

 Presidio Ospedaliero di Brescia SSD Laboratorio Genetica Medica SMel 26001 <i>Sistema Qualità Certificato ISO 9001:2015</i>	Sistema Socio Sanitario  Regione Lombardia	ELENCO ANALISI SSD LABORATORIO GENETICA MEDICA		Codif: =====
				Rev. Pagina 1 di 20
		Data: 21/01/2025		

INDICE		
GENETICA MOLECOLARE		
ANALISI GENERICHE		
Diagnosi prenatale	RICERCA MUTAZIONI NOTE/FAMILIARI (mutazione nota presente nella famiglia)	Pg 3
	ANALISI DI GRANDI RIARRANGIAMENTI GENICI MEDIANTE MLPA (MULTIPLEX LIGATION PROBE AMPLIFICATION)	Pg 3
Diagnosi postnatale	ANALISI dello STATO DI PORTATORE/MUTAZIONI FAMILIARI (mutazione nota presente nella famiglia)	Pg 3
	CONFERMA MUTAZIONI	Pg 3
	ANALISI DI GRANDI RIARRANGIAMENTI GENICI MEDIANTE MLPA (MULTIPLEX LIGATION PROBE AMPLIFICATION)	Pg 3
ANALISI SPECIFICHE		
EMOCROMATOSI/ METABOLISMO DEL FERRO	Test di screening - primo livello	Pg 4
	Analisi singoli geni	Pg 4
	NGS	Pg 4
FARMACOGENETICA	DPYD – UGT1A1 – CYP2C19 - TPMT	Pg 4
FIBROSI CISTICA	MLPA	Pg 5
	Test di screening primo e secondo livello	Pg 5
	Analisi dello stato di portatore	Pg 5
IMMUNOLOGIA	MLPA	Pg 5
	Analisi mutazioni ricorrenti	Pg 5
	Analisi singoli geni	Pg 5
	NGS	Pg 6
ONCOLOGIA	MLPA	Pg 8
	Analisi singoli geni	Pg 8
	NGS	Pg 9
NEFROLOGIA	NGS	Pg 10
NEUROLOGIA	MLPA	Pg 13
	Analisi mutazionale del DNA mitocondriale	Pg 13
	Analisi mutazioni ricorrenti	Pg 13
	Analisi singoli geni	Pg 13
	NGS	Pg 14
TALASSEMIE ED EMOGLOBINOPATIE	Test di screening - primo livello	Pg 16
	Analisi singoli geni	Pg 16

 Presidio Ospedaliero di Brescia SSD Laboratorio Genetica Medica SMel 26001 <i>Sistema Qualità Certificato ISO 9001:2015</i>	Sistema Socio Sanitario  Regione Lombardia ELENCO ANALISI SSD LABORATORIO GENETICA MEDICA	Codif: ===== <table><tr><td>Rev.</td><td>Pagina 2 di 20</td></tr><tr><td colspan="2">Data: 21/01/2025</td></tr></table>	Rev.	Pagina 2 di 20	Data: 21/01/2025	
Rev.	Pagina 2 di 20					
Data: 21/01/2025						

TROMBOFILIA (Fattori della Coagulazione)	FII – FV – APOE (ricerca mutazioni note)	Pg 17	
ALTRE PATOLOGIE	Analisi mutazioni ricorrenti	Pg 17	
	Analisi singoli geni	Pg 17	
	NGS	Pg 17	
CITOGENETICA			
Citogenetica Oncoematologica	- sangue periferico non stimolato	Cariotipo	Pg.18
		FISH	Pg.18
		FISH LLC	Pg.18
	- sangue midollare	Cariotipo	Pg.18
		FISH	Pg.19
		FISH LLC	Pg.19
		FISH MIELOMA	Pg.19
Citogenetica Costituzionale	- sangue periferico	Cariotipo	Pg.19

NB:

per ogni prestazione indicare sulla prescrizione il codice ministeriale (con le relative quantità) e il codice CUP-ALA, reperibili nell'apposita colonna.

ATTENZIONE:

tutti i test di Genetica Medica sono su prenotazione con le modalità riportate sul sito internet degli Spedali Civili di Brescia alla voce SERVIZIO PRELIEVI – ESAMI DI GENETICA E CITOGENETICA, ad **ECCEZIONE** dei test che riportano la dicitura (**ESAMI CON ACCESSO DIRETTO AGLI SPORTELLI**)

 Presidio Ospedaliero di Brescia SSD Laboratorio Genetica Medica SMel 26001 <i>Sistema Qualità Certificato ISO 9001:2015</i>	Sistema Socio Sanitario  Regione Lombardia	ELENCO ANALISI SSD LABORATORIO GENETICA MEDICA		Codif: =====
				Rev. Pagina 3 di 20
		Data: 21/01/2025		

GENETICA MOLECOLARE

ANALISI GENERICHE

DIAGNOSI PRENATALE

ANALISI	Cod. DNLAB CUP-ALA	Cod. Ministeriale Quantità	Solo per il laboratorio
Analisi molecolare per diagnosi prenatale da DNA (ogni patologia) (indicare: nome del gene e mutazione/i da ricercare. Inviare se presente copia del referto precedente, anche se il test è stato effettuato in altro laboratorio). Contattare il laboratorio prima dell'invio tel.0303996284 mail: laboratorio.genetica.medica@asst-spedalicivili.it	16102 0-8757	00G191.07 (x2)	
Analisi molecolare per diagnosi prenatale da tessuto (ogni patologia) (indicare: nome del gene e mutazione/i da ricercare. Inviare se presente copia del referto precedente, anche se il test è stato effettuato in altro laboratorio). Contattare il laboratorio prima dell'invio tel.0303996284 mail: laboratorio.genetica.medica@asst-spedalicivili.it	16255 0-8758	00G191.07 (x2)	
Analisi molecolare mediante MLPA per diagnosi prenatale (indicare: nome del gene e mutazione/i da ricercare. Inviare se presente copia del referto precedente, anche se il test è stato effettuato in altro laboratorio). Contattare il laboratorio prima dell'invio tel.0303996284 mail: laboratorio.genetica.medica@asst-spedalicivili.it	16278 0-736	00G208.05	

DIAGNOSI POSTNATALE

ANALISI	Cod. DNLAB CUP-ALA	Cod. Ministeriale Quantità	Solo per il laboratorio
Analisi molecolare per lo stato di portatore, ricerca di mutazioni familiari (ogni patologia) (indicare: nome del gene e mutazione/i da ricercare. Inviare se presente copia del referto precedente, anche se il test è stato effettuato in altro laboratorio). Contattare il laboratorio prima dell'invio tel.0303996284 mail: laboratorio.genetica.medica@asst-spedalicivili.it	16100 0-8754	00G191.07	
Analisi molecolare per conferma di mutazioni (indicare: nome del gene e mutazione/i da ricercare. Inviare se presente copia del referto precedente, anche se il test è stato effettuato in altro laboratorio). Contattare il laboratorio prima dell'invio tel.0303996284 mail: laboratorio.genetica.medica@asst-spedalicivili.it	16101 0-8755	00G191.07	
Analisi di riarrangiamenti mediante MLPA Contattare il laboratorio prima dell'invio tel.0303996284 mail: laboratorio.genetica.medica@asst-spedalicivili.it	16520 0-8162	00G208.05	

 Presidio Ospedaliero di Brescia SSD Laboratorio Genetica Medica SMel 26001 Sistema Qualità Certificato ISO 9001:2015	Sistema Socio Sanitario  Regione Lombardia	ELENCO ANALISI SSD LABORATORIO GENETICA MEDICA		Codif: =====
				Rev. Pagina 4 di 20
				Data: 21/01/2025

