

## Accordo Contrattuale

(ex art. 17 LR 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 29 dicembre 2014 n. 2711 per l'erogazione in regime ambulatoriale per conto del SSR di prestazioni di branca 03 medicina di laboratorio (limitatamente all'attività di genetica medica);

- che in base alla programmazione sanitaria regionale del Veneto, di cui alla D.G.R.V. n. 2621/2012 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'A.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'A.U.L.SS. territorialmente competente provvede alla stipula dei relativi accordi contrattuali con le strutture private, di



cui all'art. 8 quinquies del d. lgs. 30 dicembre 1992, n. 502 e successive modifiche;

- che il presente accordo contrattuale è redatto in duplice copia, di cui una da trasmettere alla Segreteria Regionale per la Sanità e Sociale a cura dell'A.U.L.SS.;

- che l'erogatore dichiara di non aver stipulato contratti di lavoro e di non aver conferito incarichi professionali a dipendenti dell'Azienda U.L.SS n. 6 "Vicenza", che negli ultimi tre anni di servizio abbiano esercitato poteri autoritativi o negoziali per conto dell'A.U.L.SS. medesima;

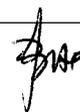
**Tutto ciò premesso;**

**tra**

l'Azienda U.L.SS. n. 6 di VICENZA (di seguito "Azienda") rappresentata dal Direttore Generale pro-tempore Ing. Ermanno Angonese con sede legale in Vicenza Via F. Rodolfi n 37 c.f. 02441500242

**e**

la Fondazione Malattie Rare "Mauro Baschiroto" B.I.R.D. onlus (di seguito "erogatore"), con sede legale a Costozza di Longare (VI), codice fiscale/p. iva 02767330240, nella persona del Prof. Giuseppe Baschiroto, in qualità di Presidente, legale rappresentante pro-tempore, 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 sentenza pronunciata 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 Definizione delle attività, tipologia e volume delle prestazioni

Le premesse fanno parte integrante e sostanziale del presente accordo contrattuale.

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, 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.

#### Art. 2 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; comunica con congruo anticipo eventuali sospensioni di funzioni o attività sanitarie, oggetto del presente accordo; il preavviso deve 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.

L'erogatore si impegna altresì:

- ad emettere nota di accredito in caso di eventuale sfondamento

della quota di budget mensilmente assegnata, fatti salvi eventuali

conguagli attivi;

- all'osservanza delle regole di correttezza e buona fede

nell'esecuzione del presente accordo contrattuale anche sotto il profilo

amministrativo-contabile;

- all'osservanza della disciplina nazionale e delle regole attuative di-

sposte dalla Regione del Veneto in materia di:

- tariffe di cui al vigente Nomenclatore Tariffario Regionale, 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;

- dei protocolli di appropriatezza 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;

- 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 posso-

no derivare agli utenti o a terzi durante l'espletamento del servizio, attraverso la stipula di idoneo contratto assicurativo di responsabilità civile;

- 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. 3 Obblighi dell'Azienda

L'Azienda:

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

- remunera le prestazioni erogate nei termini del presente accordo contrattuale 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 alla struttura privata accreditata entro il termine, concordato tra le parti, di 60 giorni dal ricevimento della fattura e della documentazione relativa all'attività svolta, secondo la vigente normativa in materia, fatte salve sue eventuali modificazioni e/o integrazioni successive. Il pagamento delle fatture non pregiudica il recupero di somme che, a seguito di accertamenti successivi, risultassero non dovute o dovute solo in parte;

- comunica tempestivamente all'erogatore ogni aggiornamento della

*BM*

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. 4 - Requisiti autorizzativi e di accreditamento

L'erogatore privato accreditato si impegna a mantenere nel tempo i requisiti autorizzativi e di accreditamento previsti dalla normativa statale e regionale vigente. Si impegna, inoltre, ad eseguire le prestazioni nel rispetto degli standards previsti dalla legge regionale 22/2002 e s.m.i. e dai provvedimenti attuativi della stessa e va accompagnata da iniziative volte al miglioramento continuo della qualità.

#### Art. 5 Durata dell'accordo

Il presente accordo ha durata dall'01/01/2015 al 31/12/2015 e potrà essere rinnovato fino al perdurare dell'accreditamento. La revisione del budget, in vigenza del presente accordo, potrà comportare la ridefinizione del contenuto dell'allegato 1 e del relativo budget assegnato alla struttura.

Non è ammessa proroga automatica. 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 60 giorni, garantendo comunque la continuità delle prestazioni per tale periodo e la rifusione dei costi di aggiornamento delle prenotazioni.

