

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

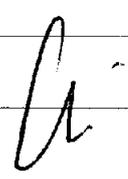
Premesso:

- 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 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, 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;

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



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

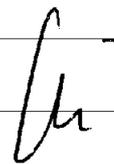
la Fondazione Malattie Rare "Mauro Baschirotto" B.I.R.D. onlus (di seguito "erogatore"), con sede legale a Costozza di Longare (VI), codice fiscale/p. iva 02767330240, nella persona del Prof. Giuseppe Baschirotto, in qualità di Presidente, legale rappresentante pro-tempore, il quale dichiara, consapevole 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 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., con una fluttuazione massima del 20%.

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 esa-

mi 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.

c) le classi di priorità sono le seguenti:

1) classe U (Urgente) entro 24 ore dalla presentazione;

2) classe B (Breve Attesa) entro 10 giorni dalla prenotazione;

3) classe D (Differita) entro 30 giorni dalla prenotazione;

4) classe P (Programmabile) entro 60/90 giorni dalla prenotazione secondo indicazione del medico prescrittore.

5. Qualora alla prima visita sia attribuita la classe di priorità U, le Aziende UU.LL.SSSS. e ospedaliere nonché gli erogatori privati accreditati devono organizzare idonei percorsi assistenziali, anche mediante l'accesso diretto agli ambulatori, ove possibile.

6. La classe di priorità U è riservata, di norma, alle prescrizioni di prima visita specialistica ambulatoriale. Nel caso di necessità di ulteriori accertamenti e controlli, le Aziende UU.LL.SSSS. e ospedaliere, anche mediante gli erogatori privati accreditati, devono organizzare la presa in carico dell'assistito da parte del medico specialista.

7. 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.

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

U,

SR

9. 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

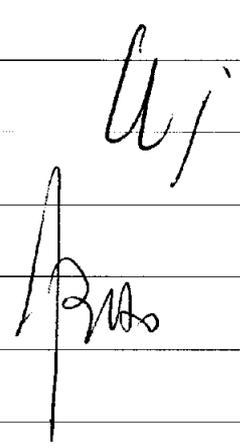
L'erogatore:

- 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 nuove classi di priorità (B,D,P).

Qualora l'erogatore prenotasse ed erogasse al di fuori dei tempi delle nuove classi di priorità in modalità "garantita 1", 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.

L'erogatore si impegna altresì ad emettere nota di accredito a partire dal secondo semestre dell'anno (dal 1/7/2017) in caso di eventuale sfondamento del "sottobudget" mensile assegnato, fatti salvi eventuali conguagli attivi.



- 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;

- 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;

- 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. A tal fine verranno effettuati sistematici

Gi.

BMO

controlli incrociati tra le agende CUP ed i flussi SPS (Schede Prestazioni Specialistiche) delle prestazioni erogate;

- 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 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 all'erogatore privato accreditato 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 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 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. 6 Durata dell'accordo

Il presente accordo ha durata dall'01/01/2017 al 31/12/2017. 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 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 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 veri-

Aut

BAI

fiche 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 U.L.SS.

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. 8 - 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 U.L.SS. 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

Cui



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. 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.

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. 13 Norma di rinvio

Per ogni aspetto non disciplinato dal presente accordo contrattuale si

Lu.

3/11/0

fa rinvio alle norme del codice civile e alla normativa di settore.

Per l'azienda

Per l'erogatore

U.L.SS. n. 8 "Berica"

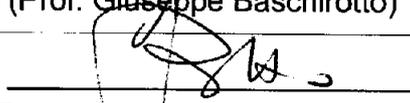
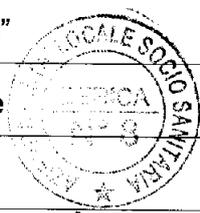
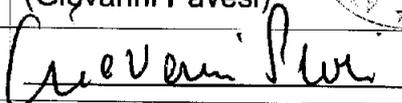
"Fondazione "M. Baschirotto"

Il Direttore Generale

Il Legale Rappresentante

(Giovanni Pavesi)

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

Letto, firmato e sottoscritto

Vicenza, **28 MAR. 2017**

Per l'azienda

Per l'erogatore

U.L.SS. n. 8 "Berica"