ANALISI SPECIFICHE			
EMOCROMATOSI/METABOLISMO DEL FERRO			
TEST DI SCREENING - I LIVELLO (ESAME CON ACCESSO DIRETTO AGLI SPORTELLI)	Cod. DNLAB CUP-ALA	Cod. Ministeriale Quantità	Solo per il laboratorio
Ricerca di mutazioni note per Emocromatosi (gene HFE - p.Cys282Tyr, p.His63Asp)	3142 0-142	00G191.01	
ANALISI SINGOLO GENE	Cod. DNLAB CUP-ALA	Cod. Ministeriale Quantità	Solo per il laboratorio
Analisi Molecolare per Iperferritinemia con cataratta HRFTC e neurodegenerazione con accumulo di ferro NBIA3 (gene FTL)	16400 0-8802	00G101.07	16323
Analisi Molecolare per anemia con Sideropenia refrattaria al ferro (IRIDA) (gene TMPRSS6)	16400 0-8802	00G101.07	16329
ANALISI MEDIANTE NGS (NEXT GENERATION SEQUENCING)	Cod. DNLAB CUP-ALA	Cod. Ministeriale Quantità	Solo per il laboratorio
Analisi molecolare mediante NGS per MALATTIA di WILSON ATP7B	16303 0-653	00G101.40	
Analisi molecolare mediante NGS per Protoporfiria Eritropoietica FECH	16521 0-8747	00G101.07	16312
Analisi molecolare mediante NGS per Emocromatosi (II Livello)/Metabolismo del Ferro ACO1/IRP1, ACO2, ALAS2, B2M, BMP2, BMP6, BPGM, CDAN1, CP, CYBRD1/DCYTB, EGLN1, EPAS1/HIF2A, EPO, EPOR, FAM132B/ERFE, FTH1, FTL, FURIN, GFI1B, IRE-FTL (FTL-5'UTR), HAMP, HAMP-5'UTR, HEPH, HFE, HFE2, HMOX1, HIF1A, HP, IL6, IL6-5'UTR, IL6R, IREB2/IRP2, JAK2, NCOA4, NFE2L2/NRF2, PDGFRB, SERPINA1, SLC11A1/NRAMP1, SLC11A2/NRAMP2, SLC40A1/FPN1, SOD2, STEAP3, TF, TFRC, TFR2, TMPRSS6, VHL	16521B 0-343	00G111X	16130
FARMACOGENETICA			
ANALISI (ESAMI CON ACCESSO DIRETTO AGLI SPORTELLI)	Cod. DNLAB CUP-ALA	Cod. Ministeriale Quantità	Solo per il laboratorio
Ricerca di mutazioni note per FARMACOGENETICA delle Fluoropirimidine (gene DPYD)	16250 0-8759	00G301.04	
Ricerca di mutazioni note per FARMACOGENETICA dell'Irinotecano (gene UGT1A1)	16304 0-813	00G301.03	
Ricerca di mutazioni note per FARMACOGENETICA del Clopidogrel (gene CYP2C19)	16305 0-812	00G301.02	
Ricerca di mutazioni note per FARMACOGENETICA delle Tiopurine (gene TPMT) possibile eliminazione	16251 0-8760	00G191.07	

 Presidio Ospedaliero di Brescia SSD Laboratorio Genetica Medica SMel 26001 Sistema Qualità Certificato ISO 9001:2015	Sistema Socio Sanitario  Regione Lombardia	ELENCO ANALISI SSD LABORATORIO GENETICA MEDICA		Codif: =====
				Rev. Pagina 5 di 20
				Data: 21/01/2025

FIBROSI CISTICA			
ANALISI (ESAMI CON ACCESSO DIRETTO AGLI SPORTELLI)	Cod. DNLAB CUP-ALA	Cod. Ministeriale Quantità	Solo per il laboratorio
Analisi di riarrangiamenti mediante MLPA per Fibrosi Cistica	16520 0-8162	00G208.05	16504
Analisi molecolare per Fibrosi Cistica - 1° LIVELLO	16500 0-8150	00G101.05	
Analisi molecolare per Fibrosi Cistica - 2° LIVELLO	16502 0-8151	00G101.06	
Analisi dello stato di portatore per Fibrosi Cistica	16503 0-8152	00G191.02	
IMMUNOLOGIA			
ANALISI MLPA	Cod. DNLAB CUP-ALA	Cod. Ministeriale Quantità	Solo per il laboratorio
Analisi di riarrangiamenti mediante MLPA per Sindrome di Di George	16520 0-8162	00G208.05	16224
ANALISI MUTAZIONI NOTE/RICORRENTI	Cod. DNLAB CUP-ALA	Cod. Ministeriale Quantità	Solo per il laboratorio
Ricerca di mutazione nota per Incontinentia Pigmenti (delezione ex4-10 di IKBKG)	16512 0-8756	00G191.07	16177
ANALISI SINGOLO GENE	Cod. DNLAB CUP-ALA	Cod. Ministeriale Quantità	Solo per il laboratorio
Analisi molecolare per difetti di IKBKG per Incontinentia Pigmenti (gene NEMO)	16111 0-649	00G101.36	
Analisi molecolare per immunodeficienza combinata grave - SCID T-B-NK+ (gene RMRP)	16400 0-8802	00G101.07	16137
Analisi molecolare per malattia di McKusick - CHH (gene RMRP)	16400 0-8802	00G101.07	16195
Analisi molecolare per malattia di McKusick - CHH (gene POP1)	16400 0-8802	00G101.07	16196

 Presidio Ospedaliero di Brescia SSD Laboratorio Genetica Medica SMel 26001 <i>Sistema Qualità Certificato ISO 9001:2015</i>	Sistema Socio Sanitario  Regione Lombardia	ELENCO ANALISI SSD LABORATORIO GENETICA MEDICA		Codif: =====
				Rev. Pagina 6 di 20
				Data: 21/01/2025

ANALISI MEDIANTE NGS (NEXT GENERATION SEQUENCING)	Cod. DNLAB CUP-ALA	Cod. Ministeriale Quantità	Solo per il laboratorio
Analisi molecolare mediante NGS per Neutropenia Congenita Severa/Neutropenia Ciclica ACTB, AK2, AP3B1, CLPB, CSF3R, CTSC, CXCR2, CXCR4, EIF2AK3, EFL1, ELANE, G6PC3, GATA2, GFI1, GINS1, HAX1, IFNGR2, JAGN1, LAMTOR2, LYST, MKL1, PGM3, RAB27A, RAC2, SBDS, SLC37A4, SMARCD2, SRP54, SRP72, STK4, TAZ, TCRG1, USB1, VPS13B, VPS45, WAS, WIPF1	16521B 0-343	00G111X	16117
Analisi molecolare mediante NGS per Linfoistiocitosi Emofagocitica Familiare PRF1, UNC13D, STX11, STXBP2	16521A 0-342	00G102X.02	16107
Analisi molecolare mediante NGS per Sindrome Linfoproliferativa Autoimmune-ALPS FAS, FASL, CASP8, CASP10, KRAS, NRAS, CTLA4, FADD, ITK, PRKCD	16521A 0-342	00G102X.02	16106
Analisi molecolare mediante NGS per SINDROMI AUTOINFIAMMATORIE EREDITARIE/FAMILIARI (Febbri Periodiche) AP1S3, CARD 14, CECR1, C1NH, IL10, IL10RA, IL10RB, IL1RN, IL36RN, LPIN2, MEFV, MVK, NLR4, NLRP3, NLRP12, NOD2, PLCγ2, PSTPIP1, TNFRSF11A, TNFRSF1A	16191 0-673	00G102X.16	
Analisi molecolare mediante NGS per Immunodeficienza Combinata Grave con Atriesie Intestinali multiple TTC7A	16521 0-8747	00G101.07	16147
Analisi molecolare mediante NGS per Immunodeficienza con iper-IgM CD40, CD40LG, UNG, AICDA, INO80, MSH6	16521A 0-342	00G102X.02	16114
Analisi molecolare mediante NGS per Deficit di MHC Classe I/MHC Classe II RFXANK, CIITA, RFX5, RFXAP, TAP1, TAP2, TAPBP, B2M	16521A 0-342	00G102X.02	16122
Analisi molecolare mediante NGS per Immunodeficienza Combinata Grave – SCID T-B+/SCID T-B- IL2RG, JAK3, IL7R, CD3D, CD3E, CD3Z, PTPRC, LAT, CORO1A, ADA, AK2, RAC2, LIG4, NHEJ1, PRKDC, RAG1, RAG2, DCLRE1C	16521B 0-343	00G111X	16131
Analisi molecolare mediante NGS per Osteopetrosi TCIRG1, CLCN7, OSTM1, TNFSF11, TNFRSF11A, TNFRSF11B, TRAF6, LRP5, PLEKHM1, SOST, TGFB1, FAM20C, FERMT3, C16ORF57, SLC29A3, SNX10, CA2, CTSK, IKBKG, ITGB3, MITE, DKK1, SFRP4, LRP4, LEMD3, AMER1, ANKH, COL1A1, DLX3, MTAP, GJA1, HPGD, PTDSS1, SLC02A1, TBXAS1, TYROBP, PTHR1, DHCR24, BMP1, CASR, PTPN11, RASGRP2, ANO5	16521B 0-343	00G111X	16138
Analisi molecolare mediante NGS per Sindrome di Kabuki KMT2D, KDM6A	16274 0-665	00G102X.10	
Analisi molecolare mediante NGS per Difetti del Complemento (non comprende i geni C4A e C4B) C1QA, C1QB, C1QC, C1R, C1S, C2, C3, C5, C6, C7, C8A, C8B, C8G, C9, CFB, CFD, CFH, CFHR1, CFHR2, CFHR3, CFHR4, CFHR5, CFP, CD46, CD55, CD59, FCN3, MASP2, SERPING1, THBD	16276 0-691	00G111X.18	
Analisi molecolare mediante NGS per Sindrome di Wiskott-Aldrich – WAS WASP	16521 0-8747	00G101.07	16198

