

Prestazioni di Genetica Medica

CODICE	DESCRIZIONE	TARIFFA in euro	MATERIALE BIOLOGICO	APPROPRIATEZZA PRESCRITTIVA
91.29.A	MUTAZIONI DELLA FIBROSI CISTICA. TEST DI PRIMO LIVELLO. Ricerca delle mutazioni del gene CFTR (con qualsiasi metodo). Il metodo deve prevedere la ricerca di almeno 30 mutazioni Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.30.1 ANALISI DI MUTAZIONI DEL DNA; Con Reverse Dot Blot (da 2 a 10 mutazioni) (Blocchi di circa 400 bp).	707,00	Sangue periferico, liquido amniotico, villi coriali	Test di primo livello. Si considerano appropriate alla richiesta di questa analisi le seguenti indicazioni cliniche: 1. accertamento dello stato di portatore di mutazioni di fibrosi cistica (CF); 2. diagnosi clinica di sospetto di CF o malattia CF-like; 3. diagnosi prenatale (su indicazione dello specialista).
91.29.B	MUTAZIONI DELLA FIBROSI CISTICA. TEST DI SECONDO LIVELLO. Ricerca delle mutazioni del gene CFTR (con qualsiasi metodo). Il metodo deve prevedere la ricerca in 27 esoni Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.30.1 ANALISI DI MUTAZIONI DEL DNA; Con Reverse Dot Blot (da 2 a 10 mutazioni) (Blocchi di circa 400 bp).	1.331,00	Sangue periferico e altri materiali biologici	Test di secondo livello. Si considerano appropriate alla richiesta di questa analisi le seguenti indicazioni cliniche: 1. identificazione di partner portatori di mutazioni genetiche negativi al test di primo livello; 2. identificazione di mutazioni rare in pazienti con diagnosi clinica di sospetto di CF o malattia CF-like negativi al test di primo livello o portatori di singola mutazione.
91.29.C	MUTAZIONI DELLA FIBROSI CISTICA IN FAMILIARI. TEST MIRATO. Ricerca mirata delle mutazioni del gene CFTR (con qualsiasi metodo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp).	274,00	Sangue periferico e altri materiali biologici	Test di primo livello. Si considerano appropriate alla richiesta di questa analisi le seguenti indicazioni cliniche: 1. accertamento dello stato di portatore di mutazioni di fibrosi cistica (CF) in soggetti in cui è stata identificata la mutazione nella famiglia 2. diagnosi prenatale (su indicazione dello specialista).
91.29.D	MUTAZIONI DEL FATTORE V LEIDEN. Ricerca della mutazione G1691A (con qualsiasi metodo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) 91.29.4 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA. Con reazione polimerasica a catena e ibridazione con sonde non radiomarcate.	225,00	Sangue periferico e altri materiali biologici	Si considerano appropriate alla richiesta di questa analisi le seguenti indicazioni cliniche: 1. pazienti che abbiano sofferto di eventi trombotici, in particolare quelli avvenuti in età giovanile (< 40-45 anni); 2. fenomeni trombotici documentati in consanguinei; 3. poliabortività; 4. pazienti in terapia estroprogestinica che presentano fattori di rischio per tromboembolia; 5. complicità della gravidanza (ad esempio pre-eclampsia, IUGR).
91.29.E	MUTAZIONI DEL FATTORE II. Ricerca della mutazione G20210A (con qualsiasi metodo) Incluso: n. 1 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.4 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA. Con reazione polimerasica a catena e ibridazione con sonde non radiomarcate.	225,00	Sangue periferico e altri materiali biologici	Si considerano appropriate alla richiesta di questa analisi le seguenti indicazioni cliniche: 1. pazienti che abbiano sofferto di eventi trombotici, in particolare quelli avvenuti in età giovanile (< 40-45 anni); 2. fenomeni trombotici documentati in consanguinei; 3. poliabortività; 4. pazienti in terapia estroprogestinica che presentano fattori di rischio per tromboembolia; 5. complicità della gravidanza (ad esempio pre-eclampsia, IUGR).