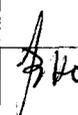
#### Art. 6 Eventi modificativi e cause di risoluzione del contratto e decadenza

L'erogatore si impegna al rispetto delle linee guida regionali in materia di esercizio, accreditamento e vigilanza sociosanitaria, 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'A. U.L.SS. - (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 U.L.SS. competente territorialmente. L'Azienda U.L.SS. 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 U.L.SS., determina l'avvio della procedura di revoca del provvedimento di accreditamento e l'eventuale risoluzione del presente accordo contrattuale. Nel corso del procedimento per la revoca dell'accreditamento, il presente accordo contrattuale può essere sospeso dall'Azienda U.L.SS. su proposta



della Regione, nei casi di estrema gravità.

d) il presente contratto è sottoposto a condizione risolutiva, ai sensi e per gli effetti dell'articolo 11, comma 2, del D.P.R. 252/1998, in quanto stipulato in pendenza del ricevimento delle informazioni di cui dell'articolo 10 del predetto decreto".

#### Art. 7 Adempimenti in materia di privacy

Ai sensi e per gli effetti di cui all'art. 29 del D.Lgs. n. 196/2003 "Codice in materia di protezione dei dati personali", l'erogatore è nominato responsabile esterno del trattamento dei dati personali per quanto necessario alla corretta esecuzione del presente accordo.

In particolare, l'erogatore si impegna ad osservare quanto previsto nel documento (Misure minime di sicurezza e documento programmatico sulla sicurezza) approvato con deliberazione del Direttore Generale dell'Azienda n. 80 del 16.03.2006 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.

#### Art. 8 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. 9 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. 10 - 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. 11 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.

E' 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. 12 Norma di rinvio

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

Per l'azienda

Per l'erogatore

U.L.SS. n. 6 "Vicenza"

"Fondazione "M. Baschirotto"

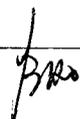
Il Direttore Generale

Il Legale Rappresentante

(Ing. Ermanno Angonese)

(Prof. Giuseppe Baschirotto)

Ai sensi e per gli effetti degli Artt. 1341 e 1342 del Cod. Civ, si approvano e distintamente sottoscrivono le previsioni contrattuali di cui agli Artt. 1 (Oggetto), 2 (Obblighi dell'erogatore privato accreditato), 6 (Eventi modificativi e cause di risoluzione del contratto), 10 (Contro-



versie)

Letto, firmato e sottoscritto **28 APR. 2015**

Vicenza,

Per l'azienda

Per l'erogatore

U.L.SS. n. 6 "Vicenza

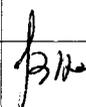
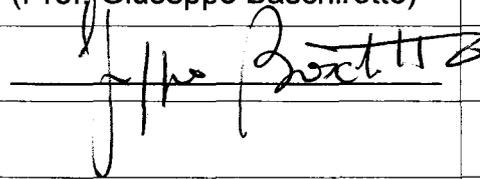
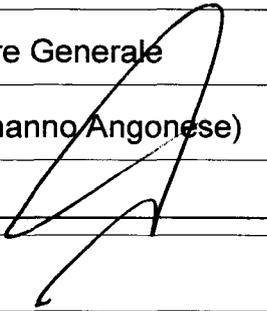
"Fondazione "M. Baschirotto"

Il Direttore Generale

Il Legale Rappresentante

(Ing. Ermanno Angonese)

(Prof. Giuseppe Baschirotto)



## PRESTAZIONI in CONTRATTO

TRA AZIENDA ULSS n. 6 VICENZA E L'EROGATORE PRIVATO ACCREDITATO  
Fondazione Malattie Rare "Mauro Baschirotto" B.I.R.D. onlus

ACCORDO CONTRATTUALE EX DELIBERAZIONE AZIENDALE N..... DEL.....

ACCORDO CONTRATTUALE RELATIVO AL PERIODO DAL 01/01/2015 AL 31/12/2015

BRANCA SPECIALISTICA	ELENCO INDICATIVO PRESTAZIONI		Budget massimo per utenti residenti U.L.SS. VENETO	
Branca 03  Laboratorio Analisi  limitatamente alla genetica medica	Codice NTR	Descrizione		
	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 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.		
	91.36.5	ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale). Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali		
	91.49.2	PRELIEVO DI SANGUE VENOSO.		
<b>TOTALE</b>		(*)	<b>95.438,35</b>	

(\*) Detratto sfondamento budget anno 2014 pari a Euro 4.561,65.=

**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).



**Istituto Malattie Rare "Mauro Baschirotto" - B.I.R.D.**

Unità di Genetica Medica  
Via B. Bizio, 1 - 36023 Costozza di Longare (Vicenza) - Italia  
Tel.: +39 0444 555557 Fax: +39 0444 555034  
www.birdfoundation.org