 Presidio Ospedaliero di Brescia SSD Laboratorio Genetica Medica SMel 26001 Sistema Qualità Certificato ISO 9001:2015	Sistema Socio Sanitario  Regione Lombardia ELENCO ANALISI SSD LABORATORIO GENETICA MEDICA	Codif: ===== Rev. Pagina 7 di 20 Data: 21/01/2025
---	--	---

Analisi mediante NGS per DISREGOLAZIONE DEL SISTEMA IMMUNITARIO E AUTOIMMUNITA' comprende: Autoimmunità ITCH, AIRE, TPP2, JAK1, PEPD, FOXP3, IL2RA, IL2RB, CTLA4, LRBA, DEF6, STAT3, BACH2, FERMT1, IL10, IL10R, NFAT5, TGFB1, RIPK1 Suscettibilità ad Infezione da EBV RASGRP1, CD70, CTPS1, CD137, RLTPR, MAGT1, PRKCD, CD27, XIAP, SH2D1A Difetti di TREG FOXP3, IL2RA, IL2RB, CTLA4, LRBA, DEF6, STAT3, BACH2, FERMT1 Immunodeficienza e Bassa Statura POP1, STAT5B, RMRP Immunodeficienza Combinata Grave da Difetti dei Canali del Calcio STIM1, ORAI1 Suscettibilità Mendeliana a Micobatteriosi IL12RB1, IL12B, IL12RB2, IL23R, IFNGR1, STAT1, CYBB, IRF8, SPPL2A, TYK2, ISG15, RORC, JAK1 Predisposizioni a Infezioni Batteriche IRAK4, MYD88, IRAK1, TIRAP Predisposizione a Infezioni Virali/Fungine STAT1, STAT2, IRF9, IRF7, IFNAR1, IFNAR2, FCGR3A, IFIH1, POLR3A, POLR3C, POLR3F, CARD9, IL18BP, IL17RA, IL17RC, IL17F, STAT1, TRAF3IP2 Predisposizione a Candidiasi Mucocutanea Cronica IL17RA, IL17RC, IL17F, STAT1, TRAF3IP2 Epidermodisplasia Verruciforme TMC6, TMC8, CIB1, CXCR4 Ipogamma/Agammaglobulinemia BTK, IGHM, CD79A, CD79B, BLNK, IGLL1, TCF3, PIK3R1, PIK3CD, PIK3CG, SLC39A7, TOP2B, PTEN, ARHGEF, SH3KBP1, SEC61A1, RAC2, CD19, CD81, CD21, TRNT1, NFKB1, NFKB2, IKZF1, ATP6AP1, MOGS, CD20, TNFRSF13B, TNFRSF13C, TNFSF12, IRF2BP2 Sindrome di Omenn RAG1, RAG2, DCLRE1C, IL7R, IL2RG, LIG4, ADA, ZAP70, CHD7 Sindrome di Aicardi-Goutieres/ Interferonopatie tipo1 RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, SAMHD1, IFIH1, TREX1, ADAR, TMEM173, ADA2, DNASE2, DNASE1L3, ACP5, POLA1, USP18, OAS1 Immunodeficienza Combinata/Linfopenia RFXANK, CIITA, RFX5, RFXAP, LCK, POLD1, POLD2, CD40, CD40LG, ICOS, ICOSLG, CD3G, CD8A, ZAP70, DOCK8, DOCK2, RHOH, STK4, TRAC, LCK, ITK, MALT1, CARD11, BCL10, IL21, IL21R, TNFRSF4, IKBKB, MAP3K14, RELB, RELA, MSN, TFRC, REL, FCHO1, IL2RG, JAK3, IL7R, CD3D, CD3E, CD3Z, PTPRC, LAT, CORO1A, ADA, AK2, RAC2, LIG4, NHEJ1, PRKDC, RAG1, RAG2, DCLRE1C, TAP1, TAP2, TAPBP, B2M, MAN2B2 Immunodeficit con Sindromi Associate ATM, NBS1, WIPF1, ARPC1B, BLM, DNMT3B, ZBTB24, CDCA7, HELLS, PMS2, RNF168, MCM4, POLE1, POLE2, LIG1, NSMCE3, ERCC6L2, GINS1, TBX1, CHD7, SEMA3E, FOXN1, SMARCA1, MYSM1, EXTL3, RNU4ATAC, TCN2, SLC46A1, MTHFD1, IKBKG, NFKBIA, IKBKB, ORAI1, STIM1, PNP, TTC7A, TTC37, SKIV2L, SP110, BCL11B, EPG5, RBCK1, RNF31, CCBE1, FAT4, NFE2L2, STAT5B, KMT2D, KDM6A, KMT2A Encefalite da HSE TLR3, UNC93B1, TRAF3, TICAM1, TBK1, IRF3, DBR1	16142 0-697	00G131X.05
---	--------------------------------------	--------------------------

 Presidio Ospedaliero di Brescia SSD Laboratorio Genetica Medica SMel 26001 <i>Sistema Qualità Certificato ISO 9001:2015</i>	Sistema Socio Sanitario  Regione Lombardia ELENCO ANALISI SSD LABORATORIO GENETICA MEDICA	Codif: =====	
		Rev.	Pagina 8 di 20
		Data: 21/01/2025	

Sindrome con Immunodeficienza, Instabilità Centromerica e Dismorfismi Facciali ICF DNMT3B, ZBTB24, CDCA7, HELLS Sindrome APDS PIK3CD, PIK3R1, PIK3CG Difetti di Motilità e Difetti dei Fagociti ITGB2, SLC35C1, FERMT3, RAC2, ACTB, FPR1, CTSC, WDR1, MKL1, GATA2, CSF2RA, CSFR2B Sindrome da Iper IgE (HIES) STAT3, STK4, TYK2, DOCK8, PGM3, ZNF341, SPINK5, CARD11, ERBB2IP, IL6R, IL6ST, TGFBR1, TGFBR2 Malattia Granulomatosa Cronica (CGD) CYBB, CYBA, NCF1, NCF2, NCF4, CYBC1, G6PD Difetti Anticorpali BTK, IGHM, CD79A, CD79B, BLNK, IGLL1, TCF3, PIK3R1, PIK3CD, PIK3CG, SLC39A7, TOP2B, PTEN, ARHGEF, SH3KBP1, SEC61A1, RAC2, CD19, CD81, CD21, TRNT1, NFKB1, NFKB2, IKZF1, ATP6AP1, MOGS, CD20, TNFRSF13B, TNFRSF13C, TNFSF12, IRF2BP2, IGKC, CD40, CD40LG, UNG, AICDA, INO80, MSH6, SH2D1A, XIAP, RAG1, RAG2, TOP2B, CARD11 Difetti dell'Immunità Innata IRAK4, MYD88, IRAK1, TIRAP, RPSA, HMOX, STAT1, STAT2, IRF9, IRF7, IFNAR1, IFNAR2, FCGR3A, IFIH1, POLR3A, POLR3C, POLR3F, CARD9, APOL1, IFNGR1, IFNGR2, IL12RB1, IL12RB2, IL12B, IL23R, CYBB, IRF8, SPPL2A, TYK2, ISG15, RORC, JAK1, TMC6, TMC8, CIB1, CXCR4, IL18BP, TLR3, UNC93B1, TRAF3, TICAM1, TBK1, IRF3, DBR1 Sindrome con Poliendocrinopatia - IPEX FOXP3, IL2RA-CD25 Sindrome con Poliendocrinopatia e Autoimmunità - APECED AIRE			
--	--	--	--

ONCOLOGIA

ANALISI MLPA	Cod. DNLAB CUP-ALA	Cod. Ministeriale Quantità	Solo per il laboratorio
Analisi di riarrangiamenti mediante MLPA in BRCA1	16221 0-8752	00G208.06	
Analisi di riarrangiamenti mediante MLPA in BRCA2	16222 0-8753	00G208.07	
ANALISI SINGOLO GENE	Cod. DNLAB CUP-ALA	Cod. Ministeriale Quantità	Solo per il laboratorio
Analisi molecolare per BRCA1 in familiari. Test mirato	16219 0-8750	00G191.05	
Analisi molecolare per BRCA2 in familiari. Test mirato	16220 0-8751	00G191.06	

 Presidio Ospedaliero di Brescia SSD Laboratorio Genetica Medica SMel 26001 <i>Sistema Qualità Certificato ISO 9001:2015</i>	Sistema Socio Sanitario  Regione Lombardia	ELENCO ANALISI SSD LABORATORIO GENETICA MEDICA		Codif: =====
				Rev. Pagina 9 di 20
				Data: 21/01/2025

