



# Elenco Esami

**E l e n c o   E s a m i**

# Indice

■	PRESENTAZIONE	2
■	ELENCO ESAMI	5
■	Abortività Ricorrente	7
■	Citogenetica	8
■	Citogenetica Molecolare	8
■	Citoistopatologia	9
■	Diagnosi Genetica Preimpianto	10
■	Diagnosi Prenatale	10
■	Diagnosi Prenatale non Invasiva	10
■	Farmacogenetica	11
■	Genetica Biochimica	17
■	Genetica Odontoiatrica	17
■	Genetica Cardiovascolare	18
■	Genetica Molecolare	20
■	Genetica Preventiva	25
■	Genetica della Riproduzione ( <i>infertilità femminile</i> )	28
■	Menopausa Precoce	28
■	Genetica della Riproduzione ( <i>infertilità maschile</i> )	29
■	Indagini di Paternità e Consanguineità	30
■	Genetica Forense	30
■	Infettivologia Molecolare	31
■	Istocompatibilità	35
■	Next Generation Sequencing (NGS)	36
■	Nutrigenetica	44
■	Oncologia Molecolare	47
■	Pannelli Genetici Multipli	49
■	LEGENDA CAMPIONI BIOLOGICI	52
■	LEGENDA NOTE TECNICHE	53
■	PRELIEVO E CONSERVAZIONE DEL MATERIALE BIOLOGICO	54
■	INFORMAZIONI GENERALI DI SERVICE	55
■	SISTEMA INFORMATICO	57
■	SCHEDA DI ACCETTAZIONE CAMPIONI	59

# Abortività Ricorrente

Analisi genetiche e *management* delle coppie con anamnesi positiva per poliabortività

ANALISI	METODICA	TIPO CAMPIONE	TEMPI DI RISPOSTA
CARIOTIPO su sangue periferico	Citogenetica/IDL 25	EPA	20 gg
CARIOTIPO su materiale abortivo	Citogenetica/IDL 24	MA	30 gg
CARIOTIPO MOLECOLARE su materiale abortivo	CGH-Array/IDL 03	MA	3 gg

## PANNELLO ABORTIVITÀ RICORRENTE

ANNEXINA A5 ( <i>Gene ANXA5</i> ): aplotipo M2	PCR/IDL 05	S-EDTA - MA	7 gg
FATTORI INFETTIVOLOGICI ( <i>Chlamydia-CMV</i> )	PCR/IDL 06	PL	4-7 gg
FATTORI TROMBOFILICI ( <i>ACA, AFL, LAC, AT3, APC Resistenza, Omocisteina, Proteina C, APTT, PT</i> )	Service	1 prov PLASMA/1 prov S-EDTA/1 prov EPA	7 gg
HLA-G	PCR/IDL 03	S-EDTA	7-10 gg
MOLA IADATIFORME RICORRENTE ( <i>Gene NALP7</i> )	PCR/IDL 05	S-EDTA	7 gg
PROFILO ORMONALE ( <i>FSH, LH, TSH, Prolattina</i> )	Service		10 gg
SUSCETTIBILITÀ ALL'ABORTO RICORRENTE ( <i>Gene SYCP3</i> )	PCR/IDL 05	S-EDTA - MA	7 gg
PANNELLO AUTOANTICORPI ( <i>ANA, ENA, ASMA, LAC, ACA</i> )	Service	SR	10 gg
PANNELLO TROMBOFILIA ABORTIVITÀ RICORRENTE ( <i>FV, FII, MTHFR 677-1298, PAI-1</i> )	PCR/IDL 05	PL	7-10 gg
PANNELLO TROMBOFILIA 4 mutazioni ( <i>Fatt.V di Leiden, Fatt.II, MTHFR C677T, MTHFR 1298 A/C</i> )	PCR/IDL 05	S-EDTA/TB	7-10 gg
PANNELLO TROMBOFILIA IPERTENSIONE ( <i>Fattore V di Leiden, Fatt.V Y 1702C, Fattore II, MTHFR C677T, MTHFR 1298 A/C, AGT, ACE</i> )	PCR/IDL 05	S-EDTA/TB	7-10 gg
PANNELLO TROMBOFILIA 5 Mutazioni ( <i>Fattore V di Leiden, Fattore V Y1702C, Fattore V 1299, Fattore V Cambridge, Fattore II/Protrombina</i> )	PCR/IDL 05	S-EDTA/TB	7-10 gg
PANNELLO 15 mutazioni ( <i>Fattore V di Leiden, Fattore V mut. 1702, Fattore V mut. 1299, Fattore V Cambridge, Fattore II, β Fibrinogeno, PAI-1, Fattore XIII, HPA, ACE, ApoE, ApoB, AGT, MTHFR (C677T,1298A/C)</i> )	PCR/IDL 05	S-EDTA/TB	7-10 gg

\*In caso di mancata crescita verranno trattenute 50 euro, quali spese di coltura.

N.B. In casi particolari, e solo per alcuni esami, è previsto il servizio con procedura d'urgenza, al costo maggiorato del 30% sul prezzo di listino. Contattare il laboratorio.

# Citogenetica

Diagnosi di alterazioni cromosomiche, numeriche o strutturali

ANALISI	METODICA	TIPO CAMPIONE	TEMPI DI RISPOSTA
CARIOTIPO CLASSICO 100 metafasi su sangue periferico	Citogenetica/IDL 25	EPA	20 gg
CARIOTIPO CLASSICO su sangue periferico	Citogenetica/IDL 25	EPA	15 gg
CARIOTIPO CLASSICO su liquido amniotico + AFP	Citogenetica/IDL 25 Immunoenzim./IDL 28	LA	20 gg
CARIOTIPO CLASSICO su materiale abortivo	Citogenetica/IDL 25	MA	30 gg
CARIOTIPO CLASSICO su villi coriali ( <i>metodo diretto + coltura</i> )	Citogenetica/IDL 24	VC	20 gg

# Citogenetica Molecolare

Diagnosi di alterazioni cromosomiche strutturali submicroscopiche (*Tecnologia Array-CGH*)

ANALISI	METODICA	TIPO CAMPIONE	TEMPI DI RISPOSTA
CARIOTIPO MOLECOLARE su liquido amniotico/su villi coriali	CGH-Array/IDL 03	LA/CVS	3-5 gg
CARIOTIPO MOLECOLARE su materiale abortivo	CGH-Array/IDL 03	LA/CVS	3-5 gg
CARIOTIPO MOLECOLARE su sangue periferico ( <i>alta risoluzione</i> )	CGH-Array/IDL 03	LA/CVS	15-30 gg

## SINDROMI DA MICRODELEZIONE / MICRODUPLICAZIONE

1p36 Deletion Syndrome	CGH-Array /IDL 03	LA / S-EDTA	3-7 gg
1q21.1 Deletion Syndrome, 1.35-Mb	CGH-Array /IDL 03	LA / S-EDTA	3-7 gg
3q29 Microdeletion Syndrome	CGH-Array /IDL 03	LA / S-EDTA	3-7 gg
15q13.3 Microdeletion Syndrome	CGH-Array /IDL 03	LA / S-EDTA	3-7 gg
17q21.31 Microdeletion Syndrome	CGH-Array /IDL 03	LA / S-EDTA	3-7 gg
22q11.2 Deletion Syndrome, Distal	CGH-Array /IDL 03	LA / S-EDTA	3-7 gg
22q13.3 Deletion Syndrome	CGH-Array /IDL 03	LA / S-EDTA	3-7 gg
Angelman Syndrome; AS	CGH-Array /IDL 03	LA / S-EDTA	3-7 gg
Aniridia; AN ( <i>del 11p</i> )	CGH-Array /IDL 03	LA / S-EDTA	3-7 gg
Beckwith-Wiedemann Syndrome; BWS	CGH-Array /IDL 03	LA / S-EDTA	3-7 gg
Buschke-Ollendorff Syndrome ( <i>del 12q14</i> )	CGH-Array /IDL 03	LA / S-EDTA	3-7 gg
Campomelic Dysplasia ( <i>del SOX9</i> )	CGH-Array /IDL 03	LA / S-EDTA	3-7 gg
Cat Eye Syndrome; CES - invdup(22)	CGH-Array /IDL 03	LA / S-EDTA	3-7 gg
Charcot-Marie-Tooth Disease, Demyelinating, Type 1a; CMT1A		LA / S-EDTA	3-7 gg
Cri-Du-Chat Syndrome	CGH-Array /IDL 03	LA / S-EDTA	3-7 gg
Digeorge Syndrome/Velocardiofacial Syndrome Spectrum Of Malformation 2	CGH-Array /IDL 03	LA / S-EDTA	3-7 gg
Digeorge Syndrome; DGS	CGH-Array /IDL 03	LA / S-EDTA	3-7 gg
Holoprosencephaly	CGH-Array /IDL 03	LA / S-EDTA	3-7 gg
Kabuki Syndrome ( <i>8p22</i> )	CGH-Array /IDL 03	LA / S-EDTA	3-7 gg
Kallmann Syndrome 1; KAL1 ( <i>del Xp22.3</i> )	CGH-Array /IDL 03	LA / S-EDTA	3-7 gg
Leri-Weill Dyschondrosteosis; LWD	CGH-Array /IDL 03	LA / S-EDTA	3-7 gg

N.B. È previsto solo in casi particolari il servizio con procedura d'urgenza al costo maggiorato del 30% sul listino. Contattare il laboratorio.

# Citogenetica Molecolare

Diagnosi di alterazioni cromosomiche strutturali submicroscopiche (*Tecnologia Array-CGH*)

ANALISI	METODICA	TIPO CAMPIONE	TEMPI DI RISPOSTA
Miller-Dieker Lissencephaly Syndrome; MDLS ( <i>del 17p13.3</i> )	CGH-Array /IDL 03	LA / S-EDTA	3-7 gg
Muscular Dystrophy, Duchenne/Becker ( <i>del DMD</i> )	CGH-Array /IDL 03	LA / S-EDTA	3-7 gg
Nail-Patella Syndrome; NPS ( <i>del LMX1B</i> )	CGH-Array /IDL 03	LA / S-EDTA	3-7 gg
Nephronophthisis 1 ( <i>del NPHP1</i> )	CGH-Array /IDL 03	LA / S-EDTA	3-7 gg
Neuropathy, Hereditary, With Liability To Pressure Palsies; HNPP	CGH-Array /IDL 03	LA / S-EDTA	3-7 gg
Noonan Syndrome 1 ( <i>dup 12q24.13</i> )	CGH-Array /IDL 03	LA / S-EDTA	3-7 gg
Pelizaeus-Merzbacher Disease; PMD	CGH-Array /IDL 03	LA / S-EDTA	3-7 gg
Potocki-Lupski Syndrome; PTL5	CGH-Array /IDL 03	LA / S-EDTA	3-7 gg
Potocki-Shaffer Syndrome	CGH-Array /IDL 03	LA / S-EDTA	3-7 gg
Prader-Willi Syndrome; PWS	CGH-Array /IDL 03	LA / S-EDTA	3-7 gg
Rett Syndrome; RTT	CGH-Array /IDL 03	LA / S-EDTA	3-7 gg
Smith-Magenis Syndrome; SMS	CGH-Array /IDL 03	LA / S-EDTA	3-7 gg
Sotos Syndrome	CGH-Array /IDL 03	LA / S-EDTA	3-7 gg
Velocardiofacial Syndrome	CGH-Array /IDL 03	LA / S-EDTA	3-7 gg
Williams-Beuren Region Duplication Syndrome	CGH-Array /IDL 03	LA / S-EDTA	3-7 gg
Williams-Beuren Syndrome; WBS	CGH-Array /IDL 03	LA / S-EDTA	3-7 gg
Wolf-Hirschhorn Syndrome; WHS	CGH-Array /IDL 03	LA / S-EDTA	3-7 gg

# Citoistopatologia

ANALISI	METODICA	TIPO CAMPIONE	TEMPI DI RISPOSTA
PAP TEST	Service		3 gg
PAP TEST su strato sottile	Service		3 gg

\*In caso di mancata crescita verranno trattenute 50 euro, quali spese di coltura. \*\* Prezzo non scontabile

N.B. In casi particolari, e solo per alcuni esami, è previsto il servizio con procedura d'urgenza, al costo maggiorato del 30% sul prezzo di listino. Contattare il laboratorio.

# Diagnosi Genetica Preimpianto (PGD)

Procedura innovativa che permette la diagnosi di malattie genetiche o cromosomiche negli embrioni prima dell'impianto

ANALISI	METODICA	TIPO CAMPIONE	TEMPI DI RISPOSTA
PGD per malattie monogeniche	PCR/IDL 03		24-48 h
PGD per traslocazioni cromosomiche o altre alterazioni strutturali	PCR/IDL 03		24-48 h
PGD per traslocazioni cromosomiche o altre alterazioni strutturali mediante Tecnica Array-CGH	PCR/IDL 03		24-48 h
PGS - Screening aneuploidie cromosomiche mediante Tecnica Array-CGH	PCR/IDL 03		24-48 h

# Diagnosi Prenatale

Test genetici, citogenetici e biochimici per le indagini sullo stato di salute del feto durante la gravidanza

ANALISI	METODICA	TIPO CAMPIONE	TEMPI DI RISPOSTA
<b>SCREENING TRADIZIONALE</b> (Vedi anche Pannelli Genetici Multipli pag. 47)			
ANEUPLOIDIE MOLECOLARI (QF-PCR) 21, XY	QR-PCR/IDL 03	LA/CVS	2 gg
ANEUPLOIDIE MOLECOLARI (QF-PCR) 21,18,13, XY	QR-PCR/IDL 03	LA/CVS	2 gg
CARIOTIPO CLASSICO + ALFA FETO PROTEINA (AFP)	Citogenetica/IDL 25-25-26	LA/CVS	20 gg
DETERMINAZIONE DEL FATTORE RHD FETALE	PCR/IDL 03	LA/CVS	7 gg
DISTROFIA MUSCOLARE (DMD/DMB)	PCR/IDL 03	LA/CVS	10 gg
FIBROSI CISTICA 34 mutazioni	PCR/IDL 03	LA/CVS	7-10 gg
X-FRAGILE-FRAXA	PCR/IDL 03	LA/CVS	10 gg
SORDITÀ EREDITARIA Principali mutazioni	PCR/IDL 03	LA/CVS	10 gg

<b>SCREENING MOLECOLARE</b> (Vedi anche Pannelli Genetici Multipli pag. 47)			
CARIOTIPO MOLECOLARE (Array CGH) + Alfa Feto Proteina (AFP)	PCR/IDL 03	LA/CVS	7-10 gg
DISTROFIA MUSCOLARE (DMD/DMB)	PCR/IDL 03	LA/CVS	7-10 gg
FIBROSI CISTICA 34 mutazioni	PCR/IDL 03	LA/CVS	7-10 gg
X-FRAGILE-FRAXA	PCR/IDL 03	LA/CVS	7-10 gg
SORDITÀ EREDITARIA Principali mutazioni	PCR/IDL 03	LA/CVS	7-10 gg

# Diagnosi Prenatale non invasiva

Test genetici per le indagini sullo stato di salute del feto durante la gravidanza, mediante analisi del DNA fetale nel sangue materno

ANALISI	METODICA	TIPO CAMPIONE	TEMPI DI RISPOSTA
DETERMINAZIONE DEL FATTORE RHD FETALE	PCR/IDL 03	S-EDTA	7-10 gg
DETERMINAZIONE DEL SESSO FETALE	PCR/IDL 03	S-EDTA	7-10 gg
RICERCA DELLA MUTAZIONE PATERNA PER QUALSIASI MALATTIA GENETICA	PCR/IDL 03	S-EDTA	7-10 gg
SCREENING ANEUPLOIDIE CROMOSOMICHE (CROMOSOMA 21)	PCR/IDL 03	S-EDTA	7-10 gg
SCREENING ANEUPLOIDIE CROMOSOMICHE (CROMOSOMI 21, 18, 13, X, Y)	PCR/IDL 03	S-EDTA	7-10 gg

N.B. È previsto solo in casi particolari il servizio con procedura d'urgenza al costo maggiorato del 30% sul listino. Contattare il laboratorio.

# Farmacogenetica

Studio delle varianti genetiche che influenzano la risposta ai trattamenti farmacologici

ANALISI	METODICA	TIPO CAMPIONE	TEMPI DI RISPOSTA
ABL ( <i>T315I</i> ) - Resistenza ai Tyrosine Kinase Inhibitors ( <i>TKI</i> ) ( <i>Gleevec/Glivec, Sprycel</i> )	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
ASMA Test	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
CCR5 - Recettore delle Chemochine 5	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
CLOZAPINE Test	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
CHEK2	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
FCGR3A - Polimorfismo 4985G>T ( <i>F158V</i> ) ( <i>Rituximab</i> )	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
RESISTENZA AGLI ANTICORPI MONOCLONALI ANTI-EGFR ( <i>K-Ras</i> )	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
RESISTENZA AGLI ANTICORPI MONOCLONALI ANTI-EGFR ( <i>BRAF</i> )	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
PANNELLO RESISTENZA MULTIPLA ai farmaci ( <i>CYP2C9, CYP2D6, MDR1, CYP1A1, CYP1A2</i> )	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg

## RISPOSTA AI FARMACI ANTIBIOTICI

CYP1A2	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
CYP2C9	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
CYP3A4	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
CYP3A5	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
CYP3A7	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
PANNELLO - RISPOSTA AI FARMACI ANTIBIOTICI	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg

## RISPOSTA AI FARMACI ANTICOAGULANTI

CYP2C19	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
CYP2C9	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
CYP2D6	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
VKORC1	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
PANNELLO - RISPOSTA AI FARMACI ANTICOAGULANTI ( <i>Geni CYP2C9, CYP2D6, CYP2C19, VKORC1</i> )	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg

## RISPOSTA AI FARMACI ANTIDEPRESSIVI E ANTIPSICOTICI

5HTT	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
CYP1A2	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
CYP2C9	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
CYP2C19	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
CYP2D6	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
PANNELLO INTERO - RISPOSTA FARMACI ANTIDEPRESSIVI E ANTIPSICOTICI	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg

## RISPOSTA AI FARMACI ANTIEPILETTICI

CYP3A4	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
CYP3A5	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
CYP3A7	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
PANNELLO INTERO - RISPOSTA AI FARMACI ANTIEPILETTICI	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg

N.B. In casi particolari, e solo per alcuni esami, è previsto il servizio con procedura d'urgenza, al costo maggiorato del 30% sul prezzo di listino. Contattare il laboratorio.

# Farmacogenetica

Studio delle varianti genetiche che influenzano la risposta ai trattamenti farmacologici

ANALISI	METODICA	TIPO CAMPIONE	TEMPI DI RISPOSTA
<b>RISPOSTA AI FARMACI ANTISTAMINICI</b>			
CYP2D6	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
CYP3A4	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
CYP3A5	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
CYP3A7	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
PANNELLO INTERO	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
<b>RISPOSTA AI FARMACI CHEMIOTERAPICI</b>			
ABCC2 (C24T) Metabolismo methotrexate	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
ABCB1 C3435T Metabolismo farmaci taxano derivati	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
ABCB1 C1236T Metabolismo farmaci taxano derivati	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
ABL	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
ADRB2	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
CYP3A4* 1B Metabolismo farmaci taxano derivati	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
CYP3A5* 3 Metabolismo farmaci taxano derivati	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
DPYD (IVS14+1G>A) Metabolismo farmaci fluoropirimidine	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
EGFR	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
ERCC1 C8092A Metabolismo farmaci platino derivati	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
ERCC1 T19007C Metabolismo farmaci platino derivati	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
FLT3	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
GSTP1	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
GSTP1 A313G Metabolismo farmaci platino derivati	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
KIT	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
MDR1	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
PDGFRA	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
RAD51 (G135C) Risposta di tolleranza e tossicità per radioterapia	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
TPMT	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
TS	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
TSER (TYMS 28bp VNTR) Metabolismo farmaci fluoropirimidine	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
UGT1A1	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
UGT1A1* 28 Metabolismo farmaci irinotecani	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
UGT1A6	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
UGT1A7	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
UGT1A9	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
XRCC1 G28152A Metabolismo farmaci platino derivati	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
XRCC3 (4541+Thr241Met) Risposta di tolleranza e tossicità per radioterapia	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
PANNELLO ANTIBLASTICI DERIVATI DAL PLATINO 280 (GSTP1, XRCC1, ERCC1)	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
PANNELLO ANTIBLASTICI FLUOROPIRIMIDINE 250 (TYMS, DPD, MTHFR)	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg

N.B. È previsto solo in casi particolari il servizio con procedura d'urgenza al costo maggiorato del 30% sul listino. Contattare il laboratorio.



# Farmacogenetica

Studio delle varianti genetiche che influenzano la risposta ai trattamenti farmacologici

ANALISI	METODICA	TIPO CAMPIONE	TEMPI DI RISPOSTA
RISPOSTA ALLE ANTRACICLINE ( <i>ABCB1, CBR3, SOD2, GSTM1</i> )	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
RISPOSTA AGLI INIBITORI DELL'AROMATASI ( <i>CYP19A1</i> )	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
TAMOXIFENE ( <i>CYP2D6</i> )	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
PANNELLO ANTIBLASTICI IRINOTECANO ( <i>UGT1A, CYP3A4, CYP3A5, ABCB1</i> )	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
PANNELLO ANTIBLASTICI METILAZIONE ( <i>MLH1, P16, KRAS, BRAF, LINE-1, MGMT</i> )	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
PANNELLO ANTIBLASTICI METROTRESSATO ( <i>MTHFR, TYMS, ABCC2</i> )	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
PANNELLO ANTIBLASTICI RADIOTERAPICI ( <i>XRCC1, XRCC3, RAD51, GSTP1</i> )	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
PANNELLO ANTIBLASTICI TAXANI ( <i>CYP3A4, CYP3A5, ABCB1</i> )	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
PANNELLO INTERO - TUTTE LE SINGOLE MUTAZIONI	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg

## RISPOSTA ALLA STIMOLAZIONE OVARICA

CYP19A1 ( <i>Aromatasi</i> )	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
FSHR ( <i>Recettore del FSH9</i> )	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
IRS-1: Gly972Arg ( <i>G2910A</i> ) Risposta al trattamento con Metformin	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
RECETTORE ESTROGENICO 1 ( <i>ESR1</i> )	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
RECETTORE ESTROGENICO 2 ( <i>ESR2</i> )	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
PANNELLO INTERO - RISPOSTA ALLA STIMOLAZIONE OVARICA	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg

## RISPOSTA AI FARMACI ANTIDOLORIFICI

CYP1A2	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
CYP2C9	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
CYP2C19	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
CYP2D6	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
CYP3A4	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
CYP3A5	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
CYP3A7	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
PANNELLO INTERO - RISPOSTA AI FARMACI ANTIDOLORIFICI	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg

## RISPOSTA AI FARMACI ANTINFIAMMATORI (*NON STEROIDEI*)

CYP1A2	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
CYP2C9	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
CYP2C19	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
CYP3A4	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
CYP3A5	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
CYP3A7	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
PANNELLO INTERO - RISPOSTA AI FARMACI ANTINFIAMMATORI ( <i>NON STEROIDEI</i> )	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg

N.B. In casi particolari, e solo per alcuni esami, è previsto il servizio con procedura d'urgenza, al costo maggiorato del 30% sul prezzo di listino. Contattare il laboratorio.

