

CS-LGU-01 Lista esami e tempi refertazione 15/10/2024 Ed1 Rev3		
CARTA DEI SERVIZI UOC LABORATORIO GENETICA UMANA		
MOLECOLARE tecniche utilizzate: Sequenziamento mediante Sanger, NGS, MLPA, RDT, analisi di frammenti, test di metilazione, RT-PCR, Q-PCR su DNA		TEMPO REFERTAZIONE giorni effettivi
HBPATIE DIAGNOSI PRENATALE	Mut. puntiformi o riarrangiamenti	7
CARATTERIZZAZIONE EMOGLOBINOPATIE (GENI ALFA, BETA, GAMMA, DELTA, PERSISTENZA FETALE)	Mut. puntiformi o riarrangiamenti	60
FAVISMO (G6PD)	MOLECOLARE PER G6PD (FAVISMO)	60
DISPLASIE SCHELETRICHE POSTNATALI (ACONDROPLASIA, IPOCONDROPLASIA, DISPLASIA TANATOFORA, CAMPOMELICA, PSEUDOACONDROPLASIA, MED, SINDROME DI LERI WEILL, LANGER, GREIG, PALLISTER-HALL, SINPOLIDATTILIA, BRACHIDATTILIA, ESOSTOSI MULTIPLE, AARSKOG)	Mut. puntiformi o riarrangiamenti	60
DISPLASIE SCHELETRICHE PRENATALI (ACONDROPLASIA, IPOCONDROPLASIA, DISPLASIA TANATOFORA, CAMPOMELICA, PSEUDOACONDROPLASIA, MED, SINDROME DI LERI WEILL, LANGER, GREIG, PALLISTER-HALL, ESOSTOSI MULTIPLE, AARSKOG)	Mut. puntiformi o riarrangiamenti	7
CRANIOSTENOSI PRENATALE (SINDROME DI MUENKE, PFEIFFER, CROUZON, SAETHRE-CHOTZEN, APERT, BOSTON, LADD)	Mut. puntiformi o riarrangiamenti	7
CRANIOSTENOSI POSTNATALE (SINDROME DI MUENKE, PFEIFFER, CROUZON, SAETHRE-CHOTZEN, APERT, BOSTON, LADD)	Mut. puntiformi o riarrangiamenti	60
SINDROME KALLMANN POSTNATALE	Mut. puntiformi o riarrangiamenti	60
SINDROME DI PENDRED POSTNATALE (Gene SLC26A4)	Mut. puntiformi	60
SINDROME BRACHIO-OTO-RENALE (BOR) (Gene EYA1)	Mut. puntiformi	60
SINDROME O DISPLASIA OCULO DENTO DIGITALE (GENE GJA1 (CX43))	Mut. puntiformi	60
SORDITA' NON SINDROMICHE POSTNATALE (ANALISI DEI GENI GJB2-GJB6 (Connessine 26-30), ANALISI di SEQUENZA del gene GJB6 (Connessina 30), Ricerca varianti mitocondriali m.1555A>G e m.7445A>G, Gene POU3F4 (sordità X-LINKED))	Mut. puntiformi o riarrangiamenti	60
IPEX (Immunodisregolazione, Poliendocrinopatia, Enteropatia, legata all'X)	Gene FOXP3	40
PANNELLI IN SILICO SU ESOMA non urgente (es. iperaccrescimento, cardiopatie, malattie autoinfiammatorie, encefalopatie epilettiche, epilessie miocloniche progressive, epilessie familiari infantili benigne, displasie scheletriche, basse stature, collagenopatie, sindromi renali, distrofie retiniche, patologia cerebro-vascolare, sordità, discinesie ciliari ed altre a richiesta)	Mut. puntiformi o riarrangiamenti	180
PANNELLI IN SILICO SU ESOMA urgente (Fast Track) patologie selezionate	Mut. puntiformi o riarrangiamenti	14 (10 giorni lavorativi)
MOLECOLARE NGS EMATO-ONCO	Mut. puntiformi o riarrangiamenti	180
CARDIOMIOPATIA AMILOIDE FAMILIARE LEGATA ALLA TRANSTIRETINA - GENE TTR	Mut. puntiformi	60
SINDROME DI WOLFF-PARKINSON-WHITE - Gene PRKAG2	Mut. puntiformi	60