ANALISI MEDIANTE NGS (NEXT GENERATION SEQUENCING)	Cod. DNLAB CUP-ALA	Cod. Ministeriale Quantità	Solo per il laboratorio
Analisi molecolare mediante NGS CARCINOMA MAMMARIO/OVARICO EREDITARIO E ALTRE NEOPL. BRCA1/BRCA2 CORRELATE (comprende MLPA) DA UTILIZZARE IN CASO DI DECISIONE TERAPEUTICA	16216 0-8748	00G102X.01	
Analisi molecolare mediante NGS CARCINOMA MAMMARIO/OVARICO EREDITARIO E ALTRE NEOPL. BRCA1/BRCA2 CORRELATE (comprende MLPA) TEST ESTESO ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, CDH1, CHEK2, PALB2, PTEN, STK11, TP53	16284 0-1096	00G102X.01	
Analisi molecolare mediante pannello NGS per Tumori ereditari Mammella/Ovaio ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDK12, CHEK2, FANCD2, MRE11A, NBN, PALB2, PPP2R2A, RAD51B, RAD54L, TP53, PTEN, RAD51D, RAD51C, RECQL, STK11, CDH1, KRAS, POLD1, POLE, RAD50	16217 0-8749	00G111X	
Analisi molecolare mediante NGS per Feocromocitoma/Paraganglioma Familiare EGLN1, FH, MDH2, KMT2D, MAX, MERKT, RET, SDHA, SDHB, SDHC, SDHAF2, SDHD, TMEM127, VHL	16200 0-678	00G102X.36	
Analisi molecolare mediante NGS per Carcinoma Midollare della Tiroide RET	16203 0-647	00G101.32	
Analisi molecolare mediante NGS per Neoplasie Endocrine Multiple tipo 1 (MEN1) AIP, MEN1, CDKN1B, CDC73, RET	16205 0-680	00G102X.49	
Analisi molecolare mediante NGS per Neoplasie Endocrine Multiple tipo 2 (MEN2) RET	16521 0-8747	00G101.07	16201
Analisi molecolare mediante NGS per tumori neuroendocrini (NET) MEN1, CDKN1B, VHL	16521A 0-342	00G102X.02	16207
Analisi molecolare mediante NGS per Neurofibromatosi (NF) NF1, NF2, SPRED1, SMARCB1, LZTR1	16206 0-662	00G102X.04	
Analisi molecolare mediante NGS per deficit di PIK3CA (Sindrome di Cowden) PIK3CA	16225 0-646	00G101.28	
Analisi molecolare mediante NGS per Tumore Gastrico ereditario CDH1, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, APC, TP53	16521A 0-342	00G102X.02	16218
Analisi molecolare mediante NGS per Poliposi Adenomatosa Familiare (FAP) APC, MUTYH	16173 0-654	00G101.42	
Analisi molecolare mediante NGS per SINDROME di LI-FRAUMENI TP53	16154 0-642	00G101.26	
Analisi molecolare mediante NGS per Sindrome di Lynch, patologie del gastroenterico SMAD4, PTEN, TP53, PMS2, MLH1, MSH2, MSH6, POLD1, NTHL1, POLE, NOD2, CDH1, EPCAM	16174 0-669	00G102X.12	
Analisi molecolare mediante NGS per Sindrome Di Peutz Jeghers (PJ) STK11	16265 0-655	00G101.44	
Analisi molecolare mediante NGS per Sindrome di Gorlin PTCH1, PTCH2	16521A 0-342	00G102X.02	16159

 Presidio Ospedaliero di Brescia SSD Laboratorio Genetica Medica SMel 26001 <i>Sistema Qualità Certificato ISO 9001:2015</i>	Sistema Socio Sanitario  Regione Lombardia ELENCO ANALISI SSD LABORATORIO GENETICA MEDICA	Codif: =====	
		Rev.	Pagina 10 di 20
		Data: 21/01/2025	

Analisi molecolare mediante NGS per Melanoma Ereditario, Sindrome del Nevo Displastico CDK4, CDKN2A, MITF, PTEN, RB1, TERT, TP53, BAP1, BRCA1, BRCA2, POT1, MC1R, ACD, TERF2IP, SMO, PALB2, ATM	16126 0-679	00G102X.48	
Analisi molecolare mediante NGS per BAP1 BAP1	16521 0-8747	00G101.07	16202
Analisi molecolare mediante NGS per Neoplasie Renali SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, MET, VHL, FLNC, FH, CDC73	16521A 0-342	00G102X.02	16186
Analisi molecolare mediante NGS per Neoplasie Cortico-Surrenali MEN1, pTEN, STK11, APC, MSH2, MSH6, MLH1, PMS2, MUTYH, Tp53, VHL	16521B 0-343	00G111X	16226
Analisi molecolare mediante NGS per Iperplasia Primaria Bilaterale Macronodulare delle ghiandole surrenali (Primary Bilateral Macronodular Adrenal Hyperplasia - PBMAH) ARMC5, PDE11A, PRKAR1A, APC, PRKACA, MEN1, PDE8B	16521A 0-342	00G102X.02	16279
Analisi molecolare mediante NGS per Tumore Pancreatico Ereditario APC, BMPRIA, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, PRSS1, SPINK1	16521A 0-342	00G102X.02	16283

NEFROLOGIA			
ANALISI MEDIANTE NGS (NEXT GENERATION SEQUENCING)	Cod. DNLAB CUP-ALA	Cod. Ministeriale Quantità	Solo per il laboratorio
Analisi molecolare mediante NGS per Rene Policistico Autosomico Dominante (ADPKD) ALG8, ALG9, ANKS6, DNAJB11, GANAB, IFT140, LRP5, PARN, PKD1, PKD2, PRKCSH, SEC61A1, SEC63, HNF1b	16521B 0-343	00G111X	16229
Analisi molecolare mediante NGS per Rene Policistico Autosomico Recessivo (ARPKD) PKHD1, DZIP1L	16521A 0-342	00G102X.02	16233
Analisi molecolare mediante NGS per MALATTIE CISTICHE RENALI Comprende: Malattie cistiche renali ALG8, ALG9, ANKS6, BICC1, C2CD3, CEP83, CEP104, CEP164, CEP290, COL4A1, COL4A3, COL4A4, COL4A5, CRB2, DDX59, DNAJB11, DZIP1L, GANAB, GLIS2, HNF1B, IFT140, IFT172, INVS, IQCB1, LRP5, NEK8, NPHP1, NPHP3, NPHP4, OFD1, PARN, PKD2, PKHD1, PRKCSH, REN, RPGRIP1, SDCCAG8, SEC61A1, SEC63, SLC41A1, TMEM67, TRAF3IP1, TSC1, TSC2, TTC21B, UMOD, WDR19, XPNPEP3, ZNF423 Nefronoftisi (compresi i geni associati a Senior-Loken syndrome) AHI1, ANKS6, ATXN10, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, C8orf37, CC2D2A, CCDC28B, CEP83, CEP164, CEP290, DCDC2, GLIS2, IFT27, IFT43, IFT74, IFT140, IFT172, INVS, IQCB1, LZTFL1, MAPKBP1, MKKS, NEK8, NPHP1, NPHP3, NPHP4, RPGRIP1L, SDCCAG8, SLC41A1, TMEM138, TMEM216, TMEM67, TRAF3IP1, TRIM32, TTC21B, TTC8, WDPCP, WDR19, WDR35, XPNPEP3, ZNF423	16132 0-681	00G102X.51	

 Presidio Ospedaliero di Brescia SSD Laboratorio Genetica Medica SMel 26001 <i>Sistema Qualità Certificato ISO 9001:2015</i>	Sistema Socio Sanitario  Regione Lombardia ELENCO ANALISI SSD LABORATORIO GENETICA MEDICA	Codif: =====	
		Rev.	Pagina 11 di 20
		Data: 21/01/2025	