# Farmacogenetica

Studio delle varianti genetiche che influenzano la risposta ai trattamenti farmacologici

ANALISI	METODICA	TIPO CAMPIONE	TEMPI DI RISPOSTA
---------	----------	---------------	-------------------

## RISPOSTA AI FARMACI ANTIVIRALI (HIV)

CYP1A2	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
CYP2C9	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
CYP2C19	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
CYP2D6	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
CYP3A4	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
CYP3A5	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
CYP3A7	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
PANNELLO ANTIVIRALI (CCR5, MDR1, CYP2D6)	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
PANNELLO INTERO - RISPOSTA AI FARMACI ANTIVIRALI (HIV)	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg

## RISPOSTA AI FARMACI IPOGLICEMICI ORALI

CYP2C9	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
CYP2C19	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
CYP3A4	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
CYP3A5	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
CYP3A7	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
PANNELLO INTERO - RISPOSTA AI FARMACI IPOGLICEMICI ORALI	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg

## RISPOSTA AI FARMACI NEUROLETICI

DRD2 (Recettore per la Dopamina)	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
----------------------------------	------------	--------	----------

## RISPOSTA AI FARMACI IPOLIPEMIZZANTI

CYP2C9	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
CYP2D6	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
CYP3A4	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
CYP3A5	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
CYP3A7	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
PANNELLO INTERO - RISPOSTA AI FARMACI IPOLIPEMIZZANTI	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg

## RISPOSTA ALLE TERAPIE ORMONALI

CYP2C9	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
CYP2C19	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
CYP3A4	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
CYP3A5	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
CYP3A7	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg

N.B. È previsto solo in casi particolari il servizio con procedura d'urgenza al costo maggiorato del 30% sul listino. Contattare il laboratorio.

# Farmacogenetica

Studio delle varianti genetiche che influenzano la risposta ai trattamenti farmacologici

ANALISI	METODICA	TIPO CAMPIONE	TEMPI DI RISPOSTA
---------	----------	---------------	-------------------

## RISPOSTA ALLE TERAPIE ORMONALI

A2M (2 MACROGLOBULINA) Inibitore delle proteinasi	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
COMT	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
DRD2 (RECETTORE DOPAMINA 2)	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
FLT3	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
MDR1	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
PANNELLO INTERO - RISPOSTA ALLE TERAPIE ORMONALI	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg

## CYTOCHROMO P450 (CYP)

CYP1A2	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
CYP2A6	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
CYP2B6	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
CYP2C8	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
CYP2C9	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
CYP2C19	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
CYP2D6	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
CYP2E1	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
CYP2J2	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
CYP3A4	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
CYP3A5	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
CYP3A7	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
CYP4B1	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg

## EPOXY HYDROLASES (EPHX)

EPHX1	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
EPHX2	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg

## GLUTATHIONE S-TRANSFERASES (GST)

GSTM1	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
GSTP1	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
GSTT1	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg

## SULF TRANSFERASES (SULT)

SULT1A1	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
SULT1A2	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg

N.B. In casi particolari, e solo per alcuni esami, è previsto il servizio con procedura d'urgenza, al costo maggiorato del 30% sul prezzo di listino. Contattare il laboratorio.

# Farmacogenetica

Studio delle varianti genetiche che influenzano la risposta ai trattamenti farmacologici

ANALISI	METODICA	TIPO CAMPIONE	TEMPI DI RISPOSTA
<b>N-ACETYLTRANSFERASES TYPE (NAT2)</b>			
NAT2	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
<b>THIOPUR METHYLTRANSFERASES</b>			
TPMT	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
<b>URIDINE DIPHOSPHATE-GLUCORONYLTRANSFERASES</b>			
UGT1A1	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
UGT1A6	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
UGT1A7	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
UGT1A9	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
UGT2B4	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
UGT2B15	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
<b>P-GLYCOPROTEIN MDR1</b>	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
<b>SORDITÀ INDOTTA DA FARMACI</b>			
MTRNR1: mutazione A1555G	PCR/IDL 31	S-EDTA	7 gg

N.B. È previsto solo in casi particolari il servizio con procedura d'urgenza al costo maggiorato del 30% sul listino. Contattare il laboratorio.

# Genetica Biochimica

Analisi di specifici markers biochimici per valutare il rischio di alterazioni cromosomiche o malattie genetiche

ANALISI	METODICA	TIPO CAMPIONE	TEMPI DI RISPOSTA
ALFAFETOPROTEINA (AFP) - dosaggio	Immunoenzim./IDL 28	LA /SR	3 gg
BI-TEST Dosaggio con elaborazione del rischio	Immunoenzim./IDL 28	SR+copia ecografia 11°-13° sett.	2 gg
TEST PREECLAMPSIA	Immunoenzim./IDL 28	SR	10 gg
TRI-TEST con elaborazione del rischio	Immunoenzim./IDL 28	SR 15°-18° sett.	5 gg

# Genetica Odontoiatrica

Valutazione dei fattori di rischio genetici predisponenti alla Parodontite

ANALISI	METODICA	TIPO CAMPIONE	TEMPI DI RISPOSTA
PARADONTITE - Test di predisposizione ( <i>IL1-A, IL1B</i> )	IPCR/IDL 03	S-EDTA	7 gg
Screening infettivologico di agenti patogeni per Parodontite	IPCR/IDL 03	S-EDTA	7 gg

N.B. In casi particolari, e solo per alcuni esami, è previsto il servizio con procedura d'urgenza, al costo maggiorato del 30% sul prezzo di listino. Contattare il laboratorio.

# Genetica Cardiovascolare

Valutazione dei fattori di rischio genetici predisponenti alle patologie cardiovascolari

ANALISI	METODICA	TIPO CAMPIONE	TEMPI DI RISPOSTA
ADRA2B	PCR/IDL 03	S-EDTA/TB	8 gg
ADRB1	PCR/IDL 03	S-EDTA/TB	9 gg
ADRB2-RECETTORE ADRENERGICO BETA-2 ( <i>Gln27Glu</i> )	PCR/IDL 03	S-EDTA/TB	7 gg
ADRB2-RECETTORE ADRENERGICO BETA-2 ( <i>Gly16Arg</i> )	PCR/IDL 03	S-EDTA/TB	7 gg
ADRB3-RECETTORE ADRENERGICO BETA-3	PCR/IDL 03	S-EDTA/TB	7 gg
ANGIOTENSIN CONVERTING ENZIME ( <i>ACE</i> )	PCR/IDL 03	S-EDTA/TB	7 gg
ANTITROMBINA III ( <i>Analisi di mutazione gene SERPINC1</i> )	PCR/IDL 03	S-EDTA/TB	15 gg
APOA1 ( <i>Apolipoproteina A</i> )	PCR/IDL 03	S-EDTA/TB	7 gg
APO B ( <i>R3500Q</i> )	PCR/IDL 03	S-EDTA/TB	7 gg
APO C3	PCR/IDL 03	S-EDTA/TB	7 gg
APO E ( <i>E2 E3 E4</i> )	PCR/IDL 03	S-EDTA/TB	7 gg
β-FIBRINOGENO ( <i>FGB</i> )	PCR/IDL 03	S-EDTA	7 gg
CARDIOTEST ( <i>AGT</i> )	PCR/IDL 03	S-EDTA/TB	7 gg
CBS	PCR/IDL 03	S-EDTA/TB	7 gg
CETP B1/B2 ( <i>Proteina di trasferimento degli esteri del colesterolo</i> )	PCR/IDL 03	S-EDTA/TB	7 gg
CICLOSSIGENASI 2 2 ( <i>COX-2</i> ) 765 G>C	PCR/IDL 03	S-EDTA/TB	7 gg
eNOS	PCR/IDL 03	S-EDTA/TB	7 gg
EPCR ( <i>4678G&gt;C</i> )	PCR/IDL 03	S-EDTA/TB	7 gg
FATTORE II	PCR/IDL 03	S-EDTA/TB	7 gg
FATTORE V CAMBRIDGE	PCR/IDL 03	S-EDTA/TB	7 gg
FATTORE V LEIDEN	PCR/IDL 03	S-EDTA/TB	7 gg
FATTORE V ( <i>Y1702C</i> )	PCR/IDL 03	S-EDTA/TB	7 gg
FATTORE V ( <i>H1299R</i> )	PCR/IDL 03	S-EDTA/TB	7 gg
FATTORE XIII ( <i>F13A1</i> )	PCR/IDL 03	S-EDTA/TB	7 gg
FATTORE VII	PCR/IDL 03	S-EDTA/TB	7 gg
GJA4 ( <i>Connexina 37</i> )	PCR/IDL 03	S-EDTA/TB	7 gg
HPA ( <i>Human Platelet Allotigens</i> )	PCR/IDL 03	S-EDTA/TB	7 gg
IFN γ	PCR/IDL 03	S-EDTA/TB	7 gg
INTEGRINA BETA 3 ( <i>GP11a</i> )	PCR/IDL 03	S-EDTA/TB	7 gg
IPERLIPOPROTEINEMIA FAMILIARE DI TIPO III	PCR/IDL 03	S-EDTA/TB	7 gg
LPL	PCR/IDL 03	S-EDTA/TB	7 gg
MTHFR ( <i>C677T</i> )	PCR/IDL 03	S-EDTA/TB	7 gg
MTHFR ( <i>1298A/C</i> )	PCR/IDL 03	S-EDTA/TB	7 gg
MTR	PCR/IDL 03	S-EDTA/TB	7 gg
MTRR	PCR/IDL 03	S-EDTA/TB	7 gg
MMP3 ( <i>STROMELISINA 1</i> )	PCR/IDL 03	S-EDTA/TB	7 gg
NOS3	PCR/IDL 03	S-EDTA/TB	7 gg
NOS3 ( <i>VNTR</i> )	PCR/IDL 03	S-EDTA/TB	7 gg
NPY ( <i>Neuropeptide Y</i> )	PCR/IDL 03	S-EDTA/TB	7 gg
PAI-1	PCR/IDL 03	S-EDTA/TB	7 gg
PON1 ( <i>PARAOXONASI 1</i> )	PCR/IDL 03	S-EDTA/TB	7 gg

N.B. È previsto solo in casi particolari il servizio con procedura d'urgenza al costo maggiorato del 30% sul listino. Contattare il laboratorio.

# Genetica Cardiovascolare

## Valutazione dei fattori di rischio genetici predisponenti alle patologie cardiovascolari

ANALISI	METODICA	TIPO CAMPIONE	TEMPI DI RISPOSTA
PROTEINA C - Carenza di ( <i>Analisi mutazione gene PROC</i> )	PCR/IDL 03	S-EDTA	15-30 gg
PROTEINA S - Carenza di ( <i>Analisi mutazione gene PROS1</i> )	PCR/IDL 03	S-EDTA	7 gg
PROTEINA G BETA 3	PCR/IDL 03	S-EDTA/TB	7 gg
THROMBOSPONDIN 4 ( <i>A387P</i> )	PCR/IDL 03	S-EDTA/TB	8 gg
THROMBOSPONDIN 1 ( <i>N700S</i> )	PCR/IDL 03	S-EDTA/TB	7 gg
SREBPF2	PCR/IDL 03	S-EDTA/TB	7 gg
VEGF	PCR/IDL 03	S-EDTA/TB	7 gg
PANNELLO TROMBOFILIA ABORTIVITÀ RICORRENTE ( <i>FV, FII, MTHFR 677-1298, PAI-1</i> )	PCR/IDL 03	S-EDTA/TB	7-10 gg
PANNELLO ALZHEIMER ( <i>ACT, APOE, IL-1B, IL-10, VEGF, HMGCR</i> )	PCR/IDL 03	S-EDTA	7-10 gg
PANNELLO TROMBOFILIA IPERTENSIONE ( <i>Fattore V di Leiden, Fattore V Y 1702C, Fattore II, MTHFR C677T, MTHFR 1298 A/C, AGT, ACE</i> )	PCR/IDL 03	S-EDTA/TB	7-10 gg
PANNELLO TROMBOFILIA 4 mutazioni ( <i>Fatt. V di Leiden, Fatt. II, MTHFR C677T, MTHFR 1298 A/C</i> )	PCR/IDL 03	S-EDTA/TB	7-10 gg
PANNELLO TROMBOFILIA 5 mutazioni ( <i>Fattore V di Leiden, Fattore V Y1702C, Fattore V 1299, Fattore V Cambridge, Fattore II/Protrombina</i> )	PCR/IDL 03	S-EDTA/TB	7-10 gg
PANNELLO 15 mutazioni ( <i>Fattore V di Leiden, Fattore V mut. 1702, Fattore V mut. 1299, Fattore V Cambridge, Fattore II, B Fibrinogeno, PAI-1, Fattore XIII, HPA, ACE, ApoE, ApoB, AGT, MTHFR (C677T, 1298A/C)</i> )	PCR/IDL 03	S-EDTA/TB	7-10 gg
PANNELLO TROMBOFILIA / FARMACOGENETICA WARFARINA 15 mutazioni ( <i>Fattore V di Leiden, Fattore II, MTHFR C677T, MTHFR 1298A/C, B Fibrinogeno, PAI-1, ACE, Fattore XIII, ApoE Cys112Arg, ApoE Arg158Cys, EPCR</i> )	PCR/IDL 03	S-EDTA/TB	7 gg
PANNELLO 36 POLIMORFISMI PATOLOGIE CARDIOVASCOLARI	PCR/IDL 03	S-EDTA	15 gg
PANNELLO 50 POLIMORFISMI PATOLOGIE CARDIOVASCOLARI	PCR/IDL 03	S-EDTA	15 gg

N.B. In casi particolari, e solo per alcuni esami, è previsto il servizio con procedura d'urgenza, al costo maggiorato del 30% sul prezzo di listino. Contattare il laboratorio.

# Genetica Molecolare

Per la diagnosi pre e post natale delle malattie genetiche

ANALISI	METODICA	TIPO CAMPIONE	TEMPI DI RISPOSTA
5 ALFA REDUTTASI - Deficit ( <i>SRD5A-2</i> )	IPCR/IDL 03	S-EDTA	15 gg
21 IDROSSILASI - Deficit ( <i>CYP21A2</i> )	IPCR/IDL 03	S-EDTA	15 gg
ACIDEMIA PROPIONICA ( <i>PCCB</i> )	IPCR/IDL 03	S-EDTA	20-30 gg
ACIDURIA MEVALONICA ( <i>MVK</i> )	IPCR/IDL 03	S-EDTA	20-30 gg
ACONDROPLASIA ( <i>FGFR3</i> )	IPCR/IDL 03	S-EDTA	7-10 gg
ADRENOLEUCODISTROFIA ( <i>ALD</i> ) - Gene <i>ABCD1</i>	IPCR/IDL 03	S-EDTA	30 gg
AGAMMAGLOBULINEMIA (IGHM)	IPCR/IDL 03	S-EDTA	20-30 gg
ALBINISMO Oculocutaneo Tipo 1 ( <i>TYR</i> )	IPCR/IDL 03	S-EDTA	20-30 gg
ALDH342 ( <i>FALDH</i> )	IPCR/IDL 03	S-EDTA	20-30 gg
ALFA-1-ANTITRIPSINA ( <i>SERPINA1-PI</i> )	IPCR/IDL 03	S-EDTA	15 gg
ALZHEIMER FAMILIARE ad insorgenza precoce ( <i>PSEN1</i> )	IPCR/IDL 03	S-EDTA	30 gg
ALZHEIMER FAMILIARE ad insorgenza precoce ( <i>PSEN2</i> )	IPCR/IDL 03	S-EDTA	30 gg
ALZHEIMER ( <i>ApoE</i> ) Genotipi E2, E3, E4	IPCR/IDL 03	S-EDTA	7-10 gg
ALZHEIMER APP Amyloid beta precursor protein	IPCR/IDL 03	S-EDTA	10 gg
ANEMIA FALCIFORME ( <i>HBB</i> )	IPCR/IDL 03	S-EDTA	7-10 gg
ANEMIA FANCONI ( <i>FANCI</i> ) - Principali mutazioni	IPCR/IDL 03	S-EDTA	10 gg
ANEUPLOIDIE MOLECOLARI (21, X, Y)	IPCR/IDL 03	S-EDTA	2 gg
ANEUPLOIDIE MOLECOLARI (21, 18, 13, X, Y)	IPCR/IDL 03	S-EDTA	2 gg
ANIRIDIA <i>PAX6</i> ( <i>Intero gene</i> )	IPCR/IDL 03	S-EDTA	30 gg
APLASIA MIDOLLARE ( <i>IFNG</i> )	IPCR/IDL 03	S-EDTA	7-10 gg
ATASSIE SPINOCEREBELLARI Tipo 1 ( <i>ATXN1</i> )	IPCR/IDL 03	S-EDTA	10 gg
ATASSIE SPINOCEREBELLARI Tipo2 ( <i>ATXN2</i> )	IPCR/IDL 03	S-EDTA	10 gg
ATASSIE SPINOCEREBELLARI Tipo3 ( <i>ATXN3</i> )	IPCR/IDL 03	S-EDTA	10 gg
ATASSIE SPINOCEREBELLARI Tipo6 ( <i>CACNA1A</i> )	IPCR/IDL 03	S-EDTA	10 gg
ATASSIE SPINOCEREBELLARI Tipo 7 ( <i>ATXN7</i> )	IPCR/IDL 03	S-EDTA	10 gg
ATASSIA DI FRIEDREICH ( <i>FRDA</i> )	IPCR/IDL 03	S-EDTA	10 gg
ATROFIA MUSCOLARE SPINALE - SMA ( <i>SMN1</i> )	IPCR/IDL 03	S-EDTA	15 gg
ATROFIA MUSCOLARE SPINALE E BULBARE - SBMA o Kennedy Disease ( <i>AR</i> )	IPCR/IDL 03	S-EDTA	10-15 gg
AROMATASI - Deficit ( <i>P450</i> )	IPCR/IDL 03	S-EDTA	10 gg
BLOOM SINDROME ( <i>BLM</i> ) - Principali mutazioni	IPCR/IDL 03	S-EDTA	10 gg
BRUTON TYROSINE KINASE Agammaglobulinemia ( <i>BTK</i> )	IPCR/IDL 03	S-EDTA	30 gg
CANAVAN, Malattia di ( <i>ASPA</i> ) - Principali mutazioni	IPCR/IDL 03	S-EDTA	10 gg
CHARCOT-MARIE-TOOTH Type 1A ( <i>PMP22</i> ) Array-CGH	IPCR/IDL 03	S-EDTA	7-10 gg
CEROIDO LIPOFUSCINOSI NEURONALE ( <i>PPT1</i> )	IPCR/IDL 03	S-EDTA	30 gg
CHARCOT-MARIE-TOOTH X-LINKED ( <i>CMTX1</i> )	IPCR/IDL 03	S-EDTA	30 gg
CHARCOT-MARIE-TOOTH Type 1A ( <i>PMP22</i> ) - Analisi di Linkage	IPCR/IDL 03	S-EDTA	30 gg
CRIGLER-NAJJAR SYNDROME ( <i>UGT1A1</i> )	IPCR/IDL 03	S-EDTA	20-30 gg
DEFICIT DI GLUTARIL - CoA Deidrogenasi ( <i>GCDH</i> )	IPCR/IDL 03	S-EDTA	10 gg
DIAMOND - BLACKFAN ANEMIA ( <i>RPS19</i> )	IPCR/IDL 03	S-EDTA	20 gg
DISAUTONOMIA FAMILIARE ( <i>FD</i> )	IPCR/IDL 03	S-EDTA	20-30 gg
DISCHERATOSI CONGENITA DKC1	IPCR/IDL 03	S-EDTA	20 gg

N.B. È previsto solo in casi particolari il servizio con procedura d'urgenza al costo maggiorato del 30% sul listino. Contattare il laboratorio.



# Genetica Molecolare

Per la diagnosi pre e post natale delle malattie genetiche

ANALISI	METODICA	TIPO CAMPIONE	TEMPI DI RISPOSTA
DISCONDROSTEOSI DI LERI WEILL - NANISMO IDIOPATICO SHOX	IPCR/IDL 03	S-EDTA	10 gg
DISOMIA UNIPARENTALE - FAMILY TEST <i>(Contattare il centro prima della richiesta)</i> <i>(Sindromi di Prader-Willi, Angelman, Beckwith-Wiedeman, Silver-Russell)</i>	PCR/IDL 03	S-EDTA	10 gg
DISPLASIA ACROMESOMELICA, Tipo Maroteaux	PCR/IDL 03	S-EDTA	20 gg
DISPLASIA DIASTROFICA (SLC26A2)	PCR/IDL 03	S-EDTA	15 gg
DISPLASIA ECTODERMICA ANIDROTICA (IKBKG)	PCR/IDL 03	S-EDTA	20 gg
DISTONIA PRIMARIA (DYT1)	PCR/IDL 03	S-EDTA	15 gg
DISTROFIA FACIO SCAPOLO OMERALE - Analisi di Linkage	PCR/IDL 03	S-EDTA	20-30 gg
DISTROFIA MIOTONICA - MALATTIA DI STEINERT (DMPK)	PCR/IDL 03	S-EDTA	10 gg
DISTROFIA MIOTONICA 2 - DM2 (ZNF9)	PCR/IDL 03	S-EDTA	10-15 gg
DISTROFIA MUSCOLARE DUCHENNE-BECKER (DMD/DMB) - Linkage	PCR/IDL 03	S-EDTA	10 gg
DISTROFIA MUSCOLARE DUCHENNE-BECKER (DMD/DMB) - Principali delezioni	PCR/IDL 03	S-EDTA	10 gg
DISTROFIA DEI CINGOLI - LGMD-1C (CAV-3)	PCR/IDL 03	S-EDTA	10 gg
DISTROFIA DEI CINGOLI - LGMD-2C (SGCG)	PCR/IDL 03	S-EDTA	30 gg
ECTRODATTILIA DISPLASIA ECTODERMICA (TP63)	PCR/IDL 03	S-EDTA	20-30 gg
EMOCROMATOSI Classica (HFE) - 3 mutazioni	PCR/IDL 03	S-EDTA	7-10 gg
EMOCROMATOSI Classica (HFE) - 12 mutazioni	PCR/IDL 03	S-EDTA	10-15 gg
EMOCROMATOSI Tipo 3 (TFR2) - Principali mutazioni	PCR/IDL 03	S-EDTA	7-10 gg
EMOCROMATOSI Tipo 4 - FERROPORTINA (FPN1) - Principali mutazioni	PCR/IDL 03	S-EDTA	7-10 gg
EMOCROMATOSI 18 mutazioni sui geni: Ferroportina, HFE 12 mutazioni, TFR2	PCR/IDL 03	S-EDTA	10-15 gg
EMOFILIA A (Fattore VIII)	PCR/IDL 03	S-EDTA	30 gg
EMOFILIA B (FATTORE IX)	PCR/IDL 03	S-EDTA	25 gg
EPIDERMOLISI BULLOSA Simplex-Dowling-Meara (KRT5-KRT14) - Principali mutazioni	PCR/IDL 03	S-EDTA	15 gg
EPIDERMOLISI BULLOSA Simplex-Weber-Cockayne (KRT5) - Principali mutazioni	PCR/IDL 03	S-EDTA	15 gg
EPIDERMOLISI BULLOSA Simplex-Mottled-Hyperpigmentation (KRT5) - Principali mutazioni	PCR/IDL 03	S-EDTA	15 gg
ESOSTOSI MULTIPLA Tipo 1 (EXT1)	PCR/IDL 03	S-EDTA	20-30 gg
FATTORE VII DEFICIENCY (F7)	PCR/IDL 03	S-EDTA	20-30 gg
FATTORE VIII (F8)	PCR/IDL 03	S-EDTA	30 gg
FATTORE IX (F9)	PCR/IDL 03	S-EDTA	20 gg
FEBBRE MEDITERRANEA FAMILIARE (MEFV) - Principali mutazioni	PCR/IDL 03	S-EDTA	7-10 gg
FEBBRE MEDITERRANEA FAMILIARE (MEFV) - Gene intero	PCR/IDL 03	S-EDTA	20 gg
FENILCHETONURIA (PAH)	PCR/IDL 03	S-EDTA	15 gg
FIBROSI CISTICA Analisi 34 mutazioni + Poli T	PCR/IDL 03	S-EDTA	10-15 gg
FIBROSI CISTICA Analisi 300 mutazioni	PCR/IDL 03	S-EDTA	10-15 gg
FIBROSI CISTICA Analisi intero gene CFTR	PCR/IDL 03	S-EDTA	30 gg
PANNELLO REGIONALE - PRINCIPALI MUTAZIONI FIBROSI CISTICA	PCR/IDL 03	S-EDTA	10-15 gg
GANGLIOSIDOSI (GLB1)	PCR/IDL 03	S-EDTA	20-30 gg
GAUCHER (GBA) - Principali mutazioni	PCR/IDL 03	S-EDTA	7-10 gg
GAUCHER (GBA) - Gene completo	PCR/IDL 03	S-EDTA	7-10 gg
GILBERT SINDROME (UGT1A1)	PCR/IDL 03	S-EDTA	15 gg

N.B. In casi particolari, e solo per alcuni esami, è previsto il servizio con procedura d'urgenza, al costo maggiorato del 30% sul prezzo di listino. Contattare il laboratorio.