CODICE	DESCRIZIONE	TARIFFA in euro	MATERIALE BIOLOGICO	APPROPRIATEZZA PRESCRITTIVA
91.29.F	MUTAZIONI DI MTHFR. Ricerca delle mutazioni C677T e A1298C (la ricerca di una o di entrambe le mutazioni, con qualsiasi metodo, corrisponde ad un'unica prestazione) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.4 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA. Con reazione polimerasica a catena e ibridazione con sonde non radiomarcate.	225,00	Sangue periferico e altri materiali biologici	Si considerano appropriate alla richiesta di questa analisi le seguenti indicazioni cliniche: 1. fattori di rischio specifico (iperomocisteinemia) 2. pazienti che abbiano sofferto di eventi trombotici, in particolare quelli avvenuti in età giovanile (< 40-45 anni); 3. fenomeni trombotici documentati in consanguinei; 4. poliabortività; 5. pazienti in terapia estroprogestinica che presentano fattori di rischio per tromboembolia. Non è appropriato impiegare questa analisi come test di screening della trombofilia.
91.29.G	MICRODELEZIONE DEL CROMOSOMA Y. Ricerca delle microdelezioni nelle regioni AZF (con qualsiasi metodo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA; Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi.	293,00	Sangue periferico e altri materiali biologici	Si considerano appropriate alla richiesta di questa analisi le seguenti indicazioni cliniche: 1. conferma della diagnosi clinica d'infertilità nel maschio; 2. verifica di segregazione in ambito familiare.
91.29.H	FRAGILITÀ DEL CROMOSOMA X (FRAXA). TEST DI PRIMO LIVELLO. Studio del numero delle sequenze CCG ripetute nel gene FMR1 (con qualsiasi metodo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.30.2 ANALISI DI POLIMORFISMI (str, VNTR); Con reazione polimerasica a catena ed elettroforesi (per locus).	235,00	Sangue periferico, liquido amniotico, villi coriali	Test di primo livello. Si considerano appropriate alla richiesta di questa analisi le seguenti indicazioni cliniche: 1. ritardo mentale; 2. menopausa precoce; 3. iporesponsività ovarica; 4. diagnosi prenatale; 5. sindrome del tremore e atassia associata a X fragile.
91.29.J	FRAGILITÀ DEL CROMOSOMA X (FRAXA). TEST DI SECONDO LIVELLO. Studio del numero delle sequenze CCG ripetute nel gene FMR1 (con qualsiasi metodo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.30.2 ANALISI DI POLIMORFISMI (str, VNTR); Con reazione polimerasica a catena ed elettroforesi (per locus); 91.29.1 ANALISI DEL DNA ED IBRIDAZIONE CON Sonda MOLECOLARE (Southern blot).	407,00	Sangue periferico, liquido amniotico, villi coriali	Test di secondo livello. Si considerano appropriate alla richiesta di questa analisi le seguenti indicazioni cliniche: 1. ritardo mentale; 2. familiarità documentata; 3. diagnosi prenatale.
91.29.K	MUTAZIONI DELLA EMOCROMATOSI. Ricerca delle mutazioni C282Y e H63D (la ricerca di una o di entrambe le mutazioni, con qualsiasi metodo, corrisponde ad un'unica prestazione) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.4 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA. Con reazione polimerasica a catena e ibridazione con sonde non radiomarcate.	225,00	Sangue periferico e altri materiali biologici	Si considerano appropriate alla richiesta di questa analisi le seguenti indicazioni cliniche: 1. sospetto clinico di emocromatosi; 2. diagnosi precoce in pazienti con familiarità per emocromatosi.
91.29.L	MUTAZIONI DELLA ALFA-TALASSEMIA. Ricerca delle mutazioni del gene della alfa-globina (con qualsiasi metodo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.30.1 ANALISI DI MUTAZIONI DEL DNA; Con Reverse Dot Blot (da 2 a 10 mutazioni)	277,00	Sangue periferico, liquido amniotico, villi coriali	Si considerano appropriate alla richiesta di queste analisi le seguenti indicazioni cliniche: 1. diagnosi prenatale; 2. evidenza clinica di una forma di talassemia intermedia; 3. storia familiare con rischio riproduttivo.
