

Servizio Sanitario Nazionale - Regione Veneto
AZIENDA ULSS N. 8 BERICA
Viale F. Rodolfi n. 37 – 36100 VICENZA



DELIBERAZIONE

n. 1513

del 9-10-2020

O G G E T T O

Assegnazione dei tetti di spesa 2020 agli Erogatori privati Accreditati esclusivamente ambulatoriali e stipula relativi accordi contrattuali.
(Budget lordo assegnato € 16.820.145,02) DD.GG.RR.VV. nn. 2166/2017, 1913/2018, 1268/2019, 211/2020 e 931/2020.

Proponente: Direzione Amministrativa di Ospedale - (DAO)
Anno Proposta: 2020
Numero Proposta: 1499

Direzione Amministrativa di Ospedale - (DAO)/2020/1499

Il Direttore dell'U.O.C. Direzione Amministrativa di Ospedale, riferisce che:

“Con Deliberazione della Giunta Regionale del Veneto 29 dicembre 2017 n. 2166 avente ad oggetto *“Assegnazione di budget per il triennio 2018-2019-2020 per l'assistenza specialistica ambulatoriale erogata dagli erogatori esclusivamente ambulatoriali nei confronti degli utenti residenti nella Regione Veneto e, a parziale modifica della DGR n. 597/2017, ulteriori disposizioni nei confronti degli erogatori ospedalieri privati accreditati.”* la Giunta Regionale del Veneto ha definito i tetti di spesa delle Aziende U.U.L.L.S.S.S.S. e l'attribuzione dei budget (espressi al lordo del ticket) ai singoli erogatori privati accreditati esclusivamente ambulatoriali per le branche di diagnostica per immagini, medicina fisica e riabilitativa e ossigenoterapia iperbarica e branche a visita, afferenti ai territori di pertinenza di ciascuna U.L.S.S. per il triennio 2018-2020.

Lo stesso provvedimento regionale, adottato per il triennio 2018-2020, prevede che i rispettivi budget siano comprensivi della quota di compartecipazione alla spesa sanitaria (ticket), che costituisce pertanto un anticipo di pagamento, mentre rimangono esclusi gli introiti derivante dalle quote fisse per ricetta (introdotti dall'art. 17, comma 6, del D.L. 98 del 6 luglio 2011, come convertito dalla L. 111 del 15 luglio 2011) che ha trovato attuazione in Regione Veneto con D.G.R.V. del 5 agosto 2011 n. 1380.

Con D.G.R.V. del 21 dicembre 2018, n. 1913, la Giunta Regionale ha provveduto, all'assegnazione alle Aziende U.L.S.S. dei budget per gli anni 2019 e 2020 a seguito del rilascio dei nuovi accreditamenti (ex D.G.R.V. 1868/2018) in revisione della precedente D.G.R.V. 2166/2017 apportando per l'Azienda U.L.S.S. n. 8 Berica le seguenti variazioni in relazione ai soggetti sotto riportati:

- Mi.Ria.M. S.r.l con sede ad Arzignano (VI) (+) Euro 300.000,00 (nuovo erogatore branca 56)
- ECODIAGNOSTICA S.r.l. con sede ad Arzignano (VI) (+) Euro 40.000,00 (nuova branca 43)
- CEMES S.r.l. Vicenza (-) Euro 200.000,00 (branca 56, a favore della sede sita presso U.L.S.S. 7)

Con D.G.R.V. del 3 settembre 2019, n. 1268, la Giunta Regionale ha approvato la richiesta di spostamento del budget assegnato all'erogatore Mi.Ria.M. S.r.l, con sede ad Arzignano (VI) per Euro 80.000,00, a favore dell'apertura della sede secondaria in Barbarano Mossano (VI), subordinato al rilascio dell'accredito istituzionale. L'accredito della sede secondaria è stato approvato con D.G.R.V. del 29/11/2019, n. 1745 e l'erogatore ha iniziato l'attività nel corso dell'anno 2020.

Con D.G.R.V. del 6 dicembre 2019 n. 1831, a valere dall'anno 2020, la Giunta Regionale ha ulteriormente aggiornato l'elenco dei soggetti accreditati introducendo nuovi soggetti ed inserendo ulteriori branche per soggetti precedentemente accreditati.

In questa Azienda U.L.S.S. gli aggiornamenti apportati riguardano le strutture:

- CEMES S.r.l. - nuova sede secondaria a Camisano Vicentino (VI) - per la branca 56 Medicina Fisica e Riabilitazione (ad invarianza di budget);
- ECODIAGNOSTICA S.r.l., con sede ad Arzignano (VI), per la branca 34 Oculistica e 38 Otorinolaringoiatria (soggetto già precedentemente accreditato);
- SE.FA.MO. S.r.l. con sede a Vicenza, per la branca 08 Cardiologia (soggetto già precedentemente accreditato);
- ORTODONT S.r.l. con sede a Noventa Vicentina (VI), per la branca 52 Dermosifilopatia (Allergologia), 08 Cardiologia, 32 Neurologia e 36 Ortopedia (nuovo soggetto).

Con D.G.R.V. del 18 febbraio 2020, n. 211, la Giunta Regionale ha provveduto, quindi, in revisione alle precedenti DD.GG.RR.VV. nn. 2166/2017, 1913/2018, 1268/2019, ha provveduto all'assegnazione dei nuovi budget per l'anno 2020 come sotto riportati:

Direzione Amministrativa di Ospedale - (DAO)/2020/1499

EROGATORE PRIVATO ACCREDITATO	DISTRETTO	BRANCA SPECIALISTICA	BUDGET 2020
Ortodont S.r.l.	EST	08 Cardiologia	10.000,00
Ortodont S.r.l.	EST	32 Neurologia	10.000,00
Ortodont S.r.l.	EST	36 Ortopedia	10.000,00
Ortodont S.r.l.	EST	52 Derm (Allergologia)	10.000,00
SE.FA.MO. S.r.l.	EST	08 Cardiologia	10.000,00
Ecodiagnostica S.r.l.	OVEST	34 Oculistica	50.000,00
Ecodiagnostica S.r.l.	OVEST	38 Otorinolaring.	10.000,00
CEMES S.r.l. - Vicenza	EST	56 Medicina Fis.Riab	1.438.956,30
CEMES S.r.l. - Camisano	EST	56 Medicina Fis.Riab	150.000,00
Ecodiagnostica S.r.l. (*)	EST	35 Odontostomatologia	131.050,00
Ecodiagnostica S.r.l. (*)	EST	69 Radiologia	10.000,00

(*) Trasferimento budget ad *isorisorse* da due erogatori privati accreditati, che hanno cessato l'attività nel distretto EST (Studio Dentistico dr. Giaretta Renzo s.r.l. e Dr.ssa Calabretta Raffaella), per la branca di Odontostomatologia.

Da ultimo con D.G.R.V. del 9 luglio 2020, n. 931, la Giunta Regionale ha provveduto alla rimodulazione ad *isorisorse* del budget assegnato per l'anno 2020 ai soggetti sotto riportati:

EROGATORE PRIVATO ACCREDITATO	DISTRETTO	BRANCA SPECIALISTICA	Variazione	BUDGET 2020
Ecodiagnostica S.r.l.	OVEST	35 Odontostomatologia	-58.950,00	140.050,00
Ecodiagnostica S.r.l.	EST	35 Odontostomatologia	48.950,00	180.000,00
Ecodiagnostica S.r.l.	EST	69 Radiologia	10.000,00	20.000,00

Si richiamano di seguito, per trasparenza ed imparzialità, le procedure e le modalità di gestione dei budget assegnati ai singoli erogatori privati accreditati esclusivamente ambulatoriali, già introdotte dalla precitata deliberazione giuntale del 29 dicembre 2017 n. 2166:

- l'Azienda U.L.SS. territorialmente competente acquisisce idonea documentazione di certificazione antimafia al momento della stipulazione degli accordi contrattuali annuale di assegnazione dei budget.
- i budget vengono assegnati all'interno di ogni singolo Distretto, per singolo erogatore per ciascuna branca specialistica. Per la macro area Laboratorio la Regione assegna un budget complessivo a livello distrettuale, coerentemente con una programmazione locale da parte di ciascuna Azienda U.L.SS.;
- ogni eventuale variazione di budget deve essere autorizzata dalla Giunta Regionale previo parere della Commissione Regionale Investimenti Tecnologia ed Edilizia (C.R.I.T.E.) su proposta del Direttore Generale interessato.
- la Giunta Regionale può autorizzare il trasferimento di sede degli erogatori privati accreditati per la specialistica ambulatoriale da una Azienda U.L.SS. ad un'altra.
- viene prevista la possibilità di spostamento dell'intero budget o parte di esso, prevalentemente nella branca di appartenenza, o in altre branche.
- il budget assegnato a ciascun erogatore privato accreditato esclusivamente ambulatoriale viene articolato ed erogato in dodicesimi. L'Azienda U.L.SS. territorialmente competente vigila sul rispetto del consumo del budget assegnato consentendo oscillazioni mensili in eccesso non

superiori al 10% dovendo tali oscillazioni risultare zero a fine anno, salvaguardando la continuità di erogazione dal 1 gennaio al 31 dicembre di ogni singolo anno.

- g) la Giunta Regionale, previa valutazione della C.R.I.T.E. e su richiesta motivata del Direttore Generale dell'Azienda U.L.SS. interessata, può autorizzare delle quote extra budget per ogni singolo erogatore per l'anno solare interessato. Tali quote, se accordate, implicheranno uno sconto sulle prestazioni erogate del 13%.
- h) le prestazioni erogate in supero ai budget così come determinati dal presente atto non saranno remunerate.
- i) il tempo per la liquidazione delle prestazioni erogate viene fissato in 60 giorni dal ricevimento della fattura.
- j) gli erogatori privati accreditati esclusivamente ambulatoriali hanno l'obbligo di partecipare al progetto regionale di creazione del "fascicolo sanitario" e pertanto devono procedere all'adeguamento dei sistemi informatici al fine di garantire la necessaria integrazione con i sistemi aziendali e regionali secondo lo standard del progetto FSEr.
- k) l'Azienda U.L.SS. territorialmente competente, per il tramite del Nucleo Aziendale di Controllo, effettua i controlli sull'appropriatezza dell'attività sanitaria secondo quanto disposto in materia dalla D.G.R.V. n. 2022 del 28 dicembre 2018.