# Genetica Molecolare

Per la diagnosi pre e post natale delle malattie genetiche

ANALISI	METODICA	TIPO CAMPIONE	TEMPI DI RISPOSTA
GLUCOSIO 6 FOSFATO DEIDROGENASI Deficiency ( <i>G6PD</i> ) - Favismo	IPCR/IDL 03	S-EDTA	30 gg
GLUTARICO ACIDURIA I ( <i>GCDH</i> )	IPCR/IDL 03	S-EDTA	30 gg
GRANULOMATOSI CRONICA X-LINKED ( <i>CYBB</i> )	IPCR/IDL 03	S-EDTA	20-30 gg
GLYCOGEN STORAGE DISEASE TYPE 1A ( <i>G6PC</i> )	IPCR/IDL 03	S-EDTA	20-30 gg
GOLTZ-GORLIN ( <i>Sindrome di</i> )	IPCR/IDL 03	S-EDTA	20-30 gg
HOLT-ORAM ( <i>TBX5</i> )	IPCR/IDL 03	S-EDTA	30 gg
HUNTINGTON - COREA di ( <i>HD</i> )	IPCR/IDL 03	S-EDTA	7-10 gg
ICTIOSI LAMELLARE (TGM1)	IPCR/IDL 03	S-EDTA	20-30 gg
IPERCHERATOSI EPIDERMOLITICA PALMOPLANTARE LOCALIZZATA	IPCR/IDL 03	S-EDTA	10 gg
IPER-IGD SINDROME ( <i>HIDS</i> )	IPCR/IDL 03	S-EDTA	20-30 gg
INSENSIBILITÀ AGLI ANDROGENI - Sindrome da ( <i>AR</i> )	IPCR/IDL 03	S-EDTA	15 gg
IPOCONDROPLASIA ( <i>FGFR3</i> )	IPCR/IDL 03	S-EDTA	7-10 gg
IPODONZIA ED1	IPCR/IDL 03	S-EDTA	15 gg
IPOMAGNESIEMIA PRIMARIA ( <i>CLDN16</i> )	IPCR/IDL 03	S-EDTA	20-30 gg
IPOPLASIA ADRENALE CONGENITA - AHC ( <i>DAX1</i> )	IPCR/IDL 03	S-EDTA	15 gg
IRS-1	IPCR/IDL 03	S-EDTA	7 gg
ITTIOSI VOLGARE A TRASMISSIONE AUTOSOMICA DOMINANTE ( <i>FLG</i> )	IPCR/IDL 03	S-EDTA	10 gg
JAG1	IPCR/IDL 03	S-EDTA	20-30 gg
JAK2 SING ( <i>V617F</i> )	IPCR/IDL 03	S-EDTA	7-10 gg
KRABBE DISEASE ( <i>Galactosylceramidase-GALC</i> )	IPCR/IDL 03	S-EDTA	7-10 gg
LESCH-NYHAN SYNDROME (HPRT1)	IPCR/IDL 03	S-EDTA	30 gg
LEUCINOSI - Maple syrup UR Disease-MSUD ( <i>BCKDHA</i> )	IPCR/IDL 03	S-EDTA	20-30 gg
LEUCODISTROFIA METACROMATICA ( <i>ARSA</i> )	IPCR/IDL 03	S-EDTA	10 gg
LINFOPROLIFERATIVA, SINDROME X-LINKED ( <i>SH2D1A</i> )	IPCR/IDL 03	S-EDTA	20-30 gg
LOWE, SINDROME OCULOCEREBRORENALE ( <i>OCRL1</i> )	IPCR/IDL 03	S-EDTA	20-30 gg
MANO-PIEDE-UTERO SINDROME ( <i>HOXA13</i> )	IPCR/IDL 03	S-EDTA	15 gg
MASA ( <i>Sindrome di</i> ) L1CAM	IPCR/IDL 03	S-EDTA	20-30 gg
MEDIUM CHAIN ACYL - CoA DEHYDROGENASE - Deficit ( <i>ACADM</i> )	IPCR/IDL 03	S-EDTA	15 gg
MELAS Syndrome ( <i>MTTL1</i> )	IPCR/IDL 03	S-EDTA	15 gg
MYH	IPCR/IDL 03	S-EDTA	10 gg
MUCOLIPIDOSI Tipo IV ( <i>MCOLN1</i> )	IPCR/IDL 03	S-EDTA	15 gg
MUCOPOLISACCARIDOSI Tipo IIIA ( <i>SAN FILIPPO Disease-SGSH</i> )	IPCR/IDL 03	S-EDTA	30 gg
MUCOPOLISACCARIDOSI Tipo IIIB ( <i>NAGLU</i> )	IPCR/IDL 03	S-EDTA	20-30 gg
MUCOPOLISACCARIDOSI Tipo IVB ( <i>GLB1</i> )	IPCR/IDL 03	S-EDTA	20-30 gg
MUCOPOLISACCARIDOSI Tipo VI ( <i>ARSB</i> )	IPCR/IDL 03	S-EDTA	20 gg
NEFROTICA SINDROME - Steroido resistente ( <i>NPHS2</i> )	IPCR/IDL 03	S-EDTA	20-30 gg
NETHERTON ( <i>Sindrome di</i> ) SPINK5- LEKTI	IPCR/IDL 03	S-EDTA	20-30 gg
NIEMANN-PICK, Malattia di Tipo A ( <i>SMPD1</i> )	IPCR/IDL 03	S-EDTA	20-30 gg
NIEMANN-PICK, Malattia di Tipo B ( <i>SMPD1</i> )	IPCR/IDL 03	S-EDTA	20-30 gg
NOTCH3	IPCR/IDL 03	S-EDTA	20-30 gg
OMENN SYNDROME ( <i>RAG1</i> )	IPCR/IDL 03	S-EDTA	20-30 gg

N.B. È previsto solo in casi particolari il servizio con procedura d'urgenza al costo maggiorato del 30% sul listino. Contattare il laboratorio.

# Genetica Molecolare

Per la diagnosi pre e post natale delle malattie genetiche

ANALISI	METODICA	TIPO CAMPIONE	TEMPI DI RISPOSTA
PANTOTHENATE KINASE - Neurodegenerazione associata a - ( <i>PANK2</i> )	IPCR/IDL 03	S-EDTA	20-30 gg
PARAPLEGIA SPASTICA Tipo 3 - Malattia di Strumpell ( <i>SPG3A</i> )	IPCR/IDL 03	S-EDTA	30 gg
PARADONTITE ( <i>IL1-A, IL1B</i> )	IPCR/IDL 03	S-EDTA	20 gg
PEUTZ-JEGHERS Syndrome ( <i>STK11</i> )	IPCR/IDL 03	S-EDTA	15 gg
RECETTORE ESTROGENICO ( <i>ER</i> )	IPCR/IDL 03	S-EDTA	10 gg
RENE POLICISTICO Autosomico recessivo ( <i>PKHD1</i> ) Analisi di Linkage	IPCR/IDL 03	S-EDTA	15 gg
RENE POLICISTICO Autosomico dominante ( <i>PKD1</i> ) Analisi di Linkage	IPCR/IDL 03	S-EDTA	15 gg
RENE POLICISTICO Autosomico dominante ( <i>PKD2</i> ) Analisi di Linkage	IPCR/IDL 03	S-EDTA	15 gg
RETINITE PIGMENTOSA ( <i>RHO</i> )	IPCR/IDL 03	S-EDTA	20 gg
RETT Syndrome ( <i>MECP2</i> )	IPCR/IDL 03	S-EDTA	15 gg
SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA ( <i>SOD1</i> )	IPCR/IDL 03	S-EDTA	20-30 gg
SHWACHMAN-DIAMOND SBDS	IPCR/IDL 03	S-EDTA	10 gg
SCLEROSI TUBEROSA ( <i>TSC1</i> ) Principali mutazioni	IPCR/IDL 03	S-EDTA	30 gg
SCLEROSI TUBEROSA ( <i>TSC2</i> ) Principali mutazioni	IPCR/IDL 03	S-EDTA	30 gg
SINDROME DI AARSKOG-SCOTT ( <i>FGD1</i> )	IPCR/IDL 03	S-EDTA	20-30 gg
SINDROME DI ELLIS-VAN CREVELD ( <i>EVC2</i> )	IPCR/IDL 03	S-EDTA	20-30 gg
SINDROME DI GORLIN ( <i>PTCH</i> )	IPCR/IDL 03	S-EDTA	20-30 gg
SINDROME LINFOPROLIFERATIVA X-LINKED ( <i>SH2D1A</i> )	IPCR/IDL 03	S-EDTA	10 gg
SINDROME NEFROTICA CONGENITA, TIPO FINLANDESE, NPHS1	IPCR/IDL 03	S-EDTA	20-30 gg
SINDROME NEFROTICA ( <i>NPHS2</i> )	IPCR/IDL 03	S-EDTA	20-30 gg
SINDROME TRICO RINO FALANGEA ( <i>TRPS1</i> )	IPCR/IDL 03	S-EDTA	10 gg
SINPOLIDATTILIA ( <i>HOXD13</i> )	IPCR/IDL 03	S-EDTA	15 gg
SMITH-LEMLI-OPITZ Syndrome ( <i>DHCR7</i> )	IPCR/IDL 03	S-EDTA	20-30 gg
SORDITÀ CONGENITA ( <i>Connessina 26-CX26 o GJB2</i> ) (Principali mutazioni)	IPCR/IDL 03	S-EDTA	10 gg
SORDITÀ CONGENITA ( <i>Connessina 26-CX26 o GJB2</i> ) (Intera regione codificante)	IPCR/IDL 03	S-EDTA	15 gg
SORDITÀ CONGENITA ( <i>Connessina 30-CX30 o GJB6</i> )	IPCR/IDL 03	S-EDTA	15 gg
SRY ( <i>Sex determining Region-Y</i> )	IPCR/IDL 03	S-EDTA	5 gg
STARGARDT ( <i>Malattia di</i> ) ELO2	IPCR/IDL 03	S-EDTA	10 gg
SYCP3	IPCR/IDL 03	S-EDTA	10 gg
TALASSEMIA - Gene completo	IPCR/IDL 03	S-EDTA	10 gg
TALASSEMIA - Screening 23 mutazioni italiane	IPCR/IDL 03	S-EDTA	10 gg
TAY SACHS ( <i>HEXA</i> ) - Principali mutazioni	IPCR/IDL 03	S-EDTA	30 gg
THYROID HORMONE RECEPTOR ( <i>THR</i> )	IPCR/IDL 03	S-EDTA	15 gg
USHER ( <i>Sindrome di</i> ) USH2A	IPCR/IDL 03	S-EDTA	10 gg
VAN DER WOUDE Syndrome ( <i>IRF6</i> )	IPCR/IDL 03	S-EDTA	15 gg
ZFHX1B	IPCR/IDL 03	S-EDTA	20-30 gg
X-FRAGILE o Sindrome di MARTIN-BELL ( <i>FRAXA</i> )	IPCR/IDL 03	S-EDTA	10 gg
X-FRAGILE o Sindrome di MARTIN-BELL ( <i>FRAXE</i> )	IPCR/IDL 03	S-EDTA	10 gg
WEST ( <i>Sindrome di</i> ) STK9	IPCR/IDL 03	S-EDTA	20-30 gg
WISKOTT-ALDRICH Sindrome ( <i>WAS</i> )	IPCR/IDL 03	S-EDTA	30 gg

N.B. In casi particolari, e solo per alcuni esami, è previsto il servizio con procedura d'urgenza, al costo maggiorato del 30% sul prezzo di listino. Contattare il laboratorio.

# Genetica Molecolare

Per la diagnosi pre e post natale delle malattie genetiche

ANALISI	METODICA	TIPO CAMPIONE	TEMPI DI RISPOSTA
<b>AUTISMO</b>			
CARIOTIPO MOLECOLARE su sangue periferico	IPCR/IDL 03	S-EDTA	3 gg
PANNELLI GENOMICI AUTISMO 1 ( <i>COMT-VDR-MAOA-MAO-MTHFR-MTR-MTRR-SUOX-CBS-SHMT-NOS3</i> )	IPCR/IDL 03	S-EDTA/DNA	10-15 gg
PANNELLO ATTIVITÀ ANTIOSSIDANTE ( <i>MnSOD-SOD3-GSTP1-GSTM1-GSTT1</i> )	IPCR/IDL 03	S-EDTA/DNA/TB	10-15 gg
PANNELLO RISPOSTA INFIAMMATORIA ( <i>ACT-IL1B-IL6--IL10 TNFa</i> )	IPCR/IDL 03	S-EDTA/DNA/TB	10-15 gg
PANNELLO GENI: PTEN+MECP2+CDKL5	IPCR/IDL 03	S-EDTA/DNA/TB	10-15 gg

## ENDOCRINOPATIE CONGENITE

5 ALFA REDUTTASI - Deficit ( <i>SRD5A-2</i> )	IPCR/IDL 03	S-EDTA	15 gg
21 IDROSSILASI - Deficit ( <i>CYP21A2</i> )	IPCR/IDL 03	S-EDTA	15 gg
AROMATASI - Deficit ( <i>P450</i> )	IPCR/IDL 03	S-EDTA	10 gg
IPOPLASIA ADRENALE CONGENITA - AHC ( <i>DAX1</i> )	IPCR/IDL 03	S-EDTA	15 gg
RECETTORE ANDROGENICO ( <i>AR</i> ) - Gene	IPCR/IDL 03	S-EDTA	15 gg
RECETTORE ESTROGENICO ( <i>ER</i> )	IPCR/IDL 03	S-EDTA	10 gg
THYROID HORMONE RECEPTOR ( <i>THR</i> )	IPCR/IDL 03	S-EDTA	15 gg

## PANNELLO ASHKENAZI

ANEMIA FANCONI ( <i>FANC</i> ) - Principali mutazioni	IPCR/IDL 03	S-EDTA	10 gg
BLOOM SINDROME ( <i>BLM</i> ) - Principali mutazioni	IPCR/IDL 03	S-EDTA	10 gg
CANAVAN - Malattia di ( <i>ASPA</i> ) - Principali mutazioni	IPCR/IDL 03	S-EDTA	10 gg
DISAUTONOMIA FAMILIARE ( <i>FD</i> ) Family test - Principali mutazioni	IPCR/IDL 03	S-EDTA	15 gg
FIBROSI CISTICA ( <i>CFTR</i> ) 34 mutazioni	IPCR/IDL 03	S-EDTA	7-10 gg
GAUCHER ( <i>GBA</i> ) - Principali mutazioni	IPCR/IDL 03	S-EDTA	7-10 gg
GLYCOGEN STORAGE DISEASE TYPE 1A ( <i>G6PC</i> ) - Principali mutazioni	PCR/IDL 03	S-EDTA	10 gg
MUCOLIPIDOSI Tipo IV ( <i>MCOLN1</i> ) - Principali mutazioni	IPCR/IDL 03	S-EDTA	10 gg
NIEMANN-PICK, Malattia di Tipo A ( <i>SMPD1</i> ) - Principali mutazioni	IPCR/IDL 03	S-EDTA	10 gg
NIEMANN-PICK, Malattia di Tipo B ( <i>SMPD1</i> ) - Principali mutazioni	IPCR/IDL 03	S-EDTA	10 gg
TAY SACHS ( <i>HEXA</i> ) - Principali mutazioni	IPCR/IDL 03	S-EDTA	30 gg
PANNELLO ASHKENAZI (11 patologie)	IPCR/IDL 03	S-EDTA	30 gg
PANNELLO ASKHENAZI (22 geni, 77 varianti) ( <i>Tay-Sachs Disease, Bloom Syndrome, Canavan Disease, Niemann-Pick A, Familial Dysautonomia, Torsion Dystonia, Mucopolipidosis Type IV, Fanconi Anemia, Gaucher Disease, Factor XI Deficiency, Glycogen Storage Disease Type Ia, Maple Syrup Urine Disease, Non-Syndromic Sensorineural Hearing Loss, Familial Mediterranean Fever, Alpha 1-Anti-Trypsin Deficiency, Nemaline Myopathy, Usher Syndrome Type IF, Familial Hyperinsulinemia, Lipoamide Dehydrogenase Deficiency and Glycogen Storage Disease Type III, Familial Hypercholesterolemia, Cystic Fibrosis</i> )	IPCR/IDL 03	S-EDTA	30 gg

\*Prezzo non scontabile

N.B. È previsto solo in casi particolari il servizio con procedura d'urgenza al costo maggiorato del 30% sul listino. Contattare il laboratorio.

# Genetica Preventiva

Analisi di polimorfismi genetici e valutazione del loro ruolo in medicina preventiva

ANALISI	METODICA	TIPO CAMPIONE	TEMPI DI RISPOSTA
<b>RISCHIO CARDIOVASCOLARE, ARTERIOSCLEROSI E METABOLISMO DEI LIPIDI</b>			
APOA1 ( <i>Apolipoproteina A</i> )	PCR/IDL 05	S-EDTA	7 gg
APO E ( <i>E2 E3 E4</i> ) Apolipoproteina E	PCR/IDL 05	S-EDTA	7 gg
CETP B1/B2 ( <i>Proteina di trasferimento degli esteri del colesterolo</i> )	PCR/IDL 05	S-EDTA	7 gg
eNOS	PCR/IDL 05	S-EDTA	7 gg
GJA4 ( <i>Connexina 37</i> )	PCR/IDL 05	S-EDTA	7 gg
IRS1	PCR/IDL 05	S-EDTA	7 gg
MMP3 ( <i>Stromelisina 1</i> )	PCR/IDL 05	S-EDTA	7 gg
NOS3	PCR/IDL 05	S-EDTA	7 gg
NOS3 ( <i>VNTR</i> )	PCR/IDL 05	S-EDTA	7 gg
PON1 ( <i>PARAOXONASI 1</i> )	PCR/IDL 05	S-EDTA	7 gg
SREBPF2	PCR/IDL 05	S-EDTA	7 gg

## TROMBOSI

INTEGRINA BETA 3 ( <i>GP11a</i> )	PCR/IDL 05	S-EDTA	7-10 gg
FATTORE II o GENE PROTROMBINA	PCR/IDL 05	S-EDTA	7 gg
FATTORE V DI LEIDEN	PCR/IDL 05	S-EDTA	7 gg
FATTORE V ( <i>Y1702C</i> )	PCR/IDL 05	S-EDTA	7 gg
FATTORE V ( <i>H1299R</i> )	PCR/IDL 05	S-EDTA	7-10 gg

## IPERTENSIONE

ADRA2B	PCR/IDL 05	S-EDTA	10 gg
ADRB1	PCR/IDL 05	S-EDTA	7 gg
ANGIOTENSIN CONVERTING ENZIME ( <i>ACE</i> )	PCR/IDL 05	S-EDTA	7 gg
AGT ( <i>CARDIOTEST</i> )	PCR/IDL 05	S-EDTA	7 gg

## METABOLISMO/OBESITÀ

ADRB2 - RECETTORE ADRENERGICO BETA-2 ( <i>Mutazione Gly16Arg</i> )	PCR/IDL 05	S-EDTA	7 gg
ADRB2 - RECETTORE ADRENERGICO BETA-2 ( <i>Mutazione Gln27Glu</i> )	PCR/IDL 05	S-EDTA	7 gg
ADRB3 - RICETTORE ADRENERGICO BETA-3	PCR/IDL 05	S-EDTA	7 gg
MTHFR - <i>Mutazione C677T</i>	PCR/IDL 05	S-EDTA	7 gg
MTHFR MUTAZIONE 1298 A/C	PCR/IDL 05	S-EDTA	7 gg
NPY ( <i>Neuropeptide Y</i> )	PCR/IDL 05	S-EDTA	7 gg
PAI-1	PCR/IDL 05	S-EDTA	7 gg
PROTEINA G BETA 3	PCR/IDL 05	S-EDTA	7 gg
PANNELLO METABOLISMO OMOCISTEINA	PCR/IDL 05 / IDL 32	S-EDTA	7 gg
PANNELLO METABOLISMO E OBESITÀ	PCR/IDL 05 / IDL 32	S-EDTA/TB	7 gg

N.B. In casi particolari, e solo per alcuni esami, è previsto il servizio con procedura d'urgenza, al costo maggiorato del 30% sul prezzo di listino. Contattare il laboratorio.

# Genetica Preventiva

Analisi di polimorfismi genetici e valutazione del loro ruolo in medicina preventiva

ANALISI	METODICA	TIPO CAMPIONE	TEMPI DI RISPOSTA
<b>GENETICA PREVENTIVA PER LA DONNA</b>			
<b>TUMORE DEL SENO</b>			
BRCA1 Analisi di mutazione del gene	PCR/IDL 02	S-EDTA	20-30 gg
BRCA2 Analisi di di mutazione del gene	PCR/IDL 02	S-EDTA	20-30 gg
BRCA1 Singola mutazione	PCR/IDL 02	S-EDTA	15 gg
BRCA2 Singola mutazione	PCR/IDL 02	S-EDTA	15 gg
CYP1A1 ( <i>T&gt;C+3801</i> )		S-EDTA	10-15 gg
CYP1B1 ( <i>Leu 432Val</i> )		S-EDTA	10-15 gg
RECCETTORE ANDROGENICO ( <i>AR</i> ) Gene	PCR/IDL 03	S-EDTA	15 gg
RECCETTORE VITAMINA D ( <i>VDR</i> )		S-EDTA	15 gg
RECCETTORE DEL PROGESTERONE - PGR		S-EDTA	7 gg
TGFBR		S-EDTA	7 gg
PANNELLO BRCA1 E BRCA2	PCR/IDL 02	S-EDTA	20-30 gg
<b>TERAPIE ORMONALI SOSTITUTIVE</b>			
COLLAGENE DI TIPO 1 ( <i>COL1A1</i> )	PCR/IDL 03	S-EDTA	15 gg
CYP17A1	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
FATTORE II o GENE PROTROMBINA	PCR/IDL 05	S-EDTA	7 gg
FATTORE V DI LEIDEN DELLA COAGULAZIONE	PCR/IDL 05	S-EDTA	7-10 gg
RECCETTORE DEGLI ESTROGENI ESR-1 ( <i>ESR1</i> )	PCR/IDL 03	S-EDTA	
VDR-RECCETTORE VITAMINA D ( <i>ESR7</i> )	PCR/IDL 31	S-EDTA	15 gg
<b>METABOLISMO</b>			
APO E ( <i>E2 E3 E4</i> )	PCR/IDL 05	S-EDTA	7 gg
APOA1 ( <i>Apolipoproteina A</i> )	PCR/IDL 05	S-EDTA	7 gg
AROMATASI - CYP19A1 ( <i>1558C&gt;T</i> )	PCR/IDL 31	S-EDTA	10 gg
CYP1A1 ( <i>Ile462Val</i> )	PCR/IDL 31	S-EDTA	10 gg
CYP1B1 ( <i>Asn453Ser</i> )	PCR/IDL 31	S-EDTA	10 gg
COMT	PCR/IDL 31	S-EDTA	10 gg
MTHFR - Mutazione C677T	PCR/IDL 05	S-EDTA	7 gg
PANNELLO METABOLISMO OSSEO E OSTEOPOROSI	PCR/IDL 05	S-EDTA/TB	7-10 gg
PANNELLO METABOLISMO DELL'OMOCISTEINA	PCR/IDL 32	S-EDTA/TB	7-10 gg

N.B. È previsto solo in casi particolari il servizio con procedura d'urgenza al costo maggiorato del 30% sul listino. Contattare il laboratorio.