**Contatto:**

Dr. Uros Hladnik  
Direttore laboratorio  
uros.hladnik@birdfoundation.org

Nome Malattia	OMIM	Locus	Gene	Metodo	Esoni	Esoni testati	Tempo di risposta (settimane)
1 Acidosi Renale Tubulare, Distale, Aut. Dominante (SLC4A1)	179800	17q21-q22	SLC4A1	Seq. gDNA	20	20	12
2 Acidosi Renale Tubulare, Distale, Aut. Recessiva (SLC4A1)	611590	17q21-q22	SLC4A1	Seq. gDNA	20	20	12
3 Aciduria mevalonica (MVK)	610377	12q24	MVK	Seq. gDNA	11	11	18
4 Adrenoleucodistrofia Legata Al Cromosoma X (ABCD1)	300100	Xq28	ABCD1	Seq. gDNA	10	10	12
5 Adrenoleucodistrofia Legata Al Cromosoma X (ABCD1)	300100	Xq28	ABCD1	MLPA	10	10	4
6 Alfa-1 Antitripsina, Deficit Di (SERPINA1)	107400	14q32.1	SERPINA1	Seq. gDNA	7	7	9
7 Alzheimer Tipo 1, Sindrome Di (APP)	104300	19q13.2	APP	Seq. gDNA	18	18	18
8 Alzheimer Tipo 1, Sindrome Di (APP)	104300	19q13.2	APP	MLPA	18	18	4
9 Alzheimer Tipo 2 - ApoE, Sindrome Di (APOE)	104310	19q13.2	APOE	Seq. hot-spot gDNA	4	1	9
10 Alzheimer Tipo 3, Sindrome Di (PSEN1)	607822	14q24.3	PSEN1	Seq. gDNA	12	12	18
11 Alzheimer Tipo 4, Sindrome Di (PSEN2)	606889	1q31-q42	PSEN2	Seq. gDNA	13	13	18
12 Angelman, Sindrome Di (UBE3A)	105830	15q11-q13	UBE3A	Det. UPD	16	-	4
13 Angelman, Sindrome Di (UBE3A)	105830	15q11-q13	UBE3A	MS-PCR	16	-	4
14 Angelman, Sindrome Di (UBE3A)	105830	15q11-q13	UBE3A	MS-MLPA	16	-	4
15 Angelman, Sindrome Di (UBE3A)	105830	15q11-q13	UBE3A	Seq. gDNA	16	13	18
16 Atassia Con Aprassia Oculomotoria Tipo 1 (APTX)	208920	9p13.3	APTX	Seq. gDNA	8	8	12
17 Atassia Con Aprassia Oculomotoria Tipo 2 (SETX)	606002	9q34	SETX	Seq. gDNA	26	26	18
18 Atassia Spastica Di Tipo Charlevoix - Saguenay (SACS)	270550	13q12	SACS	Seq. gDNA	10	10	18
19 Atassia Spinocerebellare Autosomica Recessiva Tipo 1 (SETX)	606002	9q34	SETX	Seq. gDNA	26	26	18
20 Atassia Spinocerebellare Di Tipo 1 (ATXN1)	164400	6p23	ATXN1	STR	9	-	2
21 Atassia Spinocerebellare Di Tipo 2 (ATXN2)	183090	12q24	ATXN2	RP-PCR	25	-	2
22 Atassia Spinocerebellare Di Tipo 2 (ATXN2)	183090	12q24	ATXN2	STR	25	-	2
23 Atassia Spinocerebellare Di Tipo 3 (ATXN3)	109150	14q24.3-q31	ATXN3	STR	11	-	2
24 Atassia Spinocerebellare Di Tipo 5 (SPTBN2)	600224	11q13	SPTBN2	Seq. gDNA	37	37	27
25 Atassia Spinocerebellare Di Tipo 6 (CACNA1A)	183086	19p13	CACNA1A	STR	47	-	2
26 Atassia Spinocerebellare Di Tipo 7 (ATXN7)	164500	3p21.1-p12	ATXN7	RP-PCR	14	-	2
27 Atassia Spinocerebellare Di Tipo 7 (ATXN7)	164500	3p21.1-p12	ATXN7	STR	14	-	2