Atteso quanto sopra, i budget per l'anno 2020 assegnati a questa Azienda per gli erogatori privati accreditati esclusivamente ambulatoriali, suddivisi per le quattro macro-aree e per Distretto, risultano pertanto essere i seguenti:

Tabella 1) : BUDGET assegnato per Macro-Area - U.L.SS. 8 Berica – anno 2020 – DD.GG.RR.VV. nn. 2166/2017, 1913/2018, 1268/2019, 211/2020 e 931/2020

Macro Area	Distretto 1-EST Budget 2020	Distretto 2-OVEST Budget 2020
3 - Diagnostica per Immagini	9.334.900,00	1.500.000,00
2 - Medicina Fisica Riabilitativa	2.160.950,00	220.000,00
4 - Altre (Branche a Visita)	1.038.345,00	450.050,00
1 - Laboratorio	793.036,00	0,00
4 – Ossigeno Terapia Iperbarica – OTI	422.000,00	190.000,00
Totale Budget 2019 Distretto	13.749.231,00	2.360.050,00
TOTALE Budget Anno 2020 A. U.L.SS. 8 "Berica"		16.109.281,00

I budget, per singoli erogatori, risultano così suddivisi:

Tabella 2) : Budget per singolo erogatore

Erogatore Privato Accreditato	Branche Specialistiche Accreditate	BUDGET 2019	Variazioni	BUDGET 2020
Studio Radiologico San Lazzaro S.r.l.	MFR	15.031,80	0,00	15.031,80
	Radiologia	990.634,96	0,00	990.634,96
Studio Dentistico dr. Giaretta Renzo s.r.l.	Odontostomatologia	85.050,00	-85.050,00	0,00
Centro Odontoiatrico in Ore Salus S.a.s	Odontostomatologia	27.290,00	0,00	27.290,00

Dr. Busatta Ettore S.a.s.	Ostetricia Ginecologia	47.000,00	0,00	47.000,00
SE.FA.MO. S.r.l.	Radiologia	513.295,58	0,00	513.295,58
	Cardiologia	0,00	10.000,00	10.000,00
	Laboratorio	379.242,87	0,00	379.242,87
MI.RIA.M. S.r.l. - Arzignano	MFR	300.000,00	-80.000,00	220.000,00
MI.RIA.M. S.r.l. - Barbarano Mossano	MFR	0,00	80.000,00	80.000,00
Dr. Cassin Enrico	Dermosifilopatia	25.845,00	0,00	25.845,00
Dr. Londei Salvatore	Otorinolaringoiatria	65.000,00	0,00	65.000,00
Dr.ssa Calabretta Raffaella	Odontostomatologia	56.000,00	-56.000,00	0,00
C.M.S.R. Veneto Medica S.r.l.	Radiologia	6.800.407,18	0,00	6.800.407,18
	Cardiologia	433.020,00	0,00	433.020,00
C.D.V. Centro Diagnostico Veneto S.r.l.	MFR	6.329,65	0,00	6.329,65
	Radiologia	670.114,20	0,00	670.114,20
	Cardiologia	210.190,00	0,00	210.190,00
	Laboratorio	112.646,73	0,00	112.646,73
C.T.R. S.n.c.	MFR	320.632,25	0,00	320.632,25
Centro Medico Riabilitativo San Marco S.r.l.	MFR	150.000,00	0,00	150.000,00
Data Clinica S.r.l.	Radiologia	340.448,08	0,00	340.448,08
	Laboratorio	240.907,82	0,00	240.907,82
CEMES S.r.l. - Vicenza	MFR	1.588.956,30	-150.000,00	1.438.956,30
CEMES S.r.l. - Camisano Vic.no	MFR	0,00	150.000,00	150.000,00
Fondazione M. Baschiroto Onlus	Laboratorio	60.238,58	0,00	60.238,58
Ecodiagnostica S.r.l. - Arzignano	Radiologia	1.500.000,00	0,00	1.500.000,00
	Odontostomatologia	199.000,00	-58.950,00	140.050,00
	Neurologia	100.000,00	0,00	100.000,00
	Oculistica	0,00	50.000,00	50.000,00
	Ortopedia	50.000,00	0,00	50.000,00
	Otorinolaringoiatria	0,00	10.000,00	10.000,00
	Dermosifilopatia	60.000,00	0,00	60.000,00
	Urologia	40.000,00	0,00	40.000,00
Ecodiagnostica S.r.l. - Vicenza	Radiologia	0,00	20.000,00	20.000,00
	Odontostomatologia	0,00	180.000,00	180.000,00
Ortodont S.r.l.	Cardiologia	0,00	10.000,00	10.000,00
	Neurologia	0,00	10.000,00	10.000,00
	Ortopedia	0,00	10.000,00	10.000,00
	Derm. (Allergologia)	0,00	10.000,00	10.000,00
OTI MEDICALE VICENZA S.r.l.	OTI Utenti ULSS 8	610.000,00	2.000,00	612.000,00
ATIP – Padova (U.L.SS. 6 Euganea)	Riserva Utenti ULSS 8	2.000,00	-2.000,00	0,00
TOTALE BUDGET ASSEGNATO ANNO 2020 - Azienda U.L.SS. 8 "Berica"				16.109.281,00
OTI MEDICALE VICENZA S.r.l.	Altre U.L.SS. Veneto	710.864,02	0,00	710.864,02

Relativamente al nuovo erogatore privato accreditato Ortodont S.r.l., con nota PEC del 31 marzo 2020, prot. U.L.SS. n. 33144/2020, il Presidente del Consiglio di Amministrazione della struttura ha

Direzione Amministrativa di Ospedale - (DAO)/2020/1499

comunicato la rinuncia temporanea all'accreditamento, sino al termine dell'emergenza COVID-19. A tutt'oggi, pertanto, non si è proceduto alla stipula dell'accordo contrattuale.

Con riferimento alla macro area 3 Diagnostica per Immagini, si precisa che, anche per l'anno 2020, l'Azienda U.L.SS. n. 7 "Pedemontana" con nota del 18 settembre 2019, prot. n. 80895, ha chiesto a questa Azienda di riservare una quota parte del budget assegnato ad alcuni erogatori privati accreditati per prestazioni radiologiche, presenti in Azienda Ulss 8 Berica, per importo lordo complessivo pari ad € 800.000,00=. Con nota del 11 novembre 2019 prot. n. 11827, il Direttore Generale di questa Azienda ha accolto detta richiesta come sotto riportata:

Tabella 3) : Budget assegnato per prestazioni radiologiche Utenti A. U.L.SS. 7

SOGGETTO EROGATORE	IMPORTO
C.M.S.R. Veneto Medica S.r.l.	€ 570.000,00
Studio Radiologico San Lazzaro S.r.l.	€ 65.000,00
SE.FA.MO. S.r.l.	€ 65.000,00
CDV S.r.l.	€ 100.000,00
TOTALE	€ 800.000,00

In attuazione di quanto sopra riportato, si è pertanto provveduto, a predisporre per ogni soggetto accreditato, presente in Azienda Ulss 8 Berica, il rispettivo contratto di assegnazione di budget, secondo lo schema tipo regionale (ex D.G.R.V. n. 1765/2012 e s.m.i., contemplando espressamente nel medesimo quanto segue:

- il budget assegnato è da considerarsi come tetto di spesa massimo rimborsabile;
- il budget è da ripartirsi in dodicesimi da parte di ciascun erogatore privato accreditato ambulatoriale per garantire l'erogazione delle prestazioni, con oscillazioni mensili in eccesso non superiori al 10%, senza sfondamento a fine anno;
- l'erogatore privato accreditato deve salvaguardare la continuità di erogazione dal 1 gennaio al 31 dicembre di ogni singolo anno;
- ogni eventuale sfondamento dovrà essere stornato con apposita nota di accredito da parte del singolo erogatore.
- l'U.L.SS. n. 8 Berica terrà monitorato l'andamento dell'utilizzo delle risorse al fine di vigilare sulla equa distribuzione in dodicesimi delle risorse assegnate;
- gli accordi contrattuali, ai sensi dell'art. 43 del CAD (Codice dell'Amministrazione digitale) di cui al D.Lgs. 82/2005 e s.m.i. e delle regole tecniche di cui al D.P.C.M. 3 dicembre 2014, al fine di procedere alla conservazione digitale, per mantenere nel tempo inalterate le loro caratteristiche di autenticità, integrità, affidabilità, leggibilità e fruibilità sono stati sottoscritti, tra le Parti contraenti, con firma digitale.

Richiamati tutti i punti precedentemente esposti, si propone pertanto la presa d'atto:

- a) dei singoli contratti, sottoscritti dai rispettivi erogatori, nonché dalla Direzione Generale di questa Azienda, allegati alla presente deliberazione quali sua parte integrante e sostanziale dei seguenti erogatori ubicati nel territorio dell'Azienda Ulss 8 Berica:
1. Studio Ginecologico Ettore Busatta S.a.s.
 2. Mi.Ria.M. S.r.l.
 3. Dr. Cassin Enrico

4. C.D.V. Centro Diagnostico Veneto S.r.l.
5. CEMES S.r.l.
6. C.M.S.R. Veneto Medica S.r.l.
7. C.T.R. di Gobbi Giovanna & C. S.n.c.
8. Data Clinica S.r.l.
9. Dr. Londei Salvatore
10. OTI Medica Vicenza S.r.l.
11. Centro Odontoiatrico In Ore Salus S.a.s.
12. SE.FA.MO. S.r.l.
13. Studio Radiologico San Lazzaro S.r.l.
14. Fondazione M. Baschiroto – Bird O.n.l.u.s.
15. Centro Medico Riabilitativo San Marco S.r.l.
16. Ecodiagnostica S.r.l.