# Genetica Preventiva

Analisi di polimorfismi genetici e valutazione del loro ruolo in medicina preventiva

ANALISI	METODICA	TIPO CAMPIONE	TEMPI DI RISPOSTA
<b>GENETICA PREVENTIVA PER L'UOMO</b>			
<b>DISINTOSSICAZIONE</b>			
CYP1A1 ( <i>T&gt;C+3801</i> )	PCR/IDL 32	S-EDTA	10-15 gg
CYP1B1 ( <i>Leu 432Val</i> )	PCR/IDL 32	S-EDTA	10-15 gg
GSTP1	PCR/IDL 32	S-EDTA	10-15 gg
GSTM1	PCR/IDL 32	S-EDTA	10-15 gg
PANNELLO ATTIVITÀ ANTIOSSIDANTE E DETOSSIFICAZIONE	PCR/IDL 32	S-EDTA/TB	10-15 gg
<b>INFIAMMAZIONE</b>			
INTERLEUCHINA 6	PCR/IDL 32	S-EDTA/TB	10-15 gg
INTERLEUCHINA 10	PCR/IDL 32	S-EDTA	10-15 gg
PANNELLO RISPOSTA INFIAMMATOIA	PCR/IDL 32	S-EDTA/TB	10-15 gg
<b>METABOLISMO DEI LIPIDI</b>			
APO E ( <i>E2 E3 E4</i> )	PCR/IDL 32	S-EDTA	7 gg
PAI-1	PCR/IDL 05	S-EDTA	7 gg
PANNELLO METABOLISMO DEI LIPIDI	PCR/IDL 32	S-EDTA	7-10 gg
<b>OSTEOPOROSI</b>			
COLLAGENE DI TIPO 1 ( <i>COL1A1</i> )	PCR/IDL 03	S-EDTA	10 gg
CTR	PCR/IDL 32	S-EDTA	10 gg
RECETTORE VITAMINA D ( <i>VDR</i> )	PCR/IDL 32	S-EDTA	10 gg
RECETTORE DEGLI ESTROGENI ESR-1 ( <i>XBA1</i> )	PCR/IDL 03	S-EDTA	10 gg
PANNELLO OSTEOPOROSI ( <i>COL1A1-VDR-ESR-1-CTR</i> )	PCR/IDL 32	S-EDTA	10 gg
<b>METABOLISMO DEGLI STEROIDI/RISCHIO DI CANCRO ALLA PROSTATA</b>			
CYP1A1 ( <i>Ile462Val</i> )	PCR/IDL 31	S-EDTA	20-30 gg
CYP17A1	PCR/IDL 32	S-EDTA	10-15 gg
GENE DEL CANCRO ALLA PROSTATA EREDITARIO 2 ( <i>ELAC2</i> )	PCR/IDL 02	S-EDTA	20-30 gg
RECETTORE ANDROGENICO ( <i>AR</i> ) Gene	PCR/IDL 03	S-EDTA	15 gg
STEROIDO 5ALFA REDUTTASI di Tipo II - <i>SRD5A2 (Ala49Thr)</i>	PCR/IDL 32	S-EDTA	20-30 gg
STEROIDO 5ALFA REDUTTASI di Tipo II - <i>SRD5A2 (Val89Leu)</i>	PCR/IDL 32	S-EDTA	20-30 gg

N.B. In casi particolari, e solo per alcuni esami, è previsto il servizio con procedura d'urgenza, al costo maggiorato del 30% sul prezzo di listino. Contattare il laboratorio.

# Genetica della Riproduzione

Test genetici di *routine* per coppie che accedono a tecniche di procreazione medicalmente assistita (PMA)

ANALISI	METODICA	TIPO CAMPIONE	TEMPI DI RISPOSTA
<b>INFERTILITÀ FEMMINILE: ANALISI GENETICHE E MANAGEMENT DELLE COPPIE INFERTILI</b>			
ANTICORPI ANTIFOSFOLIPIDI AFL (ACA, APA, LAC)	Service	SR	10 gg
CARIOTIPO MOLECOLARE su sangue periferico	CGH-Array/IDL 03	S-EDTA	3 gg
CARIOTIPO CLASSICO su sangue periferico	Citogenetica/IDL 25	EPA	20 gg
FIBROSI CISTICA (CFTR) 34 mutazioni	PCR/IDL 03	S-EDTA	7-10 gg
INIBINA B	Service	SR	10-15 gg
IRS1	PCR/IDL 03	S-EDTA	7 gg
HLA-G	PCR/IDL 03	S-EDTA	7-10 gg
ORMONE ANTI MULLERIANO (AMH)	Service	SR	7-10 gg
X-FRAGILE O SINDROME DI MARTIN-BELL (FRAXA)	PCR/IDL 03	S-EDTA	10 gg
X-FRAGILE O SINDROME DI MARTIN-BELL (FRAXE)	PCR/IDL 03	S-EDTA	10 gg
PANNELLO AUTOANTICORPI (ANA, ENA, ASMA, LAC, ACA, AOA, ATGA, AFL)	Service		10 gg
PANNELLO TROMBOFILIA 4 mutazioni (Fatt.V di Leiden, Fatt.II, MTHFR C677T, MTHFR 1298 A/C)	PCR/IDL 05	S-EDTA/TB	7-10 gg
PANNELLO TROMBOFILIA 5 mutazioni (Fattore V di Leiden, Fattore V Y1702C, Fattore V 1299, Fattore V Cambridge, Fattore II /Protrombina)	PCR/IDL 05	S-EDTA/TB	7-10 gg
PANNELLO TROMBOFILIA IPERTENSIONE (Fatt.V di Leiden, Fatt.V Y 1702C, Fatt.II, MTHFR C677T, MTHFR 1298 A/C, AGT, ACE)	PCR/IDL 05	S-EDTA/TB	7-10 gg
PANNELLO TROMBOFILIA ABORTIVITÀ RICORRENTE (FV,FII,MTHFR 677-1298, PAI-1)	PCR/IDL 05	S-EDTA/TB	7-10 gg
PANNELLO 15 mutazioni (Fattore V di Leiden, Fattore V mut. 1702, Fattore V mut. 1299, Fattore V Cambridge, Fattore II, B Fibrinogeno, PAI-1 Fattore XIII, HPA, ACE, ApoE, ApoB, AGT, MTHFR (C677T,1298A/C)	PCR/IDL 05	S-EDTA/TB	7-10 gg

## Menopausa Precoce

ANALISI	METODICA	TIPO CAMPIONE	TEMPI DI RISPOSTA
AOA (Anticorpi Anti-Ovaio)	Service	SR	7 gg
FSH-Recettore (FSHR) Gene	PCR/IDL 03	S-EDTA	7 gg
GALT GENE	PCR/IDL 03	S-EDTA	15 gg
INIBINA Alfa GENE (INH Alfa) Mut. 769G	Service	S-EDTA	7 gg
INIBINA B (Terzo giorno ciclo mestruale)	Service	S-EDTA	10 gg
X FRAGILE (FRAXA)	PCR/IDL 03	S-EDTA	10 gg
X FRAGILE (FRAXE)	PCR/IDL 03	S-EDTA	10 gg

\*Prezzo non scontabile

N.B. È previsto solo in casi particolari il servizio con procedura d'urgenza al costo maggiorato del 30% sul listino. Contattare il laboratorio.



# Genetica della Riproduzione

Test genetici di *routine* per coppie che accedono a tecniche di procreazione medicalmente assistita (PMA)

ANALISI	METODICA	TIPO CAMPIONE	TEMPI DI RISPOSTA
<b>INFERTILITÀ MASCHILE: ANALISI GENETICHE E MANAGEMENT DELLE COPPIE INFERTILI</b>			
ANTICORPI ANTI SPERMATOZOI (ASA)	Service	SR	10 gg
CARIOTIPO MOLECOLARE su sangue periferico	CGH-Array/IDL 03	S-EDTA	3 gg
CARIOTIPO CLASSICO su sangue periferico	CGH-Array/IDL 03	EPA	20 gg
FIBROSI CISTICA (CFTR) 34 mutazioni	CGH-Array/IDL 03	S-EDTA	7-10 gg
FISH su liquido seminale	Service	LS	15 gg
FSH	Service	S-EDTA	10 gg
INIBINA B	PCR/IDL 03	SR	10-15 gg
IRS1	PCR/IDL 03	S-EDTA	7 gg
MICRODELEZIONI CROMOSOMA Y	PCR/IDL 03	S-EDTA	7-10 gg
POLIMORFISMO 5T Introne 8gene CFTR (CBAVD)	PCR/IDL 03	S-EDTA	7 gg
RECETTORE ANDROGENICO (AR) Espansione repeat CAG	PCR/IDL 03	S-EDTA	7 gg
SPERMIOGRAMMA (Consegnare il campione entro un'ora dalla raccolta)	Service	LS	7 gg
SPERMIOCOLTURA (Consegnare il campione entro un'ora dalla raccolta)	Service	LS	4 gg
TEST DI APOPTOSI (TUNEL Test)	Microscopia/IDL 03	LS	15 gg
PANNELLO INFERTILITÀ MASCHILE (Fibrosi cistica 33 mut. + Poli T, Microdelezione Y)	PCR/IDL 03	S-EDTA	10 gg

N.B. In casi particolari, e solo per alcuni esami, è previsto il servizio con procedura d'urgenza, al costo maggiorato del 30% sul prezzo di listino. Contattare il laboratorio.

# Indagini di Paternità e Consanguineità

Test genetici per risolvere casi di paternità, maternità e consanguineità controverse

ANALISI	METODICA	TIPO CAMPIONE	TEMPI DI RISPOSTA
ANALISI DEL DNA MITOCONDRIALE - TEST AD USO LEGALE (2-3 Persone)	PCR/IDL 04	DNA/S-EDTA	5-7 gg
ANALISI DEL DNA MITOCONDRIALE - TEST INFORMATIVO (2-3 Persone)	PCR/IDL 04	DNA/S-EDTA	5-7 gg
CAMPIONE AGGIUNTIVO	PCR/IDL 04		2 gg
DETERMINAZIONE DEL RAPPORTO DI CONSANGUINEITÀ TRAMITE ANALISI DELL'APLOTIPO DEL CROMOSOMA Y - TEST INFORMATIVO	PCR/IDL 04	DNA/S-EDTA/TB/TR	10-15 gg
DETERMINAZIONE DEL RAPPORTO DI CONSANGUINEITÀ TRAMITE ANALISI DELL'APLOTIPO DEL CROMOSOMA Y - TEST AD USO LEGALE	PCR/IDL 04	DNA/S-EDTA/TB	10-15 gg
DETERMINAZIONE DEL RAPPORTO DI CONSANGUINEITÀ TRAMITE POLIMORFISMI CROMOSOMA X (INFORMATIVO) (2 o 3 persone)	PCR/IDL 04	DNA/S-EDTA	10-15 gg
DETERMINAZIONE DEL RAPPORTO DI CONSANGUINEITÀ TRAMITE POLIMORFISMI CROMOSOMA X - USO LEGALE	PCR/IDL 04	DNA/S-EDTA	10-15 gg
DETERMINAZIONE DEL RAPPORTO DI CONSANGUINEITÀ (Nonno o Zio - Nipote)	PCR/IDL 04	DNA/S-EDTA/TB/TR	5-7 gg
DETERMINAZIONE DEL RAPPORTO DI CONSANGUINEITÀ - USO LEGALE (Nonno o Zio - Nipote)	PCR/IDL 04	S-EDTA/TB	5-7 gg
DETERMINAZIONE DEL PROFILO GENETICO PER IDENTIFICAZIONE PERSONALE	PCR/IDL 04	S-EDTA/TB/TR	5-15 gg
TEST DI PATERNITÀ INFORMATIVO (Padre-madre-figlio o padre- figlio)	PCR/IDL 04	DNA/LA/SEDTA/SPOT/TB/TR/VC	5-7 gg
TEST DI PATERNITÀ USO LEGALE (Padre-madre-figlio o padre- figlio)	PCR/IDL 04	DNA/LA/S-EDTA/SPOT/TB/VC	5-7 gg
TEST DI PATERNITÀ USO LEGALE CON PERIZIA GIURATA	PCR/IDL 04	DNA/LA/S-EDTA/SPOT/TB/VC	
TEST DI MATERNITÀ INFORMATIVA (Padre-madre-figlio o madre-figlio)	PCR/IDL 04	DNA/LA/SEDTA/SPOT/TB/TR/VC	5-7 gg
TEST DI MATERNITÀ USO LEGALE (Padre-madre-figlio o madre-figlio)	PCR/IDL 04	DNA/LA/S-EDTA/SPOT/TB/VC	5-7 gg
TEST DI CONSANGUINEITÀ PER FINI DI IMMIGRAZIONE - USO LEGALE (Ricongiungimento familiare)	PCR/IDL 04	DNA/S-EDTA/TB	5-7 gg
TEST DI ZIGOSITÀ (2 gemelli)	PCR/IDL 04	DNA/LA/S-EDTA/TB	5-7 gg
USO LEGALE (DNA Profiling)	PCR/IDL 04	S-EDTA/TB/TR	5-7 gg
48h Test DNA (Costo aggiuntivo alle analisi sopra elencate)	PCR/IDL 04		

## Genetica Forense

Analisi del DNA da tracce biologiche repertate sulla scena del crimine

ANALISI	METODICA	TIPO CAMPIONE	TEMPI DI RISPOSTA
DETERMINAZIONE DEL PROFILO GENETICO DA TRACCE BIOLOGICHE PER FINI FORENSI (a campione)	PCR/IDL 04	tracce biologiche di varia natura	
DETERMINAZIONE DEL PROFILO GENETICO DA REPERTI OSSEI	PCR/IDL 04		

\*Prezzo non scontabile

N.B. È previsto solo in casi particolari il servizio con procedura d'urgenza al costo maggiorato del 30% sul listino. Contattare il laboratorio.

# Infettivologia Molecolare

Test molecolari per l'identificazione, l'analisi quantitativa e la genotipizzazione degli agenti infettivi

ANALISI	METODICA	TIPO CAMPIONE	TEMPI DI RISPOSTA
<b>INFETTIVOLOGIA MOLECOLARE (Analisi Qualitativa)</b>			
BORDETELLA PERTUSSIS	PCR/IDL 06	ESP	4-7 gg
B 19 PARVOVIRUS	PCR/IDL 06	S-EDTA/LA/LS/UR	3-4 gg
CANDIDA ALBICANS	PCR/IDL 06	LS/TV/BP/UR	4-7 gg
CHLAMYDIA TRACHOMATIS	PCR/IDL 06	TV/TU/TL/LS/UR	4-7 gg
CMV ( <i>Citomegalovirus</i> )	PCR/IDL 06	LA/LS/SV/S-EDTA/TV/TR	3-4 gg (Prenatale)
		SR/S-EDTA/LA	4-7 gg (Altri casi)
EBV ( <i>Epstein-Barr Virus</i> )	PCR/IDL 06	LS/TV/VR/BP	3-4 gg
GARDNERELLA VAGINALIS	PCR/IDL 06	PL	4-7 gg
HAV ( <i>Epatite A Virus</i> )	PCR/IDL 06	PL	4-7 gg
HBV ( <i>Epatite B Virus</i> )	PCR/IDL 06	PL	3-4 gg (Prenatale)
			4-7 gg (Altri casi)
HCV-RT ( <i>Epatite C Virus</i> )	PCR/IDL 06	PL	3-4 gg (Prenatale)
			4-7 gg (Altri casi)
HDV ( <i>Epatite D Virus</i> )	PCR/IDL 06	PL	4-7 gg
HGV ( <i>Epatite G Virus</i> )	PCR/IDL 06	PL	4-7 gg
HELICOBACTER PYLORI	PCR/IDL 06	SG/BG/FC	4-7 gg
HHV 6 ( <i>Herpes Virus Tipo 6</i> )	PCR/IDL 06	CSF/TC/TU/TV	4-7 gg
HHV 8 ( <i>Herpes Virus Tipo 8</i> )	PCR/IDL 06	CSF/TC/TU/TV	4-7 gg
HIV 1 DNA ( <i>Immunodeficienza Acquisita Virus</i> )	PCR/IDL 06	LA/S-EDTA	3-4 gg (Prenatale)
			4-7 gg (Altri casi)
HIV 1 RNA ( <i>Immunodeficienza Acquisita Virus</i> )	PCR/IDL 06	LA/S-EDTA/SR	3-4 gg (Prenatale)
			4-7 gg (Altri casi)
HPV mRNA	PCR/IDL 06	BP/LS/TV/TU/UR	4-7 gg
HPV PCR ( <i>Papilloma Virus</i> ) SCREENING	PCR/IDL 06	BP/LS/TV/TU/UR	3-4 gg (Prenatale)
			4-7 gg (Altri casi)
HSV Tipo 1 ( <i>Herpes Simplex Virus</i> )	PCR/IDL 06	LA/LS/S-EDTA/TV/TU	3-4 gg (Prenatale)
			4-7 gg (Altri casi)
HSV Tipo 2 ( <i>Herpes Simplex Virus</i> )	PCR/IDL 06	LA/LS/S-EDTA/TV/TU	3-4 gg (Prenatale)
			4-7 gg (Altri casi)
HTLV1/HTLV2	PCR/IDL 06	PL	4-7 gg
MYCOBACTERIUM TUBERCULOSIS	PCR/IDL 06	AG/BP/ESP/BAL/S-EDTA	4-7 gg
MYCOPLASMA GENITALIUM	PCR/IDL 06	LS/TU/TV/UR	4-7 gg
MYCOPLASMA HOMINIS	PCR/IDL 06	LS/TU/TV	4-7 gg
NEISSERIA GONORRHOEAE	PCR/IDL 06	LS/TU/TV	4-7 gg
RUBEO RT-PCR	PCR/IDL 06	LA/LS/S-EDTA/TV	4-7 gg
STAPHYLOCOCCUS SAPROPHYTICUS	PCR/IDL 06	LS/TU/UR	4-7 gg
STREPTOCOCCUS AGALACTIAE - STREPTOCOCCI BETA - Emolitici del Gruppo B	PCR/IDL 06	CSF	4-7 gg
TOXOPLASMA GONDII	PCR/IDL 06	CSF/LA/ S-EDTA/SEC/TC/TV	3-4 gg (Prenatale)
			4-7 gg (Altri casi)

N.B. In casi particolari, e solo per alcuni esami, è previsto il servizio con procedura d'urgenza, al costo maggiorato del 30% sul prezzo di listino. Contattare il laboratorio.

# Infettivologia Molecolare

Test molecolari per l'identificazione, l'analisi quantitativa e la genotipizzazione degli agenti infettivi

ANALISI	METODICA	TIPO CAMPIONE	TEMPI DI RISPOSTA
TRICHOMONAS VAGINALIS	PCR/IDL 06	LS/TU/TC	4-7 gg
UREAPLASMA UREALITYCUM	PCR/IDL 06	LS/S-EDTA/SEC/TC/TV	4-7 gg
VZV ( <i>Varicella Zoster Virus</i> )	PCR/IDL 06	LA/S-EDTA	3-4 gg (Prenatale) 4-7 gg (Altri Casi)

## INFETTIVOLOGIA MOLECOLARE (Analisi Quantitativa)

CMV quantitativa	PCR/IDL 06	LA/LS/SV/S-EDTA/TV/TR	8-10 gg
HAV ( <i>Epatite A Virus</i> )	PCR/IDL 06	PL	8-10 gg
HCV quantitativa	PCR/IDL 06	PL	8-10 gg
HDV ( <i>Epatite D Virus</i> ) quantitativa	PCR/IDL 06	PL	8-10 gg
HGV ( <i>Epatite G Virus</i> ) quantitativa	PCR/IDL 06	PL	8-10 gg
HIV 1 DNA quantitativo	PCR/IDL 06	S-EDTA	8-10 gg
HIV 1 RNA quantitativo	PCR/IDL 06	S-EDTA	8-10 gg
HBV quantitativa	PCR/IDL 06	PL	8-10 gg
HPV PCR ( <i>Papilloma Virus</i> ) quantitativa	PCR/IDL 06	BP/LS/TV/TU/UR	8-10 gg

## INFETTIVOLOGIA MOLECOLARE (Genotipizzazioni)

HCV ( <i>Epatite C Virus</i> ) TIPIZZAZIONE - Tutti i possibili tipi virali conosciuti	PCR/IDL 06	SR	8-10 gg
HPV ( <i>Papilloma Virus</i> ) TIPIZZAZIONE - Tutti i possibili tipi virali conosciuti	PCR/IDL 06	BP/LS/TV/TU/UR	8-10 gg

## INFETTIVOLOGIA MOLECOLARE (Resistenza ai farmaci)

HCV ( <i>Epatite C Virus</i> ) - Risposta alla terapia ( <i>Genotipo IL28-B</i> )	PCR/IDL 06	S-EDTA	8-10 gg
Helicobacter Pylori Farmacoresistenza	PCR/IDL 06	SG/BG/FC	8-10 gg
HIV-1 RNA Farmacoresistenza	PCR/IDL 06	S-EDTA	8-10 gg
Mycobacterium Tuberculosis ( <i>Resistenza a Rifampicina</i> )	PCR/IDL 06	AG/BP/BA/ESP/S-EDTA	8-10 gg

## EPATITI VIRALI

HAV ( <i>Epatite A Virus</i> ) qualitativa	PCR/IDL 06	PL	4-7 gg
HAV ( <i>Epatite A Virus</i> ) quantitativa	PCR/IDL 06	PL	4-7 gg
HBV ( <i>Epatite B Virus</i> ) qualitativa	PCR/IDL 06	PL	4-7 gg
HBV quantitativa	PCR/IDL 06	PL	8-10 gg
HBV Farmacoresistenza	PCR/IDL 06	PL	8-10 gg
HCV-RT ( <i>Epatite C Virus</i> ) qualitativa	PCR/IDL 06	PL	4-7 gg
HCV ( <i>Epatite C Virus</i> ) - Risposta alla terapia ( <i>Genotipo IL28-B</i> )	PCR/IDL 06	S-EDTA	8-10 gg

N.B. È previsto solo in casi particolari il servizio con procedura d'urgenza al costo maggiorato del 30% sul listino. Contattare il laboratorio.

