

TEST	DESCRIZIONE	TEMPO DI REFERTAZIONE
ANALISI ARRAY-CGH IN EPOCA POSTNATALE (CARIOTIPO MOLECOLARE)	<p>L'analisi array-CGH, basandosi sull'identificazione delle variazioni di numero di copie del DNA dell'intero genoma, permette la rilevazione di riarrangiamenti cromosomici sbilanciati, quali delezioni e duplicazioni, ad una risoluzione molto maggiore rispetto all'analisi del cariotipo convenzionale.</p> <p><i>L'analisi è eseguita su DNA estratto da sangue periferico. Il prelievo di sangue periferico non richiede digiuno né precauzioni specifiche.</i></p>	60 giorni
RICERCA MICRODELEZIONI CROMOSOMA Y MEDIANTE PCR E MLPA	<p>L'analisi delle "microdelezioni" del cromosoma Y mediante PCR consente di valutare se eventi di delezione hanno eliminato almeno una delle tre subregioni del cromosoma Y (AZFa, AZFb, AZFc completa o parziale di tipo gr/gr), la cui mancanza è associata a difetti della spermatogenesi e dunque a infertilità. In caso di positività la delezione viene risolta mediante tecnica di MLPA.</p> <p><i>L'analisi è eseguita su DNA estratto da sangue periferico. Il prelievo di sangue periferico non richiede digiuno né precauzioni specifiche.</i></p>	30 giorni
ANALISI DELLA REGIONE 5'UTR DEL GENE FMR1 MEDIANTE TP-PCR (Sindrome X-fragile, FXTAS, FXPOI)	<p>L'analisi definisce il grado di espansione di questa regione correlato principalmente alla sindrome X-fragile ma anche a forme di tremore/atassia (FXTAS) o di insufficienza ovarica precoce (FXPOI). Questa tecnica permette la risoluzione di tutte le espansioni normali, di quelle appartenenti all'intervallo definito di premutazione e di mutazione completa.</p> <p>Nei casi con espansione completa e nelle femmine portatrici di premutazione l'analisi viene estesa con la valutazione del grado di metilazione allelica.</p> <p><i>L'analisi è eseguita su DNA estratto da sangue periferico. Il prelievo di sangue periferico non richiede digiuno né precauzioni specifiche.</i></p>	20 giorni
TEST DI METILAZIONE MEDIANTE MLPA in S.Prader-Willi/S. Angelman e S. Beckwith-Wiedemann/S. Silver-Russell	<p>Le sindromi Prader-Willi e Angelman sono patologie distinte sottoposte ad imprinting differenziale della stessa regione genica in 15q11-13. Lo stesso meccanismo ereditario causa le sindromi Beckwith-Wiedemann e Silver-Russell nelle quali l'imprinting differenziale avviene nella regione 11p15.5. L'analisi MLPA permette di rilevare eventuali delezioni e stato di metilazione delle regioni</p>	20 giorni