Nome Malattia	OMIM	Locus	Gene	Metodo	Esoni	Esoni testati	Tempo di risposta (settimane)
28 Atassia Spinocerebellare Di Tipo 8 (ATXN8OS)	608768	13q21	ATXN8OS	RP-PCR	4	-	2
29 Atassia Spinocerebellare Di Tipo 8 (ATXN8OS)	608768	13q21	ATXN8OS	STR	4	-	2
30 Atassia Spinocerebellare Di Tipo 10 (ATXN10)	603516	22q13	ATXN10	STR	12	-	2
31 Atassia Spinocerebellare Di Tipo 10 (ATXN10)	603516	22q13	ATXN10	RP-PCR	12	-	2
32 Atassia Spinocerebellare Di Tipo 12 (PPP2R2B)	604326	5q31-q33	PPP2R2B	STR	10	-	2
33 Atassia Spinocerebellare Di Tipo 14 (PRKCG)	605361	19q13.4	PRKCG	Seq. gDNA	18	18	12
34 Atassia Spinocerebellare Di Tipo 17 (TBP)	607136	6q27	TBP	STR	8	-	2
35 Atassia Spinocerebellare Di Tipo 27 (FGF14)	609307	13q34	FGF14	Seq. gDNA	6	6	18
36 Atassia Spinocerebellare Di Tipo 36 (NOP56)	614153	20p13	NOP56	STR	12	-	4
37 Atassia Spinocerebellare Di Tipo 36 (NOP56)	614153	20p13	NOP56	RP-PCR	12	-	4
38 Atrofia Muscolare Spinale (SMN1)	253300	5q12.2-q13.3	SMN1	Seq. gDNA	8	8	18
39 Atrofia Muscolare Spinale (SMN1)	253300	5q12.2-q13.3	SMN1	MLPA	8	-	4
40 Berardinelli-Seip Tipo 2, Lipodistrofia Congenita Di (BSCL2)	270700	11q13	BSCL2	Seq. gDNA	11	11	18
41 Brugada, Sindrome Di (KCNE3)	170400	11q13-q14	KCNE3	Seq. gDNA	1	1	9
42 CADASIL (NOTCH3)	125310	19p13.12	NOTCH3	Seq. gDNA	33	33	18
43 Catarrata - Iperferritinemia, Sindrome (FTL)	600886	19q13.3-q13.4	FTL	Seq. gDNA	4	4	9
44 Charcot - Marie - Tooth 1B (MPZ)	159440	1q23.3	MPZ	Seq. gDNA	6	6	27
45 Charcot - Marie - Tooth 2J (MPZ)	159440	1q23.3	MPZ	Seq. gDNA	6	6	27
46 Charcot - Marie - Tooth 1A (PMP22)	118220	17p11.2	PMP22	MLPA	4	-	4
47 Charcot - Marie - Tooth 2D (GARS)	601472	7p14.3	GARS	Seq. gDNA	17	17	18
48 Charcot - Marie - Tooth Legata Al Cromosoma X Tipo 1 (GJB1)	302800	Xq13.1	GJB1	Seq. gDNA	2	2	9
49 Charcot-Marie-Tooth disease CMT2A2 (MFN2)	609260	1p36.2	MFN2	Seq. gDNA	19	19	18
50 Corea Ereditaria Benigna (NKX2-1)	118700	14q13	NKX2-1	Seq. gDNA	2	2	18
51 Creutzfeldt - Jakob, Malattia Di (PRNP)	123400	20pter-p12	PRNP	Seq. gDNA	2	2	9
52 Darier - White, Sindrome Di (ATP2A2)	124200	12q23-q24.1	ATP2A2	Seq. gDNA	21	21	18
53 Deficit Multiplo Di Sulfatasi (SUMF1)	272200	3p26	SUMF1	Seq. gDNA	9	9	18
54 Demenza Frontotemp. Associata A Granulina (GRN)	600274	17q21.1,14q24.3	GRN	Seq. gDNA	13	13	18
55 Demenza Frontotemporale Con Parkinsonismo Chr. 17 (MAPT)	260540	17q21.1	MAPT	Seq. gDNA	15	15	18
56 Dentato-Rubro-Pallido-Luisiana, Atrofia (ATN1)	125370	12p13.31	ATN1	STR	10	-	2
57 Dentato-Rubro-Pallido-Luisiana, Atrofia (ATN1)	125370	12p13.31	ATN1	RP-PCR	10	-	2
58 Diabete Insipido Neofrogenico Legato Ad AVPR2 (AVPR2)	304800	Xq28	AVPR2	Seq. gDNA	3	3	9
59 Distrofia Corneale Di Groenouw Tipo I (TGFB1)	121900	5q31	TGFB1	Seq. hot-spot gDNA	17	2	4
60 Distrofia Corneale Tipo Avellino (TGFB1)	121900	5q31	TGFB1	Seq. hot-spot gDNA	17	2	4