# Infettivologia Molecolare

Test molecolari per l'identificazione, l'analisi quantitativa e la genotipizzazione degli agenti infettivi

ANALISI	METODICA	TIPO CAMPIONE	TEMPI DI RISPOSTA
HCV quantitativa	PCR/IDL 06	PL	8-10 gg
HCV ( <i>Epatite C virus</i> ) TIPIZZAZIONE - Tutti i possibili tipi virali conosciuti	PCR/IDL 06	PL	8-10 gg
HDV ( <i>Epatite D virus</i> ) qualitativa	PCR/IDL 06	PL	4-7 gg
HDV ( <i>Epatite D virus</i> ) quantitativa	PCR/IDL 06	PL	8-10 gg
HGV ( <i>Epatite G Virus</i> ) qualitativa	PCR/IDL 06	PL	4-7 gg
HGV ( <i>Epatite G Virus</i> ) quantitativa	PCR/IDL 06	PL	8-10 gg

## VIRUS ERPETICI

CMV ( <i>Citomegalovirus</i> )	PCR/IDL 06	LA/LS/SV/S-EDTA/TV/TR	3-4 gg (Prenatale) 4-7 gg (Altri Casi)
CMV quantitativa	PCR/IDL 06	LA/LS/SV/S-EDTA/TV/TR	3-4 gg (Prenatale) 4-7 gg (Altri Casi)
EBV ( <i>Epstein-Barr Virus</i> )	PCR/IDL 06	SR/S-EDTA/LA	3-4 gg
HHV 6 ( <i>Herpes Virus Tipo 8</i> )	PCR/IDL 06	CSF/TC/TU/TV	3-4 gg (Prenatale) 4-7 gg (Altri Casi)
HHV 8 ( <i>Herpes Virus Tipo 8</i> )	PCR/IDL 06	CSF/TC/TU/TV	3-4 gg (Prenatale) 4-7 gg (Altri Casi)
HSV Tipo 1 ( <i>Herpes Simplex Virus</i> )	PCR/IDL 06	LA/LS/S-EDTA/TV/TU	3-4 gg
HSV Tipo 2 ( <i>Herpes Simplex Virus</i> )	PCR/IDL 06	LA/LS/S-EDTA/TV/UR	3-4 gg (Prenatale) 4-7 gg (Altri Casi)
VZV ( <i>Varicella Zoster Virus</i> )	PCR/IDL 06	LA/S-EDTA	3-4 gg (Prenatale) 4-7 gg (Altri Casi)

## MICOBATTERI

MYCOBACTERIUM TUBERCOSIS	PCR/IDL 06	AG/BP/BA/ESP/S-EDTA	4-7 gg
MYCOBACTERIUM TUBERCOSIS ( <i>Resistenza a Rifampicina</i> )	PCR/IDL 06	AG/BP/BA/ESP/S-EDTA	8-10 gg

## INFEZIONI APPARATO GENITALE

CANDIDA ALBICANS	PCR/IDL 06	LS/TV/BP/UR	4-7 gg
CHLAMYDIA TRACHOMATIS	PCR/IDL 06	TV/TU/TL/LS/UR	4-7 gg
GARDNERELLA VAGINALIS	PCR/IDL 06	LS/TV/VR/BP	4-7 gg
HPV ( <i>mRNA</i> )	PCR/IDL 06	BP/LS/TV/TU/UR	4-7 gg
HPV PCR ( <i>Papilloma Virus</i> ) SCREENING	PCR/IDL 06	BP/LS/TV/TU/UR	3-4 gg (Prenatale) 4-7 gg (Altri Casi)
HPV PCR ( <i>Papilloma Virus</i> ) quantitativa	PCR/IDL 06	BP/LS/TV/TU/UR	8-10 gg
HPV ( <i>Papilloma Virus</i> ) TIPIZZAZIONE - Tutti i possibili tipi virali conosciuti	PCR/IDL 06	BP/LS/TV/TU/UR	8-10 gg
HSV Tipo 2 ( <i>Herpes Simplex Virus</i> )	PCR/IDL 06	LA/LS/S-EDTA/TV/UR	3-4 gg (Prenatale) 4-7 gg (Altri Casi)

N.B. In casi particolari, e solo per alcuni esami, è previsto il servizio con procedura d'urgenza, al costo maggiorato del 30% sul prezzo di listino. Contattare il laboratorio.

# Infettivologia Molecolare

Test molecolari per l'identificazione, l'analisi quantitativa e la genotipizzazione degli agenti infettivi

ANALISI	METODICA	TIPO CAMPIONE	TEMPI DI RISPOSTA
MYCOPLASMA GENITALIUM	PCR/IDL 06	LS/TU/TV/UR	4-7 gg
STAPHYLOCOCCUS SAPROPHYTICUS	PCR/IDL 06	LS/TU/UR	4-7 gg
TRICHOMONAS VAGINALIS	PCR/IDL 06	LS/TU/TC	4-7 gg
UREAPLASMA UREALITYCUM	PCR/IDL 06	LS/S-EDTA/SEC/TC/TV	4-7 gg

## MICOPLASMI

MYCOPLASMA GENITALIUM	PCR/IDL 06	LS/TU/TV/UR	4-7 gg
MYCOPLASMA HOMINIS	PCR/IDL 06	LS/TU/TV	4-7 gg

## VIRUS IMMUNODEFICIENZA UMANA (HIV)

HIV 1 DNA ( <i>Immunodeficienza Acquisita Virus</i> )	PCR/IDL 06	LA/S-EDTA	8-10 gg
HIV 1 RNA ( <i>Immunodeficienza Acquisita Virus</i> )	PCR/IDL 06	LA/S-EDTA/SR	8-10 gg
HIV 1 RNA quantitativo	PCR/IDL 06	S-EDTA	8-10 gg
HIV 1 RNA Farmacoresistenza	PCR/IDL 06	S-EDTA	8-10 gg

## VIROLOGIA PRENATALE

B 19 PARVOVIRUS	PCR/IDL 06	S-EDTA/LA/LS/UR	3-4 gg
CMV ( <i>Citomegalovirus</i> )	PCR/IDL 06	LA/LS/SV/S-EDTA/TV/TR	3-4 gg
EBV ( <i>Epstein-Barr Virus</i> )	PCR/IDL 06	SR/S-EDTA/LA	3-4 gg
HIV 1 DNA ( <i>Immunodeficienza Acquisita Virus</i> )	PCR/IDL 06	LA/S-EDTA	3-4 gg
HIV 1 RNA ( <i>Immunodeficienza Acquisita Virus</i> )	PCR/IDL 06	LA/S-EDTA/SR	3-4 gg
HSV Tipo 2 ( <i>Herpes Simplex Virus</i> )	PCR/IDL 06	LA/LS/S-EDTA/TV/UR	3-4 gg
RUBEO RT-PCR	PCR/IDL 06	LA/LS/S-EDTA/TV	3-4 gg
TOXOPLASMA GONDII	PCR/IDL 06	CSF/LA/S-EDTA/SEC/TC/TV	3-4 gg
VZV ( <i>Varicella Zoster Virus</i> )	PCR/IDL 06	LA/S-EDTA	3-4 gg

N.B. È previsto solo in casi particolari il servizio con procedura d'urgenza al costo maggiorato del 30% sul listino. Contattare il laboratorio.

# Istocompatibilità (HLA)

ANALISI	METODICA	TIPO CAMPIONE	TEMPI DI RISPOSTA
HLA 1 <sup>a</sup> CLASSE ( <i>Loci A, B, C</i> )	PCR/IDL 03	S-EDTA	10-12 gg
HLA 1 <sup>a</sup> CLASSE ( <i>singolo locus</i> )	PCR/IDL 03	S-EDTA	10-12 gg
HLA 2 <sup>a</sup> CLASSE ( <i>Loci DQB1, DRB1</i> )	PCR/IDL 03	S-EDTA	10-12 gg
HLA 2 <sup>a</sup> CLASSE ( <i>singolo locus</i> )	PCR/IDL 03	S-EDTA	10-12 gg
HLA per Morbo Celiaco ( <i>DQ2, DQ8 e DR4</i> )	PCR/IDL 32	S-EDTA/TB	15 gg
HLA ( <i>Locus B27</i> ) Tipizzazione	PCR/IDL 03	S-EDTA	7 gg
HLA ( <i>Locus B51</i> ) Tipizzazione	PCR/IDL 03	S-EDTA	7 gg

# Next Generation Sequencing (NGS)

Screening genetici multipli per la diagnosi di malattie genetiche eterogenee mediante la nuova tecnologia Next Generation Sequencing

ANALISI	TIPO CAMPIONE	TEMPI DI RISPOSTA
<b>PANNELLO COMPLETO</b> WHOLE EXOME	S-EDTA	30 gg
<b>ACROMATOPSIA</b> CNGA3 - CNGB3 - GNAT2 - PDE6C	S-EDTA	30 gg
<b>AICARDI-GOUTIERES SINDROME DI</b> TREX1 - RNASEH2B - RNASEH2C - RNASEH2A - SAMHD1	S-EDTA	30 gg
<b>ALBINISMO</b> TYR ( <i>OCA1</i> ) - P ( <i>OCA2</i> ) - TYRP1 ( <i>OCA3</i> ) - MATP ( <i>OCA4</i> ) - GPR143 ( <i>OA1</i> )	S-EDTA	30 gg
<b>ANEURISMA DELL'AORTA</b> ACTA2 - CBS - FBN1 - FBN2 - MYH11 - COL3A1 - SLC2A10 - SMAD3 - TGFB1 - TGFB2	S-EDTA	30 gg
<b>AORTOPATIE</b> • FBN1 codificante la fibrillina 1 per la Sindrome di Marfan, MASS ( <i>valvola mitralica, sindrome dell'aorta scheletro e pelle, Ectopia del cristallino isolata, Sindrome di Weill-Marchesani, Sindrome di Shprintzen-Goldberg</i> ). • TGFB2 codificante il fattore per la crescita trasformante beta, Sindrome Loeys-Dietz di tipo 2, Sindrome Marfan-like ( <i>Marfan tipo 2</i> ), Sindrome Ehlers-Danlos di tipo 4 e Aneurisma Toracico Aortico, Gene BN2 codificante la fibrillina 2 per la sindrome di Beals ( <i>aracnodattilia contrattuale congenita</i> ).	S-EDTA	30 gg
<b>DISPLASIA ARITMOGENA VENTRICOLARE DESTRA (ARVD)</b> PKP2 - DSP - DSG2 - DSC2	S-EDTA	30 gg
<b>ARITMIA</b> AKAP9 - ANK2 - CACNA1C - CACNB2 - CASQ2 - CAV3 - DSC2 - DSG2 - DSP - GPD1L - JUP KCNA5 - KCNE1 - KCNE2 - KCNE3 - KCNH2 - KCNJ2 - KCNQ1 - NPPA - PKP2 - PLN - RYR2	S-EDTA	30 gg
<b>FIBRILLAZIONE ATRIALE</b> SCN1B - SCN3B - SCN4B - SCN5A - SNTA1 - TGFB3 - TMEM43	S-EDTA	30 gg
<b>BARDET BIEDL SINDROME DI</b> GJAS - KCNA5 - KCNE2 - KCNQ1 - NPPA	S-EDTA	30 gg
<b>TUMORE MAMMARIO ED OVARICO</b> ALMS1 - BBS1 - BBS2 - BBS3 ( <i>ARL6</i> ) - BBS4 - BBS5 - BBS6 ( <i>MKKS</i> ) - BBS7 - BBS8 ( <i>TTC8</i> ) BBS9 - BBS10 - BBS11 - BBS12 - BBS13 ( <i>MKS1</i> ) - BBS14 ( <i>CEP290</i> ) - CCDC28B - SDCCAG8 WDPCP	S-EDTA	30 gg
<b>TUMORE MAMMARIO ED OVARICO</b> ( <i>BRCA1 - BRCA2</i> )	S-EDTA	30 gg
<b>TUMORE MAMMARIO ED OVARICO (PANNELLO ESTESO)</b> BRCA2 - CHEK2 - PALB2 - BRIP1 - BARD1 - CDH1 - ATM - TP53 - PTEN - STK11 RAD50 RAD51C - MRE11A - NBN	S-EDTA	30 gg
<b>BARDET BIEDL SINDROME DI</b> ATM - BARD1 - BRCA1 - BRCA2 - BRIP1 - CDH1 - CHEK2 - EPCAM - FANCA - FANCC - FANCD2 FANCE - FANCF - FANCG - MEN1 - MLH1 - MRE11A - MSH1 - MSH3 - MSH6 - NBN - PALB2 PMS1 - PMS2 - PTCH1 - PTEN - RAD50 - RAD51C - STK11 - TP53	S-EDTA	30 gg
<b>BRUGADA SINDROME DI</b> SCN5A ( <i>Sindrome di Brugada di Tipo 1</i> ) GPD1L ( <i>Sindrome di Brugada di Tipo 2</i> ) CACNA1C ( <i>Sindrome di Brugada di Tipo 3</i> ) CACNB2 ( <i>Sindrome di Brugada di Tipo 4</i> )	S-EDTA	30 gg
<b>CARDIOMIOPATIA DILATATIVA (DCM)</b> Catena pesante della miosina ( <i>MYH7</i> ), Troponina T ( <i>TNNT2</i> ), Proteina C Myosin-binding ( <i>MYBPC3</i> ) Troponina I ( <i>TNNI3</i> ), Tropomiosina 1 ( <i>TPM1</i> ), Actina ( <i>ACTC</i> ), Lamina A/C ( <i>LMNA</i> ), ZASP, Tafazzina ( <i>TAZ</i> ) Fosfolambano ( <i>PLN</i> ), Proteina associata alla membrana liposomiale 2 ( <i>LAMP2</i> ), Transtiretina ( <i>TTR</i> ), Delta-Sarcoglicano ( <i>SGCD</i> ), Desmina ( <i>DES</i> ) o RNA di trasferimento mitocondriale per leucina1/ leucina2 / glutammina / istidina / acido-aspartico / isoleucina / metionina / lisina / serina1 / serina2 ( <i>MTTL1, MTTL2, MTTQ, MTTT, MTTD, MTTI, MTTM, MTTK, MTTT1, MTTT2</i> ) 3 complessi mitocondriali subunità ND1, ND5 e ND6 ( <i>MTND1, MTND5, e MTND6</i> )	S-EDTA	30 gg

N.B. È previsto solo in casi particolari il servizio con procedura d'urgenza al costo maggiorato del 30% sul listino. Contattare il laboratorio.



# Next Generation Sequencing (NGS)

Screening genetici multipli per la diagnosi di malattie genetiche eterogenee mediante la nuova tecnologia Next Generation Sequencing

ANALISI	TIPO CAMPIONE	TEMPI DI RISPOSTA
<b>CARDIOMIOPATIA IPERTROFICA (HCM)</b>	S-EDTA	30 gg
Proteina C Myosin-Binding ( <i>MYBPC3</i> )		
Catene leggere e essenziali regolatorie della Miosina ( <i>MYL2, MYL3</i> )		
Catena pesante della Miosina ( <i>MYH7</i> )		
Actina ( <i>ACTC</i> )		
Tropomiosina1 ( <i>TPM1</i> )		
Troponina I ( <i>TNNI3</i> )		
Troponina C ( <i>TNNC1</i> )		
Troponina T ( <i>TNNT2</i> )		
Caveolina 3 ( <i>CAV3</i> )		
Proteina chinasi attivata dall'AMP, non catalitica, Gamma 2 ( <i>PRKAG2</i> )		
Proteina di membrana 2 associata ai Lisosomi ( <i>LAMP2</i> )		
Alfa-galattosidasi ( <i>GLA</i> )		
Transtiretina ( <i>TTR</i> )		
<b>CARDIOMIOPATIE</b>	S-EDTA	30 gg
ABCC9 MYL3		
ACTC1 MYLK2		
ACTN2 NEXN		
CALR3 PLN		
CAV3 PRKAG2		
CSRP3 PSEN1		
DES PSEN2		
DSG2 RBM20		
DTNA SCN5A		
EYA4 SGCD		
FKTN SLC25A4		
JPH2 TAZ		
LAMP2 TCAP		
LDB3 TMPO		
LMNA TNNC1		
MIOZ2 TNNT2		
MYBPC3 TPM1		
MYH6 TNNI3		
MYH7 TTN		
MYL2 VCL		
<b>CARDIOMIOPATIA VENTRICOLARE DESTRA MIOPATOGENA, (ARVC)</b>	S-EDTA	30 gg
Recettore della Rianodina 2 ( <i>RYR2</i> ) per ARVC2		
Proteina transmembrana 43 ( <i>TMEM43</i> ) per ARVC5		
Desmoplachina ( <i>DSP</i> ) per ARVC8		
Placofilina-2 ( <i>PKP2</i> ) per ARVC9		
Desmogleina-2 ( <i>DSG2</i> ) per ARVC10		
Desmocollina-2 ( <i>DSC2</i> ) per ARVC11		
Placoglobina ( <i>JUP</i> ) per ARVC12		
<b>TACHICARDIA VENTRICOLARE POLIMORFICA CATECOLAMINERGICA (CPVT)</b>	S-EDTA	30 gg
Recettore Cardiaco per la Rianodina ( <i>gene RYR2 105 esoni</i> ) per CPVT1		
Calsequestrina ( <i>gene CASQ2 con 11 esoni</i> ) per CPVT2		
<b>CEROIDE LIPOFUSCINOSI</b>	S-EDTA	30 gg
CLN1 - CLN2 - CLN3 - CLN5 - CLN6 - CLN7 - CLN8 - CLN10		

N.B. In casi particolari, e solo per alcuni esami, è previsto il servizio con procedura d'urgenza, al costo maggiorato del 30% sul prezzo di listino. Contattare il laboratorio.

# Next Generation Sequencing (NGS)

Screening genetici multipli per la diagnosi di malattie genetiche eterogenee mediante la nuova tecnologia Next Generation Sequencing

ANALISI	TIPO CAMPIONE	TEMPI DI RISPOSTA
<b>COLESTASI</b> ABCB11 - ATP8B1 - ABCB4 - JAG1	S-EDTA	30 gg
<b>CILIOPATIE</b> MKS1 - AHI1 - TMEM67 - CC2D2A - RPGRIP1L - CEP290 - INPP5E - ARL13B - TMEM216 NPHP1 - OFD1 - TCTN2 - B9D1 - CEP41 - TMEM138 - TMEM237 - C5ORF42 - BBS1 - BBS2 ARL6/BBS3 - BBS4 - BBS5 - MKKS/BBS6 - BBS7 - TTC8/BBS8 - BBS9 - BBS10 - TRIM32/BBS11 BBS12 - SDCCAG8 - NPHP1 - INVS/NPHP2 - NPHP3 - NPHP4 - IQCB1/NPHP5 - CEP290/NPHP6 GLIS2/NPHP7 - RPGRIP1L/NPHP8 - NEK8/NPHP9 - DNAH5 - DNAI1 - DNAI2 - CCDC39 - CCDC40 DNAH11 - RSPH4A - RSPH9 - KTU - LRRC50 - TXNDC3 - DNAL1 - RPGR - OFD1 - CFTR DNAAF3 - ZIC3 - FOXH1 - LEFTY2 - GDF1 - ACVR2B - NKX2.5	S-EDTA	30 gg
<b>COENZIMA Q10 DEFICIT</b> APTX - CABP1/ADCK3 - COQ9 - PDSS1 - PDSS2	S-EDTA	30 gg
<b>TUMORE DEL COLON</b> APC - BMPR1A - ENG - EPCAM - FLCN - MLH1 - MSH2 - MSH3 - MSH6 MUTYH - PMS1 - PMS2 - PTEN - SMAD - STK11	S-EDTA	30 gg
<b>COMPLESSO IV GENI DEL</b> COX6B1 - COX10 - COX15 - SCO1 - SCO2 - SURF1 - TAC01	S-EDTA	30 gg
<b>DISTROFIE RETINICHE CONE ROD</b> ABCA4 - ADAM9 - AIPL1 - C8ORF37 - CABP4 - CACNA1F - CACNA2D4 - CDHR1 - CERKL CNGB3 - CNM4 - CRX - GUCA1A - GUCY2D - KCNV2 - PDE6C - PITPNM3 - PROM1 - PRPH2 RAX2 - RDH5 - RGS9 - RGS9BP - RIMS1 - RPGR - RPGRIP1 - SEMA4A	S-EDTA	30 gg
<b>DISTROFIE RETINICHE CONE E CONE-ROD (AUTOSOMICHE DOMINANTI)</b> AIP1 - CRX - GUCA1A - GUCY2D - PITPNM3 - PROM1 - RIMS1 - PRPH2-RDS - SEMA4A - UNC119	S-EDTA	30 gg
<b>DISTROFIE RETINICHE CONE E CONE-ROD (AUTOSOMICHE RECESSIVE)</b> ABCA4 - ADAM9 - CACNA2D4 - CERKL - CDHR1 - CNGB3 - KCNV2 PDE6C - RAX2 - RDH5 - RPGRIP1	S-EDTA	30 gg
<b>DISORDINI CONGENITI DELLA GLICOSILAZIONE (CDG)</b> ALG2 - ALG3 - ALG6 - ALG8 - ALG9 - ALG12 - ATP6V0A2 - B4GALT1 - COG1 - COG7 - COG8 DK1 (DOLK) - DPAGT1 - DPM1 - GNE - LEC2 (SLC35A1) - MGAT2 - MOGS (GCS1) - MPDU1 - MPI PMM2 - RFT1 - SLC35C1 - TUSC3	S-EDTA	30 gg
<b>DISTROFIE MUSCOLARI CONGENITE</b> COL6A1 - COL6A2 - COL6A3 - FKRP - FKTN - ITGA7 - LAMA2 - LARGE - POMGNT1 POMT1 - POMT2 - SEPN1	S-EDTA	30 gg
<b>CECITÀ NOTTURNA CONGENITA STAZIONARIA (CSNB)</b> CABP4 - CACNA1F - CACNA2D4 - GNAT1 - GPR179 - GRK1 - GRM6 - NYX - PDE6B RBP4 - RHO - SAG - SLC24A1 - TRPM1	S-EDTA	30 gg
<b>CECITÀ NOTTURNA CONGENITA STAZIONARIA (CSNB) (AUTOSOMICA DOMINANTE E RECESSIVA)</b> CABP4 - GRK1 - GNAT1 - GRM6 - PDE6B - RHO - SAG - SLC24A1 - TRPM1	S-EDTA	30 gg
<b>CECITÀ NOTTURNA CONGENITA STAZIONARIA (CSNB) (X-LINKED E RECESSIVA)</b> CACNA1F - NYX	S-EDTA	30 gg
<b>SCLEROSI AMIOTROFICA LATERALE E DEMENZA</b> ALS2 - ANG - APOE - APP - CHMP2B - DCTN1 - FIG4 - FUS - MAPT - OPTN - PRGN PSEN1 - PSEN2 - SETX - SOD - SORL1 - TARDBP - VABP - VCP	S-EDTA	30 gg
<b>DISTONIA</b> GCH1 (DYT5) - TH - SGCE (DYT11) - SPR - ATP1A3 (DYT12) - PRKRA (DYT16)	S-EDTA	30 gg
<b>ENCEFALOPATIE EPILETTICHE</b> ACY1 - ADSL - ALDH7A1 - AMT/GCST - ARHGEF9 - ARX - CDKL5 - CNTNAP2 - CPT2 - FOLR1 FOXG1 - GABRG2 - GAMT - GCSH - GLDC - GRIN2A - GRIN2B - KCNJ10 - KCNQ2 - MAGI2 - MAPK10 MECP2 - MTHFR - NRXN1 - PCDH19 - PLCB1 - PNKP - PNPO - PRRT2 - RNASEH2A - RNASEH2B RNASEH2C - SAMHD1 - SCN1A - SCN1B - SCN2A - SCN8A - SCN9A - SLC19A3 - SLC25A22 SLC2A1 - SLC9A6 - SPTAN1 - SRGAP2 - STXBP1 - TBCE - TCF4 - TREX1 - UBE3A - ZEB2	S-EDTA	30 gg

N.B. È previsto solo in casi particolari il servizio con procedura d'urgenza al costo maggiorato del 30% sul listino. Contattare il laboratorio.