- b) del Budget disponibile ex D.G.R.V. n. 2166/2017 (allegati H e H1) e successive DD.GG.RR.VV. nn. 1913/2018, 1268/2019, 211/2020 e 931/2020, **per l'anno 2020**, pari all'importo complessivo di **Euro 16.820.145,02** di cui Euro 710.864,02 assegnati all'erogatore Oti Medica S.r.l. per i residenti nelle altre UU.LL.SS.SS. della Regione Veneto, di Euro 800.000,00 assegnati agli erogatori di prestazioni radiologiche di cui alla precedente tabella 3), per prestazioni da erogare ad utenti residenti nell'ambito dell'Azienda U.L.SS. n. 7 Pedemontana, nonché di Euro 40.000,00 assegnati al nuovo erogatore Ortodont S.r.l. attualmente con accreditamento sospeso a causa COVID-19;
- c) della spesa a carico del bilancio dell'Azienda U.L.SS. n. 8 "Berica" stimata, considerando il rimborso agli erogatori privati accreditati di prestazioni ambulatoriali al netto degli eventuali ticket riscossi e trattenuti dagli erogatori stessi quale anticipo di pagamento, quantificabile in circa **Euro 16.069.000,00** che trova riferimento nel Bilancio Sanitario preventivo per l'anno 2020. La spesa stimata nel 2020, considerate le ulteriori assegnazioni regionali, risulta essere in linea rispetto alla spesa registrata a bilancio consuntivo per l'anno 2019, pari a circa € 15.623.000,00.””

Il suddetto Direttore ha attestato l'avvenuta regolare istruttoria della pratica anche in relazione alla sua compatibilità con la vigente legislazione regionale e statale in materia;

I Direttori Amministrativo, Sanitario e dei Servizi Socio-Sanitari hanno espresso il parere favorevole per quanto di rispettiva competenza.

Sulla base di quanto sopra

IL DIRETTORE GENERALE

DELIBERA

1. di prendere atto che il Budget disponibile ex D.G.R.V. n. 2166/2017 (allegati H e H1) e successive DD.GG.RR.VV. nn. 1913/2018, 1268/2019, 211/2020 e 931/2020, per l'anno 2020, ammonta complessivamente ad 16.820.145,02 di cui Euro 710.864,02 assegnati all'erogatore Oti Medica S.r.l. per i residenti nelle altre UU.LL.SS.SS. della Regione Veneto, di Euro 800.000,00 assegnati agli erogatori di prestazioni radiologiche di cui alla precedente tabella 3), per prestazioni da erogare ad utenti residenti nell'ambito dell'Azienda U.L.SS. n. 7

Pedemontana, nonché di Euro 40.000,00 assegnati al nuovo erogatore Ortodont S.r.l. attualmente con accreditamento sospeso causa COVID-19;

2. di prendere atto degli accordi contrattuali stipulati e sottoscritti con gli erogatori privati accreditati ambulatoriali insistenti sul territorio dell'Azienda U.L.SS. n. 8 "Berica", ai sensi della D.G.R.V. n. 1765/2012 e s.m.i., come elencati in premessa, allegati alla presente deliberazione quali sua parte integrante e sostanziale;
3. di dare atto che la spesa a carico dell'Azienda relativa al budget assegnato, per l'anno 2020, al netto degli eventuali ticket riscossi e trattenuti dagli erogatori stessi, è stimata in Euro 16.069.000,00 e trova riferimento nel bilancio sanitario anno 2020:
 - CDEL 55.04.000065 Euro 4.840.000,00 Specialistica Amb. Utenti resid. Veneto
 - CDEL 55.04.000080 Euro 10.428.000,00 Diagnostica Amb. Utenti resid. Veneto
 - CDEL 55.04.000085 Euro 801.000,00 Spec./Diagn. Amb. Utenti resid. fuori Veneto
4. di demandare alla U.O.C. Direzione Amministrativa di Ospedale i seguiti di competenza, ivi compresa l'eventuale correzione di errori o l'apporto di modifiche non sostanziali agli allegati alla presente deliberazione;
5. di trasmettere copia del presente provvedimento ed i relativi allegati alla Regione del Veneto - U.O. Assistenza Specialistica, liste d'attesa, termale;
6. di pubblicare la presente all'Albo dell'Ente e nel sito internet aziendale alla pagina "Amministrazione Trasparente" ai sensi del D.Lgs. 14 marzo 2013 n. 33.

Parere favorevole, per quanto di competenza:

Il Direttore Amministrativo
(App.to Dr. Tiziano Zenere)

Il Direttore Sanitario
(App.to Dr. Salvatore Barra)

Il Direttore dei Servizi Socio-Sanitari
(App.to Dr. Giampaolo Stopazzolo)

IL DIRETTORE GENERALE
(F.to digitalmente Giovanni Pavesi)



Il presente atto è eseguibile dalla data di adozione.

Il presente atto è **proposto per la pubblicazione** in data 10-10-2020 all'Albo on-line dell'Azienda con le seguenti modalità:

Oggetto e contenuto

Copia del presente atto viene inviato in data 10-10-2020 al Collegio Sindacale (ex art. 10, comma 5, L.R. 14.9.1994, n. 56).

IL RESPONSABILE PER LA GESTIONE ATTI
DELL'UOC AFFARI GENERALI

Accordo Contrattuale

ex art. 17 l.r. 16.8.2002, n. 22 ed art. 8-quinquies d.lgs. 30/12/1992, n.

502

tra l'Azienda U.L.SS. e gli erogatori privati accreditati per funzioni esercitate in regime ambulatoriale

Premesso:

- che la **Fondazione Malattie Rare "Mauro Baschirotto" B.I.R.D. onlus** è titolare di accreditamento istituzionale in virtù della delibera della Giunta Regionale del Veneto adottata in data 22 novembre 2017 n. 1877 per l'erogazione della/e seguente/i funzione/i esercitata/e in regime ambulatoriale per conto del SSR: 03 medicina di laboratorio (limitatamente alla genetica medica per malattie rare);

- che in base alla programmazione sanitaria regionale del Veneto, di cui alla D.G.R.V. n. 2166/2017 è necessario avvalersi dell'attività di strutture private accreditate che operino per conto e con oneri a carico del SSR, soggetti da considerare sinergici con le strutture pubbliche per il perseguimento degli obiettivi di politica sanitaria nazionale e regionale;

- che, ai sensi della vigente normativa in materia di programmazione sanitaria, il Direttore Generale dell'Azienda U.L.SS. ha formulato la proposta di programmazione locale basata sulla rilevazione del fabbisogno di prestazioni di specialistica ambulatoriale, approvata dalla Regione;

- che ai sensi dell'art. 17, comma 4 della l.r. 16 agosto 2002, n. 22, il Direttore Generale dell'U.L.SS. territorialmente competente provvede

alla stipula dei relativi accordi contrattuali con gli erogatori privati accreditati, di cui all'art. 8 quinquies del d. lgs. 30 dicembre 1992, n. 502 e successive modifiche.

Tutto ciò premesso;

tra

l'Azienda U.L.SS. n. 8 BERICA (di seguito "Azienda") rappresentata dal Direttore Generale pro-tempore Dott. Giovanni Pavesi con sede legale in Vicenza Via F. Rodolfi n. 37 c.f. 02441500242

e

Fondazione Malattie Rare "Mauro Baschirotto" B.I.R.D. onlus (di seguito "erogatore"), con sede legale a Costozza di Longare (VI) in Via Bartolomeo Bizio 1, p. iva 02767330240, nella persona del Prof. Giuseppe Baschirotto, in qualità di legale rappresentante pro-tempore/ amministratore/titolare, il quale dichiara, consapevole delle responsabilità penali previste dall'art. 76 del D.P.R. 445/2000, di non essere stato condannato con provvedimento passato in giudicato (inclusi sentenze pronunciate a seguito di applicazione della pena su richiesta delle parti, decreto penale di condanna) per reati che comportano l'incapacità di contrarre con la p.a.

si conviene e si stipula il seguente:

ACCORDO CONTRATTUALE

Art. 1 Tipologia e volume delle prestazioni

Il presente accordo contrattuale definisce i rapporti giuridici ed economici tra le parti in premessa, derivanti dalla erogazione di prestazioni sanitarie ambulatoriali da parte dell'erogatore, con oneri a carico

del Servizio Sanitario Regionale nell'ambito delle funzioni accreditate, definite dall'Azienda Sanitaria, come da allegato 1 al presente accordo, secondo una calendarizzazione articolata in dodicesimi nell'arco dell'anno solare, fatte salve le esigenze dettagliate dall'Azienda U.L.SS., consentendo oscillazioni mensili in eccesso non superiori al 10%, dovendo tali oscillazioni risultare zero (0) a fine anno, salvaguardando l'erogazione senza soluzione di continuità nell'intero arco dell'anno solare (1 gennaio-31 dicembre). Le prestazioni erogate in supero al tetto di spesa di ciascuna branca specialistica determinato dal presente contratto non saranno remunerate.

Art. 2 Governo delle liste d'attesa

1. La Regione del Veneto promuove il governo delle liste d'attesa al fine di garantire a tutti gli assistiti un accesso equo alle migliori prestazioni sanitarie, in un luogo e con una tempistica adeguati, nonché la sicurezza delle stesse, mediante l'individuazione di strategie per la gestione delle criticità, in conformità del Piano Nazionale di governo delle liste di attesa.