Nome Malattia	OMIM	Locus	Gene	Metodo	Esoni	Esoni testati	Tempo di risposta (settimane)
61 Distrofia Corneale Tipo Reis - Bucklers (TGFB1)	121900	5q31	TGFB1	Seq. hot-spot gDNA	17	2	4
62 Distrofia Corneale Tipo Thiel - Behnke (TGFB1)	121900	5q31	TGFB1	Seq. hot-spot gDNA	17	2	4
63 Distrofia Miotonica Tipo 1 (DMPK)	160900	19q13.2-q13.3	DMPK	STR	15	-	9
64 Distrofia Miotonica Tipo 1 (DMPK)	160900	19q13.2-q13.3	DMPK	RP-PCR	15	-	9
65 Distrofia Miotonica Tipo 2 (CNBP)	602668	3q13.3-q24	CNBP	STR	5	-	9
66 Distrofia Miotonica Tipo 2 (CNBP)	602668	3q13.3-q24	CNBP	RP-PCR	5	-	9
67 Emocromatosi Ereditaria Tipo 1 (HFE)	235200	6p21.3, 20p12	HFE	Seq. gDNA	6	6	9
68 Emocromatosi Ereditaria Tipo 1 (HFE)	235200	6p21.3, 20p12	HFE	Seq. hot-spot gDNA	6	2	4
69 Emocromatosi Ereditaria Tipo 2A (HFE2)	602390	19q13, 1q21	HFE2	Seq. gDNA	4	4	18
70 Emocromatosi Ereditaria Tipo 2B (HAMP)	602390	19q13	HAMP	Seq. gDNA	3	3	18
71 Emocromatosi Ereditaria Tipo 3 (TFR2)	604250	7q22	TFR2	Seq. gDNA	18	18	18
72 Emocromatosi Ereditaria Tipo 4 (SLC40A1)	606069	2q32	SLC40A1	Seq. gDNA	8	8	18
73 Encefalopatia Epilettica Della Prima Infanzia Di Tipo 2 (CDKL5)	300672	Xp22	CDKL5	Seq. gDNA	21	21	18
74 Farber, Sindrome Di (ASAH1)	228000	8p22-p21.3	ASAH1	Seq. gDNA	14	14	9
75 Fattore II (F2)	188050	11p11-q12	F2	Seq. hot-spot gDNA	14	1	2
76 Fattore V Di Leiden (F5)	188055	1q23	F5	Seq. hot-spot gDNA	25	1	2
77 Fibrosi Cistica (CFTR)	219700	7q31.2	CFTR	Reverse dot-Blot	27	-	1
78 Fibrosi Cistica (CFTR)	219700	7q31.2	CFTR	Seq. gDNA	27	27	12
79 Friedreich, Atassia Di (FXN)	229300	9q13, 9p23-p11	FXN	STR	6	-	9
80 Friedreich, Atassia Di (FXN)	229300	9q13, 9p23-p11	FXN	RP-PCR	6	-	9
81 Friedreich, Atassia Di (FXN)	229300	9q13, 9p23-p11	FXN	Seq. gDNA	6	6	18
82 Friedreich, Atassia Di (FXN)	229300	9q13, 9p23-p11	FXN	Long Range PCR	6	0	9
83 Gardner, sindrome Di (APC)	175100	5q22.2	APC	Seq. gDNA	16	16	18
84 Gitelman, Sindrome Di (SLC12A3)	263800	16q13	SLC12A3	Seq. gDNA	26	26	18
85 Glicogenosi Tipo 5 (PYGM)	232600	11q13	PYGM	Seq. gDNA	20	20	18
86 Gorlin, Sindrome Di (PTCH1)	109400	9q22.3	PTCH1	MLPA	24	-	4
87 Gorlin, Sindrome Di (PTCH1)	109400	9q22.3	PTCH1	Seq. gDNA	24	23	18
88 Gorlin, Sindrome Di (PTCH2)	109400	1p34.1	PTCH2	Seq. gDNA	22	-	18
89 Huntington Like Tipo 1, Corea Di (PRNP)	123400	20pter-p12	PRNP	Seq. gDNA	2	1	9
90 Huntington Like Tipo 2, Corea Di (JPH3)	606438	16q24.3	JPH3	STR	5	-	2
91 Huntington, Corea Di (HTT)	143100	4p16.3	HTT	RP-PCR	67	-	2
92 Huntington, Corea Di (HTT)	143100	4p16.3	HTT	STR	67	-	2
93 Insonnia Familiare Fatale (PRNP)	600072	20pter-p12	PRNP	Seq. gDNA	2	1	9