# Next Generation Sequencing (NGS)

Screening genetici multipli per la diagnosi di malattie genetiche eterogenee mediante la nuova tecnologia Next Generation Sequencing

ANALISI	TIPO CAMPIONE	TEMPI DI RISPOSTA
<b>EPILESSIA, CONVULSIONI FEBBRILI, ASSENZE</b> ALDH7A1 BRD2 - CACNA1A - CACNA1H - CACNB4 - CASR - CHRNA2 - CHRNA4 CHRNA2 - CLCN2 - CSTB - EFHC1 - ELP - EPM2A - GABRA1 - GABRB3 - GABRD GABRG2 - GPR98 - GRIN2A - GRIN2B - KCNMA1 - KCNQ2 - KCNQ3 - KCTD7 - MBD5 ME2 - NHLRC1 - PCDH19 - PRICKLE1 - PRICKLE2 - SCARB2 - SCN1A - SCN1B - SCN2A SCN9A - SLC2A1 - TBC1D24	S-EDTA	30 gg
<b>DISTURBI DELLA RETINA</b> CHM - Coroideremia EFEMP1 - PLA2G5 - RDH5 - RLBP1 - RS1 - VPS13B	S-EDTA	30 gg
<b>DISTURBI DELLA RETINA</b> AGL - G6PC - GAA - GBE1 - GYS1 - GYS2 - PFKM - PGAM2 - PGM1 - PHKA1 - PHKA2 PHKB - PHKG2 - PYGL - PYGM - SLC37A	S-EDTA	30 gg
<b>SORDITÀ (include sindromi di USHER, PENDRED, JERVELL e LANGE-NIELSEN, BOR)</b> ACTG1 - TP6V1B1 - BSND - CCDC50 - CDH23 - CLDN14 - CLRN1 - COCH - COL11A2 CRYM - DFNA5 - DFNB31 - DFNB59 - DIAPH1 - ESPN - ESRRB - EYA1 - EYA4 - GIPCB GJB2 - GJB3 - GJB6 - GPR98 - GPM2 - GRHL2 - GRXCR1 - HGF - ILDR1 - KCNE1 KCNQ1 - KCNQ4 - LHFPL5 - LOXHD1 - LRTOMT - MARVELD2 - MIR183 - MIR96 - MSRB3 MTRNR1 (12S rRNA) - MTTST1 (tRNA <sup>Ser</sup> UCN) - MYH14 - MYH9 - MYO15A MYO1A MYO3A - MYO6 - MYO7A - OTOA - OTOF - PCDH15 - PDZD7 - POU3F4 POU4F3 PRPS1 - RDX - SERPINB6 - SLC17A8 - SLC26A4 (PDS) - SLC26A5 - TECTA TIMM8A TJP2 - TMC1 - TMIE - TMPRSS3 - TPRN - TRIOBP - USH1C - USH1G - USH2A WFS1	S-EDTA	30 gg
<b>SORDITÀ SINDROMICA (SINDROMI DI: ALPORT, BARTTER, BOR, CHARGE, JERVELL/LANGE-NIELSEN, MOHR-TRAENEJAERG, JENSEN, NORRIE, PENDRED, STICKLER, TREACHER COLLINS, USHER, WAARDENBURG)</b> COL4A5 - COL4A3 - COL4A4 - BSND - EYA1 - SIX5 - SIX1 - SEMA3E - CHD7 - KCNQ1 KCNE1 - TIMM8A - NDP - SLC26A4 - FOXI1 - KCN10 - COL2A1 - COL11A1 - COL11A2 COL9A1 - COL9A2 - TCOF1 - MYO7A - USH1C - CDH23 - PCDH15 - USH1G - USH2A GPR98 - DFNB31 - CLRN1 - PDZD7 - CLRN3 - PAX3 - MITF - SNAI2 - EDNRB - EDN3 SOX10	S-EDTA	30 gg
<b>HERMANSKY-PUDLAK SINDROME DI</b> HPS1 - P3B1 - HPS3 - HPS4 - HPS5 - HPS6 - DTNBP1 - BLOC1S3	S-EDTA	30 gg
<b>ETEROTASSIA</b> CFC1 - FOXH1 - NODAL - ZIC3	S-EDTA	30 gg
<b>ETEROTASSIA / SITUS INVERSUS</b> ACVR2B - CFC1 - CRELD1 - FOXH1 - GDF1 - GJA1 - LEFTY2 - NKX2-5 - NODAL - ZIC3	S-EDTA	30 gg
<b>ETEROTASSIA / SITUS INVERSUS</b> DNAH5 - DNAI1 - DNAI2 - CCDC39 - CCDC40 - DNAH11 - KTU - LRRC50 - TXNDC3 DNAL1 - INVS/NPHP2 - DNAAF3 - ZIC3 - FOXH1 - LEFTY2 - GDF1 - ACVR2B - NKX2.5	S-EDTA	30 gg
<b>HIRSCHSPRUNG (HSCR) MALATTIA DI</b> PAX3 - MITF - EDN3 - EDNRB - SOX10 - SNAI2	S-EDTA	30 gg
<b>OLOPROSENFALIA</b> CDON - FGF8 - GLI2 - GLI3 - PTCH1 - SHH - SIX3 - TGIF1/TGIF - ZIC	S-EDTA	30 gg
<b>IPEREKPLESSIA</b> ARHGEF9 - GLRA1 - GLRB - GPHN - SLC6A5	S-EDTA	30 gg
<b>JOUBERT AND MECKEL SINDROME DI</b> AH11 - ARL13B - CC2D2A - CEP290 - CEP41 - INPP5E - KIF7 - NPHP1 - OFD1 - RPGRIP1L TECT1 - TCTN2 - TMEM138 - TMEM216 - TMEM237 - TMEM67 - TTC21 - SF1R	S-EDTA	30 gg
<b>JOUBERT AND MECKEL SINDROME DI</b> MKS1 - HI1 - TMEM67 - CC2D2A - RPGRIP1L - CEP290 - INPP5E - ARL13B TMEM216 - NPHP1 - OFD1 - TCTN2 - B9D1 - CEP41 - TMEM138 - TMEM237 C50RF42	S-EDTA	30 gg

N.B. In casi particolari, e solo per alcuni esami, è previsto il servizio con procedura d'urgenza, al costo maggiorato del 30% sul prezzo di listino. Contattare il laboratorio.

# Next Generation Sequencing (NGS)

Screening genetici multipli per la diagnosi di malattie genetiche eterogenee mediante la nuova tecnologia Next Generation Sequencing

ANALISI	TIPO CAMPIONE	TEMPI DI RISPOSTA
<b>ACIDOSI LATTICA E METABOLISMO DEL PIRUVATO PATOLOGIE</b>	S-EDTA	30 gg
ACAD9 - ADCK3 ( <i>CABC1, COQ8</i> ) - APTX - ATP5E - ATPAF2 ( <i>ATP12</i> ) - BCS1L - C200RF7 C8ORF38 - COQ2 - COQ9 - COX10 - COX15 - COX6B1 - DARS2 - DGUOK - DLAT - DLD DNM1L - ETFA - ETFB - ETFDH - ETHE1 - FBP1 - FH - FOXRED1 - G6PC - GFM1 ( <i>EFG1</i> ) GYS2 - ISCU - LRPPRC - MRPS16 - MRPS22 - NDUFA11 - NDUFAF1 - NDUFAF3 ( <i>C3ORF60</i> ) - NDUFAF4 ( <i>C6ORF66</i> ) - NDUFS1 - NDUFS2 - NDUFS3 - NDUFS4 - NDUFS6 NDUFS7 - NDUFS8 - NDUFV1 - PC - PDHA1 - PDHB - PDHX - PDP1 - PDSS1 - PDSS2 POLG ( <i>POLG1</i> ) - PUS1 - RRM2B - SCO2 - SLC25A3 ( <i>PHC</i> ) - SLC25A4 ( <i>ANT1</i> ) - SUCLA2 SUCLG1 - SURF1 - TAZ - TK2 - TMEM70 - TRMU - TSFM - TUFM - TYMP ( <i>ECGF1, TP</i> ) UQCRB - YARS2		
<b>AMAUROSIS CONGENITA DI LEBER (LCA)</b>	S-EDTA	30 gg
AIPL1 - CABP4 - CEP290 - CR81 - CRX - GUCY2D - IMPDH1 - IQC81 - LCA5 - LRAT OTX2 - RD3 - RDH12 - RPE65 - RPGR1P1 - SPATA7 - TULP1		
<b>AMAUROSIS CONGENITA DI LEBER (LCA)</b>	S-EDTA	30 gg
AIPL1 - CEP290 - CRB1 - CRX - GUCY2D - KCNJ13 - LCA5 - LRAT - NPHP5 - RD3 RDH5 - RDH12 - RPE65 - RPGRIP1 - SPATA7		
<b>LEIGH SINDROME DI</b>	S-EDTA	30 gg
BCS1L - COQ2 - COX10 - COX15 - DLD - PDHA1 - SCO2 - SURF1 - TACO1		
<b>ENCEFALOPATIE MITOCONDRIALI E SINDROME DI LEIGH</b>	S-EDTA	30 gg
ADCK3 ( <i>CABC1, COQ8</i> ) - AIFM1 - APTX - ATPAF2 ( <i>ATP12</i> ) - BCS1L - C10ORF2 - C8ORF38 COQ2 - COQ9 - COX10 - COX15 - COX6B1 - DARS2 - DGUOK - DLAT - DLD - DNM1L ETFDH - ETHE1 - FASTKD2 - FH - FOXRED1 - GFER - GFM1 ( <i>EFG1</i> ) - LRPPRC - MPV17 NDUFA1 - NDUFA10 - NDUFA11 - NDUFA2 - NDUFAF2 - NDUFAF4 ( <i>C6ORF66</i> ) - NDUFS1 NDUFS2 - NDUFS3 - NDUFS4 - NDUFS6 - NDUFS7 - NDUFS8 - NDUFV1 - NDUFV2 - PC PDHA1 - PDHB - PDHX - PDP1 - PDSS1 - PDSS2 - RARS2 - SCO1 - SCO2 - SDHAF1 SUCLA2 - SUCLG1 - SURF1 - TACO1 - TK2 - TMEM70 - TSFM - TTC19 - TUFM - TYMP ( <i>ECGF1, TP</i> )		
<b>LEUCODISTROFIE E MALATTIE PEROSSISOMALI</b>	S-EDTA	30 gg
ABCD1 - ARSA - ASPA - CSF1R - EIF2B1 - EIF2B2 - EIF2B3 - EIF2B4 - EIF2B5 - FAM126A GALC - GFAP - GJC2 - HSPD1 - MLC1 - NOTCH3 - PEX1 - PEX2 - PEX3 - PEX5 - PEX6 PEX7 - PEX10 - PEX12 - PEX13 - PEX14 - PEX26 - PLP1 - POLR3A - PSAP - RNASEH2A RNASEH2B - RNASEH2C - SAMHD1 - SDHA - SOX10 - SUMF1 - TREX1		
<b>LONG QT (LQT1-12) SINDROME DI</b>	S-EDTA	30 gg
KCNQ1 encoding KQT-like voltage-gated potassium channel 1 for LQT1 KCNH2 encoding Potassium channel, voltage-gated, H2 for LQT SCN5A encoding Alpha polypeptide of voltage-gated sodium channel type V for LQT3 ANK2 encoding Ankyrin-B for LQT4 KCNE1 encoding Voltage-gated potassium channel, Isk related subfamily, member 1 for LQT5 KCNE2 encoding Voltage-gated potassium channel, Isk related subfamily, member 2 for LQT6 KCNJ2 encoding Inwardly rectifying potassium channel for LQT7 CACNA1C encoding Calcium channel, L type, alpha 1 polypeptide isoform for LQT8 CAV3 encoding Caveolin 3 for LQT9 SCN4B encoding Sodium channel, voltage-gated, type IV beta subunit for LQT10 AKAP9 encoding A-kinase anchor protein-9 for LQT11 SNTA1 encoding alpha-1 syntrophin gene for LQT12		
<b>PATOLOGIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE</b>	S-EDTA	30 gg
ABCC8 - ACY1 - ADSL - AGA - ALDH4A1 - ALDH5A1 - ALDH7A1 - AMT/GCST - ARG1 - ARSA ARSB - ASPA - BTB - CTSA - DPYD - ETFA - ETFB - ETFDH - FH - FOLR1 - FUCA1 - GALC GALNS - GAMT - GCDH - GCSH - GLB1 - GLDC - GNE - GNPTAB - GNPTG - GNS - GUSB HEXA - HEXB - HGSNAT - HPD - HYAL1 - IDS - IDUA - L2HGDH - LAMA2 - MCOLN1 - MOCS1 MOCS2 - NAGLU - NEU1 - NPC1 - NPC2 - PGK1 - PRODH - PSAP - QDPR - SGSH - SLC17A5 - SLC25A15 - SLC46A1 - SMPD1 - SUMF1 - SUOX		
<b>RITARDO MENTALE (X-LINKED) (MRX)</b>	S-EDTA	30 gg
ARX - DLG3 - FAFL4 - FTSJ1 - JARID1C - PQBP1 - TM4SF2 - ZNF41		

N.B. È previsto solo in casi particolari il servizio con procedura d'urgenza al costo maggiorato del 30% sul listino. Contattare il laboratorio.

# Next Generation Sequencing (NGS)

Screening genetici multipli per la diagnosi di malattie genetiche eterogenee mediante la nuova tecnologia Next Generation Sequencing

ANALISI	TIPO CAMPIONE	TEMPI DI RISPOSTA
<b>RITARDO MENTALE (X-LINKED) (MRX)</b>	S-EDTA	30 gg
ABCD1 - ACSL4 - AFF2 AGTR2 AP1S2 ARHGEF6 - RHGEF9 - RX - TP6AP2 - TP7ATRX BCOR - BRWD3 - CASK - CDKL5 - CUL4B - DCX - DKC1 - DLG3 - DMD FANCB - FGD1 FLNA - FMR1 - FTSJ1 - GDI1 - GK - GPC3 - GRIA3 - HCCS - HPRT HSD17B10 - HUWE1 IDS - IGBP1 - IL1RAPL1 - JARID1C - KIAA2022 - KLF8 - L1CAM LAMP2 - MAGT1- MAOA MBTPS2 - MECP2 - MED12 - MID1 - MTM1 - NDP - NDUFA1 NHS - NLGN3 - NLGN4 NSDHL - NXF5 - OCRL - OFD1 - OPHN1 - OTC - PAK3 PCDH19 PDHA1 - PGK1 - PHF6 PHF8 - PLP1 - PORCN - PQBP1 - PRPS1 - RAB39B RPL10 - RPS6KA3 - SHROOM4 SLC16A2 - SLC9A6 - SMC1A - SMS - SOX3 - SRPX2 SYN1 - SYP - TIMM8A - TM4SF2 TSPAN7 - UBE2A - UPF3B - ZCCHC12/SIZN2 - ZDHHC15 - ZDHHC9 - ZNF41 - ZNF674 ZNF711 - ZNF81		
<b>RITARDO MENTALE NON SINDROMICO (AUTOSOMICO RECESSIVO)</b>	S-EDTA	30 gg
AP4B1 - AP4E1 - AP4M1 - AP4S1 - CA8 - CC2D1A - CNTNAP2 - CRBN - ERLIN2 GRIK2 - MAN1B1 - NRXN1 - PRSS12 - ST3GAL3 - STXBP1 - TRAPPC9 - TUSC3 - VLDLR ZC3H14 - ZNF526		
<b>MICROCEFALIA</b>	S-EDTA	30 gg
MCPH1 - CENPJ - STIL - CDK5RAP2		
<b>MICROCEFALIA E IPOPLASIA PONTOCEREBELLARE</b>	S-EDTA	30 gg
ASPM - ATR - BUB1B - CASK - CDK5RAP2 - CENPJ - CEP152 - LIG4 - MCPH1 MED17 - NHEJ1 - PCNT - PNKP - PQBP1 - RARS2 - SLC25A19 - STIL - TSEN2 TSEN34 - TSEN54 - VRK1 - WDR62		
<b>EMICRANIA</b>	S-EDTA	30 gg
ATP1A2 - CACNA1A - NOTCH3 - POLG - SCN1A - SLC2A1		
<b>MALATTIE MITOCONDRIALI</b>	S-EDTA	30 gg
MTRNR1 - MTRNR2 - MTND1 - MTND2 - MTND3 - MTND4L - MTND4 - MTND5 MTND6 - MTCO1 - MTCO2 - MTCO3 - MTATP8 - MTATP6 - MTCYB - MTTF - MTTV MTTL1 - MTTI - MTTQ - MTTM - MTTW - MTTA - MTTN - MTTC - MTTY - MTT51 MTTD - MTTK - MTTG - MTRR - MTTH - MTT52 - MTTL2 - MTTE - MTTT - MTPP		
<b>GENI MITONUCLEARI</b>	S-EDTA	30 gg
AARS2 - ABCB7 - ACAD9 - ADCK3 ( <i>CABC1, COQ8</i> ) - AIFM1 - ALAS2 - APTX - ATP5E ATPAF2 ( <i>ATP12</i> ) - AUH - BCS1L - C10ORF2 ( <i>Twinkle, PE01</i> ) - C12ORF65 - C20ORF7 C8ORF38 - CISD2 ( <i>WFS2</i> ) - COQ2 - COQ9 - COX10 - COX15 - COX6B1 - DARS2 - DGUOK DLAT - DLD - DNAJC19 - DNM1L - ETFA - ETFB - ETFDH - ETHE1 - FASTKD2 FBP1 - FH FOXRED1 - G6PC - GFER - GFM1 ( <i>EFG1</i> ) - GYS2 - ISCU - LRPPRC - MPV17 MRPS16 - MRPS22 - NDUFA1 - NDUFA10 - NDUFA11 - NDUFA2 - NDUFAF1 - NDUFAF2 NDUFAF3 ( <i>C3ORF60</i> ) - NDUFAF4 ( <i>C6ORF66</i> ) - NDUFS1 - NDUFS2 - NDUFS3 - NDUFS4 NDUFS6 NDUFS7 - NDUFS8 - NDUFV1 - NDUFV2 - NUBPL - OPA1 - OPA3 - PC - PDHA1 PDHB PDHX - PDP1 - PDSS1 - PDSS2 - POLG ( <i>POLG1</i> ) - POLG2 - PUS1 - RARS2 RRM2B SARS2 - SCO1 - SCO2 - SDHAF1 - SLC25A3 ( <i>PHC</i> ) - SLC25A4 ( <i>ANT1</i> ) - SPG7 SUCLA2 SUCLG1 - SURF1 - TACO1 - TAZ - TIMM8A ( <i>DDP1</i> ) - TK2 - TMEM126A TMEM70 - TRMU - TSFM - TTC19 - TUFM - TYMP ( <i>ECGF1, TP</i> ) - UQCRB - UQCRQ - WFS1 YARS2		
<b>SINDROME DA DEPLEZIONE DEL mtDNA</b>	S-EDTA	30 gg
DGUOK MPV17 - OPA1 - PE01 ( <i>C10ORF2, Twinkle</i> ) - POLG ( <i>POLG1</i> ) - POLG2 - RRM2B SLC25A4 ( <i>ANT1</i> ) - SUCLA2 - SUCLG1 - TK2 - TYMP ( <i>ECGF1, TP</i> )		
<b>SINDROME DA DEPLEZIONE DEL mtDNA</b>	S-EDTA	30 gg
ACADL - ACADM - ACADS - ACADVL - AGL - C10ORF2 - CPT1B - CPT2 - GAA - GYS1 HADHA - HADHB - OPA1 - OPA3 - PFKM - PGAM2 - PGM1 - PHKA1 - POLG - POLG2 PYGM1 - RRM2B - SUCLA2 - TK2 - TYMP		
<b>NEFRONOFTISI</b>	S-EDTA	30 gg
NPHP1 - INVS/NPHP2 - NPHP3 - NPHP4 - IQCB1/NPHP5 - CEP290/NPHP6 GLIS2/NPHP7 - RRGRI1L/NPHP8 - NEK8/NPHP9 - SDCCAG8		

N.B. In casi particolari, e solo per alcuni esami, è previsto il servizio con procedura d'urgenza, al costo maggiorato del 30% sul prezzo di listino. Contattare il laboratorio.

# Next Generation Sequencing (NGS)

Screening genetici multipli per la diagnosi di malattie genetiche eterogenee mediante la nuova tecnologia Next Generation Sequencing

ANALISI	TIPO CAMPIONE	TEMPI DI RISPOSTA
<b>NEURODEGENERAZIONE DA ACCUMULO DI FERRO INTRACEREBRALE (NBIA)</b> PANK2 PLA2G6 - C19ORF12 - FTL - FA2H - ATP13A2 - CP	S-EDTA	30 gg
<b>NEURODEGENERAZIONE DA ACCUMULO DI FERRO INTRACEREBRALE (NBIA)</b> ACTB ACTG1 - ARFGEF2 - ARX - COL18A1 - COL4A1 - CPT2 - DCX - EMX2 - EOMES FGFR3 - FH - FKRP - FKTN - FLNA - GPR56 - IER3IP1 - ISPD - LAMA2 - LAMC3 - LARGE MED12 - MEF2C - OLCN - PAFAH1B1 - PAX6 - PEX7 - POMGNT1 - POMT1 - POMT2 PQBP1 - RAB18 - RAB3GAP1 - RAB3GAP2 - RELN - SNAP29 - SRPX2 - TUBA1A - TUBA8 TUBB2B - TUBB3 - VDAC1 - WDR62	S-EDTA	30 gg
<b>SINDROME CARDIO FACIO CUTANEA DI NOONAN, LEOPARD, COSTELLO</b> PTPN11 - SOS1 - RAF1 - BRAF - MAP2K1 - MAP2K2 - HRAS - KRAS - NRAS - CBL - SHOC2	S-EDTA	30 gg
<b>DEFICIT DI FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA (OXPHOS)</b> AARS2 ACAD9 - ADCK3 (CABC1, COQ8) - AIFM1 - APTX - ATP5E - ATPAF2 (ATP12) - BCS1L C10ORF2 (Twinkle, PE01) - C12ORF65 - C20ORF7 - C8ORF38 - COQ2 - COQ9 COX10 COX15 - COX6B1 - DARS2 - DGUOK - ETFB - ETFB - ETHE1 - FASTKD2 FOXRED1 GFER - GFM1 - ISCU - LRPPRC - MPV17 - MRPS16 - MRPS22 - NDUFA1 NDUFA10 NDUFA11 - NDUFA2 - NDUFAF1 - NDUFAF2 - NDUFAF3 (C3ORF60) - NDUFAF4 (C6ORF66) NDUFS1 - NDUFS2 - NDUFS3 - NDUFS4 - NDUFS6 - NDUFS7 - NDUFS8 NDUFV1 NDUFV2 - NUBPL - OPA1 - OPA3 - PDSS1 - PDSS2 - POLG (POLG1) - POLG2 PUS1 RARS2 - RRM2B - SARS2 - SC01 - SC02 - SDHAF1 - SLC25A3 (PHC) - SLC25A4 (ANT1) SPG7 - SUCLA2 - SUCLG1 - SURF1 - TACO1 - TAZ - TK2 - TMEM70 - TRMU TFSM TTC19 - TUFM - TYMP (ECGF1, TP) - UQCRB - UQCRQ - YARS2	S-EDTA	30 gg
<b>PARKINSON CON DISTONIA</b> TAF1 - SLC6A3 - ATP1A3 - PRKRA - PLA2G6	S-EDTA	30 gg
<b>PARKINSON (FORMA ATIPICA)</b> ATP13A2 - DCTN1 - POLG - ATP1A3 - GCH1 - TH - PLA2G6 - MAPT - FBXO7 - CSF1R	S-EDTA	30 gg
<b>PARKINSON (AUTOSOMICA DOMINANTE)</b> LRRK2 - SNCA - GBA - VPS35A	S-EDTA	30 gg
<b>PARKINSON (AUTOSOMICA RECESSIVA)</b> PARKIN - PINK1 - DJ1	S-EDTA	30 gg
<b>FEBRE PERIODICA SINDROME DELLA</b> ELANE (ELA2) - LPIN2 - MEFV - MVK - NLRP3 (CIAS1) - PSTPIP1 - TNFRSF1A	S-EDTA	30 gg
<b>FEOCROMOCITOMA/ PARAGANGLIOMA</b> NF1 - RET - SDHAF2 - SDHC - SDHD - VHL	S-EDTA	30 gg
<b>PORFIRIA</b> CPOX - HMBS - PPOX	S-EDTA	30 gg
<b>DISCINESIA CILIARE PRIMARIA</b> DNAAF1/LRRC50 - DNAAF2/c14orf104 - DNAH5 - DNAH11 - DNAI1 - DNAI2 - RSPH4A RSPH9 - TXNDC3 - OFD1 - RPGR - CFTR	S-EDTA	30 gg
<b>DISCINESIA CILIARE PRIMARIA</b> DNAH5 - DNAI1 - DNAI2 - CCDC39 - CCDC40 - DNAH11 - RSPH4A - RSPH9 - KTU LRRC50 - TXNDC3 - DNAL1 - RPGR - OFD1 - INVS/NPHP2 - CFTR - DNAAF3	S-EDTA	30 gg
<b>OFTALMOPLEGIA ESTERNA PROGRESSIVA (PEO)</b> OPA1 - PE01 (C10ORF2, Twinkle) - POLG (POLG1) - POLG2 - RRM2B - SLC25A4 (ANT1)	S-EDTA	30 gg
<b>OFTALMOPLEGIA ESTERNA PROGRESSIVA (PEO)E ATROFIA OTTICA (OA)</b> 7 PEO GENES: C10ORF2 (Twinkle, PE01) - OPA1 - POLG (POLG1) POLG2 - RRM2B - SLC25A4 (ANT1) - TYMP 11 OA GENES: AUH - C12ORF65 - CISD2 (WFS2) - NDUFS1 - OPA1 - OPA3 - POLG (POLG1) - SPG7 - TIMM8A (DDP1) - TMEM126A - WFS1	S-EDTA	30 gg
<b>TUMORE DELLA PROSTATATA</b> AR - BRCA1 - BRCA2 - CD82 - CDH1 - CHEK2 - ELAC2 - MSR1 - MXI1 RNASEL - ZFHX3	S-EDTA	30 gg

N.B. È previsto solo in casi particolari il servizio con procedura d'urgenza al costo maggiorato del 30% sul listino. Contattare il laboratorio.