2. Le Aziende UU.LL.SSSS., ai sensi dell'art. 38 della L.R. 30/12/2016 n. 30, hanno l'obbligo di erogare le prestazioni sanitarie di cui alla presente legge nei confronti dei propri assistiti, anche tramite l'offerta delle aziende ospedaliere nonché degli erogatori privati accreditati previa stipula degli appositi accordi contrattuali previsti dall'articolo 8-quinquies del decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502 "Riordino della disciplina in materia sanitaria, a norma dell'articolo 1 della legge 23 ottobre 1992, n. 421".

3. Per le finalità di cui al comma 1, le Aziende UU.LL.SSSS. e ospedaliere, anche tramite gli erogatori privati accreditati, devono rispettare nei confronti dei propri assistiti i tempi massimi di attesa per l'accesso alle prestazioni sanitarie.

4. Al fine di garantire l'appropriatezza prescrittiva ed erogativa delle prestazioni di specialistica ambulatoriale per le cd. "traccianti" ai sensi dell'allegato A della D.G.R.V. 600/2007 e s.m.i., in garantita 1 e 2:

a) il medico prescrittore ha l'obbligo, nel caso di prima visita o di esami diagnostici, di attribuire la appropriata classe di priorità e di indicare il sospetto diagnostico.

b) le classi di priorità sono lo strumento per assegnare il corretto tempo di accesso alle prestazioni sanitarie considerando la data della richiesta della prestazione rivolta all'erogatore e la data di erogazione proposta. La classe di priorità U è riservata, di norma, alle prescrizioni di prima visita specialistica ambulatoriale.

5. Le visite e gli accertamenti di controllo devono essere effettuati, nel tempo previsto dal medico prescrittore, dallo stesso ovvero da altri medici appartenenti alla medesima struttura sanitaria.

6. Non è ammessa la chiusura delle agende di prenotazione.

7. Gli erogatori pubblici e gli erogatori privati accreditati ospedalieri e ambulatoriali nominano il proprio CUP Manager con il compito di organizzare e monitorare i processi di prenotazione ed erogazione delle prestazioni sanitarie.

Art. 3 Obblighi dell'erogatore

L'erogatore:

- garantisce l'osservanza di tutte le norme di ogni rango e tipo in relazione ad ogni aspetto concernente l'esercizio della propria attività;

- garantisce l'erogazione delle prestazioni sanitarie oggetto del presente accordo;

- assicura l'erogazione delle prestazioni nel rispetto dei tempi previsti dalle classi di priorità B (10gg), D (30gg), P (90gg).

Qualora l'erogatore prenotasse ed erogasse al di fuori dei tempi delle classi di priorità in modalità "garantita 1 e 2", tali prestazioni non potranno essere oggetto di rimborso;

- comunica con congruo anticipo eventuali ed eccezionali sospensioni di funzioni o attività sanitarie, oggetto del presente accordo; il preavviso dev'essere tale da garantire continuità assistenziale e da evitare disagio all'utenza nel rispetto delle classi di priorità;

- garantisce l'erogazione delle prestazioni sanitarie oggetto del presente accordo, articolata in dodicesimi nell'arco dell'anno solare, assicurando lo sviluppo costante delle agende con almeno 120 gg. di apertura al fine di permettere la prenotazione delle prestazioni di classe "P" Programmabile.

L'erogatore si impegna altresì ad emettere nota di accredito entro il 31 gennaio 2021 relativamente alle eventuali prestazioni non remunerate in supero al tetto di spesa di ciascuna branca specialistica determinato dal presente contratto.

- si impegna all'osservanza delle regole di correttezza e buona fede nell'esecuzione del presente accordo contrattuale anche sotto il profilo amministrativo-contabile;

- si impegna, in particolare, all'osservanza della disciplina nazionale e delle regole attuative disposte dalla Regione del Veneto in materia di:

- tariffe di cui al vigente Nomenclatore Tariffario Regionale (e al Catalogo Veneto del Prescrivibile), come eventualmente rimodulate previa consultazione tra le parti;

- verifiche e controlli nell'ambito del sistema sanitario;

- incompatibilità del personale adibito all'erogazione della prestazioni oggetto del presente accordo;

- rispetto dei protocolli di appropriatezza erogativa e prescrittiva ex D.G.R.V. n. 984/2014 di cui all'allegato 2 del presente accordo contrattuale;

- identificazione della ricetta: classificare (etichettare) ogni ricetta del SSN con:

1) COGNOME e NOME del paziente;

2) TIPOLOGIA di MUTAZIONE: nota / non nota;

3) NOME MALATTIA secondo l'elenco/Carta dei Servizi dell'erogatore (allegato 3 del presente accordo contrattuale);

- compartecipazione alle spese da parte del cittadino;

- gestione unicamente attraverso i C.U.P. (ex U.L.SS. nn. 5 e 6) dell'Azienda U.L.SS. delle agende relativamente alle prestazioni ambulatoriali purché l'Azienda U.L.SS. garantisca l'interscambio in tempo reale delle prenotazioni in agenda e di eventuali disdette e/o a spostamenti;

Trimestralmente l'U.L.SS. effettuerà controlli incrociati tra il flusso SPS (Schede Prestazioni Specialistiche) delle prestazioni

erogate e le prestazioni richieste dall'Azienda nella presente contrattazione di cui all'allegato 1); in caso di scostamento maggiore del 15% sulle quantità richieste per tipologia, all'interno della singola branca, sarà cura dell'Azienda richiamare l'erogatore ad un più corretto e puntuale rispetto della programmazione contrattata;

- mantenimento e adeguamento continuo ai requisiti prescritti in materia di autorizzazione all'esercizio e accreditamento istituzionale;

- tutela per la responsabilità civile verso terzi per sinistri che possono derivare agli utenti o a terzi durante l'espletamento del servizio, attraverso la stipula di idoneo contratto assicurativo di responsabilità civile o di altre analoghe misure per la responsabilità civile verso terzi e per la responsabilità civile verso prestatori d'opera ai sensi dell'art. 27, comma 1-bis, D.L. 90/2014, convertito con L. 114/2014;

- sistema informativo sanitario, con riferimento agli obblighi di tenuta documentale, ai debiti informativi nei confronti dell'azienda, della Regione e del Ministero;

- assume tutti gli obblighi di tracciabilità dei flussi finanziari di cui all'articolo 3 della legge 13 agosto 2010, n. 136 e successive modifiche.

Art. 4 Obblighi dell'Azienda

L'Azienda:

- garantisce l'osservanza di tutte le norme di ogni rango e tipo in rela-

zione ad ogni aspetto concernente l'esercizio della propria attività;

- remunera le prestazioni erogate nei termini del presente contratto ed

esclusivamente nei limiti assegnati dalla Regione, secondo la tariffa in

vigore al momento dell'esecuzione della prestazione stessa;

- effettua il pagamento delle competenze spettanti all'erogatore privato

accreditato entro il termine, concordato tra le parti, di 60 giorni dal ri-

cevimento della fattura e della documentazione relativa all'attività

svolta, secondo la vigente normativa in materia, fatte salve sue even-

tuali modificazioni e/o integrazioni successive. Il pagamento delle fat-

ture non pregiudica il recupero di somme che, a seguito di accerta-

menti successivi, risultassero non dovute o dovute solo in parte;

- comunica tempestivamente all'erogatore ogni aggiornamento della

disciplina nazionale e regionale avente riflessi diretti sull'applicazione

del presente accordo ai fini della modifica del medesimo nonché ogni

informazione utile al corretto adempimento degli obblighi assunti

dall'erogatore.

Art. 5 - Requisiti autorizzativi e di accreditamento

L'erogatore privato accreditato si impegna a mantenere nel tempo i

requisiti autorizzativi e di accreditamento previsti dalla normativa sta-

tale e regionale vigente. Si impegna, inoltre, ad eseguire le prestazioni

nel rispetto degli *standards* previsti dalla legge regionale n. 22/2002 e

s.m.i. e dai provvedimenti attuativi della stessa e va accompagnata da

iniziative volte al miglioramento continuo della qualità.

Art. 6 Durata dell'accordo

Il presente accordo ha durata dall'01/01/2020 al 31/12/2020. La revi-

sione del budget, in vigore del presente accordo, potrà comportare

la ridefinizione del contenuto dell'allegato 1 e del relativo budget assegnato alla struttura.

Non è ammessa proroga automatica e/o tacita.

In caso di cessazione dell'attività su iniziativa dell'erogatore, corre l'obbligo per il medesimo di darne preventiva comunicazione all'azienda con preavviso di almeno 90 giorni, garantendo comunque la continuità delle prestazioni per tale periodo e la rifusione dei costi di aggiornamento delle prenotazioni.

Art. 7 Eventi modificativi e cause di risoluzione contratto e decadenza

L'erogatore si impegna al rispetto delle linee guida regionali in materia di esercizio, accreditamento e vigilanza socio-sanitaria, dando atto di conoscerne il contenuto con particolare riferimento al fatto che:

a) l'accreditamento, al pari dell'autorizzazione all'esercizio, non è cedibile a terzi in mancanza di un atto regionale che ne autorizzi il trasferimento, previa acquisizione del parere favorevole dell'azienda; la cessione del contratto a terzi non autorizzata, non produce effetti nei confronti dell'Azienda, l'erogatore subentrato deve stipulare un nuovo contratto agli stessi patti e condizioni previsti nel presente accordo contrattuale;

b) ogni mutamento incidente su caratteristiche soggettive - attuato previa acquisizione di parere favorevole del Direttore Generale dell'Azienda - (ad es. cessione ramo d'azienda, fusione, scorporo, subentro di altro titolare, ecc) ed oggettive (ad es. spostamento sede

operativa) dell'erogatore, deve essere tempestivamente comunicato alla Regione e all'Azienda competente territorialmente. L'Azienda si riserva di risolvere o meno il presente accordo contrattuale, fornendo all'erogatore decisione motivata. La Regione opererà le verifiche di propria competenza;

c) la perdita di un requisito soggettivo od oggettivo prescritto in capo all'erogatore previamente accertato dall'Azienda, determina l'avvio della procedura di revoca del provvedimento di accreditamento e la risoluzione di diritto del presente accordo contrattuale. Nel corso del procedimento per la revoca dell'accreditamento, il presente accordo contrattuale può essere sospeso dalla Regione anche su proposta dell'Azienda.

d) il presente contratto è sottoposto a condizione risolutiva **espressa**, ai sensi e per gli effetti dell'articolo 11, comma 2, del D.P.R. n. 252/1998 in quanto stipulato in pendenza del ricevimento delle informazioni di cui dell'articolo 10 del predetto decreto nonché dell'art. 83 commi 1 e 2 del D.Lgs. 159/2011" avente per oggetto "Codice delle leggi antimafia e delle misure di prevenzione".