Nome Malattia	OMIM	Locus	Gene	Metodo	Esoni	Esoni testati	Tempo di risposta (settimane)
94 Iperimmunoglobulinemia D Associata A Febbre Ricorrente (MVK)	260920	12q24	MVK	Seq. gDNA	11	11	18
95 Iperornitinemina (OAT)	258870	10q26	OAT	Seq. gDNA	10	10	18
96 Ipertermia Maligna Tipo 1, Suscettibilita' A (RYR1)	145600	19q13.1	RYR1	Seq. cDNA	106	-	27
97 Ipertermia Maligna Tipo 1, Suscettibilita' A (RYR1)	145600	19q13.1	RYR1	Seq. hot-spot gDNA	106	17	14
98 Ipertermia Maligna Tipo 1, Suscettibilita' A (RYR1)	145600	19q13.1	RYR1	Seq. hot-spot gDNA	106	61	27
99 Ipertermia Maligna Tipo 5, Suscettibilita' A (CACNA1S)	170400	1q32	CACNA1S	Seq. hot-spot gDNA	44	9	4
100 Kennedy, Malattia Di (AR)	313200	Xq11-q12	AR	STR	8	-	2
101 Kennedy, Malattia Di (AR)	313200	Xq11-q12	AR	RP-PCR	8	-	2
102 Krabbe, Sindrome Di (GALC)	245200	14q31	GALC	PCR per Delezione	17	-	4
103 Krabbe, Sindrome Di (GALC)	245200	14q31	GALC	Seq. gDNA	17	17	18
104 Krabbe, Sindrome Di (GALC)	245200	14q31	GALC	Seq. hot-spot gDNA	17	4	9
105 Leber, Neuropatia Ottica Di (MTND1-4-5-6)	535000	mtDNA	MTND1-4-5-6	Seq. mtDNA	-	3	4
106 Lesch - Nyhan, Sindrome Di (HPRT1)	300322	Xq26-q27.2	HPRT1	qPCR	9	1	9
107 Lesch - Nyhan, Sindrome Di (HPRT1)	300322	Xq26-q27.2	HPRT1	Seq. cDNA	9	9	18
108 Lesch - Nyhan, Sindrome Di (HPRT1)	300322	Xq26-q27.2	HPRT1	Seq. gDNA	9	9	9
109 Leucodistrofia Ipmielinizzante Tipo 2 (GJC2)	608804	1q42.13	GJC2	Seq. gDNA	2	1	27
110 Leucodistrofia Metacromatica (ARSA)	250100	22q13.31-qter	ARSA	Seq. gDNA	8	8	9
111 Leucodistrofia Metacromatica (PSAP)	249900	10q22.1	PSAP	Seq. gDNA	14	14	18
112 Leucoencefalopatia con edema della sostanza bianca (CLCN2)	615651	3q27.1	CLCN2	Seq. gDNA	24	24	14
113 Li - Fraumeni Tipo 1, Sindrome Di (TP53)	151623	17p13.1	TP53	Seq. gDNA	11	11	18
114 Li - Fraumeni Tipo 2, Sindrome Di (CHEK2)	609265	22q12.1	CHEK2	Seq. gDNA	14	14	18
115 Linfedema - Distichiasi, Sindrome (FOXC2)	153400	16q24.3	FOXC2	Seq. gDNA	1	1	9
116 MELAS, Sindrome (-)	540000	mtDNA	-	Seq. hot-spot mtDNA	-	-	4
117 Menkes, Sindrome Di (ATP7A)	309400	Xq12-q13	ATP7A	Seq. gDNA	23	23	14
118 Menkes, Sindrome Di (ATP7A)	309400	Xq12-q13	ATP7A	MLPA	23	23	4
119 MERRF, Sindrome (-)	545000	mtDNA	-	Seq. hot-spot mtDNA	-	-	4
120 Miopia Aggravata Da Potassio (SCN4A)	608390	17q23.1-q25.3	SCN4A	Seq. gDNA	24	24	18
121 Miopia Congenita Autosomica Dominante (Thomsen) (CLCN1)	160800	7q35	CLCN1	Seq. gDNA	23	23	9
122 Miopia Congenita Autosomica Recessiva (Becker) (CLCN1)	255700	7q35	CLCN1	Seq. gDNA	23	23	9
123 MTHFR, Deficit Di (MTHFR)	236250	1p36.3	MTHFR	Seq. hot-spot gDNA	12	1	2
124 MTHFR, Deficit Di (MTHFR)	236250	1p36.3	MTHFR	Seq. gDNA	12	12	18
125 NARP, Sindrome (MTATP6)	551500	mtDNA	MTATP6	Seq. hot-spot mtDNA	-	-	4
126 Neuropatia Ereditaria Con Ipersensibilita' Alla Pressione (PMP22)	118220	17p11.2	PMP22	MLPA	4	-	4