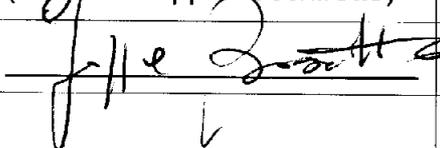
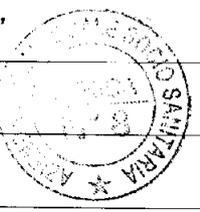
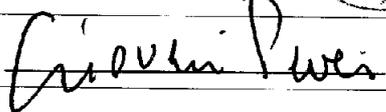
"Fondazione "M. Baschirotto"

Il Direttore Generale

Il Legale Rappresentante

(Giovanni Pavesi)

(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 01/01/2017 AL 31/12/2017

BRANCA SPECIALISTICA	ELENCO INDICATIVO PRESTAZIONI		Budget massimo per utenti residenti U.L.SS. VENETO
	Codice NTR	Descrizione	
Branca 03 Laboratorio Analisi Limitatamente alla genetica medica	91.35.6	CONSULENZA COLLEGATA AL TEST GENETICO	
	89.7B.1	PRIMA VISITA DI GENETICA MEDICA. Incluso: Primo colloquio, Costruzione di un albero familiare, Anamnesi personale e familiare.	
	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.	
	91.30.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, villi coriali	
	91.49.2	PRELIEVO DI SANGUE VENOSO.	
	TOTALE		

Si evidenzia che sia la "CONSULENZA COLLEGATA AL TEST GENETICO" (colloquio preliminare al test) che 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.

Handwritten signature and initials, likely representing the authorized representative of the provider or the patient.

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).



Allegato 3)

Istituto Malattie Rare "Mauro Baschirotto" - B.I.R.D. Foundation o.n.l.u.s.
 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

Nome Malattia	Gene	Metodo	Esoni testati
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 Tipo 1, Sindrome Di (APP)	APP	Seq. gDNA	18
8 Alzheimer Tipo 1, Sindrome Di (APP)	APP	MLPA	-
9 Alzheimer Tipo 2 - ApoE, Sindrome Di (APOE)	APOE	Seq. hot-spot gDNA	4
10 Alzheimer Tipo 3, Sindrome Di (PSEN1)	PSEN1	Seq. gDNA	12
11 Alzheimer Tipo 4, Sindrome Di (PSEN2)	PSEN2	Seq. gDNA	13
12 Angelman, Sindrome Di (UBE3A)	UBE3A	Det. UPD	10
13 Angelman, Sindrome Di (UBE3A)	UBE3A	MS-PCR	10
14 Angelman, Sindrome Di (UBE3A)	UBE3A	MS-MLPA	10
15 Angelman, Sindrome Di (UBE3A)	UBE3A	Seq. gDNA	10
16 Atassia Con Aprassia Oculomotoria Tipo 1 (APTX)	APTX	Seq. gDNA	9
17 Atassia Con Aprassia Oculomotoria Tipo 2 (SETX)	SETX	Seq. gDNA	26
18 Atassia Con Aprassia Oculomotoria Tipo 2 (SETX)	SETX	MLPA	-
19 Atassia Spastica Di Tipo Charlevoix - Saguenay (SACS)	SACS	Seq. gDNA	10
20 Atassia Spinocerebellare Di Tipo 1 (ATXN1)	ATXN1	STR	9
21 Atassia Spinocerebellare Di Tipo 2 (ATXN2)	ATXN2	STR & RP-PCR	25
22 Atassia Spinocerebellare Di Tipo 3 (ATXN3)	ATXN3	STR	11
23 Atassia Spinocerebellare Di Tipo 5 (SPTBN2)	SPTBN2	Seq. gDNA	37
24 Atassia Spinocerebellare Di Tipo 6 (CACNA1A)	CACNA1A	STR	47
25 Atassia Spinocerebellare Di Tipo 7 (ATXN7)	ATXN7	STR & RP-PCR	14
26 Atassia Spinocerebellare Di Tipo 8 (ATXNBOS)	ATXNBOS	STR & RP-PCR	4
27 Atassia Spinocerebellare Di Tipo 10 (ATXN10)	ATXN10	STR & RP-PCR	12
28 Atassia Spinocerebellare Di Tipo 12 (PPP2R2B)	PPP2R2B	STR	10
29 Atassia Spinocerebellare Di Tipo 14 (PRKCG)	PRKCG	Seq. gDNA	18
30 Atassia Spinocerebellare Di Tipo 17 (TBP)	TBP	STR	8
31 Atassia Spinocerebellare Di Tipo 27 (FGF14)	FGF14	Seq. gDNA	6