Art. 8 – Trattamento dei dati personali e/o sensibili e nomina di Responsabile esterno del trattamento dei dati

Con riferimento al D.Lgs n. 196/2003 recante "Codice in materia di protezione dei dati personali" e al nuovo Regolamento (UE) 2016/679 del parlamento Europeo e del Consiglio del 27 aprile 2016 relativo alla protezione delle persone fisiche con riguardo al trattamento e alla libera circolazione dei dati personali, destinato alla diretta applicazione in

tutti gli Stati membri dell'Unione Europea a decorrere dal 25 maggio 2018.

L'Azienda nomina l'erogatore quale Responsabile Esterno del trattamento dei dati personali, anche sensibili, raccolti nell'espletamento delle attività prestate ai sensi del presente contratto, nei limiti strettamente necessari allo svolgimento delle attività oggetto del presente accordo, entro comunque i fini istituzionali dell'Azienda e nel rispetto della precitata normativa in materia.

L'Erogatore, nella qualità sopra descritta, si impegna, in particolare, ad operare nel continuativo rispetto dei principi posti dall'art. 11 del D.Lgs. 196/2003 in merito all'esigenza di correttezza, liceità, esattezza, pertinenza e completezza del trattamento medesimo; a mantenere la più completa riservatezza sui dati trattati e sulla tipologia di trattamento effettuata; conservare i dati per un periodo non superiore a quello necessario per gli scopi del trattamento.

L'erogatore si impegna altresì ad osservare quanto previsto nel documento (Misure minime di sicurezza e documento programmatico sulla sicurezza - delibera U.L.SS. del 24/01/2018 n. 86) e a porre in essere le misure di sicurezza disposte dalla normativa vigente, allo scopo di ridurre al minimo i rischi di distruzione o perdita, anche accidentale, di dati personali nonché di accesso non autorizzato o di trattamento non consentito o non conforme alle finalità per le quali essi sono raccolti.

Per tutto quanto non espressamente previsto, si rinvia alle disposizioni generali vigenti in materia di protezione dei dati personali.

Art. 9 Adeguamento dell'accordo contrattuale a disposizioni nazionali e regionali.

Le parti assumono l'obbligo di adeguare il contenuto del presente accordo contrattuale in attuazione di sopravvenute disposizioni nazionali o regionali, con indicazione dei termini relativi alle nuove obbligazioni assunte.

Art. 10 Modifiche e integrazioni dell'accordo contrattuale

Eventuali modifiche o integrazioni al presente accordo contrattuale, potranno essere inserite previa acquisizione del parere favorevole della Regione.

Art. 11 - Controversie

Le controversie relative all'interpretazione ed esecuzione del presente accordo non risolte bonariamente tra le parti sono devolute al giudice competente in via esclusiva del Foro di Vicenza.

Art. 12 Registrazione

Il presente accordo è ESENTE da imposta di bollo ai sensi del D.P.R. del 26 ottobre 1972 n. 642, art. 27 bis - tabella B. – Imposta bollo pari a Euro 48,00; ed soggetto a registrazione solo in caso d'uso, ai sensi dell'art. 5°, 2° comma del D.P.R. 26 aprile 1986 n. 131 a cura ed a spese della parte richiedente,

Art. 13 Norma di rinvio

Per ogni aspetto non disciplinato dal presente contratto si fa rinvio alle norme del codice civile e alla normativa di settore.

Ai sensi e per gli effetti degli Artt. 1341 e 1342 del Cod. Civ, si approvano e sottoscrivono esplicitamente le previsioni contrattuali di cui agli

Art. 1 (Oggetto), 2 (Governo delle liste d'attesa), 3 (Obblighi dell'erogatore privato accreditato), 7 (Eventi modificativi e cause di risoluzione del contratto), 11 (Controversie).

Sottoscritto con firma digitale ai sensi dell'art. 24 del D.Lgs. 82/2005.

U.L.SS. n. 8 "Berica" il Direttore Generale - Giovanni Pavesi

Fondazione Malattie Rare "Mauro Baschirotto" B.I.R.D. onlus -

Prof. Giuseppe Baschirotto

PRESTAZIONI in CONTRATTO
TRA AZIENDA ULSS n. 8 BERICA E L'EROGATORE PRIVATO ACCREDITATO
Fondazione Malattie Rare "Mauro Baschirotto" B.I.R.D. Onlus
ACCORDO CONTRATTUALE RELATIVO AL PERIODO DAL 01/01/2020 AL 31/12/2020

CODPRE	Descrizione Prestazione
003	LABORATORIO ANALISI - Limitatamente alla Genetica Medica -
91.35.6	CONSULENZA COLLEGATA AL TEST GENETICO
89.7B.1	PRIMA VISITA DI GENETICA MEDICA
91.29.1	ANALISI DEL DNA ED IBRIDAZIONE CON SONDA MOLECOLARE (Southern blot).
91.29.2	ANALISI DEL DNA PER POLIMORFISMO. Con reazione polimerasica a catena, digestione enzimatica ed
91.29.3	ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA. Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi
91.30.1	ANALISI DI MUTAZIONI DEL DNA. Con Reverse Dot Blot (da 2 a 10 mutazioni)
91.30.2	ANALISI DI POLIMORFISMI (str, VNTR). Con reazione polimerasica a catena ed elettroforesi (per locus)
91.30.3	ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp)
91.36.4	DIGESTIONE DI DNA CON ENZIMI DI RESTRIZIONE.
91.30.C	ANALISI GENETICA DELLA FIBROSI CISTICA (Screening della fibrosi cistica)
91.36.5	ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale). Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari,
91.49.2	PRELIEVO DI SANGUE VENOSO.
Mix non contrattato : prestazioni come da Protocollo di Appropriatezza sotto riportato	
IMPORTO BUDGET ANNO 2020	60.238,58

La "CONSULENZA COLLEGATA AL TEST GENETICO" (colloquio preliminare al test) e la "PRIMA VISITA DI GENETICA MEDICA" possono essere riconosciute solo se erogate a pazienti che accedono direttamente alla sede della Fondazione, previa presentazione di idonea prescrizione medica.

PROTOCOLLO di APPROPRIATEZZA EROGATIVA
(estratto da D.G.R. Veneto 17 giugno 2014 n. 984)

Le prestazioni di “ESTRAZIONE DI DNA O RNA (Cod. NTR 91.36.5) ED ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Cod. NTR 91.30.3) per ricerca di mutazioni sono da utilizzarsi sulla base della familiarità nota o meno e del numero di esoni del gene oggetto di indagine come segue:

1. **ricerca di mutazione familiare nota:**
la prescrizione deve includere una sola estrazione (Cod. NTR 91.36.5: ESTRAZIONE DI DNA O RNA), ed un solo sequenziamento (Cod. NTR 91.30.3: ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO).
2. **ricerca di mutazione non nota:**
 - a) per geni fino a 10 esoni la prescrizione deve includere una sola estrazione (Cod. NTR 91.36.5: ESTRAZIONE DI DNA O RNA) e cinque sequenziamenti (Cod. NTR 91.30.3: ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO).
 - b) per geni da 11 a 30 esoni la prescrizione deve includere una sola estrazione (Cod. NTR 91.36.5: ESTRAZIONE DI DNA O RNA) e dieci sequenziamenti (Cod. NTR 91.30.3: ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO).
 - c) per geni oltre i 30 esoni la prescrizione deve includere una sola estrazione (Cod. NTR 91.36.5: ESTRAZIONE DI DNA O RNA) e quindici sequenziamenti (Cod. NTR 91.30.3: ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO).