Analisi molecolare mediante NGS per Malattia di Fabry GLA	16270 0-648	00G101.33	
Analisi molecolare mediante NGS per CILIOPATIE con coinvolgimento renale Comprende: ciliopatie renali AHI1, ALMS1, ARL13B, ARL3, ARL6, ARMC9, ATXN10, B9D1, B9D2, BBIP1, BBS1, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS10, BBS12, BBS9, C5orf42, C8orf37, CC2D2A, CCDC28B, CCND1, CELSR2, CEP41, CEP55, CEP104, CEP120, CEP164, CEP290, CSPP1, DHCR7, DYNC2H1, DYNC2LI1, ETFA, EYA1, FLCN, EXOC4, GLI3, GPC3, HNF4A, HSD17B4, IFT43, IFT122, IFT140, IFT27, IFT43, IFT74, IFT80, IFT81, IFT172, INPP5E, INTU, KAT6B, KIAA0753, KIAA0556, KIAA0586, KIF7, KIF14, LZTFL1, MKKS, MKS1, NEK1, NPHP1, NPHP3, NPHP4, NRIP1, OFD1, PDE6D, PDPR, PIBF1, PMM2, RPGRIP1L, SCAPER, SCLT1, SDCCAG8, SLSN3, SUFU, TBC1D32, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TCTEX1D2, TFAP2A, TMEM67, TMEM107, TMEM138, TMEM216, TMEM231, TMEM237, TRIM32, TTC21B, TTC8, TXNDC15, VHL, WDR60 Sindrome di Bardet-Biedl ARL6, BBIP1, BBS1, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BBS10, BBS12, C8orf37, CCDC28B, CEP290, IFT172, IFT27, IFT74, LZTFL1, MKKS, MKS1, NPHP1, SCAPER, SDCCAG8, TRIM32, TTC8, WDR60	16267 0-699	00G131X.15	
Analisi molecolare mediante NGS per Sindrome di Von Hippel Lindau CCND1, VHL	16268 0-656	00G101.45	
Analisi molecolare mediante NGS per Sclerosi Tuberosa TSC1, TSC2	16269 0-682	00G102X.53	
Analisi molecolare mediante NGS per AMILOIDOSI TTR, APOA1	16193 0-675	00G102X.21	
Analisi molecolare mediante NGS per MALATTIA TUBULO-INTERSTIZIALE Malattie tubulointerstiziali Autosomiche Dominanti (ADTKD) e nefropatie in diagnosi differenziale (Attenzione gene MUC1 non incluso) UMOD, REN, HNF1B, PARN, SEC61A1, APOA1, DNAJB11, CLCN5, OCRL, COL4A3, COL4A4, COL4A5, FAN1, NPHP1	16521B 0-343	00G111X	16128
Analisi molecolare mediante NGS per MALFORMAZIONI CONGENITE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO ISOLATE E SINDROMICHE Comprende: CAKUT ACE, AGT, ACTG1, AGTR1, ARL6, BBIP1, BBS1, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BBS10, BBS12, BICC1, BMP7, CCDC28B, CDC5L, CEP290, CEP55, CHD7, C8orf37, CTU2, DHCR7, DSTYK, EYA1, FGF20, FOXC1, FOXP, FRAS1, FREM1, FREM2, GATA3, GDNF, GLI3, GPC3, GRIP1, GREB1L, GREM1, HNF1B, IFT172, IFT27, IFT74, ITGA8, KCTD1, LCAT, LHX1, LZTFL1, MKKS, MKS1, MRPS7, NPHP1, NRIP1, OSR1, PAX2, PAX8, PBX1, POU6F2, RET, ROBO2, SALL1, SALL4, SARS2, SCAPER, SDCCAG8, SEMA3E, SIX1, SIX5, SLIT2, SOX17, TBC1D1, TBX18, TFAP2A, TRAP1, TRIM32, TTC8, UPK3A, WDR60, WT1, WNT4, WNT5A Disgenesia tubulare ACE, AGT, AGTR1, LCAT, MRPS7, REN, SARS2	16133 0-693	00G111X.26	
Analisi molecolare mediante NGS per Sindrome emolitico uremica (SEU) e Porpora trombotica trombocitopenica CFB, CFH, CFI, DGKE, THBD, C3, CD46 (MCP), ADAMTS13	16135 0-683	00G102X.55	

 Presidio Ospedaliero di Brescia SSD Laboratorio Genetica Medica SMel 26001 Sistema Qualità Certificato ISO 9001:2015	Sistema Socio Sanitario Regione Lombardia ELENCO ANALISI SSD LABORATORIO GENETICA MEDICA	Codif: ===== Rev. Pagina 12 di 20 Data: 21/01/2025
---	---	--

Analisi molecolare mediante NGS per NEFROPATIE PROTEINURICHE (MALATTIA GLOMERULARE) Comprende: Glomerulosclerosi Focale Segmentale (FSGS) e Sindrome Nefrosica Steroido-Resistente (SNSR) ACTN4, ALG1, ANLN, APOL1, ARHGDI, ARHGAP24, ARL6, AVIL, BBIP1, C3, CFB, CFI, CD46, CCDC28B, CD2AP, CFH, CLCN5, COL4A1, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COQ2, COQ6, COQ8B, CRB2, CTNS, CUBN, DGKE, EMP2, FAH, FN1, GLA, GSN, INF2, KANK1, KANK2, KANK4, XPO5, KIRREL1, ITGA3, LAGE3, LAMA5, LAMB2, LMX1B, LZTFL1, LYZ, MAGI2, MKKS, MYO1E, MYH9, NOS1AP, NPHS2, NUP107, NUP133, NUP160, NUP205, NUP93, OSGEP, PAX2, PDSS2, PLCE1, PMM2, PTPRO, SCARB2, SGPL1, SLC37A4, SMARCA1, SYNPO, TBC1D8B, THBD, TP53RK, TPRKB, TRIM32, TRPC6, TTC8, TTC21B, TTR, WDR73, WDPCP, WT1 Glomerulonefrite membranoproliferativa (GNMP) e Glomerulopatia a depositi di C3 CFH, CD46 (MCP), C3, CFB, CFI, THBD, DGKE Sindrome di Alport COL4A3, COL4A4, COL4A5	16145 0-690	00G111X.15	
Analisi molecolare mediante NGS per Tumore di Wilms POU6F2, WT1	16271 0-650	00G101.39	
Analisi molecolare mediante NGS per TUBULOPATIE PRIMITIVE Comprende: Tubulopatie ADCY10, AGXT, APRT, CASR, CLCNKB, CLCN5, CLDN14, CLDN16, CLDN19, CYP24A1, FAH, FAM20A, GRHPR, XDH, HGD, HNF4A, HOGA1, HPRT1, MOCOS, OCRL, SLC12A1, SLC22A12, SLC2A9, SLC3A1, SLC7A9, SLC34A1, SLC34A3, SLC4A1, SLC9A3R1, BSND, CLCNKA, KCNJ1, MAGED2, SLC12A3, EHHADH, GATM, ATP6V0A4, ATP6V1B1, BCS1L, CA2, FOXI1, OCRL, SLC4A1, SLC4A4, VDR, VIPAS39, VPS33B, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, AQP2, AVP, AVPR2 Sindrome di Bartter – Gitelman BSND, CASR, CLCNKA, CLCNKB, KCNJ1, MAGED2, SLC12A1, SLC12A3, EHHADH, GATM Acidosi tubulare ATP6V0A4, ATP6V1B1, BCS1L, CA2, CLDN16, FOXI1, OCRL, SLC4A1, SLC4A4, VIPAS39, VPS33B Malattia di Dent CLCN5, OCRL Nefrocalcinosi Nefrolitiasi ADCY10, AGXT, APRT, CASR, CLCNKB, CLCN5, CLDN14, CLDN16, CLDN19, CYP24A1, FAH, FAM20A, GRHPR, HGD, HNF4A, HOGA1, HPRT1, KCNJ1, MOCOS, OCRL, SLC12A1, SLC22A12, SLC2A9, SLC34A1, SLC34A3, SLC4A1, SLC9A3R1, XDH, VDR Diabete insipido nefrogenico AQP2, AVP, AVPR2 Sindrome di Liddle SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G	16192 0-670	00G102X.13	
Analisi molecolare mediante NGS per CISTINURIA SLC3A1, SLC7A9	16277 0-674	00G102X.18	
Analisi molecolare mediante NGS per Iperossaluria Primaria AGXT, GRHPR, HOGA1	16272 0-663	00G102X.05	

 Presidio Ospedaliero di Brescia SSD Laboratorio Genetica Medica SMel 26001 Sistema Qualità Certificato ISO 9001:2015	Sistema Socio Sanitario  Regione Lombardia ELENCO ANALISI SSD LABORATORIO GENETICA MEDICA	Codif: =====	
		Rev.	Pagina 13 di 20
		Data: 21/01/2025	