Nome Malattia	Gene	Metodo	Esoni testati
32 Atassia Spinocerebellare Di Tipo 36 (NOP56)	NOP56	STR & RP-PCR	12
33 Atassie Spinocerebellari Autosomiche Recessive (APT, SETX, FXN)	APT, SETX, FXN	MLPA	-
34 Atassie Spinocerebellari Ereditarie 1,2,3,6,7,8,10,12,17,36,DRPLA (-)	-	STR & RP-PCR	-
35 Atrofia Muscolare Spinale (SMN1)	SMN1	MLPA	-
36 Bartter Tipo 3, Sindrome di (CLCNKB)	CLCNKB	Seq. gDNA	20
37 Beckwith-Wiedemann, Sindrome di (CDKN1C, H19, IGF2, KCNQ1)	CDKN1C, H19, IGF2, KCNQ1	MS-MLPA	-
38 Berardinelli-Seip Tipo 2, Lipodistrofia Congenita Di (BSCL2)	BSCL2	Seq. gDNA	11
39 Brugada, Sindrome Di (KONE3)	KONE3	Seq. gDNA	1
40 CADASIL (NOTCH3)	NOTCH3	Seq. gDNA	33
41 Cataratta - Iperferritinemia, Sindrome (FTL)	FTL	Seq. gDNA	4
42 Charcot - Marie - Tooth 1B (MPZ)	MPZ	Seq. gDNA	6
43 Charcot - Marie - Tooth 2A2 (MFN2)	MFN2	Seq. gDNA	19
44 Charcot - Marie - Tooth 2J (MPZ)	MPZ	Seq. gDNA	6
45 Charcot - Marie - Tooth 1A (PMP22)	PMP22	MLPA	-
46 Charcot - Marie - Tooth 2D (GARS)	GARS	Seq. gDNA	17
47 Charcot - Marie - Tooth Legata Al Cromosoma X Tipo 1 (GJB1)	GJB1	Seq. gDNA	2
48 Corea Ereditaria Benigna (NKX2-1)	NKX2-1	Seq. gDNA	3
49 Creutzfeldt - Jakob, Malattia Di (PRNP)	PRNP	Seq. gDNA	2
50 Daner - White, Sindrome Di (ATP2A2)	ATP2A2	Seq. gDNA	21
51 Deficit Multiplo Di Sulfatasi (SUMF1)	SUMF1	Seq. gDNA	9
52 Deficit SHOX, Sindrome da (SHOX)	SHOX	Seq. gDNA	6
53 Deficit SHOX, Sindrome da (SHOX)	SHOX	MLPA	-
54 Demenza Frontotemp. Associata A Granulina (GRN)	GRN	Seq. gDNA	13
55 Demenza Frontotemporale (GRN, MAPT)	GRN, MAPT	MLPA	-
56 Demenza Frontotemporale Con Parkinsonismo Chr. 17 (MAPT)	MAPT	Seq. gDNA	15
57 Dentato-Rubro-Pallido-Luisiana, Atrofia (ATN1)	ATN1	STR & RP-PCR	10
58 Diabete Insipido Nefrogenico Legato Ad AVPR2 (AVPR2)	AVPR2	Seq. gDNA	3
59 Distrofia Corneale Di Groenow Tipo 1 (TGFB1)	TGFB1	Seq. hot-spot gDNA	17
60 Distrofia Corneale Tipo Avellino (TGFB1)	TGFB1	Seq. hot-spot gDNA	17
61 Distrofia Corneale Tipo Reis - Bucklers (TGFB1)	TGFB1	Seq. hot-spot gDNA	17
62 Distrofia Corneale Tipo Thiel - Behnke (TGFB1)	TGFB1	Seq. hot-spot gDNA	17