Nome Malattia	OMIM	Locus	Gene	Metodo	Esoni	Esoni testati	Tempo di risposta (settimane)
127 Nieman - Pick A, Sindrome Di (SMPD1)	257200	11p15.4-p15.1	SMPD1	Seq. gDNA	6	6	18
128 Nieman - Pick B, Sindrome Di (SMPD1)	607616	11p15.4-p15.1	SMPD1	Seq. gDNA	6	6	18
129 Nieman - Pick Di Tipo C1, Sindrome Di (NPC1)	257220	18q11-q12	NPC1	Seq. gDNA	25	25	18
130 Omocisteinuria Classica Da Deficit CBS (CBS)	603174	21q22.3	CBS	Seq. gDNA	23	15	9
131 Paralisi Periodica Iperkaliemica Tipo 1 (SCN4A)	170500	17q23.1-q25.3	SCN4A	Seq. gDNA	24	24	18
132 Paralisi Periodica Ipokaliemica (KCNE3)	170400	11q13-q14	KCNE3	Seq. gDNA	1	1	9
133 Paralisi Periodica Ipokaliemica Tipo 1 (CACNA1S)	170400	1q32	CACNA1S	Seq. hot-spot gDNA	44	9	9
134 Paralisi Periodica Ipokaliemica Tipo 1 (CACNA1S)	170400	1q32	CACNA1S	Seq. gDNA	44	44	18
135 Paralisi Periodica Ipokaliemica Tipo 2 (SCN4A)	170400	17q23.1-q25.3	SCN4A	Seq. hot-spot gDNA	24	2	9
136 Paramiotonia Congenita Di Von Eulenburg (SCN4A)	168300	17q23.1-q25.3	SCN4A	Seq. gDNA	24	24	18
137 Paraplegia Spastica Tipo 11 Aut. Rec. (SPG11)	604360	15q21.1	SPG11	Seq. gDNA	40	40	27
138 Paraplegia Spastica Tipo 15 (ZFYVE26)	270700	14q24.1	ZFYVE26	Seq. gDNA	42	42	27
139 Paraplegia Spastica Tipo 17 Aut. Dom. (BSCL2)	270700	11q13	BSCL2	Seq. gDNA	11	11	18
140 Paraplegia Spastica Tipo 2 (PLP1)	312080	Xq22	PLP1	Seq. gDNA	7	7	18
141 Paraplegia Spastica Tipo 20 (SPG20)	275900	13q13.3	SPG20	Seq. gDNA	9	9	18
142 Paraplegia Spastica Tipo 21 (SPG21)	248900	15q22.31	SPG21	Seq. gDNA	9	9	18
143 Paraplegia Spastica Tipo 3 Aut. Dom. (ATL1)	182600	14q11-q21	ATL1	Seq. gDNA	14	14	18
144 Paraplegia Spastica Tipo 3 Aut. Dom. (ATL1)	182600	14q11-q21	ATL1	MLPA	14	14	4
145 Paraplegia Spastica Tipo 4 Aut. Dom (SPAST)	182601	2p22-p21	SPAST	MLPA	17	-	4
146 Paraplegia Spastica Tipo 4 Aut. Dom (SPAST)	182601	2p22-p21	SPAST	Seq. gDNA	17	17	12
147 Paraplegia Spastica Tipo 44 Aut. Rec. (GJC2)	613206	1q42.13	GJC2	Seq. gDNA	2	1	27
148 Paraplegia Spastica Tipo 5A (CYP7B1)	270800	8q12.3	CYP7B1	Seq. gDNA	6	6	9
149 Paraplegia Spastica Tipo 7 Aut. Rec. (SPG7)	607259	16q24.3	SPG7	Seq. gDNA	17	17	18
150 Parkinson Tipo 1 Aut. Dom., Malattia Di (SNCA)	168601	4q21	SNCA	Seq. gDNA	6	5	9
151 Parkinson Tipo 13 Aut. Rec., Malattia Di (HTRA2)	610297	2p12	HTRA2	Seq. gDNA	8	8	18
152 Parkinson Tipo 2 Aut. Rec. Giovanile, Malattia Di (PARK2)	600116	6q25.2-q27	PARK2	MLPA	12	-	4
153 Parkinson Tipo 2 Aut. Rec. Giovanile, Malattia Di (PARK2)	600116	6q25.2-q27	PARK2	Seq. gDNA	12	12	18
154 Parkinson Tipo 4 Aut. Dom., Malattia Di (SNCA)	605543	4q21	SNCA	MLPA	4	-	4
155 Parkinson Tipo 5 Aut. Dom., Malattia Di (UCHL1)	191342	4p14	UCHL1	Seq. gDNA	9	9	18
156 Parkinson Tipo 6 Aut. Rec., Malattia Di (PINK1)	605909	1p36	PINK1	Seq. gDNA	8	8	12
157 Parkinson Tipo 7 Aut. Rec., Malattia Di (PARK7)	606324	1p36	PARK7	Seq. gDNA	7	7	18
158 Parkinson Tipo 8 Aut. Dom., Malattia Di (LRRK2)	607060	12q12	LRRK2	Seq. gDNA	51	6	4
159 Peizaeus - Merzbacher Like Tipo 1, Sindrome Di (GJC2)	312080	1q42.13	GJC2	Seq. hot-spot gDNA	2	2	18
160 Peizaeus - Merzbacher, Sindrome Di (PLP1)	312080	Xq22	PLP1	qPCR	7	8	9
161 Peizaeus - Merzbacher, Sindrome Di (PLP1)	312080	Xq22	PLP1	Seq. gDNA	7	7	18
162 Pendred, Sindrome Di (SLC26A4)	274600	7q22.3	SLC26A4	Seq. gDNA	21	21	18
163 Peutz - Jeghers, Sindrome Di (STK11)	175200	19p13.3	STK11	Seq. gDNA	10	9	12
164 Poliendocrinopatia Autoimmune Di Tipo 1 (AIRE)	240300	21q22.3	AIRE	Seq. gDNA	14	14	12