NEUROLOGIA			
ANALISI MLPA	Cod. DNLAB CUP-ALA	Cod. Ministeriale Quantità	Solo per il laboratorio
Analisi di riarrangiamenti mediante MLPA per Distrofia Muscolare di Duchenne (gene DMD)	16333 0-735	00G208.32	
Analisi di riarrangiamenti mediante MLPA per Polineuropatia Periferica (geni GJB1, MPZ, PMP22)	16520 0-8162	00G208.05	16261
Analisi di riarrangiamenti mediante MLPA per Morbo di Parkinson (geni PARK7, ATP13A2, PINK1, SNCA (PARK1), PARK2, mutazioni puntiformi SNCA (c.88C>G p.A30P) e LRRK2 (c.6055G>A p.G2019S))	16520 0-8162	00G208.05	16262
ANALISI MUTAZIONALE CHE NECESSITA del SEQUENZIAMENTO del DNA MITOCONDRIALE	Cod. DNLAB CUP-ALA	Cod. Ministeriale Quantità	Solo per il laboratorio
Ricerca di mutazioni note per Neuropatia Ottica Ereditaria di Leber, LHON (mtDNA: 3460G>A, 11778G>A, 14484T>C) (solo analisi qualitativa)	16522 0-822	00G193 (x3)	
Analisi molecolare per NARP (solo analisi qualitativa) (gene ATPasi6/8) (solo analisi qualitativa)	16178 0-816	00G193 (x2)	
Analisi molecolare per MELAS + MERRF (solo analisi qualitativa) (tRNA-Leu, tRNA-Lys) (solo analisi qualitativa)	16179 0-817	00G193 (x2)	
Analisi molecolare per tRNA mitocondriali (solo analisi qualitativa) (tutti i tRNA) (solo analisi qualitativa)	16180 0-818	00G193 (x12)	
Analisi molecolare per Mialgie (solo analisi qualitativa) (gene CYT-B) (solo analisi qualitativa)	16181 0-819	00G193 (x4)	
ANALISI MUTAZIONI NOTE/RICORRENTI	Cod. DNLAB CUP-ALA	Cod. Ministeriale Quantità	Solo per il laboratorio
Ricerca di mutazione nota per Distonia di tipo 1 (DYT1) (gene DYT1/TOR1A) (NM_000113.3:c.904delGAG, NP_000104.1:p.Glu303del)	16512 0-8756	00G191.07	16300
Ricerca di mutazioni note per Demenza Fronto-Temporale (FTD) (gene GRN) (NM_002087.4:c.813-816delCACT, NP:002078:p.Thr272Serfs*10)	16512 0-8756	00G191.07	16302
Ricerca di mutazione nota per Atrofia Muscolare Spinale e Bulbare di Kennedy (SBMA) (gene AR, CAG repeat)	16330 0-659	00G101T.03	
Ricerca di mutazione nota per Demenza Fronto-Temporale (FTD) e Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA) (gene C9orf72, GGGGCC repeat)	16331 0-814	00G101T.01	
ANALISI SINGOLO GENE	Cod. DNLAB CUP-ALA	Cod. Ministeriale Quantità	Solo per il laboratorio
Analisi molecolare per Demenza Fronto-Temporale (FTD) (gene GRN)	16400 0-8802	00G101.07	16320

 Presidio Ospedaliero di Brescia SSD Laboratorio Genetica Medica SMel 26001 <i>Sistema Qualità Certificato ISO 9001:2015</i>	Sistema Socio Sanitario  Regione Lombardia ELENCO ANALISI SSD LABORATORIO GENETICA MEDICA	Codif: =====	
		Rev.	Pagina 14 di 20
		Data: 21/01/2025	

Analisi Molecolare per Amiloidosi (gene TTR)	16400 0-8802	00G101.07	16321
Analisi Molecolare per distonia di tipo 1 (gene DYT1/TOR1A)	16400 0-8802	00G101.07	16322
Analisi molecolare per Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA) (gene SOD1)	16400 0-8802	00G101.07	16337
ANALISI MEDIANTE NGS (NEXT GENERATION SEQUENCING)	Cod. DNLAB CUP-ALA	Cod. Ministeriale Quantità	Solo per il laboratorio
Analisi molecolare mediante NGS per IPERTERMIA MALIGNA RYS1	16256 0-641	00G101.23	
Analisi molecolare mediante NGS per MALATTIA DI POMPE DEFICIT DI MALTASI ACIDA /ALFA-GLUCOSIDASI GAA	16257 0-645	00G101.27	
Analisi molecolare mediante NGS per PARALISI IPOCALIEMICA CACNA1S, SCN4A	16258 0-664	00G102X.08	
Analisi molecolare mediante NGS per DISTROFIE MUSCOLARI Comprende: Distrofie congenite ACTA1, ALG13, B3GALNT2, B4GAT1, CHKB, COL12A1, COL6A1, COL6A2, COL6A3, DAG1, DNM2, DPM1, DPM2, FHL1, FKRP, FKTN, GMPPB, GOLGA2, GOSR2, INPP5K, ISPD, ITGA7, LAMA2, LARGE, LMNA, MSTO1, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, RYR1, SEPN1, TCAP, TRAPPC11, TRIP4, TMEM5 Distrofie dell'adulto ANO5, BVES, CAPN3, CAV3, COL6A1, COL6A2, COL6A3, DAG1, DES, DMD, DNAJB6, DPM3, DYSF, EMD, FHL1, FKRP, FKTN, GAA, GMPPB, HNRNPDL, ISPD, KBTBD13, LAMA2, LIMS2, LMNA, MYOT, PLEC, POGLUT1, POMGNT1, POMGNT2, POMT1, POMT2, PTRF, PYROXD1, SGCA, SGCB, SGCD, SGCG, SMCHD1, SYNE1, SYNE2, TCAP, TMEM43, TNPO3, TOR1AIP1, TRAPPC11, TRIM32, TTN, VCP	16521C 0-344	00G131X	16182
Analisi molecolare mediante NGS per MIOPATIE EREDITARIE (muscolo scheletrico) Comprende: Miopatie Distali ADSSL1, ANO5, CAV3, DNAJB6, DNM2, DYSF, FLNC, GNE, HSPB8, KLHL9, LDB3, MATR3, MYH7, MYOT, NEB, SQSTM1, TIA1, TTN, VCP Miopatie Miofibrillari BAG3, CRYAB, DES, FLNC, KY, LDB3, MYOT, PYROXD1, TTN Miopatie Congenite ACTA1, ACTN2, BIN1, CACNA1H, CACNA1S, CCDC78, CFL2, CNTN1, DNM2, FXR1, ACD1, HNRNPA1, HRAS, KBTBD13, KLHL40, KLHL41, LMOD3, MEGF10, MTM1, MYBPC3, MYH2, MYH7, MYL1, MYL2, MYO18B, MYPN, NEB, PAX7, PYROXD1, RYR1, RYR3, SEPN1, SCN4A, SPEG, SPTBN4, STAC3, TMEM8C, TNNT1, TNPO3, TPM2, TPM3, TRIM32, TTN, ZAK Disordini Neuromuscolari di varia origine ACVR1, ADCK3, AIFM1, C10orf2, CACNA1S, CASQ1, CAV3, CLN3, CNTNAP1, COL25A1, DNA2, DOK7, FAM111B, FDX1L, FHL1, HNRNPA2B1, IKBKAP, ISCU, KIF21A, LAMP2, LRP12, MB, MSTN, MUSK, MYOT, NUP88, OPA1, ORAI1, PABPN1, PHOX2A, PLEC, PTRH2, PUS1, RAPSN, RYR1, SCN4A, SEPN1, SGCE, SLC25A42, STIM1, TOR1A, TRIM54, RIM63, TTR, TUBB3, VCP, VMA21, YARS2	16259 0-703	00G131X.25	

 Presidio Ospedaliero di Brescia SSD Laboratorio Genetica Medica SMel 26001 <i>Sistema Qualità Certificato ISO 9001:2015</i>	Sistema Socio Sanitario  Regione Lombardia ELENCO ANALISI SSD LABORATORIO GENETICA MEDICA	Codif: =====	
		Rev.	Pagina 15 di 20
		Data: 21/01/2025	