# Next Generation Sequencing (NGS)

Screening genetici multipli per la diagnosi di malattie genetiche eterogenee mediante la nuova tecnologia Next Generation Sequencing

ANALISI	TIPO CAMPIONE	TEMPI DI RISPOSTA
<b>REFSUM PATOLOGIA DI</b> PHYH - PEX1 - PEX2 - PEX7 - PEX26	S-EDTA	30 gg
<b>RETINITE PIGMENTOSA (AUTOSOMICA DOMINANTE)</b> ASCC3L1 CM - CRX - FSCN2 - GUCA1B - IMPDH1 - KU-1L7 - NR2E3 - NRL - PRPF3 PRPF8 - PRPF31 - PRPH2-RDS - RDH12 - RHO - ROM1 - RP1 - RP9 - SEMA4A TOPORS - VMD2-BEST1	S-EDTA	30 gg
<b>RETINITE PIGMENTOSA (AUTOSOMICA RECESSIVA)</b> ABCA4 BBS1 - BBS8 ( <i>TTC8</i> ) - BEST1 - C2ORF71 - C8ORF37 - CERKL - CNGA1 - CNGB1 CRB1 - DHDDS - EYS - FAM161A - FLVCR1 - GNPTG - IDH3B - IMPG2 - LRAT - MAK MERTK - NR2E3 - NRL - PDE6A - PDE6B - PDE6G - PRCD - PROM1 - RBP3 - RDH12 RGR - RHO - RLBP1 - RP1 - RP2 - RPE65 - RPGR - SAG - SPATA7 - TULP1 - USH2A ZNF513	S-EDTA	30 gg
<b>RETINITE PIGMENTOSA (AUTOSOMICA RECESSIVA)</b> BEST1 - CNGA1 - CNGB1 - CR81 - EYS - LRAT - NR2E3 - NRL - PDE6A - PDE6B - RHO RPE65 - USH2A	S-EDTA	30 gg
<b>RETINITE PIGMENTOSA (AUTOSOMICA RECESSIVA)</b> CERKL - CLRN1 - C2OR171 - DHDDS - FAM161A - IDH3B - 1MPG2 - MERTK - PDE6G PRCD - PROM1 - RBP3 - RGR - RLBP1 - RP1 - SAG - SPATA7 - 7TC8 - TULP1 - ZNF513	S-EDTA	30 gg
<b>RETINITE PIGMENTOSA (AUTOSOMICA RECESSIVA E SPORADICA)</b> USH2A ( <i>Usherina</i> ) EYS ( <i>Eye Shut</i> ) ABCA4 ( <i>ATP-binding cassette, sottofamiglia A, membro 4</i> ) CRB1 ( <i>Crumbs omologo1</i> ) PDE6A ( <i>fosfodiesterasi 6A, cGMP-specifico, subunità rod alpha</i> ) PDE6B ( <i>fosfodiesterasi 6B, cGMP-specifico, subunità rod beta</i> ) RPE65 ( <i>Epitelipo pigmentato retinico-specifica proteina, 65-kd</i> )	S-EDTA	30 gg
<b>SENIOR-LOKEN SINDROME DI</b> CEP290 NPHP1 - NPHP4 - IQCB1	S-EDTA	30 gg
<b>SENIOR-LOKEN SINDROME DI</b> CEP290 - NPHP1 - NPHP2 - NPHP3 - NPHP4 - NPHP5 - SDCCAG8	S-EDTA	30 gg
<b>QT CORTO SINDROME DEL</b> CACNA1B - CACNA1C - KCNH2 - KCNJ2 - KCNQ1	S-EDTA	30 gg
<b>SFEROCITOSI/ELLISSOCITOSI</b> SPTA1 - SPTB - ANKYRIN - SCL4A1 ( <i>BAND3</i> )	S-EDTA	30 gg
<b>STARGARDT SINDROME DI / DISTROFIE MACULARI</b> ABCA4 - BEST1 - C1QTNF5 - CDH3 - CNGB3 - ELOVL4 - FSCN2 - PROM1 - PRPH2 RDH12 - RP1L1 - RPGR - TIMP3	S-EDTA	30 gg
<b>STARGARDT SINDROME DI / DISTROFIE MACULARI</b> ABCA4 ( <i>ABCR</i> )	S-EDTA	30 gg
<b>STICKLER SINDROME DI</b> COL2A1 - COL9A1 - COL9A2 - COL11A1 - COL11A2	S-EDTA	30 gg
<b>MORTE IMPROVVISA SINDROME DELLA</b> ABCC9 ACTC1 - ACTN2 - AKAP9 - ANK2 - CACNA1B - CACNA1C - CACNB2 - CALR3 CASQ2 - CAV3 - CSRP3 - DES - DSC2 - DSG2 - DSP - DTNA - EYA4 - FBN1 - FBN2 FKTN - GJA5 - GPD1L - JPH2 - JUP - KCNA5 - KCNE1 - KCNE2 - KCNE3 - KCNH2 KCNJ2 - KCNQ1 - LAMP2 - LDB3 - LMNA - LRP6 - MEFA2 - MYBPC3 - MYH6 - MYH7 MYL2 - MYL3 - MYLK2 - MYOZ2 - NEXN - NPPA - PKP2 - PLN - PRKAG2 - PSEN1 PSEN2 - RBM20 - RYR2 - SCN1B - SCN3B - SCN4B - SCN5A - SGCD - SLC25A4 SNTA1 - TAZ - TCAP - TGFB3 - TGFB2 - TMEM43 - TMPO - TNNC1 - TNNI3 - TNNT2 TPM1 - TTN - VCL	S-EDTA	30 gg
<b>USHER SINDROME DI</b> MYO7A - USH1C - CDH23 - PCDH15 - USH1G - USH2A - GPR98 - WHRN - CLRN1	S-EDTA	30 gg
<b>VITREORETINOPATIA E SINDROME DI WAGNER</b> COL2A1 - FZD4 - LRP5 - NDP - TSPAN12 - VCAN	S-EDTA	30 gg

N.B. In casi particolari, e solo per alcuni esami, è previsto il servizio con procedura d'urgenza, al costo maggiorato del 30% sul prezzo di listino. Contattare il laboratorio.

# Nutrigenetica

Valutazione di varianti genetiche che influenzano l'assunzione di nutrienti da parte dell'organismo

ANALISI	METODICA	TIPO CAMPIONE	TEMPI DI RISPOSTA
<b>PANNELLI NUTRIGENETICA</b>			
INTOLLERANZA AL GLUTINE-MORBO CELIACO ( <i>HLA DQ2-DQ8-DR4</i> )	PCR/IDL 32	S-EDTA/TB	7-10 gg
INTOLLERANZA AL FRUTTOSIO ( <i>ALDO B</i> )	PCR/IDL 32	S-EDTA/TB	7-10 gg
INTOLLERANZA AL LATTOSIO ( <i>LTC</i> )	PCR/IDL 32	S-EDTA/TB	7-10 gg
METABOLISMO DELLA CAFFEINA ( <i>CYP1A2</i> )	PCR/IDL 32	S-EDTA/TB	7-10 gg
PANNELLO ACTIVE SPORT ( <i>Geni ACE-ACTN3-VEGF-NOS3-CYP1A2-LCT</i> )	PCR/IDL 32	S-EDTA/TB	7-10 gg
PANNELLO ANTIAGING ( <i>Geni SOD2-GSTM1-TNAlfa-MTHFR-MMP1-GPX1-VDR</i> )	PCR/IDL 32	S-EDTA/TB	7-10 gg
PANNELLO ATTIVITÀ ANTIOSSIDANTE E DETOSSIFICAZIONE ( <i>Geni MnSOD-SOD3-GSTP1-GSTM1-GSTT1</i> )	PCR/IDL 32	S-EDTA/TB	7-10 gg
PANNELLO DIETA E BENESSERE BASIC ( <i>Geni ACE-CYP1A2-GSTM1-IL6-TNFAIifa-APOC3 LPL-MTHFR-PPARG-VDR-LCT-SOD2 (MNSOD2)-HLA (DQ2-DQ8)-5HTTPLR (SLC6A4)</i> )	PCR/IDL 32	S-EDTA/TB	7-10 gg
PANNELLO DIETA E BENESSERE ADVANCED ( <i>Metabolismo dei Lipidi - Metabolismo Obesità - Metabolismo Omocisteina - Risposta Infiammatoria Attività Antiossidante e Detossificazione - Metabolismo Osseo ed Osteoporosi Intolleranza ai Solfiti - Pannello Lattosio, Caffeina e Glutine</i> )	PCR/IDL 32	S-EDTA/TB	7-10 gg
PANNELLO INTERLEUCINE ( <i>IL1ALFA, IL1BETA, IL10, IL12, ILR1, ILRA, IL2, IL4, IL4R-ALFA, INF-GAMMA, IL6, TGF-BETA, TNF-ALFA</i> )	PCR/IDL 32	S-EDTA/TB	7-10 gg
PANNELLO INTOLLERANZA AI SOLFITI ( <i>Geni SUOX-CBS</i> )	PCR/IDL 32	S-EDTA/TB	7-10 gg
PANNELLO INTOLLERANZA ZUCCHERI ( <i>ALDOB, LTC</i> )	PCR/IDL 32	S-EDTA/TB	7-10 gg
PANNELLO LATTOSIO, CAFFEINA E GLUTINE ( <i>Morbo Celiaco: DQ2, DQ8; Intolleranza al Lattosio: LTC; Metabolismo della Caffeina: CYP1A2</i> )	PCR/IDL 32	S-EDTA/TB	7-10 gg
PANNELLO METABOLISMO DEI LIPIDI ( <i>Geni APOA1-ApoB-APOC3-APOE- CEPT-GJA4 Mut.CX37-HMGCR-LPL-MMP3-NOS3-PON1-SRBF2</i> )	PCR/IDL 32	S-EDTA/TB	7-10 gg
PANNELLO METABOLISMO DELL'OMOCISTEINA ( <i>Geni CBS-MTHFR-MTR-MTRR</i> )	PCR/IDL 32	S-EDTA/TB	7-10 gg
PANNELLO METABOLISMO E OBESITÀ ( <i>Geni ADR2B-ADRB1-ADRB2-ADRB3-FTO-NPY-PPARG</i> )	PCR/IDL 32	S-EDTA/TB	7-10 gg
PANNELLO METABOLISMO OSSEO E OSTEOPOROSI ( <i>Geni VDR-COL1A1-CTR-ESR1</i> )	PCR/IDL 32	S-EDTA/TB	7-10 gg
PANNELLO RISPOSTA INFIAMMATORIA ( <i>Geni ACT-IL1B-IL6-IL10-TNF±VEGF IFNg</i> )	PCR/IDL 32	S-EDTA/TB	7-10 gg
PANNELLO SCREENING NEONATALE ( <i>Sordità indotta da farmaci, Intolleranza al Lattosio, Celiachia, Emocromatosi tipo 1, Carezza di Alfa-1 Antitripsina</i> )	PCR/IDL 32	S-EDTA/TB	10 gg
PANNELLO WELNESS DONNA ( <i>Geni MTHFR-VDR IL10-ESR-GSTM1-FSH Gene-COL1A1</i> )	PCR/IDL 32	S-EDTA/TB	7-10 gg
PANNELLO WELNESS UOMO ( <i>Geni APOC3-LPL-MTHFR-GPX1-AGT-GSTP1-CYP1A2</i> )	PCR/IDL 32	S-EDTA/TB	7-10 gg

N.B. È previsto solo in casi particolari il servizio con procedura d'urgenza al costo maggiorato del 30% sul listino. Contattare il laboratorio.



# Nutrigenetica

Valutazione di varianti genetiche che influenzano l'assunzione di nutrienti da parte dell'organismo

ANALISI	METODICA	TIPO CAMPIONE	TEMPI DI RISPOSTA
<b>GENI E MUTAZIONI DISPONIBILI</b>			
ACT: -51 G-T	PCR/IDL 32	S-EDTA	10 gg
ADRB1: Gly389Arg	PCR/IDL 32	S-EDTA	10 gg
ADRB2: Gly16Arg	PCR/IDL 32	S-EDTA	10 gg
ADRB2: Gln27Glu	PCR/IDL 32	S-EDTA	10 gg
ADRA2B: Ins>Del Codon 299 12Glu/12Glu 	PCR/IDL 32	S-EDTA	10 gg
Alcohol Dehydrogenase 2 (ADH2)	PCR/IDL 32	S-EDTA	10 gg
Aldehyde Dehydrogenase 2 (ALDH2)	PCR/IDL 32	S-EDTA	10 gg
Alcohol Dehydrogenase 3 (ADH3)	PCR/IDL 32	S-EDTA	10 gg
Aldolasi B (ALDOB)	PCR/IDL 32	S-EDTA	10 gg
APOC3: C3175G	PCR/IDL 32	S-EDTA	10 gg
APOC3: T3206G	PCR/IDL 32	S-EDTA	10 gg
CAT - Catalasi	PCR/IDL 32	S-EDTA	10 gg
CBS: C699T (Y233Y)	PCR/IDL 32	S-EDTA	10 gg
CBS: T1080C (A360A)	PCR/IDL 32	S-EDTA	10 gg
CETP: G279A	PCR/IDL 32	S-EDTA	10 gg
CETP: G1533A	PCR/IDL 32	S-EDTA	10 gg
CTR: Pro463Leu	PCR/IDL 32	S-EDTA	10 gg
CYP1A2	PCR/IDL 32	S-EDTA	10 gg
COL1A1: Intr1 2046 G-T	PCR/IDL 32	S-EDTA	10 gg
INTOLLERANZA AL FRUTTOSIO	PCR/IDL 32	S-EDTA	10 gg
IL4R ALFA - RECETTORE DELL'INTERLEUCHINA 4 ALFA	PCR/IDL 32	S-EDTA	10 gg
IL4 - INTERLEUCHINA 4	PCR/IDL 32	S-EDTA	10 gg
IL2 - INTERLEUCHINA 2	PCR/IDL 32	S-EDTA	10 gg
IL1RA - RECETTORE ANTAGONISTA DELL'INTERLEUCHINA 1	PCR/IDL 32	S-EDTA	10 gg
IL1R - RECETTORE DELL'INTERLEUCHINA 1	PCR/IDL 32	S-EDTA	10 gg
IL12 - INTERLEUCHINA 12	PCR/IDL 32	S-EDTA	10 gg
IL1 ALFA - INTERLEUCHINA 1 ALFA	PCR/IDL 32	S-EDTA	10 gg
Hepatic Lipase C-514T Polymorphism (High Density Lipoprotein Cholesterol)	PCR/IDL 32	S-EDTA	10 gg
NOX - NAD (P) H OXIDASE 242	PCR/IDL 32	S-EDTA	10 gg

N.B. In casi particolari, e solo per alcuni esami, è previsto il servizio con procedura d'urgenza, al costo maggiorato del 30% sul prezzo di listino. Contattare il laboratorio.

# Nutrigenetica

Valutazione di varianti genetiche che influenzano l'assunzione di nutrienti da parte dell'organismo

ANALISI	METODICA	TIPO CAMPIONE	TEMPI DI RISPOSTA
ESR1: Pvull IVS1-397 T/C	PCR/IDL 32	S-EDTA	10 gg
ESR1: Xbal IVS1-351 A/G	PCR/IDL 32	S-EDTA	10 gg
FATTORE V: His1299Arg	PCR/IDL 32	S-EDTA	10 gg
GJA4 (CX37)	PCR/IDL 32	S-EDTA	10 gg
GSTPI (1105V - A 114V)	PCR/IDL 32	S-EDTA	10 gg
GSTMI	PCR/IDL 32	S-EDTA	10 gg
GSTTI	PCR/IDL 32	S-EDTA	10 gg
HLA: DQ2-DQ8-DR4	PCR/IDL 32	S-EDTA	10 gg
HMGCR:-911C-A	PCR/IDL 32	S-EDTA	10 gg
IFNG: +874 T-A	PCR/IDL 32	S-EDTA	10 gg
IL-1B: -511 C-T	PCR/IDL 32	S-EDTA	10 gg
IL-6: G-634C	PCR/IDL 32	S-EDTA	10 gg
IL-6: G-174C	PCR/IDL 32	S-EDTA	10 gg
IL-10: -1082 G-A	PCR/IDL 32	S-EDTA	10 gg
LPL: C1595G	PCR/IDL 32	S-EDTA	10 gg
LTC .13910 C/T,22018 A/G	PCR/IDL 32	S-EDTA	10 gg
MMP3: -1171 5A>6A	PCR/IDL 32	S-EDTA	10 gg
MnSOD: C(-28)T	PCR/IDL 32	S-EDTA	10 gg
MnSOD: T175C	PCR/IDL 32	S-EDTA	10 gg
MTR: A2756G	PCR/IDL 32	S-EDTA	10 gg
MTRR: A66G	PCR/IDL 32	S-EDTA	10 gg
NOS3: -786 T>C	PCR/IDL 32	S-EDTA	10 gg
NOS3: Glu298Asp	PCR/IDL 32	S-EDTA	10 gg
NOS3: VNTR introne 4	PCR/IDL 32	S-EDTA	10 gg
NPY: Leu7Pro	PCR/IDL 32	S-EDTA	10 gg
PON1: Gln192Arg	PCR/IDL 32	S-EDTA	10 gg
PPARG : Pro12Ala	PCR/IDL 32	S-EDTA	10 gg
SREBF2: Gly595Ala	PCR/IDL 32	S-EDTA	10 gg
TNFalfa: -308 G-A	PCR/IDL 32	S-EDTA	10 gg
VEGF: -2578 C-A	PCR/IDL 32	S-EDTA	10 gg

N.B. È previsto solo in casi particolari il servizio con procedura d'urgenza al costo maggiorato del 30% sul listino. Contattare il laboratorio.

# Oncologia Molecolare

Test genetici per la diagnosi precoce dei tumori e la valutazione genetica di predisposizione ai tumori ereditari

ANALISI	METODICA	TIPO CAMPIONE	TEMPI DI RISPOSTA
<b>ONCOLOGIA MOLECOLARE (Tests Predittivi)</b>			
<b>CHEK2 (CHECKPOINT KINASE 2) GENE MUTATION ANALYSIS</b>	PCR/IDL 02	DNA/S-EDTA	20-30 gg
APC - Analisi di mutazione del gene per Poliposi Adenomatosa Familiare (FAP)	PCR/IDL 02	DNA/S-EDTA	20-30 gg
BRCA 1 - Analisi di mutazione del gene <i>(Test di predisposizione genetica allo sviluppo del Tumore mammario ed Ovarico)</i>	PCR/IDL 02	DNA/S-EDTA	20-30 gg
BRCA 2 - Analisi di mutazione del gene <i>(Test di predisposizione genetica allo sviluppo del Tumore mammario ed Ovarico)</i>	PCR/IDL 02	DNA/S-EDTA	20-30 gg
BRCA1/BRCA2 - Analisi di mutazione dei geni (Pannello Askenazi)	PCR/IDL 02	DNA/S-EDTA	10 gg
EGFR - Analisi di mutazione del gene	PCR/IDL 02	DNA/S-EDTA	15 gg
GENE DEL CANCRO ALLA PROSTATA EREDITARIO 2 (ELAC2)	PCR/IDL 02	DNA/S-EDTA	20-30 gg
KIT	PCR/IDL 02	DNA/S-EDTA	15 gg
MEN1 (Neoplasia Endocrina Multipla di Tipo1)	PCR/IDL 02	DNA/S-EDTA	20-30 gg
MSH2 - Analisi di mutazione del gene <i>(Test di predisposizione genetica allo sviluppo del tumore al colon)</i>	PCR/IDL 02	DNA/S-EDTA	20-30 gg
MLH1 - Analisi di mutazione del gene	PCR/IDL 02	DNA/S-EDTA	20-30 gg
NF1 - NEUROFIBROMATOSI Tipo 1 - Analisi di Linkage	PCR/IDL 02	DNA/S-EDTA	15 gg
PDGFRA	PCR/IDL 02	DNA/S-EDTA	20-30 gg
P16 (CDKN2A) - Analisi di mutazione del gene per melanoma ereditario	PCR/IDL 02	DNA/S-EDTA	15 gg
P53 - SINDROME DI LI-FRAUMENI - Analisi di mutazione del gene	PCR/IDL 02	DNA/S-EDTA	7 gg
Predisposizione Tumore al Polmone - Geni EPHX1 (His139Arg), GSTM1, GSTT1	PCR/IDL 02	DNA/S-EDTA	7 gg
RET Analisi di mutazione del Proto-Oncogene <i>(Test di predisposizione genetica allo sviluppo del Carcinoma Midollare Tiroideo o FMCT, HIRSCHSPRUNG Disease)</i> <i>Neoplasia Endocrina Multipla Tipi: MEN 2A - MEN2B</i>	PCR/IDL 02	DNA/S-EDTA	10-15 gg
RB1 RETINOBLASTOMA - Analisi di mutazione del gene	PCR/IDL 02	DNA/S-EDTA	20-30 gg
VHL VON HIPPEL-LINDAU Syndrome - Analisi di mutazione del gene	PCR/IDL 02	DNA/S-EDTA	10 gg
CDH1 (E-Cadherin) Hereditary Diffuse Gastric Cancer	PCR/IDL 02	DNA/S-EDTA	10 gg
GLAUCOMA (LOXL1)	PCR/IDL 02	DNA/S-EDTA	10 gg
MYH - Associated Polyposis (MAP)	PCR/IDL 02	DNA/S-EDTA	10 gg
MYCN - Analisi di mutazione del gene	PCR/IDL 02	DNA/S-EDTA	10 gg
Analisi specifica Mutazione Geni Oncologia Molecolare	PCR/IDL 02	DNA/S-EDTA	7 gg

N.B. In casi particolari, e solo per alcuni esami, è previsto il servizio con procedura d'urgenza, al costo maggiorato del 30% sul prezzo di listino. Contattare il laboratorio.