Nome Malattia	OMIM	Locus	Gene	Metodo	Esoni	Esoni testati	Tempo di risposta (settimane)
165 Prader - Willi, Sindrome Di (SNRPN)	176270	15q11-q13	SNRPN	MS-MLPA	-	-	4
166 Prader - Willi, Sindrome Di (SNRPN)	176270	15q11-q13	SNRPN	Det. UPD	-	-	4
167 Prader - Willi, Sindrome Di (SNRPN)	176270	15q11-q13	SNRPN	MS-PCR	-	-	4
168 Pseudoxantoma Elastico (ABCC6)	264800	16p13.1	ABCC6	MLPA	31	31	4
169 Pseudoxantoma Elastico (ABCC6)	264800	16p13.1	ABCC6	Seq. gDNA	31	31	18
170 Rendu - Osler - Weber, Sindrome Di (ACVRL1)	600376	12q13.13	ACVRL1	Seq. gDNA	10	10	18
171 Rendu - Osler - Weber, Sindrome Di (ENG)	187300	9q34.11	ENG	Seq. gDNA	14	14	18
172 Rett Associata A FOXP1, Sindrome Di (FOXP1)	312750	14q13	FOXP1	Seq. gDNA	1	1	18
173 Rett Associata A MECP2, Sindrome Di (MECP2)	312750	Xq28	MECP2	MLPA	4	-	4
174 Rett Associata A MECP2, Sindrome Di (MECP2)	312750	Xq28	MECP2	Seq. gDNA	4	4	9
175 Ritardo Mentale Legato Ad ARX (ARX)	300419	Xp22.13	ARX	Seq. hot-spot gDNA	5	5	9
176 Sclerosi Laterale Amiotrofica Con Demenza Frontotemporale Tipo 1 (C9ORF72)	105550	9p21.1	C9ORF72	STR	12	-	27
177 Sclerosi Laterale Amiotrofica Con Demenza Frontotemporale Tipo 1 (C9ORF72)	105550	9p21.1	C9ORF72	RP-PCR	12	-	27
178 Sclerosi Laterale Amiotrofica Tipo 1 (SOD1)	105400	21q22.1	SOD1	Seq. gDNA	5	5	12
179 Sclerosi Laterale Amiotrofica Tipo 4 (SETX)	602433	9q34.13	SETX	Seq. gDNA	26	26	18
180 Sclerosi Tuberosa Associata A TSC1 (TSC1)	191100	9q34	TSC1	Seq. gDNA	23	21	18
181 Sclerosi Tuberosa Associata A TSC1 (TSC1)	191100	9q34	TSC1	MLPA	23	21	4
182 Sclerosi Tuberosa Associata A TSC2 (TSC2)	191100	16p13.3	TSC2	Seq. gDNA	42	42	18
183 Sclerosi Tuberosa Associata A TSC2 (TSC2)	191100	16p13.3	TSC2	MLPA	42	-	4
184 Sclerosi Tuberosa Associata A TSC2 (TSC2)	191100	16p13.3	TSC2	Seq. cDNA	42	42	27
185 Sferocitosi, Tipo 4 (SLC4A1)	612653	17q21-q22	SLC4A1	Seq. gDNA	20	20	12
186 Sordità - Distonia - Atrofia Ottica, Sindrome (TIMM8A)	304700	Xq22	TIMM8A	Seq. gDNA	2	2	4
187 Sordità Autosomica Recessiva 1A (GJB2)	220290	13q11-q12	GJB2	Seq. gDNA	2	2	4
188 Sordità Autosomica Recessiva 1B (GJB6)	612645	13q11-q12	GJB6	AS-PCR	3	-	4
189 Sordità Indotta Da Aminoglicosidici (MTRNR1)	580000	miDNA	MTRNR1	Seq. hot-spot miDNA	-	-	4
190 SUFU, Sindrome Associate Al Gene (SUFU)	155255	10q24.32	SUFU	Seq. gDNA	12	12	12
191 Teleangiectasia emorragica ereditaria (ENG)	187300	9q34.11	ENG	Seq. gDNA	14	14	18
192 TP53, Patologie Associate A (TP53)	191170	17p13.1	TP53	Seq. gDNA	11	11	18
193 Ungchie Gialle, Sindrome Di (FOXC2)	153300	16q24.3	FOXC2	Seq. gDNA	1	1	9
194 Veno-occlusiva Epatica Con Immunodeficienza, Malattia (SP110)	235550	2q37.1	SP110	Seq. hot-spot gDNA	19	3	9
195 Waardenburg Di Tipo 1, Sindrome Di (PAX3)	193500	2q35	PAX3	Seq. gDNA	10	10	18
196 Wilson, Sindrome Di (ATP7B)	277900	13q14.3-q21.1	ATP7B	MLPA	21	21	4
197 Wilson, Sindrome Di (ATP7B)	277900	13q14.3-q21.1	ATP7B	Seq. gDNA	21	21	14
198 Wolfram Tipo 2, Sindrome Di (CISD2)	604928	4q22-q24	CISD2	Seq. gDNA	3	3	9