91.29.M	MUTAZIONI DELLA BETA-TALASSEMIA. Ricerca delle mutazioni del gene della beta-globina (con qualsiasi metodo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.30.1 ANALISI DI MUTAZIONI DEL DNA; Con Reverse Dot Blot (da 2 a 10 mutazioni)	277,00	Sangue periferico, liquido amniotico, villi coriali	Si considerano appropriate alla richiesta di queste analisi le seguenti indicazioni cliniche: 1. diagnosi prenatale; 2. evidenza clinica di una forma di talassemia intermedia; 3. storia familiare con rischio riproduttivo.

Allegato alla DGR n. 4716 Del 23/01/2013

CODICE	DESCRIZIONE	TARIFFA in euro	MATERIALE BIOLOGICO	APPROPRIATEZZA PRESCRITTIVA
91.29.N	MUTAZIONI DELLA CONNESSINA 26. TEST COMPLETO. Ricerca delle mutazioni del gene (con qualsiasi metodo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.30.1 ANALISI DI MUTAZIONI DEL DNA; Con Reverse Dot Blot (da 2 a 10 mutazioni).	492,00	Sangue periferico, liquido amniotico, villi coriali	Si considerano appropriate alla richiesta di questa analisi le seguenti indicazioni cliniche: 1. sospetto clinico di sordità neurosensoriale; 2. diagnosi prenatale.
91.29.P	MUTAZIONI DELLA CONNESSINA 26 IN FAMILIARI. TEST MIRATO. Ricerca delle mutazioni del gene (con qualsiasi metodo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp).	274,00	Sangue periferico e altri materiali biologici	Si considera appropriata alla richiesta di questa analisi la seguente indicazione clinica: 1. accertamento dello stato di portatore di mutazioni della connessina 26 in soggetti in cui è stata identificata la mutazione nella famiglia.
91.29.Q	MUTAZIONI DELLA CONNESSINA 30. TEST COMPLETO. Ricerca delle mutazioni del gene (con qualsiasi metodo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.30.1 ANALISI DI MUTAZIONI DEL DNA; Con Reverse Dot Blot (da 2 a 10 mutazioni).	492,00	Sangue periferico, liquido amniotico, villi coriali	Si considerano appropriate alla richiesta di questa analisi le seguenti indicazioni cliniche: 1. sospetto clinico di sordità neurosensoriale; 2. diagnosi prenatale.
91.29.R	MUTAZIONI DELLA CONNESSINA 30 IN FAMILIARI. TEST MIRATO. Ricerca delle mutazioni del gene (con qualsiasi metodo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp).	274,00	Sangue periferico e altri materiali biologici	Si considera appropriata alla richiesta di questa analisi la seguente indicazione clinica: 1. accertamento dello stato di portatore di mutazioni della connessina 30 in soggetti in cui è stata identificata la mutazione nella famiglia.
91.29.S	MUTAZIONI DI BRCA1. TEST COMPLETO. Ricerca delle mutazioni del gene (con qualsiasi metodo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp); 91.38.1 RICERCA MUTAZIONE (DGGE) Ricerca heteroduplex (HA).	1.700,00	Sangue periferico e altri materiali biologici	Si considerano appropriate alla richiesta di queste analisi le seguenti indicazioni cliniche: 1. pazienti con storia familiare di tumore al seno o di tumore ovarico; 2. pazienti con insorgenza in età giovanile (< 40-45 anni) di tumore al seno o di tumore ovarico.
91.29.T	MUTAZIONI DI BRCA1 IN FAMILIARI. TEST MIRATO. Ricerca delle mutazioni del gene (con qualsiasi metodo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp).	274,00	Sangue periferico e altri materiali biologici	Si considera appropriata alla richiesta di questa analisi la seguente indicazione clinica: 1. accertamento dello stato di portatore di mutazioni di BRCA1 in soggetti in cui è stata identificata la mutazione nella famiglia.