Fondazione Malattie Rare "Mauro Baschiroto" - B.I.R.D. onlus

Unità di Genetica Medica

Via B.Bizio, 1 - 36023 Costozza di Longare (Vicenza) - Italia

Tel.: +39 0444 555557 - Fax: +39 0444 1429779 - www.birdfoundation.org - info@birdfoundation.org

	Nome Malattia	Gene	Metodo	N° Esoni
1	Acidosi Renale Tubulare, Distale, Aut. Dominante (SLC4A1)	SLC4A1	Seq. gDNA	20
2	Acidosi Renale Tubulare, Distale, Aut. Recessiva (SLC4A1)	SLC4A1	Seq. gDNA	20
3	Aciduria mevalonica (MVK)	MVK	Seq. gDNA	11
4	Adrenoleucodistrofia Legata Al Cromosoma X (ABCD1)	ABCD1	Seq. gDNA	10
5	Adrenoleucodistrofia Legata Al Cromosoma X (ABCD1)	ABCD1	MLPA	-
6	Alfa-1 Antitripsina, Deficit Di (SERPINA1)	SERPINA1	Seq. gDNA	7
7	Alzheimer e Demenza frontotemporale, Sindrome di (NGS) (APP, PSEN1, PSEN2, APOE, GRN, MAPT, CHMP2B, PRNP)	APP	NGS	18
		PSEN1		12
		PSEN2		13
		MAPT		15
8	Alzheimer Tipo 1, Sindrome Di (APP)	APP	Seq. gDNA	18
9	Alzheimer Tipo 1, Sindrome Di (APP)	APP	MLPA	-
10	Alzheimer Tipo 2 - ApoE, Sindrome Di (APOE)	APOE	Seq. hot-spot gDNA	4
11	Alzheimer Tipo 3, Sindrome Di (PSEN1)	PSEN1	Seq. gDNA	12
12	Alzheimer Tipo 4, Sindrome Di (PSEN2)	PSEN2	Seq. gDNA	13
13	Andersen-Tawil, Sindrome di (KCNJ2 (, CLCN1))	KCNJ2 (, CLCN1)	MLPA	-
14	Angelman, Sindrome Di (UBE3A)	UBE3A	Det. UPD	11
15	Angelman, Sindrome Di (UBE3A)	UBE3A	MS-PCR	11
16	Angelman, Sindrome Di (UBE3A)	UBE3A	MS-MLPA	11
17	Angelman, Sindrome Di (UBE3A)	UBE3A	Seq. gDNA	11
18	Angioma Caveroso Cerebrale Familiare - Familiar Cerebral Cavemous Malformation, FCCM (KRIT1, CCM2, PDCD10)	KRIT1	NGS	19
		CCM2		12
19	Aniridia (PAX6)	PAX6	Seq. gDNA	13
20	Aniridia (PAX6)	PAX6	MLPA	13
21	Atassia Con Aprassia Oculomotoria Tipo 1 (APTX)	APTX	Seq. gDNA	9
22	Atassia Con Aprassia Oculomotoria Tipo 2 (APTX, SETX, FXN)	APTX, SETX, FXN	MLPA	-
23	Atassia Con Aprassia Oculomotoria Tipo 2 (SETX)	SETX	Seq. gDNA	26
24	Atassia Spastica Di Tipo Charlevoix - Saguenay (SACS)	SACS	Seq. gDNA	10
25	Atassia Spinocerebellare Di Tipo 1 (ATXN1)	ATXN1	STR	9
26	Atassia Spinocerebellare Di Tipo 2 (ATXN2)	ATXN2	STR & RP-PCR	25
27	Atassia Spinocerebellare Di Tipo 3 (ATXN3)	ATXN3	STR	11
28	Atassia Spinocerebellare Di Tipo 5 (SPTBN2)	SPTBN2	Seq. gDNA	37
29	Atassia Spinocerebellare Di Tipo 6 (CACNA1A)	CACNA1A	STR	47
30	Atassia Spinocerebellare Di Tipo 7 (ATXN7)	ATXN7	STR & RP-PCR	13
31	Atassia Spinocerebellare Di Tipo 8 (ATXN8OS)	ATXN8OS	STR & RP-PCR	5
32	Atassia Spinocerebellare Di Tipo 10 (ATXN10)	ATXN10	STR & RP-PCR	12
33	Atassia Spinocerebellare Di Tipo 12 (PPP2R2B)	PPP2R2B	STR	11
34	Atassia Spinocerebellare Di Tipo 14 (PRKCG)	PRKCG	Seq. gDNA	18
35	Atassia Spinocerebellare Di Tipo 15 (ITPR1)	ITPR1	MLPA	58
36	Atassia Spinocerebellare Di Tipo 17 (TBP)	TBP	STR	8
37	Atassia Spinocerebellare Di Tipo 27 (FGF14)	FGF14	Seq. gDNA	5
38	Atassia Spinocerebellare Di Tipo 36 (NOP56)	NOP56	STR & RP-PCR	12
39	Atassie Spinocerebellari Autosomiche Recessive (APTX, SETX, FXN)	APTX, SETX, FXN	MLPA	-
40	Atassie Spinocerebellari Ereditarie Dominanti SCA1 (ATXN1), SCA2 (ATXN2), SCA3 (ATXN3), SCA6 (CACNA1A), SCA7 (ATXN7), SCA8 (ATXN8OS), SCA10 (ATXN10), SCA12 (PPP2R2B), SCA17 (TBP), SCA36 1 (NOP56), DRPLA	CACNA1A	STR & RP-PCR	47
		ATXN2		25
		ATXN7		13
41	Atrofia Muscolare Spinale (SMN1 (, SMN2))	SMN1 (, SMN2)	MLPA	-
42	Atrofia Muscolare Spinale (SMN1)	SMN1	Seq. gDNA	9
43	Bartter Tipo 3, Sindrome di (CLCNKB)	CLCNKB	Seq. gDNA	20
44	Beckwith-Wiedemann, Sindrome di (CDKN1C, H19, IGF2, KCNQ1)	CDKN1C, H19, IGF2, KCNQ1	MS-MLPA	-
45	Berardinelli-Seip Tipo 2, Lipodistrofia Congenita Di (BSCL2)	BSCL2	Seq. gDNA	11
46	Brugada, Sindrome Di (KCNE3)	KCNE3	Seq. gDNA	3
47	Cadasil/Carasil - Sindrome (NGS) (NOTCH3, HTRA1)	NOTCH3	NGS	33
		HTRA1		9
48	Cadasil (NOTCH3)	NOTCH3	Seq. gDNA	33
49	Calcificazione idiopatica dei gangli basali (PDGFB, SLC20A2, XPR1)	PDGFB, PDGFRB, SLC20A2, XPR1	NGS	55
50	Calcificazione idiopatica dei gangli basali (SLC20A2)	SLC20A2	Seq. gDNA	11
51	Catarrata - Iperferritinemia, Sindrome (FTL)	FTL	Seq. gDNA	4
52	Charcot - Marie - Tooth, Sindrome di (NGS) (GDAP1, GJB1, HINT1, MFN2, MPZ, PMP22, SH3CT2, LITAF, EGR2, NEFL, HSPB1)	GDAP1	NGS	6
		MFN2		17
		MPZ		6
		SH3CT2		17
53	Charcot - Marie - Tooth 1B (MPZ)	MPZ	Seq. gDNA	6
54	Charcot - Marie - Tooth 2A2 (MFN2)	MFN2	Seq. gDNA	19
55	Charcot - Marie - Tooth 2J (MPZ)	MPZ	Seq. gDNA	6
56	Charcot - Marie - Tooth 1A (PMP22 (, KIF1B))	PMP22 (, KIF1B)	MLPA	-
58	Charcot - Marie - Tooth 2D (GARS)	GARS	Seq. gDNA	17

Fondazione Malattie Rare "Mauro Baschirotto" - B.I.R.D. onlus

Unità di Genetica Medica

Via B.Bizio, 1 - 36023 Costozza di Longare (Vicenza) - Italia

Tel.: +39 0444 555557 - Fax: +39 0444 1429779 - www.birdfoundation.org - info@birdfoundation.org