Analisi molecolare mediante NGS per GLICOGENOSI (muscolo scheletrico) AGL, ALDOA, ENO3, GBE1, GYG1, GYS1, LAMP2, LDHA, PFKM, PGAM2, PGK1, PGM1, PHKA1, PHKB, PHKG1, PRKAG2, PYGL, PYGM, RBCK1, SLC16A1	16264 0-694	00G111X.30	
Analisi molecolare mediante NGS per DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO LIPIDI (muscolo scheletrico) ABHD5, ACAD9, ACADVL, CPT2, ETFA, ETFB, ETFDH, FLAD1, LPIN1, PNPLA2, PNPLA8, SLC22A5, SLC25A20	16190 0-686	00G111X.01	
Analisi molecolare mediante NGS per Sindromi Miasteniche AGRN, ALG14, ALG2, CHAT, CHRNA1, CHRN1, CHRND, CHRNE, CHRNG, COL13A1, COLQ, DOK7, DPAGT1, GFPT1, GMPBP, LAMA5, LAMB2, LRP4, MUSK, MYO9A, PLEC, PREPL, RAPS, RPH3A, SCN4A, SLC18A3, SLC25A1, SLC5A7, SNAP25, SYT2, UNC13A, VAMP1	16521B 0-343	00G111X	16253
Analisi molecolare mediante NGS per Malattie Muscolari da difetti dei Canali Ionici ATP1A2, CACNA1A, CACNA1S, CLCN1, KCNA1, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNH2, KCNJ18, KCNJ2, KCNQ1, SCN4A, SCN5A	16521B 0-343	00G111X	16254
Analisi molecolare mediante NGS per Artrogriposi ASCC1, BICD2, ECEL1, MET, MYBPC1, MYH3, MYH8, PIEZO2, TNNI2, TNNT3, TPM2, SYNE1	16187 0-676	00G102X.24	
Analisi molecolare mediante NGS per Malattie Mitocondriali AIFM1, CHCHD10, COQ2, COQ9, COQ6, COQ4, COQ7, COX6A2, DGUOK, FASTKD2, FBXL4, MGME1, MRPS25, MSTO1, OPA1, POLG, POLG2, RNASEH1, RRM2B, SLC25A4, SUCLA2, SUCLG1, TIMM22, TK2, TMEM65, TOP3A, TYMP	16521B 0-343	00G111X	16188
Analisi molecolare mediante NGS per Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA) ABCB7, AFG3L2, ALS2, ANG, ANXA11, APEX1, AP5Z1, APOE, AR, ARHGEF28, ASAH1, ATL1, ATM, ATP1A3, ATP2B3, ATP7A, ATP13A2, ATXN1, ATXN2, ATXN3, BSCL2, C9ORF72, C10ORF2/TWINK, C21ORF2/CFAP410, CACNA1A, CCNF, CHCHD2, CHCHD10, CHMP2B, CLN8, CRYM, CYP27A1, CYP7B1, DAO, DCTN1, DHTKD1, DNAJC6, DYNC1H1, EIF4G1, ELOVL5, ERBB4, FA2H/SPG35, FBXO7, FGD4, FGGY, FIG4, FUS, GARS, GBA, GBE1, GCH1, GLA, GLE1, GRN, HEXA, HFE, HNRNPA1, HNRNPA2B1, HNRNPA3, HSPB1, HSPB8, IGHMBP2, ITM2B, ITPR1, KCNC3, KIFAP3, KIF1A, KIF1B, KIF5A, LIF, LRP10, LRRK2, MAPT, MATR3, MOBP, MTHFR, NEFH, NEK1, NOTCH1, NOTCH3, OPTN, PARK2, PARK7/DJ1, PFN1, PINK1, PLA2G6, PNPLA6/NTE/SPG39, PON1, PON2, PON3, PRKCG, PRPH, RAB7A, RAB39B, SCFD1, SETX, SIGMAR1, SLC1A2, SLC20A2, SLC52A1, SLC52A2, SLC52A3, SNCA, SOD1, SPG4/SPAST, SPG7, SPG11, SPG20/SPART, SPTLC1, SPTLC2, SQSTM1, SS18L1, SYN3, SYNJ1, TAF1, TAF15, TARDBP, TBK1, TDP1, TFG, TGFB2, TGFB3, THAP1, TIA1, TMEM173/STING1, TOR1A, TREM2, TRPC3, TRPV4, TTBK2, TTR, TUBA4A, UBQLN2, UCHL1, UNC13A, VAPB, VCP, VEGFA, VPS35, ZFYVE26/SPG15	16521C 0-344	00G131X	16129
Analisi molecolare mediante NGS per Morbo di Parkinson e Distonie APOE, ATP1A3, ATP13A2, C19orf12, CHCHD2, CP, DCTN1, DNAJC6, FA2H, FBXO7, FTL, GBA, GCH1, GLB1, GRN, LRP10, LRRK2, MAPT, PANK2, PARK2, PARK7/DJ1, PINK1, PLA2G6, RAB39B, SLC20A2, SNCA, SPG11, SYNJ1, SYN3, TAF1, TH, THAP1, TOR1A, UCHL1, VPS35, WDR45, ZFYVE26	16521B 0-343	00G111X	16248
Analisi molecolare mediante NGS per Demenza Ereditaria (Demenza fronto-temporale e Alzheimer) (FTD-AD) ANG, ANXA11, APOE, APP, ATXN1, ATXN2, CCNF, C21ORF2/CFAP410, CHCHD2, CHCHD10, CHMP2B, CSFR1, DAO, DCTN1, DHTKD1, DNMT1, ERBB4, FGGY, FIG4, FURIN,	16175 0-698	00G131X.10	

 Presidio Ospedaliero di Brescia SSD Laboratorio Genetica Medica SMel 26001 <i>Sistema Qualità Certificato ISO 9001:2015</i>	Sistema Socio Sanitario  Regione Lombardia ELENCO ANALISI SSD LABORATORIO GENETICA MEDICA	Codif: =====	
		Rev.	Pagina 16 di 20
		Data: 21/01/2025	

FUS, GBA, GRN, HNRNPA1, HNRNPA2B1, HNRNPA3, ITM2B, KIF1A, KIF1B, KIF5A, KIFAP3, LRP10, MAPT, MATR3, MOBP, NEFH, NOTCH3, NPC1, NPC2, OPTN, PFN1, PRNP, PRPH, PSEN1, PSEN2, SBF1/MTMR5, SQSTM1, SS18L1, TAF15, TARDBP, TBK1, TIA1, TREM2, TUBA4A, UBQLN2, UNC13A, VCP			
Analisi molecolare mediante NGS per Neuropatie AARS, ABCD1, AFG3L2, AIFM1, ANG, ARHGEF10, ARHGEF28, ARSA, ATL1, ATM, ATP7A, ATP7B, BSCL2, C10ORF2/TWNK, CHCHD10, CCT5, CRYAB, CYP27A1, DCTN1, DHTKD1, DNAJB2, DNM2, DNMT1, DST, DYNC1H1, EGR2, FA2H/SPG35, FAM134B/RETREG1, FBLN5, FGD4, FIG4, GALC, GARS, GDAP1, GJB1, GLA, GNB4, HARS, HINT1, HMBS/PBGD, HSPB1, HSPB8, LIF, IGHMBP2, IKBKAP/ELP1, INF2, ITPR1, KARS, KIF1A, KIF1B, KIF5A, LITAF, LMNA, LRSAM1, MARS, MATR3, MED25, MFN2, MME, MOBP, MPZ, MTMR2, NDRG1, NEFL, NEFH, NGF, NTRK1, PLEKHG5, PLP1, PMP22, PNPLA6/NTE/SPG39, PRPH, PRPS1, PRX, RAB7A, REEP1, SBF1/MTMR5, SBF2/MTMR13, SETX, SH3TC2, SIGMAR1, SORD, SPG4/SPAST, SPG7, SPG11, SPG20/SPART, SPTLC1, SPTLC2, SURF1, TDP1, TFG, TRIM2, TRPV4, TTR, TYMP, UCHL1, VAPB, VCP, WNK1, XPC, YARS, ZFYVE26/SPG15	16176 0-702	00G131X.20	
Analisi molecolare mediante NGS per Malattia di Niemann-Pick NPC1, NPC2	16273 0-671	00G102X.15	
Analisi molecolare mediante NGS per MICROANGIOPATIE CEREBRALI (Malattia dei Piccoli Vasi Cerebrali) ABCC6, ACP5, ACTA2, ADAMTS13, APP, CBS, CECR1, COL4A1, COL4A2, CTSA, CYP11B1, FOXC1, GAA, GLA, HSD11B2, HTRA1, ITM2B, MMACHC, MTHFR, MUT, NOTCH3, PDE3A, PRKG1, SAMHD1, SCNN1B, SCNN1G, TREX1	16134 0-692	00G111X.19	
Analisi molecolare mediante NGS per Dissezioni Arteriose ACTA2, ADAR, COL3A1, COL4A1, COL4A2, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COL5A1, COL5A2, EFEMP2, ELN, FBLN5, FBN1, FLNA, FOXE3, IFIH1, LOX, MFAP5, MYH11, MYLK, NOTCH1, PLOD1, PLOD3, PRKG1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, SAMHD1, SKI, SLC2A10, SMAD3, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2, TREX1	16521B 0-343	00G111X	16136

TALASSEMIE ED EMOGLOBINOPATIE			
ANALISI	Cod. DNLAB CUP-ALA	Cod. Ministeriale	Solo per il laboratorio
Analisi molecolare di screening mutazioni Alfa-talassemia	16498 0-7178	00G101.01	
Analisi molecolare di screening mutazioni Beta-talassemia	16499 0-7179	00G101.02	
Analisi molecolare gene HBA	16400 0-8802	00G101.07	16280
Analisi molecolare gene HBB	16400 0-8802	00G101.07	16281
Analisi molecolare gene HBD	16400 0-8802	00G101.07	16282

 Presidio Ospedaliero di Brescia SSD Laboratorio Genetica Medica SMel 26001 Sistema Qualità Certificato ISO 9001:2015	Sistema Socio Sanitario  Regione Lombardia	ELENCO ANALISI SSD LABORATORIO GENETICA MEDICA		Codif: =====
				Rev. Pagina 17 di 20
				Data: 21/01/2025