91.29.U	RIARRANGIAMENTI IN BRCA1 MEDIANTE MLPA Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.1 ANALISI DEL DNA ED IBRIDAZIONE CON Sonda MOLECOLARE (Southern blot).	406,00	Sangue periferico e altri materiali biologici	Si considera appropriata alla richiesta di questa analisi la seguente indicazione: 1. ricerca di delezioni e duplicazioni di BRCA1, su specifica indicazione dello specialista.
91.29.W	MUTAZIONI DI BRCA2. TEST COMPLETO. Ricerca delle mutazioni del gene (con qualsiasi metodo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp); 91.38.1 RICERCA MUTAZIONE (DGGE) Ricerca heteroduplex (HA).	2.000,00	Sangue periferico e altri materiali biologici	Si considerano appropriate alla richiesta di queste analisi le seguenti indicazioni cliniche: 1. pazienti con storia familiare di tumore al seno o di tumore ovarico; 2. pazienti con insorgenza in età giovanile (< 40-45 anni) di tumore al seno o di tumore ovarico.
91.29.X	MUTAZIONI DI BRCA2 IN FAMILIARI. TEST MIRATO. Ricerca delle mutazioni del gene (con qualsiasi metodo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp).	274,00	Sangue periferico e altri materiali biologici	Si considera appropriata alla richiesta di questa analisi la seguente indicazione clinica: 1. accertamento dello stato di portatore di mutazioni di BRCA2 in soggetti in cui è stata identificata la mutazione nella famiglia.

CODICE	DESCRIZIONE	TARIFFA in euro	MATERIALE BIOLOGICO	APPROPRIATEZZA PRESCRITTIVA
91.29.Y	RIARRANGIAMENTI IN BRCA2 MEDIANTE MLPA Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.1 ANALISI DEL DNA ED IBRIDAZIONE CON Sonda MOLECOLARE (Southern blot).	406,00	Sangue periferico e altri materiali biologici	Si considera appropriata alla richiesta di questa analisi la seguente indicazione: 1. ricerca di delezioni e duplicazioni di BRCA2, su specifica indicazione dello specialista.
91.29.Z	RIARRANGIAMENTI (DELEZIONI E DUPLICAZIONI) DI ALTRI GENI UMANI MEDIANTE MLPA e tecniche assimilabili (per ciascun gene) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.1 ANALISI DEL DNA ED IBRIDAZIONE CON Sonda MOLECOLARE (Southern blot).	406,00	Sangue periferico, liquido amniotico, villi coriali	Si considera appropriata alla richiesta di questa analisi la seguente indicazione: 1. ricerca di delezioni e duplicazioni di geni, su specifica indicazione dello specialista.
91.29.6	ANALISI QUANTITATIVA DI ACIDI NUCLEICI UMANI MEDIANTE PCR REAL TIME (RT-PCR) o tecniche assimilabili; (se impiegata nei casi per i quali è previsto uno specifico codice con la relativa tariffa non è possibile chiedere il rimborso in aggiunta al codice specifico) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.4 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA. Con reazione polimerasica a catena e ibridazione con sonde non radiomarcate.	225,00	Sangue periferico e altri materiali biologici	Si considera appropriata alla richiesta di questa analisi la seguente indicazione: 1. analisi quantitativa di acidi nucleici, su specifica indicazione dello specialista.
91.29.7	ANALISI DI SEQUENZA GENICHE MEDIANTE NEXT GENERATION SEQUENCING (NGS) e tecniche assimilabili; (se impiegata nei casi per i quali sono previsti uno o più specifici codici con le relative tariffe, non è possibile chiedere il rimborso in aggiunta. Se impiegata nei casi per i quali sono previsti uno o più specifici codici con le relative tariffe e questa/e risultano maggiori di 91.29.7 codificare 91.29.7) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.4 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA. Con reazione polimerasica a catena e ibridazione con sonde non radiomarcate.	2.150,00	Sangue periferico e altri materiali biologici	Si considera appropriata alla richiesta di questa analisi la seguente indicazione: 1. analisi di sequenze geniche, su specifica indicazione dello specialista, per pannelli di geni validati analiticamente e clinicamente.