



CODICE TARIFFARIO	DESCRIZIONE ESAME	MATERIALE	NOTE TECNICHE	TEMPI DI CONSEGNA
91.36.5 91.30.1 (x4) (x6)	<b>Fibrosi Cistica (CFTR) Analisi di 38 mutazioni+ 22 mutazioni regionali italiane</b>	Prelievo ematico in EDTA	Ricerca delle principali mutazioni del gene CFTR e mutazioni regionali italiane mediante reverse dot blot	7 gg
91.36.5 91.29.4 91.29.x2	<b>X- fragile (FMR1)</b>	Prelievo ematico in EDTA	Ricerca espansione triplette gene FMR1 mediante TP-PCR	21 gg
91.36.5 91.30.1 (x3)	<b>Beta-Talassemia</b>	Prelievo ematico in EDTA	Analisi delle 23 principali mutazioni mediante RDB	7 gg
91.36.5 91.30.1 (x3)	<b>Alfa-Talassemia</b>	Prelievo ematico in EDTA	Analisi delle 21 principali mutazioni mediante RDB	7 gg
91.36.5 91.29.3	<b>Distrofia Muscolare Duchenne/Becker</b>	Prelievo ematico EDTA	Analisi delle più frequenti delezioni del gene Distrofina	15 gg
91.36.5 91.29.3 91.30.3	<b>Sordità congenita, 35delG-M34T</b>	Prelievo ematico EDTA	Ricerca mutazione 35delG/M34T	15gg
91.36.5 91.30.1(x2)	<b>Pannello CVD malattie cardiovascolari-metaboliche-trombotiche (FV di Leiden, FV R2, Protrombina, Fattore XIII, B-Fibrinogeno, PAI1, HPA1 MTHFR C677T, MTHFR 1298 A/C, ACE, Apo B, ApoE)</b>	Prelievo ematico in EDTA	Ricerca delle mutazioni associate ai geni (FV di Leiden, FV R2, Protrombina, Fattore XIII, B-Fibrinogeno, PAI1, HPA1 MTHFR C677T, MTHFR 1298 A/C, ACE, Apo B, Apo E), mediante reverse dot blot.	7 gg
91.36.5 91.30.3(x5)	<b>Favismo (Deficit G6P-DH)</b>	Prelievo ematico in EDTA	Ricerca mutazioni gene G6P-DH mediante sequenziamento automatico	7 gg
	<b>Indagini di paternità</b>	Prelievo ematico in EDTA, Tampone buccale, Tracce ematiche su diverse matrici	Analisi di frammenti (STR) mediante sequenziamento automatico	7 gg
91.36.5 91.30.3(x2)	<b>Emocromatosi (HFE) principali mutazioni H63D +S65C+C282Y</b>	Prelievo ematico in EDTA	Ricerca delle principali mutazioni HFE associate all'emocromatosi, mediante sequenziamento automatico.	7 gg
91.36.5 91.29.3 (x3)	<b>Microdelezioni cromosoma Y (AZF)</b>	Prelievo ematico in EDTA	Amplificazione genica (PCR) e rivelazione mediante elettroforesi su gel di agarosio.	7 gg
91.36.5 90.78.2 90.78.4 90.79.1	<b>HLA Classe I (loci A, B, C) bassa risoluzione</b>	Prelievo ematico in EDTA	Amplificazione genica (PCR) e rivelazione mediante elettroforesi su gel di agarosio	7-10 gg
91.36.5 90.81.1 90.80.3	<b>HLA Classe II (loci DR, DQ) bassa risoluzione</b>	Prelievo ematico in EDTA	Amplificazione genica (PCR) e rivelazione mediante elettroforesi su gel di agarosio	7-10 gg
91.36.5 91.29.3	<b>HLA (locus B27) tipizzazione</b>	Prelievo ematico in EDTA	Analisi regione B27 mediante reverse dot blot	7 gg

CODICE TARIFFARIO	DESCRIZIONE ESAME	MATERIALE	NOTE TECNICHE	TEMPI DI CONSEGNA
91.36.5 90.80.2 90.80.4 90.81.2	Tipizzazione HLA DQ per celiachia	Prelievo ematico in EDTA	Amplificazione genica (PCR) e rivelazione mediante elettroforesi su gel di agarosio	7 gg
91.36.5 91.30.03	Analisi di mutazione dei geni K-RAS e BRAF	DNA, Biopsie	Analisi di sequenza degli esoni più frequentemente mutati	7 gg
91.36.5 91.30.2x2	QF- PCR (Analisi aneuploidie)	Liquido amniotico, Villi coriali	Analisi delle aneuploidie dei cromosomi 13, 18, 21, X e Y mediante PCR e analisi dei frammenti al sequenziatore automatico	24-48 h

## MODALITÀ DI RACCOLTA, TRASPORTO E CONSERVAZIONE PRELIEVI PER BIOLOGIA MOLECOLARE

### INDAGINI PRENATALI:

#### Liquido Amniotico:

4 ml di liquido amniotico per ciascun esame aggiuntivi a quelli del cariotipo.

#### Villi Coriali:

5 mg di villi minimo per esame in 1 provetta tipo falcon da 15 ml tappo a vite sterili. Sulle provette devono essere attaccate le etichette che riportano: nome e cognome del paziente, data di nascita, data del prelievo e tipo di materiale.

### INDAGINI POSTNATALI (Es: Fibrosi Cistica, FRAXA, Fattori coagulazione, Microdelezioni del cromosoma Y, estrazione del DNA per l'analisi di altre patologie geniche):

#### Sangue periferico:

3 ml in 1 provetta sterile tipo vacutainer anticoagulante K2EDTA (K2E) tappo viola. Sulle provette devono essere attaccate le etichette che riportano: nome e cognome del paziente, data di nascita, data del prelievo e tipo di materiale.

**Modalità di conservazione e consegna:** conservare a +4 – 8°C immediatamente dopo il prelievo. Per i prelievi esterni: le provette tappate vanno riposte immediatamente in un idoneo contenitore porta provette refrigerato (con ghiaccio) a temperatura tra +2 e +6°C e consegnate al più presto al laboratorio.