	Nome Malattia	Gene	Metodo	N° Esoni
59	Charcot - Marie - Tooth Legata Al Cromosoma X Tipo 1 (GJB1)	GJB1	Seq. gDNA	2
60	Corea Ereditaria Benigna (NKX2-1)	NKX2-1	Seq. gDNA	3
61	Creutzfeldt - Jakob, Malattia Di (PRNP)	PRNP	Seq. gDNA	2
62	Darier - White, Sindrome Di (ATP2A2)	ATP2A2	Seq. gDNA	21
63	Deficit Multiplo Di Sulfatasi (SUMF1)	SUMF1	Seq. gDNA	9
64	Deficit SHOX, Sindrome da (SHOX)	SHOX	MLPA	-
65	Demenza Frontotemp. Associata A Granulina (GRN)	GRN	Seq. gDNA	13
66	Demenza Frontotemporale (GRN, MAPT)	GRN, MAPT	MLPA	-
67	Demenza Frontotemporale Con Parkinsonismo Chr. 17 (MAPT)	MAPT	Seq. gDNA	15
68	Dentato-Rubro-Pallido-Luisiana, Atrofia (ATN1)	ATN1	STR & RP-PCR	10
69	Diabete Insipido Nefrogenico Legato Ad AQP2 (AQP2)	AQP2	Seq. gDNA	4
70	Diabete Insipido Nefrogenico Legato Ad AVPR2 (AVPR2)	AVPR2	Seq. gDNA	3
71	Distrofia Corneale Di Groenouw Tipo I (TGFB1)	TGFB1	Seq. hot-spot gDNA	17
72	Distrofia Corneale Tipo Avellino (TGFB1)	TGFB1	Seq. hot-spot gDNA	17
73	Distrofia Corneale Tipo Reis - Bucklers (TGFB1)	TGFB1	Seq. hot-spot gDNA	17
74	Distrofia Corneale Tipo Thiel - Behnke (TGFB1)	TGFB1	Seq. hot-spot gDNA	17
75	Distrofia Cristallina Corneoretinica di Bietti (CYP4V2)	CYP4V2	Seq. gDNA	11
76	Distrofia Miotonica Tipo 1 (DMPK)	DMPK	STR & RP-PCR	15
77	Distrofia Miotonica Tipo 2 (CNBP)	CNBP	STR & RP-PCR	5
78	Emocromatosi Ereditaria (HFE, SLC40A1, TFR2, HFE2, HAMP)	HFE, SLC40A1, TFR2, HFE2, HAMP	MLPA	-
79	Emocromatosi Ereditaria Tipo 1 (HFE)	HFE	Seq. gDNA	6
80	Emocromatosi Ereditaria Tipo 1 (HFE)	HFE	Seq. hot-spot gDNA	6
81	Emocromatosi Ereditaria Tipo 2A (HFE2)	HFE2	Seq. gDNA	4
82	Emocromatosi Ereditaria Tipo 2B (HAMP)	HAMP	Seq. gDNA	3
83	Emocromatosi Ereditaria Tipo 3 (TFR2)	TFR2	Seq. gDNA	18
84	Emocromatosi Ereditaria Tipo 4 (SLC40A1)	SLC40A1	Seq. gDNA	8
85	Encefalopatia Epilettica Della Prima Infanzia Di Tipo 2 (CDKL5)	CDKL5	Seq. gDNA	21
86	Fahr, Malattia Di (NGS) (PDGFB, PDGFRB, SLC20A2, XPR1)	PDGFRB	NGS	23
		SLC20A2		11
		XPR1		14
		PDGFB		7+1
87	Farber, Sindrome Di (ASAH1)	ASAH1	Seq. gDNA	14
88	Fattore II (F2)	F2	Seq. hot-spot gDNA	14
89	Fattore V Di Leiden (F5)	F5	Seq. hot-spot gDNA	25
90	Fibrosi Cistica (CFTR)	CFTR	Reverse dot-Blot	27
91	Fibrosi Cistica (CFTR)	CFTR	Seq. gDNA	27
92	Friedreich, Atassia Di (FXN)	FXN	STR & RP-PCR	6
93	Friedreich, Atassia Di (FXN)	FXN	Seq. gDNA	6
94	Friedreich, Atassia Di (FXN)	FXN	Long Range PCR	6
95	Gardner, sindrome Di (APC)	APC	MLPA	-
96	Gardner, sindrome Di (APC)	APC	Seq. gDNA	16
97	Gitelman, Sindrome Di (SLC12A3)	SLC12A3	Seq. gDNA	26
98	Glicogenosi Tipo 5 (PYGM)	PYGM	Seq. gDNA	20
99	Gorlin, Sindrome Di (PTCH1)	PTCH1	MLPA	-
100	Gorlin, Sindrome Di (PTCH1)	PTCH1	Seq. gDNA	23
101	Gorlin, Sindrome Di (PTCH2)	PTCH2	Seq. gDNA	22
102	Huntington Like Tipo 1, Corea Di (PRNP)	PRNP	Seq. gDNA	2
103	Huntington Like Tipo 2, Corea Di (JPH3)	JPH3	STR & RP-PCR	5
104	Huntington, Corea Di (HTT)	HTT	STR & RP-PCR	67
105	Insomnia Familiare Fatale (PRNP)	PRNP	Seq. gDNA	2
106	Iperimmunoglobulinemia D Associata A Febbre Ricorrente (MVK)	MVK	Seq. gDNA	11
107	Iperomitinemia (OAT)	OAT	Seq. gDNA	10
108	Iperensione polmonare ereditabile (ACVRL1, ENG, BMPR2)	ACVRL1, ENG, BMPR2	MLPA	-
109	Ipertermia Maligna Tipo 1, Suscettibilita' A (RYR1)	RYR1	Seq. hot-spot gDNA	104
110	Ipertermia Maligna Tipo 1, Suscettibilita' A (RYR1)	RYR1	Seq. hot-spot gDNA	104
111	Ipertermia Maligna Tipo 5, Suscettibilita' A (CACNA1S)	CACNA1S	Seq. hot-spot gDNA	44
112	Kennedy, Malattia Di (AR)	AR	STR & RP-PCR	8
113	Krabbe, Sindrome Di (GALC)	GALC	PCR per Delezione	17
114	Krabbe, Sindrome Di (GALC)	GALC	Seq. gDNA	17
115	Leber, Neuropatia Ottica Di (MT-ND1, MT-ND4, MT-ND6)	MT-ND1, MT-ND4, MT-ND6	Seq. mtDNA	-
116	Lesch - Nyhan, Sindrome Di (HPRT1)	HPRT1	MLPA	-
117	Lesch - Nyhan, Sindrome Di (HPRT1)	HPRT1	Seq. cDNA	9
118	Lesch - Nyhan, Sindrome Di (HPRT1)	HPRT1	Seq. gDNA	9
119	Leucodistrofia Ispomielinizzante Tipo 2 (GJC2)	GJC2	Seq. gDNA	2
120	Leucodistrofia Metacromatica (ARSA)	ARSA	Seq. gDNA	8
121	Leucodistrofia Metacromatica (PSAP)	PSAP	Seq. gDNA	14
122	Leucoencefalopatia con edema sostanza bianca (CLCN2)	CLCN2	Seq. gDNA	24
123	Li - Fraumeni Tipo 1, Sindrome Di (TP53)	TP53	Seq. gDNA	14

Fondazione Malattie Rare "Mauro Baschirotto" - B.I.R.D. onlus

Unità di Genetica Medica

Via B.Bizio, 1 - 36023 Costozza di Longare (Vicenza) - Italia

Tel.: +39 0444 555557 - Fax: +39 0444 1429779 - www.birdfoundation.org - info@birdfoundation.org

	Nome Malattia	Gene	Metodo	N° Esoni
124	Li - Fraumeni Tipo 2, Sindrome Di (CHEK2)	CHEK2	Seq. gDNA	16
125	Linfedema - Distichiasi, Sindrome (FOXC2)	FOXC2	Seq. gDNA	1
126	Lipodistrofia congenita Generalizzata Di Tipo 1 (AGPAT2)	AGPAT2	Seq. gDNA	6
127	Melas, Sindrome (MT-TL1)	MT-TL1	Seq. mtDNA	1
128	Menkes, Sindrome Di (ATP7A)	ATP7A	Seq. gDNA	23
129	Menkes, Sindrome Di (ATP7A)	ATP7A	MLPA	-
130	Merrf, Sindrome (MT-TK)	MT-TK	Seq. mtDNA	1
131	Miotonia Aggravata Da Potassio (SCN4A)	SCN4A	Seq. gDNA	24
132	Miotonia Congenita Autosomica Dominante (Thomsen) (CLCN1 (, KCNJ2))	CLCN1 (, KCNJ2)	MLPA	-
133	Miotonia Congenita Autosomica Dominante (Thomsen) (CLCN1)	CLCN1	Seq. gDNA	23
134	Miotonia Congenita Autosomica Recessiva (Becker) (CLCN1 (, KCNJ2))	CLCN1 (, KCNJ2)	MLPA	-
135	Miotonia Congenita Autosomica Recessiva (Becker) (CLCN1)	CLCN1	Seq. gDNA	23
136	MTHFR, Deficit Di (MTHFR)	MTHFR	Seq. hot-spot gDNA	12
137	MTHFR, Deficit Di (MTHFR)	MTHFR	Seq. gDNA	12
138	NARP, Sindrome (MT-ATP6)	MT-ATP6	Seq. mtDNA	-
139	Neuroferritinopatia tipo 3 (FTL)	FTL	Seq. gDNA	4
140	Neuropatia Ereditaria Con Ipersensibilità Alla Pressione (PMP22, KIF1B)	PMP22 (, KIF1B)	MLPA	-
141	Niemann - Pick A, Sindrome Di (SMPD1)	SMPD1	Seq. gDNA	6
142	Niemann - Pick B, Sindrome Di (SMPD1)	SMPD1	Seq. gDNA	6
143	Niemann - Pick Di Tipo C1 , Sindrome Di (NPC1)	NPC1	Seq. gDNA	25
144	Niemann - Pick Di Tipo C2 , Sindrome Di (NPC2)	NPC2	Seq. gDNA	5
145	Niemann - Pick, Sindrome Di (NPC1, NPC2 (, SMPD1))	NPC1, NPC2 (, SMPD1)	MLPA	-
146	Omocisteinuria Classica Da Deficit CBS (CBS)	CBS	Seq. gDNA	17
147	Paralisi Periodica Iperkaliemica Tipo 1 (SCN4A)	SCN4A	Seq. gDNA	24
148	Paralisi Periodica Ipokaliemica Tipo 1 (CACNA1S)	CACNA1S	Seq. hot-spot gDNA	44
149	Paralisi Periodica Ipokaliemica Tipo 1 (CACNA1S)	CACNA1S	Seq. gDNA	44
150	Paralisi Periodica Ipokaliemica Tipo 2 (SCN4A)	SCN4A	Seq. gDNA	24
151	Paralisi Periodica Ipokaliemica Tipo 2 (SCN4A)	SCN4A	Seq. hot-spot gDNA	24
152	Paralisi Periodica Tireotossica Tipo 1, Suscettibilità a (CACNA1S)	CACNA1S	Seq. gDNA	44
153	Paralisi Periodica Tireotossica Tipo 2, Suscettibilità a (KCNJ18)	KCNJ18	Seq. gDNA	3
154	Paramiotonia Congenita Di Von Eulenburg (SCN4A)	SCN4A	Seq. gDNA	24
155	Paraplegia Spastica HPS - NGS, Trasmissione Dominante (KIF5A, NIPA1, REEP1, RTN2, SPAST, SPG8, BSCL2, HSPD1, ATAD3A, ADAR, ATP2B4, CPT1C, DNMT2, SLC33A1, TUBB4A, ZFYVE27)	SPAST	NGS	17
		SPG8		28
156	Paraplegia Spastica HPS - NGS, Trasmissione Recessiva (CAPN1, CYP7B1, DSTYK, FARS2, MAG, RAB3GAP2, SACS, SPG11, ZFYVE26, AMPD2, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, B4GALNT1, C12ORF65, C19ORF12, CYP2U1, DDHD1, DDHD2, ERLIN1, FA2H, GBA2, GJC2, KIF1C)	CAPN1	NGS	21
		DSYK		13
		RAB3GAP2		35
157	Paraplegia Spastica HPS - NGS, Trasmissione Recessiva (NT5C2, PNPLA6, SPG20, SPG21, TECPR2, TFG, USP8, WDR48, ALDH3A2, AP5Z1, ARL6IP1, ARSI, ATP13A2, ENTPD1, FLRT1, GAD1, GRID2, IBA57, KLC2, KLC4, MARS, PGAP1, UCHL1, VPS37A, ZFR)	PNPLA6	NGS	33
		TECPR2		19
		PGAP1		27
158	Paraplegia Spastica HPS - NGS, Trasmissione Dominante/Recessiva (ATL1, KIF1A, SPG7, ERLIN2, ALDH18A1, BICD2, REEP2)	ATL1	NGS	14
		SPG7		18
159	Paraplegia Spastica HPS - NGS, Trasmissione XL (L1CAM, PLP1, SLC16A2)	L1CAM	NGS	28
		PLP1		7
160	Paraplegia Spastica (ATL1, SPAST)	ATL1, SPAST	MLPA	-
161	Paraplegia Spastica (REEP1, SPG7)	REEP1, SPG7	MLPA	-
162	Paraplegia Spastica Tipo 11 Aut. Rec. (SPG11)	SPG11	Seq. gDNA	40
163	Paraplegia Spastica Tipo 15 (ZFYVE26)	ZFYVE26	Seq. gDNA	42
164	Paraplegia Spastica Tipo 17 Aut. Dom. (BSCL2)	BSCL2	Seq. gDNA	11
165	Paraplegia Spastica Tipo 2 (PLP1)	PLP1	Seq. gDNA	7
166	Paraplegia Spastica Tipo 20 (SPART)	SPART	Seq. gDNA	9
167	Paraplegia Spastica Tipo 21 (SPG21)	SPG21	Seq. gDNA	9
168	Paraplegia Spastica Tipo 3 Aut. Dom. (ATL1)	ATL1	Seq. gDNA	14
169	Paraplegia Spastica Tipo 4 Aut. Dom. (SPAST)	SPAST	Seq. gDNA	17
170	Paraplegia Spastica Tipo 44 Aut. Rec. (GJC2)	GJC2	Seq. gDNA	2
171	Paraplegia spastica Tipo 5A (CYP7B1)	CYP7B1	Seq. gDNA	6
172	Paraplegia Spastica Tipo 7 Aut. Rec. (SPG7)	SPG7	Seq. gDNA	17
		LRRK2		51
		TAF1		38
		ATP13A2		29
173	Parkinson - NGS, Sindrome di (SNCA, LRRK2, VPS35, PARK2, PINK1, PARK7, ATP13A2, FBXO7, SLC6A3, TAF1)	VPS35	NGS	17
		SNCA		6
174	Parkinson Tipo 1 Aut. Dom., Malattia Di (SNCA)	SNCA	Seq. gDNA	6
175	Parkinson Tipo 13 Aut. Rec., Malattia Di (HTRA2)	HTRA2	Seq. gDNA	8
176	Parkinson Tipo 2 Aut. Rec. Giovanile, Malattia Di (PARK2)	PARK2	Seq. gDNA	12
177	Parkinson Tipo 5 Aut. Dom., Malattia Di (UCHL1)	UCHL1	Seq. gDNA	9
178	Parkinson Tipo 6 Aut. Rec., Malattia Di (PINK1)	PINK1	Seq. gDNA	8
179	Parkinson Tipo 7 Aut. Rec., Malattia Di (PARK7)	PARK7	Seq. gDNA	7