	<p>critiche associate a queste patologie fornendo dati indicativi per la diagnosi.</p> <p><i>L'analisi è eseguita su DNA estratto da sangue periferico. Il prelievo di sangue periferico non richiede digiuno né precauzioni specifiche.</i></p>	
ANALISI MLPA PER RICERCA DI DELEZIONI NEL GENE SHOX	<p>Le delezioni del gene SHOX e/o delle sequenze regolative possono essere causa di fenotipo caratterizzato da bassa statura e anomalie di accrescimento. L'analisi MLPA permette di rilevare tali delezioni fornendo dati utili per la diagnosi.</p> <p><i>L'analisi è eseguita su DNA estratto da sangue periferico. Il prelievo di sangue periferico non richiede digiuno né precauzioni specifiche.</i></p>	20 giorni
EMOCROMATOSI EREDITARIA	<p>L'analisi prevede lo screening delle 3 varianti del gene HFE più frequentemente riscontrate tra i pazienti italiani.</p> <p><i>L'analisi è eseguita su DNA estratto da sangue periferico. Il prelievo di sangue periferico non richiede digiuno né precauzioni specifiche.</i></p>	30 giorni
ANALISI MOLECOLARE UGT1A1	<p>L'analisi molecolare del gene UGT1A1 viene eseguita per individuare varianti genetiche che possono influenzare il metabolismo e la risposta a determinati farmaci. Questa analisi è indicata nella valutazione della tolleranza a farmaci come l'irinotecan, utilizzato nel trattamento oncologico.</p> <p>L'obiettivo del test genetico è identificare specifiche mutazioni o polimorfismi nel gene UGT1A1 che codifica per l'enzima uridina difosfato-glucuronosiltransferasi 1A1. La ridotta attività di questo enzima può causare un accumulo di farmaco nel sangue aumentando il rischio di tossicità grave per l'organismo.</p> <p><i>L'analisi è eseguita su DNA estratto da sangue periferico. Il prelievo di sangue periferico non richiede digiuno né precauzioni specifiche.</i></p>	10 giorni
ANALISI DELLE ATASSIE SPINOCEREBELLARI (SCA) DI TIPO 1, 2, 3, 6, 7	<p>L'analisi definisce il grado di espansione di triplette CAG in regioni codificanti per i geni associati alle forme più comuni di SCA: ATXN1 (SCA1), ATXN2 (SCA2), ATXN3 (SCA3), CACNA1A (SCA6) e ATXN7 (SCA7). Questa tecnica permette la risoluzione di tutte le possibili espansioni permettendo il rilevamento di alleli normali, a significato incerto, a penetranza ridotta e a penetranza completa.</p>	30 giorni

	<i>L'analisi è eseguita su DNA estratto da sangue periferico. Il prelievo di sangue periferico non richiede digiuno né precauzioni specifiche.</i>	
ANALISI MOLECOLARE ApoE	<p>L'analisi genetica del gene APOE (Apolipoproteina E) è un test che permette di identificare varianti genetiche coinvolte nel metabolismo dei lipidi e associate a diverse condizioni di salute, tra cui il rischio di sviluppare malattie neurodegenerative come il morbo di Alzheimer e malattie cardiovascolari. Sono presenti tre principali varianti di questa proteina che corrispondono ai prodotti di alleli denominati epsilon 2, 3 e 4 (E2, E3 e E4). La differenza nei 3 alleli dipende dalla sostituzione di un singolo nucleotide in corrispondenza della sequenza di DNA del codone 112 e in quella del codone 158. Il test identifica la combinazione degli alleli $\epsilon 2$, $\epsilon 3$, ed $\epsilon 4$ presenti nel gene APOE; tale combinazione determina il rischio di predisposizione al morbo di Alzheimer.</p> <p><i>L'analisi è eseguita su DNA estratto da sangue periferico. Il prelievo di sangue periferico non richiede digiuno né precauzioni specifiche.</i></p>	30 giorni
ANALISI MOLECOLARE DELLA DISTROFIA MIOTONICA DI TIPO 1	<p>L'analisi molecolare per la Distrofia Miotonica di Tipo 1 (DM1) è un test genetico che permette di identificare l'espansione anomala della ripetizione CTG nel gene DMPK (Dystrophia Myotonica Protein Kinase). Questa patologia è una malattia genetica multisistemica a trasmissione autosomica dominante e la gravità della malattia dipende dal numero di ripetizioni.</p> <p><i>L'analisi è eseguita su DNA estratto da sangue periferico. Il prelievo di sangue periferico non richiede digiuno né precauzioni specifiche.</i></p>	30 giorni
ANALISI MOLECOLARE DELLA MALATTIA DI HUNTINGTON	<p>L'analisi molecolare per la Malattia di Huntington (MH) è un test genetico che permette di identificare l'espansione anomala della ripetizione CAG nel gene HTT (Huntingtin). Questa patologia è una malattia neurodegenerativa a trasmissione autosomica dominante e la gravità della malattia e l'età di insorgenza sono generalmente correlate al numero di ripetizioni CAG.</p> <p><i>L'analisi è eseguita su DNA estratto da sangue periferico. Il prelievo di sangue periferico non richiede digiuno né precauzioni specifiche.</i></p>	30 giorni
ANALISI MOLECOLARE TPMT	<p>L'analisi molecolare dell'enzima Tiopurina Metiltransferasi (TPMT) è un test genetico che consente di identificare varianti genetiche che influenzano l'attività dell'enzima TPMT. Questo</p>	30 giorni