MALATTIA DI DANON - Gene LAMP2	Mut. puntiformi	60
MALATTIA DI FABRY - Gene GLA	Mut. puntiformi o riarrangiamenti	60
RICERCA VARIANTE NOTA MOLECOLARE POSTNATALE (TUTTE LE PATOLOGIE)	Sequenziamento Sanger/MLPA	60
RICERCA VARIANTE NOTA MOLECOLARE PRENATALE (TUTTE LE PATOLOGIE)	Sequenziamento Sanger/MLPA	7
FIBROSI CISTICA POSTNATALE PRIMO LIVELLO	Mut. puntiformi o riarrangiamenti	30
FIBROSI CISTICA POSTNATALE PRIMO LIVELLO ESTESO	Mut. puntiformi o riarrangiamenti	45
FIBROSI CISTICA POSTNATALE SECONDO LIVELLO	Mut. puntiformi o riarrangiamenti	60
FIBROSI CISTICA PRENATALE	Mut. puntiformi o riarrangiamenti	7
DELEZIONE CROMOSOMA Y (MICRODELEZIONI CROMOSOMA Y (AZF))	Analisi di frammenti	30
SINDROME DA INSENSIBILITA' AGLI ANDROGENI (GENE AR)	Sequenziamento Sanger/MLPA	60
FRAX PRIMO LIVELLO POSTNATALE	Analisi di frammenti RP-PCR	30
FRAX SECONDO LIVELLO POSTNATALE	Analisi di frammenti e metilazione	30
FRAX PRENATALE	Analisi di frammenti RP-PCR e metilazione	10
DISOMIA UNIPARENTALE PRENATALE	DISOMIA UNIPARENTALE (MS) microsatelliti	7
DISOMIA UNIPARENTALE POSTNATALE	DISOMIA UNIPARENTALE (MS MLPA) metilazione + delezione/microsatelliti	30
EMOCROMATOSI	Mut. puntiformi	30
SINDROME DI GILBERT	Analisi di frammenti	60
MALATTIE EMORRAGICHE	PAI-1	60
SINDROME DI PRADER WILLI/ANGELMAN PRENATALE	Analisi di frammenti e metilazione	7
SINDROME DI PRADER WILLI/ANGELMAN POSTNATALE	Analisi di frammenti e metilazione	40
MELANOMA UVEALE SU TESSUTO PRIMO LIVELLO	MELANOMA UVEALE 1 LIVELLO BIOPSIA	30
RICERCA MUTAZIONE NOTA CNV POSTNATALE	Q-PCR	60
FARMACOGENETICA (GENE TPMT)	Ricerca variante nota	60
OLOPROSOENCEFALIA (GENE SHH)	Ricerca variante nota	60
QFPCR		
SU MATERIALE ABORTIVO, LIQUIDO AMNIOTICO, VILLI CORIALI	aneuploidie cromosomi 13,18,21	4
PER ESCLUSIONE CONTAMINAZIONE MATERNA		4
SCREENING		
SCREENING HBPATIE (biochimico)	ESAMI 1°LIVELLO BASE PER TALASSEMIE ED EMOGLOBINOPATIE	5
NIPT Screening prenatale non invasivo su sangue materno	Test Prenatale su DNA fetale aneuploidie cromosomi 13, 18, 21, sesso fetale	10
CITOGENETICA		
CARIOTIPO		
SU LIQUIDO AMNIOTICO		21
SU VILLI CORIALI		21
SU SANGUE FETALE		7
SU MATERIALE ABORTIVO		28
SU FIBROBLASTI E ALTRI TESSUTI		28
SU SANGUE PERIFERICO CON O SENZA CONTEGGIO A MOSAICO		28
SU MIDOLLO OSSEO		21 (7 se LAM)
EMATO-ONCOLOGICO SU SANGUE PERIFERICO		21
FISH		
FISH SONDE VARIE POSTNATALE	SONDE PAINT, ALFOIDI, COSMIDI	14
FISH SONDE VARIE PRENATALE	SONDE PAINT, ALFOIDI, COSMIDI	7
ARRAY-CGH		
PRENATALE 60K (risoluzione circa 100-150Kb)	CGH ARRAY - pre	10
POSTNATALE 60K (risoluzione circa 100-150Kb)	CGH ARRAY 60K - post	60
POSTNATALE 180K (risoluzione circa 65Kb)	CGH ARRAY 180K - post	60
DEB - ANEMIA DI FANCONI		
DEB fibroblasti		30
DEB linfociti		21