Fondazione Malattie Rare "Mauro Baschirotto" - B.I.R.D. onlus

Unità di Genetica Medica

Via B.Bizio, 1 - 36023 Costozza di Longare (Vicenza) - Italia

Tel.: +39 0444 555557 - Fax: +39 0444 1429779 - www.birdfoundation.org - info@birdfoundation.org

	Nome Malattia	Gene	Metodo	N° Esoni
180	Parkinson Tipo 8 Aut. Dom., Malattia Di (LRRK2)	LRRK2	Seq. hot-spot gDNA	51
181	Parkinson, Sindrome Di (PARK2, SNCA, UCHL1, PINK1, PARK7, LRRK2, ATP13A2, GCH1)	PARK2, SNCA, UCHL1, PINK1, PARK7, LRRK2, ATP13A2, GCH1	MLPA	-
182	Pelizaeus - Merzbacher Like Tipo 1, Sindrome Di (GJC2)	GJC2	Seq. gDNA	2
183	Pelizaeus - Merzbacher, Sindrome Di (PLP1)	PLP1	MLPA	-
184	Pelizaeus - Merzbacher, Sindrome Di (PLP1)	PLP1	Seq. gDNA	7
185	Pendred, Sindrome Di (SLC26A4)	SLC26A4	Seq. gDNA	21
186	Peutz - Jeghers, Sindrome Di (STK11)	STK11	Seq. gDNA	9
187	Peutz - Jeghers, Sindrome Di (STK11)	STK11	MLPA	-
188	Poliendocrinopatia Autoimmune Di Tipo 1 (AIRE)	AIRE	Seq. gDNA	14
189	Prader - Willi, Sindrome Di (SNRPN)	SNRPN	Det. UPD	-
190	Prader - Willi, Sindrome Di (SNRPN)	SNRPN	MS-PCR	-
191	Prader - Willi, Sindrome Di (SNRPN, MAGEL2)	SNRPN, MAGEL2	MS-MLPA	-
192	Pseudoxantoma Elastico (ABCC6)	ABCC6	MLPA	-
193	Pseudoxantoma Elastico (ABCC6)	ABCC6	Seq. gDNA	31
194	Rendu - Osler - Weber, Sindrome Di (ENG)	ENG	Seq. gDNA	16
195	Rett Associata A FOXP1, Sindrome Di (FOXP1)	FOXP1	Seq. gDNA	1
196	Rett Associata A MECP2, Sindrome Di (MECP2, CDKL5, ARX, NTNG1)	MECP2, CDKL5, ARX, NTNG1	MLPA	-
197	Rett Associata A MECP2, Sindrome Di (MECP2)	MECP2	Seq. gDNA	4
198	Ritardo mentale legato ad ARX (ARX)	ARX	Seq. gDNA	5
199	Russel-Silver, Sindrome di (CDKN1C, H19, IGF2, KCNQ1)	CDKN1C, H19, IGF2, KCNQ1	MS-MLPA	-
200	Sclerosi Laterale Amiotrofica Dominante (SOD1, SETX, FUS/TLS, VAPB, ANG, TARDBP, FIG4, CHCHD10, VCP, KIF5A)	SETX	NGS	24
		FUS/TLS		15
		FIG4		23
		KIF5A		28
201	Sclerosi Laterale Amiotrofica Recessiva (UBQLN2, SPART, OPTN, ALS2)	OPTN	NGS	13
	ALS2	32		
202	Sclerosi Laterale Amiotrofica Con Demenza Frontotemporale Tipo 1 (C9ORF72)	C9ORF72	STR & RP-PCR	11
203	Sclerosi Laterale Amiotrofica Tipo 1 (SOD1)	SOD1	Seq. gDNA	5
204	Sclerosi Laterale Amiotrofica Tipo 4 (SETX)	SETX	Seq. gDNA	26
205	Sclerosi Tuberosa - NGS (TSC2, TSC1)	TSC1	NGS	21
		TSC2		42
206	Sclerosi Tuberosa Associata A TSC1 (TSC1)	TSC1	Seq. gDNA	23
207	Sclerosi Tuberosa Associata A TSC1 (TSC1)	TSC1	MLPA	-
208	Sclerosi Tuberosa Associata A TSC2 (TSC2)	TSC2	Seq. gDNA	42
209	Sclerosi Tuberosa Associata A TSC2 (TSC2)	TSC2	MLPA	-
210	Sferocitosi, Tipo 4 (SLC4A1)	SLC4A1	Seq. gDNA	20
211	Sordità - Distonia - Atrofia Ottica, Sindrome (TIMM8A)	TIMM8A	Seq. gDNA	2
212	Sordità Indotta Da Aminoglicosidici (MT-RNR1)	MT-RNR1	Seq. mtDNA	-
213	Sordità Non sindromica (GJB2, GJB3, GJB6, POU3F4 (, WFS1))	GJB2, GJB3, GJB6, POU3F4 (, WFS1)	MLPA	-
214	Sordità Non sindromica Tipo 1A (GJB2)	GJB2	Seq. gDNA	2
215	SUFU, Sindromi Associate Al Gene (SUFU)	SUFU	Seq. gDNA	12
216	Teleangectasia Emorragica Ereditaria - NGS (ACVRL1, ENG, GDF2, SMAD4)	ENG	NGS	15
		ACVRL1		9
		SMAD4		11
217	Teleangectasia emorragica ereditaria (ACVRL1, ENG, BMP2)	ACVRL1, ENG, BMP2	MLPA	-
218	Teleangectasia emorragica ereditaria tipo 1 (ENG)	ENG	Seq. gDNA	16
219	Teleangectasia emorragica ereditaria tipo 2 (ACVRL1)	ACVRL1	Seq. gDNA	10
220	Test indiretto mediante STR (-)	-	STR	-
221	TP53, Patologie Associate A (TP53)	TP53	Seq. gDNA	14
222	TP63, Patologie Associate A (TP63)	TP63	Seq. gDNA	14
223	Tumore Di Wilms-Aniridia-Anomalie Genitali-Ritardo Mentale, Sindrome (PAX6)	PAX6	MLPA	13
224	Unghie Gialle, Sindrome Di (FOXC2)	FOXC2	Seq. gDNA	1
225	Veno-occlusiva Epatica Con Immunodeficienza, Malattia (SP110)	SP110	Seq. hot-spot gDNA	19
226	Waardenburg Di Tipo 1, Sindrome Di (PAX3)	PAX3	Seq. gDNA	10
227	Wilson, Sindrome Di (ATP7B)	ATP7B	MLPA	-
228	Wilson, Sindrome Di (ATP7B)	ATP7B	Seq. gDNA	21
229	Wolfram Tipo 2, Sindrome Di (CISD2)	CISD2	Seq. gDNA	3