	<p>enzima è coinvolto nel metabolismo delle tiopurine, farmaci utilizzati nel trattamento di alcune malattie autoimmuni, leucemie e nel trapianto d'organo. La presenza di varianti genetiche può alterare l'attività enzimatica e influenzare la risposta ai farmaci, aumentando il rischio di tossicità o riducendo l'efficacia terapeutica.</p> <p><i>L'analisi è eseguita su DNA estratto da sangue periferico. Il prelievo di sangue periferico non richiede digiuno né precauzioni specifiche.</i></p>	
ANALISI INATTIVAZIONE DEL CROMOSOMA X	<p>L'analisi molecolare dell'inattivazione del cromosoma X viene effettuata per valutare il grado e il pattern di inattivazione dei due cromosomi X nelle femmine. Questo processo, noto anche come lyonizzazione, determina l'inattivazione della espressione di geni contenuti in uno dei due cromosomi X. Alcune condizioni genetiche possono essere influenzate da una inattivazione sbilanciata a favore di un particolare cromosoma X rispetto all'altro.</p> <p><i>L'analisi è eseguita su DNA estratto da sangue periferico. Il prelievo di sangue periferico non richiede digiuno né precauzioni specifiche.</i></p>	30 giorni
SEQUENZIAMENTO NGS DI GENI ASSOCIATI A RENE POLICISTICO	<p>L'analisi NGS (<i>Next Generation Sequencing</i>) consente di sequenziare in parallelo milioni di frammenti di DNA e quindi contemporaneamente numerosi geni associati a diverse patologie genetiche. Il rilevamento mediante NGS di varianti con significato patogenetico noto nei geni PKD1 e PKD2 associati a Rene Policistico permette di definire correttamente diagnosi e trattamento.</p> <p><i>L'analisi è eseguita su DNA estratto da sangue periferico. Il prelievo di sangue periferico non richiede digiuno né precauzioni specifiche.</i></p>	90 giorni
ANALISI MOLECOLARE DPYD	<p>Il 5-Fluorouracile (5-FU) è un analogo pirimidinico con attività antineoplastica utilizzato nei protocolli di chemioterapia dei tumori solidi. Questo farmaco viene inattivato dall'enzima Diidropirimidina Deidrogenasi (DPYD) principalmente a livello del fegato; esiste tuttavia una grande eterogeneità individuale dell'attività enzimatica e sono stati evidenziati molti polimorfismi nel gene DPYD responsabili di un inefficiente metabolismo del farmaco con conseguente aumento del rischio di tossicità grave anche potenzialmente fatale. L'analisi molecolare Deficit Diidropirimidina Deidrogenasi consente di valutare la presenza</p>	10 giorni

	<p>di polimorfismi associati al deficit di questo enzima.</p> <p><i>L'analisi è eseguita su DNA estratto da sangue periferico. Il prelievo di sangue periferico non richiede digiuno né precauzioni specifiche.</i></p>	
<p>ANALISI MOLECOLARE PER LA RICERCA DELLE MUTAZIONI DRIVER DELLE NEOPLASIE MIELOPROLIFERATIVE CRONICHE (mutazioni di JAK2, CALR, MPL, KIT)</p>	<p>L'analisi si esegue nei pazienti con sospetta diagnosi di neoplasia mieloproliferativa cronica: policitemia vera, trombocitemia essenziale, mielofibrosi idiopatica, mastocitosi sistemica. Il test si esegue generalmente su DNA da granulociti purificati da sangue periferico e mira a identificare le mutazioni driver delle suddette patologie: mutazioni di JAK2 (V617F, e mutazioni dell'esone 12), mutazioni di CALR, di MPL, di KIT (D816V).</p>	<p>30 giorni</p>