TROMBOFILIA (Fattori della Coagulazione)			
ANALISI (ESAMI CON ACCESSO DIRETTO AGLI SPORTELLI)	Cod. DNLAB CUP-ALA	Cod. Ministeriale	Solo per il laboratorio
Analisi molecolare per mutazione nota gene Protrombina (Fattore II) (gene F2)	3149 0-149	00G191.08	
Analisi molecolare per mutazione nota gene Fattore V di Leiden (gene F5)	3110 0-110	00G191.09	
Analisi molecolare per isoforme apolipoproteine E (gene APO-E)	3127 0-9179	00G191.07	
GENETICA ALTRE PATOLOGIE			
ANALISI MUTAZIONI NOTE/RICORRENTI	Cod. DNLAB CUP-ALA	Cod. Ministeriale Quantità	Solo per il laboratorio
Ricerca di mutazioni associate ad iperaldosteronismo (gene GRA Cyp11B2/Cyp11B1)	16512 0-8756	00G191.07	16204
Ricerca di mutazioni note per Morbo di Crohn (gene NOD2)	16512 0-8756	00G191.07	16310
Ricerca di mutazioni associate a Nanismo Tanatoforo e Nanismo Acondroplastico (gene FGFR3)	16512 0-8756	00G191.07	16525
ANALISI SINGOLO GENE	Cod. DNLAB CUP-ALA	Cod. Ministeriale Quantità	Solo per il laboratorio
Analisi molecolare per Displasia setto-ottica (gene HESX1)	16400 0-8802	00G101.07	16212
Analisi molecolare per Insensibilità al recettore per gli androgeni (gene A.R.)	16400 0-8802	00G101.07	16213
Analisi molecolare per Ipoflasia ipofisaria (gene LHX4)	16400 0-8802	00G101.07	16214
Analisi molecolare per Deficit di 5alfa-reduttasi (gene SRD5A2)	16400 0-8802	00G101.07	16309
ANALISI MEDIANTE NGS (NEXT GENERATION SEQUENCING)	Cod. DNLAB CUP-ALA	Cod. Ministeriale Quantità	Solo per il laboratorio
Analisi molecolare mediante NGS per DEFICIT ISOLATO ORMONE DELLA CRESCITA GH1, GHR	16211 0-677	00G102X.30	
Analisi molecolare mediante NGS per Displasia Metatropica TRPV4	16521 0-8747	00G101.07	16150

 Presidio Ospedaliero di Brescia SSD Laboratorio Genetica Medica SMel 26001 Sistema Qualità Certificato ISO 9001:2015	Sistema Socio Sanitario  Regione Lombardia	ELENCO ANALISI SSD LABORATORIO GENETICA MEDICA		Codif: =====
				Rev. Pagina 18 di 20
		Data: 21/01/2025		

Analisi molecolare mediante NGS per Condrodisplasia Metafisaria tipo Jansen PTH1R	16521 0-8747	00G101.07	16151
Analisi molecolare mediante NGS per Amaurosi Congenita di Leber NMNAT1, RPE65, CRB1, RD3, MERTK, KCNJ13, IQCB1, DTHD1, LRAT, TULP1, LCA5, IMPDH1, CABP4, CEP290, RGPRI1, OTX2, MPP5, RDH12, SPATA7, AIPL1, GUCY2D, CRX	16521B 0-343	00G111X	16167
Analisi molecolare mediante NGS per DIFETTI DELLO SVILUPPO SESSUALE SRD5A2, AMH, AMHR2, AR, HSD17B3, HSD3B2, MAMLD1, NR5A1, SRD5A2, WT1, StAR, CYP11A1, CYP11B1, CYP17A1, POR, SOX9, CBX2, SRY	16263 0-687	00G111X.06	

CITOGENETICA

CITOGENETICA ONCOEMATOLOGICA ACQUISITA			
ANALISI	Cod. DNLAB CUP-ALA	Cod. Ministeriale Quantità	Solo per il laboratorio
SANGUE PERIFERICO NON STIMOLATO			
ANAL.CITOG. Patologia oncologica/oncoematologica SU LINFOCITI (Cariotipo metafasi sopontanee su sangue periferico non stimolato)	16055 0-8662	00G201.00	
IBRID. IN SITU (FISH)	Sex Mismatch	16008 0-8659	00G208.35
	sonde in cosmide	16013 0-8666	00G208.35
	sonde alfoidi	16015 0-8664	00G208.35
	sonde painting	16012 0-8665	00G208.35
IBRID. IN SITU (FISH) Leucemia linfatica cronica - SOSP. DIAGN.	P16002 0-377	00G208.20 (x3)	
SANGUE MIDOLLARE			
ANAL.CITOG. Patologia oncologica/oncoematologica SU LINFOCITI (Cariotipo metafasi sopontanee su sangue midollare)	16054 0-8660	00G201.00	
ANAL. CITOG. LEUCEMIA MIELOIDE ACUTA - SOSPETTO DIAGN.	16034 0-726	00G202.02	
ANAL. CITOG. Sindromi Mielodisplastiche - sospetto diagn.	16035 0-727	00G202.03	
ANAL. CITOG. Leucemia LINFOBLASTICA acuta - sospetto diagn.	16033 0-728	00G202.04	

 Presidio Ospedaliero di Brescia SSD Laboratorio Genetica Medica SMel 26001 <i>Sistema Qualità Certificato ISO 9001:2015</i>	Sistema Socio Sanitario  Regione Lombardia	ELENCO ANALISI SSD LABORATORIO GENETICA MEDICA		Codif: =====
				Rev. Pagina 19 di 20
		Data: 21/01/2025		

ANAL. CITOG. Neoplasie Mieloproliferative - sospetto diagn.		16032 0-729	00G202.05	
ANAL. CITOG. Linfomi non-Hodgkin - sospetto diagn.		16031 0-731	00G202.06	
ANAL. CITOG. Leucemia linfatica cronica- sospetto diagn.		16030 0-732	00G202.07	
ANAL. CITOG. Leucemia mieloide cronica - sospetto diagn.		16029 0-733	00G202.08	
IBRID. IN SITU (FISH)	Sex Mismatch	16007 0-8657	00G208.35	
	sonde in cosmide	16006 0-8656	00G208.35	
	sonde alfoidi	16014 0-8663	00G208.35	
	sonde painting	16003 0-8654	00G208.35	
IBRID. IN SITU (FISH) Leucemia mieloide cronica - SOSP. DIAGN.		16077 0-734	00G208.30	
IBRID. IN SITU (FISH) Mieloma multiplo e gammopatie monoclonali		P16003 0-378	00G208.31 (x3)	
IBRID. IN SITU (FISH) Leucemia linfatica cronica - SOSP. DIAGN.		P16001 0-376	00G208.20 (x3)	

CITOGENETICA COSTITUZIONALE			
ANALISI	Cod. DNLAB CUP-ALA	Cod. Ministeriale Quantità	Solo per il laboratorio
SANGUE PERIFERICO			
ANAL.CITOG. POSTNAT. COSTITUZIONALE SU LINFOCITI Comprende: Cariotipo Standard, Cariotipo Standard e studio del mosaicismo	16050 0-371	00G201	
ANAL.CITOG.POSTNAT. Sindrome Associata Anomalia Cromosomica	16049 0-705	00G201.02	
ANAL.CITOG.POSTNAT. Difetti congeniti/quadri malformativi	16048 0-706	00G201.03	
ANAL.CITOG.POSTNAT. valutazione cariotipo per disabilità intellettiva	16047 0-707	00G201.04	
ANAL.CITOG.POSTNAT. Ritardo accrescimento/sviluppo	16046 0-708	00G201.05	
ANAL.CITOG.POSTNAT. Amenorrea/menopausa precoce	16045 0-709	00G201.06	

 Presidio Ospedaliero di Brescia Sistema Socio Sanitario  Regione Lombardia SSD Laboratorio Genetica Medica SMel 26001 Sistema Qualità Certificato ISO 9001:2015	ELENCO ANALISI SSD LABORATORIO GENETICA MEDICA		Codif: =====
	Rev.	Pagina 20 di 20	
			Data: 21/01/2025

ANAL.CITOG.POSTNAT. per Genitali ambigui	16044 0-710	00G201.07	
ANAL.CITOG.POSTNAT. Sterilità, infertilità, poliabortività	16043 0-711	00G201.08	
ANAL.CITOG.POSTNAT. Consanguinei portatori anomalia cromosomica	16042 0-712	00G201.09	
ANAL.CITOG.POSTNAT. Anomal. Crom. Genitori sog. Malform./s. anomal.crom.	16040 0-719	00G201.11	
ANAL.CITOG.POSTNAT. Anomal. Crom. Sosp. per preced. Anal. genet.	16039 0-721	00G201.12	
ANAL.CITOG.POSTNAT. Conferma mosaicismo cromosomico	16038 0-722	00G201.13	
ANAL.CITOG.POSTNAT. abortività spontanea ripetuta	16037 0-724	00G201.14	
ANAL.CITOG.POSTNAT. Sindr. nota ass. micro-del./duplic.	16036 0-725	00G201.15	