# Oncologia Molecolare

Test genetici per la diagnosi precoce dei tumori e la valutazione genetica di predisposizione ai tumori ereditari

ANALISI	METODICA	TIPO CAMPIONE	TEMPI DI RISPOSTA
<b>ONCOLOGIA MOLECOLARE (Diagnosi Precoce)</b>			
BRAF (Codon 600)	PCR/IDL 02	S-EDTA	10 gg
JAK2 (Mutazione V617F)	PCR/IDL 02	S-EDTA	10 gg
K-Ras Oncogene (V-KI-RAS2) - Analisi di mutazione del gene	PCR/IDL 02	BP/DNA/ESP/FC/UR	10 gg
LOH/RER - Analisi di marker microsatelliti fenotipo	PCR/IDL 02	BP/ESP/FC/UR	10 gg
MYCN (Analisi di mutazione del gene)	PCR/IDL 02	DNA/S-EDTA	10 gg
mRNA PSA - Analisi qualitativa	PCR/IDL 02	S-EDTA	10 gg
mRNA PSA - Analisi qualitativa	PCR/IDL 02	S-EDTA	10 gg
mRNA Tirosinasi - Analisi qualitativa	PCR/IDL 02	S-EDTA	10 gg
mRNA Tirosinasi - Analisi qualitativa	PCR/IDL 02	S-EDTA	10 gg
mRNA MART-1 - Analisi qualitativa	PCR/IDL 02	S-EDTA	10 gg
mRNA MART-1 - Analisi qualitativa	PCR/IDL 02	S-EDTA	10 gg
mRNA MGB (MAMMAGLOBINA) - Analisi qualitativa	PCR/IDL 02	S-EDTA	10 gg
mRNA MGB (MAMMAGLOBINA) - Analisi qualitativa	PCR/IDL 02	S-EDTA	10 gg
PCA3 (Cancro della Prostata)	PCR/IDL 02	URP	20 gg
PIK3CA Oncogene	PCR/IDL 02	S-EDTA	10 gg
P53 - Analisi di mutazione del gene P53	PCR/IDL 02	DNA/BP/ESP/FC/TV/UR	15 gg
P53 - Analisi esoni "Hot Spot" (5-8)	PCR/IDL 02	DNA/BP/ESP/FC/TV/UR	15 gg
P53 - Analisi dell'intero gene P53	PCR/IDL 02	DNA/BP/ESP/FC/TV/UR	20-30 gg
Proibitina (PHB)	PCR/IDL 02	S-EDTA	15 gg

N.B. È previsto solo in casi particolari il servizio con procedura d'urgenza al costo maggiorato del 30% sul listino. Contattare il laboratorio.

# Pannelli Genetici Multipli

ANALISI	METODICA	TIPO CAMPIONE	TEMPI DI RISPOSTA
---------	----------	---------------	-------------------

## PANNELLO ABORTIVITÀ RICORRENTE (Poliabortività)

CARIOTIPO SU SANGUE ( <i>Entrambi i partners</i> )	Citogenetica/IDL 25		15 gg
CARIOTIPO MOLECOLARE SU SANGUE ( <i>Entrambi i partners</i> )	CGH-Array/IDL 03		4-7 gg
FATTORI INFETTIVOLOGICI ( <i>Chlamydia-CMV</i> )	PCR/IDL 06		10 gg
FATTORI TROMBOFILICI ( <i>ACA, AFL, LAC, AT3, APC Resistenza, Omocisteina, Proteina C, APTT, PT</i> )	PCR/IDL 05	1 plasma/ 1s-edta-1epa	7 gg
PANNELLO ALZHEIMER ( <i>ACT, APOE, IL-1B, IL-10, VEGF, HMGCR</i> )	PCR/IDL 03	S-EDTA	15 gg
PANNELLO ASHKENAZ 11 Patologie	PCR/IDL 03		30 gg
PANNELLO AUTOANTICORPI ( <i>ANA, ENA, ASMA, LAC, ACA</i> )	Service		7-10 gg
PANNELLO INFERTILITÀ MASCHILE ( <i>Fibr. Cistica 33 mutaz. + Poli 5T, Microdel.Y</i> )	PCR/IDL 03	S-EDTA	10 gg
PROFILO ORMONALE ( <i>FSH, LH, TSH, Prolattina</i> )	Service		20 gg
PANNELLO TROMBOFILIA ABORTIVITÀ RICORRENTE ( <i>FV,FII,MTHFR 677-1298,PAI-1</i> )	PCR/IDL 05	S-EDTA/TB	7-10 gg
PANNELLO TROMBOFILIA 4 mutazioni ( <i>Fatt.V di Leiden, Fatt.II, MTHFR C677T, MTHFR 1298 A/C</i> )	PCR/IDL 05	S-EDTA/TB	7-10 gg
PANNELLO TROMBOFILIA IPERTENSIONE ( <i>Fattore V di Leiden, Fatt.V Y 1702C, Fattore II, MTHFR C677T, MTHFR 1298 A/C, AGT, ACE</i> )	PCR/IDL 05	S-EDTA/TB	7-10 gg
PANNELLO TROMBOFILIA 5 Mutazioni ( <i>Fattore V di Leiden, Fattore V Y1702C, Fattore V 1299, Fattore V Cambridge, Fattore II/Protrombina</i> )	PCR/IDL 05	S-EDTA/TB	7-10 gg
PANNELLO 15 mutazioni ( <i>Fattore V di Leiden, Fattore V mut. 1702, Fattore V mut. 1299, Fattore V Cambridge, Fattore II, B Fibrinogeno, PAI-1, Fattore XIII, HPA, ACE, ApoE, ApoB, AGT, MTHFR (C677T,1298A/C)</i> )	PCR/IDL 05	S-EDTA	20 gg

## PANNELLO DIAGNOSI PRENATALE MOLECOLARE

CARIOTIPO Molecolare ( <i>Array-CGH</i> ) su liquido amniotico / villi coriali	PCR/IDL 03 - IDL 28		7 gg
+ Alfa-Fetoproteina ( <i>AFP</i> ) + PANNELLO 4 Patologie Genetiche			5 gg
CARIOTIPO Molecolare ( <i>Array-CGH</i> ) su liquido amniotico / villi coriali	PCR/IDL 03 - IDL 28		3 gg
+ Alfa-Fetoproteina ( <i>AFP</i> ) + PANNELLO 3 Patologie Genetiche			7-10 gg
CARIOTIPO Molecolare ( <i>Array-CGH</i> ) su liquido amniotico / villi coriali	PCR/IDL 03 - IDL 28		3 gg
+ Alfa-Fetoproteina ( <i>AFP</i> ) + PANNELLO 2 Patologie Genetiche			7-10 gg

## PANNELLO DIAGNOSI PRENATALE TRADIZIONALE

CARIOTIPO CLASSICO su liquido amniotico/villi coriali + Alfa-Fetoproteina ( <i>AFP</i> )	PCR/IDL 03 - IDL 23		15 gg
+ ANEUPLOIDIE Molecolari ( <i>QF-PCR</i> ) cromosomi 21, X, Y	PCR/IDL 03 - IDL 28		2 gg
CARIOTIPO CLASSICO su liquido amniotico/villi coriali + Alfa-Fetoproteina ( <i>AFP</i> )	PCR/IDL 03 - IDL 23		15 gg
+ ANEUPLOIDIE Molecolari ( <i>QF-PCR</i> ) cromosomi 21, X, Y	PCR/IDL 03 - IDL 28		2 gg
+ PANNELLO 4 Patologie Genetiche			5 gg

N.B. In casi particolari, e solo per alcuni esami, è previsto il servizio con procedura d'urgenza, al costo maggiorato del 30% sul prezzo di listino. Contattare il laboratorio.

# Pannelli Genetici Multipli

ANALISI	METODICA	TIPO CAMPIONE	TEMPI DI RISPOSTA
---------	----------	---------------	-------------------

## PANNELLO DIAGNOSI PRENATALE TRADIZIONALE

CARIOTIPO CLASSICO su liquido amniotico/villi coriali + Alfa-Fetoproteina (AFP)	PCR/IDL 03 - IDL 23		15 gg
+ ANEUPLOIDIE Molecolari (QF-PCR) cromosomi 21, 18, 13, X, Y,	PCR/IDL 03 - IDL 28		2 gg
+ PANNELLO 4 Patologie Genetiche			5 gg
CARIOTIPO CLASSICO su liquido amniotico/villi coriali + Alfa-Fetoproteina (AFP)	PCR/IDL 03 - IDL 23		15 gg
+ ANEUPLOIDIE Molecolari (QF-PCR) cromosomi 21, X, Y	PCR/IDL 03 - IDL 28		2 gg
+ PANNELLO 3 Patologie Genetiche			5 gg
CARIOTIPO CLASSICO su liquido amniotico/villi coriali + Alfa-Fetoproteina (AFP)	PCR/IDL 03 - IDL 23		15 gg
+ ANEUPLOIDIE Molecolari (QF-PCR) cromosomi 21, X, Y	PCR/IDL 03 - IDL 28		2 gg
+ PANNELLO 2 Patologie Genetiche			5 gg
Con Aneuploidia 21,18, 13, X, Y	PCR/IDL 03		5 gg

## PANNELLO DIAGNOSI PRENATALE GENETICA

PANNELLO 2 Patologie Genetiche (a scelta tra: Fibrosi 34 mutazioni, X Fragile, Sordità congenita, Beta Talassemia, Distrofia muscolare DMD/DMB, Emocromatosi)	PCR/IDL 03		5 gg
PANNELLO 3 Patologie Genetiche (a scelta tra: Fibrosi 34 mutazioni, X Fragile, Sordità congenita, Beta Talassemia, Distrofia muscolare DMD/DMB, Emocromatosi)	PCR/IDL 03		5 gg
PANNELLO 4 Patologie Genetiche (a scelta tra: Fibrosi 34 mutazioni, X Fragile, Sordità congenita, Beta Talassemia, Distrofia muscolare DMD/DMB, Emocromatosi)	PCR/IDL 03		5 gg

## PANNELLI GENOMICI AUTISMO

PANNELLO ATTIVITÀ ANTIOSSIDANTE (MnSOD-SOD3-GSTP1-GSTM1-GSTT1)	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
PANNELLO GENOMICO AUTISMO 1 (COMT-VDR-MAOA-MAO-MTHFR-MTR-MTRRSUOX-CBS-SHMT-NOS3)	PCR/IDL 31	S-EDTA	10-15 gg
PANNELLO RISPOSTA INFIAMMATORIA (ACT-IL1B-IL6-IL10 TNF)	PCR/IDL 31	S-EDTA/TB	10-15 gg

## PANNELLI GENETICA MOLECOLARE

PANNELLO 108 MALATTIE RECESSIVE (108 geni; 416 varianti)	PCR/IDL 03	S-EDTA	30 gg
PANNELLO ASKHENAZI (22 geni, 77 varianti) (Tay-Sachs Disease, Bloom Syndrome, Canavan Disease, Niemann-Pick A, Familial Dysautonomia, Torsion Dystonia, Mucopolipidosis Type IV, Fanconi Anemia, Gaucher Disease, Factor XI Deficiency, Glycogen Storage Disease Type Ia, Maple Syrup Urine Disease, Non-Syndromic Sensorineural Hearing Loss, Familial Mediterranean Fever, Alpha 1-Anti-Trypsin Deficiency, NemaLine Myopathy, Usher Syndrome Type IF, Familial Hyperinsulinemia, Lipoamide Dehydrogenase Deficiency and Glycogen Storage Disease Type III, Familial Hypercholesterolemia, Cystic Fibrosis PAN)	PCR/IDL 03	S-EDTA	30 gg

N.B. È previsto solo in casi particolari il servizio con procedura d'urgenza al costo maggiorato del 30% sul listino. Contattare il laboratorio.

# Pannelli Genetici Multipli

ANALISI	METODICA	TIPO CAMPIONE	TEMPI DI RISPOSTA
<b>PANNELLI NUTRIGENETICA</b>			
INTOLLERANZA ALLA CAFFEINA ( <i>CYP1A2</i> )	PCR/IDL 32	S-EDTA/TB	7-10 gg
INTOLLERANZA AL GLUTINE-MORBO CELIACO ( <i>HLA DQ2-DQ8</i> )	PCR/IDL 32	S-EDTA/TB	7-10 gg
INTOLLERANZA AL LATTOSIO ( <i>LTC</i> )	PCR/IDL 32	S-EDTA/TB	7-10 gg
METABOLISMO DEI LIPIDI ( <i>Geni APOA1-ApoB-APOC3-APOE-CEPT-GJA4 mut.CX37-HMGCR-LPL-MMP3-NOS3-PON1-SRBF2</i> )	PCR/IDL 32	S-EDTA/TB	7-10 gg
PANNELLO ANTIAGING ( <i>Geni SOD2-GSTM1-TNAlfa-MTHFR-MMP1-GPX1-VDR</i> )	PCR/IDL 32	S-EDTA/TB	7-10 gg
PANNELLO ATTIVITÀ ANTIOSSIDANTE E DETOSSIFICAZIONE ( <i>Geni MnSOD-SOD3-GSTP1-GSTM1-GSTT1</i> )	PCR/IDL 32	S-EDTA/TB	7-10 gg
PANNELLO INTOLLERANZA AI SOLFITI ( <i>Geni SUOX-CBS</i> )	PCR/IDL 32	S-EDTA/TB	7-10 gg
PANNELLO METABOLISMO DELL'OMOCISTEINA ( <i>Geni CBS-MTHFR-MTRMTRR</i> )	PCR/IDL 32	S-EDTA/TB	7-10 gg
PANNELLO METABOLISMO E OBESITÀ ( <i>Geni ADR2B-ADRB1-ADRB2-ADRB3-NPY-PPARG</i> )	PCR/IDL 32	SS-EDTA/TB	7-10 gg
PANNELLO METABOLISMO OSSEO E OSTEOPOROSI ( <i>Geni VDR-COL1A1-CTR-ESR1</i> )	PCR/IDL 32	S-EDTA/TB	7-10 gg
PANNELLO RISPOSTA INFIAMMATORIA ( <i>Geni ACT-IL1B-IL6-IL10-TNFa-VEGF-IFNA</i> )	PCR/IDL 32	S-EDTA/TB	7-10 gg
PANNELLO WELNESS DONNA ( <i>Geni MTHFR-VDR IL10-ESR-GSTM1-FSH Gene-COL1A1</i> )	PCR/IDL 32	S-EDTA/TB	7-10 gg
PANNELLO WELNESS UOMO ( <i>Geni APOC3-LPL-MTHFR-GPX1-AGT-GSTP1-CYP1A2</i> )	PCR/IDL 32	S-EDTA/TB	7-10 gg
<b>PANNELLI TROMBOFILIA/CARDIOVASCOLARI</b>			
PANNELLO ALZHEIMER ( <i>ACT, APOE, IL-1B, IL-10, VEGF, HMGCR</i> )	PCR/IDL 05	S-EDTA/TB	20 gg
PANNELLO TROMBOFILIA ABORTIVITÀ RICORRENTE ( <i>FV, FII, MTHFR 677-1298, PAI-1</i> )	PCR/IDL 05	S-EDTA/TB	7-10 gg
PANNELLO TROMBOFILIA / FARMACOGENETICA WARFARINA 15 mutazioni ( <i>Fattore V di Leiden, Fattore II, MTHFR C677T, MTHFR 1298A/C, β Fibrinogeno, PAI-1, ACE, Fattore XIII, ApoE Cys112Arg, ApoE Arg158Cys, EPCR</i> )	PCR/IDL 03	S-EDTA/TB	7 gg
PANNELLO TROMBOFILIA IPERTENSIONE ( <i>Fatt.V di Leiden, Fatt.V Y 1702C, Fatt.II, MTHFR C677T, MTHFR 1298 A/C, AGT, ACE</i> )	PCR/IDL 05	S-EDTA/TB	7-10 gg
PANNELLO TROMBOFILIA 5 MUTAZIONI ( <i>Fattore V di Leiden, Fattore V Y1702C, Fattore V 1299, Fattore V Cambridge, Fattore II /Protrombina</i> )	PCR/IDL 05	S-EDTA/TB	7-10 gg
PANNELLO 15 Mutazioni ( <i>Fattore V di Leiden, Fattore V mut. 1702, Fattore V mut. 1299, Fattore V Cambridge, Fattore II, β Fibrinogeno, PAI-1, Fattore XIII, HPA, ACE, ApoE, ApoB, AGT, MTHFR (C677T,1298A/C)</i> )	PCR/IDL 05	S-EDTA/TB	7-10 gg
PANNELLO 36 POLIMORFISMI PATOLOGIE CARDIOVASCOLARI	PCR/IDL 05	S-EDTA	20 gg
PANNELLO 50 POLIMORFISMI PATOLOGIE CARDIOVASCOLARI	PCR/IDL 05	S-EDTA	20 gg
<b>PANNELLO SCREENING NEONATALE</b>			
Sordità indotta da farmaci, Intolleranza al Lattosio, Celiachia, Emocromatosi tipo 1, Carezza di Alfa-1 Antitripsina	PCR/IDL 03	S-EDTA/TB	10 gg

N.B. In casi particolari, e solo per alcuni esami, è previsto il servizio con procedura d'urgenza, al costo maggiorato del 30% sul prezzo di listino. Contattare il laboratorio.

# Legenda Campioni Biologici

NOME ABBREVIATO	TIPO DI CAMPIONI BIOLOGICI	QUANTITÀ
AG	Aspirato Gastrico	
BAL	Lavaggio Broncoalveolare	
BG	Biopsia Gastrica	
BP	Biopsia	
CSF	Liquido cerebrospinale	5 ml
DNA	Dna	20 mg
ESP	Espettorato	
EPA	Sangue in eparina sodica	5 ml
FC	Feci	
LA	Liquido Amniotico	10 ml
LS	Liquido Seminale	2 ml
LNF	Linfociti separati su FICOLL	
MA	Materiale Abortivo	20 ml
MTF	Materiale Fetale	20 mg
PL	Plasma	300 ml
PTP	Prelievo cervico-vaginale nel flacone Thin Prep	
SEC	Scrape endocervicale	
S-EDTA	Prelievo ematico in EDTA	5 ml
SF	Sangue Fetale	2 ml
SPT	Spot Ematico	3 gocce
SR	Siero	5 ml
STR	Strisci cervico-vaginali	
SV	Saliva	2 ml
TB	Tampone Buccale	
TC	Tampone Cervicale	
TL	Tampone Lacrimale	
TR	Tracce Biologiche	
TU	Tampone Uretrale	
TV	Tampone Vaginale	
UR	Urina prima emissione	10 ml
UR-24	Urine 24 ore	10 ml
VC	Villi Coriali	20 mg





# Legenda Note Tecniche

<b>ANTI</b>	Analisi della reazione immunitaria materna.
<b>AN STAT</b>	Analisi statistica.
<b>APLO-Y</b>	Valutazione del rapporto di consanguineità mediante determinazione dell'Aplotipo del cromosoma Y. Studio di marcatori genetici STR localizzati lungo il cromosoma Y mediante PCR fluorescente e genotipizzazione in sequenziatore automatico.
<b>ASS CRO</b>	Identificazione del corretto assetto cromosomico delle linee germinali.
<b>CARIO</b>	Identificazione di sindromi legate ad aberrazioni cromosomiche numeriche e strutturali. Bandeggio GTG.
<b>DELY</b>	Amplificazione genica (PCR) fluorescente e rivelazione elettroforetica.
<b>DEL PCR-FL</b>	La valutazione delle più frequenti delezioni degli esoni del gene mediante amplificazione enica (PCR) fluorescente ed elettroforesi in analizzatore genetico automatizzato.
<b>EXP PCR-FL</b>	Valutazione dell'espansione patologica di triplette nucleotidiche associata alla malattia mediante amplificazione genica fluorescente (PCR) e sizing automatico dei prodotti di PCR.
<b>FISH</b>	Identificazione delle principali sindromi determinate da aberrazioni cromosomiche di tipo numerico.
<b>FISH-LS</b>	Identificazione del corretto assetto cromosomico delle linee germinali maschili per casi di ipofertilità e/o poliabortività.
<b>GENO-HPV</b>	Tipizzazione di tutti i tipi HPV presenti nel database Genebank, mediante analisi di sequenza automatizzata.
<b>HOT-SPOT</b>	Ricerca delle principali mutazioni ( <i>hot-spot</i> ) del gene mediante analisi di sequenza automatizzata.
<b>HOT-SPOT ASK</b>	Ricerca delle principali mutazioni ( <i>hot-spot</i> ) del gene, più frequentemente riscontrate nella popolazione di origine ebraica Askenazi, mediante analisi di sequenza automatizzata.
<b>INI-B</b>	Marker nella riserva ovarica nella donna e nella produzione di cellule spermatiche dell'uomo. Linkage Analisi di linkage mediante amplificazione genica (PCR) fluorescente di marcatori STR intra o extra-genici.
<b>MAT STR-GENO</b>	Studio di marcatori genetici STR per la valutazione della compatibilità genetica a fini di maternità. La genotipizzazione viene condotta mediante corsa elettroforetica capillare in sequenziatore automatico. Regioni polimorfiche investigate: 15 STR + Amelogenina ( <i>sex test</i> ).
<b>MINISEQ-GENO</b>	Genotipizzazione del gene mediante analisi di sequenza automatizzata Single Nucleotide Extension - "Minisequencing".
<b>mRNA-M</b>	Analisi dell'mRNA del gene mediante Nested RT PCR da RNA estratto da sangue periferico, per la ricerca di micrometastasi. Usare provette sterili.
<b>mRNA-MQ</b>	Analisi quantitativa dell'mRNA del gene mediante RT PCR e successiva PCR quantitativa REAL TIME. Usare provette sterili.
<b>OLA HOT-SPOT</b>	Ricerca delle principali mutazioni ( <i>hot-spot</i> ) del gene mediante Oligonucleotide Ligation Assay (OLA).
<b>PAINTING</b>	Identificazione di anomalie cromosomiche strutturali alla risoluzione di 320 bande.
<b>PAT STR-GENO</b>	Studio di marcatori genetici STR per la valutazione della compatibilità genetica a fini di paternità. La genotipizzazione viene condotta mediante corsa elettroforetica capillare in sequenziatore automatico. Regioni polimorfiche investigate: 15 STR + Amelogenina ( <i>sex test</i> ).
<b>PCR-AS</b>	Amplificazione genica allele specifica.
<b>PCR-INF</b>	Determinazione qualitativa del patogeno mediante amplificazione genica (PCR) REAL TIME.
<b>PCR INF-RT</b>	Determinazione qualitativa del patogeno mediante RT-PCR e successiva PCR REAL TIME.
<b>RA</b>	Reperto anatomico.
<b>REAL TIME</b>	Analisi quantitativa del patogeno mediante Q-PCR REAL TIME.
<b>REAL TIME-RT</b>	Analisi quantitativa del patogeno mediante RT PCR e successiva Q-PCR REAL TIME.
<b>RES-FARM</b>	Determinazione principali mutazioni del DNA/RNA del patogeno che determina resistenza ai farmaci.
<b>SEQ</b>	Amplificazione genica (PCR) e sequenziamento automatico.
<b>XSTR</b>	Valutazione del rapporto di consanguineità mediante determinazione dell'Aplotipo del cromosoma X. Studio di marcatori genetici STR localizzati lungo il cromosoma X mediante PCR fluorescente e genotipizzazione in sequenziatore automatico.