agf
C

	Nome Malattia	Gene	Metodo	Esomi	Esomi testati
63	Distrofia Cristallina Corneotrichia di Bielli (CYP4V2)	CYP4V2	Seq gDNA	11	11
64	Distrofia Miotonica Tipo 1 (DMPK)	DMPK	STR & RP-PCR	15	-
65	Distrofia Miotonica Tipo 2 (CNBP)	CNBP	STR & RP-PCR	5	-
66	Emocromatosi Ereditaria (HFE, SLC40A1, TFR2, HFE2, HAMP)	HFE, SLC40A1, TFR2, HFE2, HAMP	MLPA	-	-
67	Emocromatosi Ereditaria Tipo 1 (HFE)	HFE	Seq. gDNA	6	6
68	Emocromatosi Ereditaria Tipo 1 (HFE)	HFE	Seq. hot-spot gDNA	6	2
69	Emocromatosi Ereditaria Tipo 2A (HFE2)	HFE2	Seq. gDNA	4	4
70	Emocromatosi Ereditaria Tipo 2B (HAMP)	HAMP	Seq. gDNA	3	3
71	Emocromatosi Ereditaria Tipo 3 (TFR2)	TFR2	Seq. gDNA	18	18
72	Emocromatosi Ereditaria Tipo 4 (SLC40A1)	SLC40A1	Seq. gDNA	8	8
73	Encefalopatia Epilettica Della Prima Infanzia Di Tipo 2 (CDKL5)	CDKL5	Seq. gDNA	21	21
74	Farber, Sindrome Di (ASAH1)	ASAH1	Seq. gDNA	14	14
75	Fattore II (F2)	F2	Seq. hot-spot gDNA	14	1
76	Fattore V Di Leiden (F5)	F5	Seq. hot-spot gDNA	25	1
77	Fibrosi Cistica (CFTR)	CFTR	Reverse dot-Biot	27	-
78	Fibrosi Cistica (CFTR)	CFTR	Seq. gDNA	27	27
79	Friedreich, Atassia Di (FXN)	FXN	STR & RP-PCR	6	-
80	Friedreich, Atassia Di (FXN)	FXN	Seq. gDNA	6	6
81	Friedreich, Atassia Di (FXN)	FXN	Long Range PCR	6	0
82	Gardner, sindrome Di (APC)	APC	Seq. gDNA	16	16
83	Gleiman, Sindrome Di (SLC12A3)	SLC12A3	Seq. gDNA	26	26
84	Glicogenosi Tipo 5 (PYGM)	PYGM	Seq. gDNA	20	20
85	Gorlin, Sindrome Di (PTCH1)	PTCH1	MLPA	-	-
86	Gorlin, Sindrome Di (PTCH1)	PTCH1	Seq. gDNA	24	23
87	Gorlin, Sindrome Di (PTCH2)	PTCH2	Seq. gDNA	22	22
88	Huntington Like Tipo 1, Corea Di (PRNP)	PRNP	Seq. gDNA	2	1
89	Huntington Like Tipo 2, Corea Di (JPH3)	JPH3	STR & RP-PCR	5	-
90	Huntington, Corea Di (HTT)	HTT	STR & RP-PCR	67	-
91	Insomnia Familiare Fatale (PRNP)	PRNP	Seq. gDNA	2	1
92	Iperimmunoglobulinemia D Associata A Febbre Ricorrente (MVK)	MVK	Seq. gDNA	11	11
93	Iperomitinemia (OAT)	OAT	Seq. gDNA	10	9
94	Ipertermia Maligna Tipo 1, Suscettibilita' A (RYR1)	RYR1	Seq. hot-spot gDNA	106	17
95	Ipertermia Maligna Tipo 1, Suscettibilita' A (RYR1)	RYR1	Seq. hot-spot gDNA	106	61
96	Ipertermia Maligna Tipo 5, Suscettibilita' A (CACNA1S)	CACNA1S	Seq. hot-spot gDNA	44	3
97	Kennedy, Malattia Di (AR)	AR	STR & RP-PCR	8	-
98	Krabbe, Sindrome Di (GALC)	GALC	PCR per Delezione	17	-
99	Krabbe, Sindrome Di (GALC)	GALC	Seq. gDNA	17	17
100	Leber, Neuropatia Ottica Di (MT-ND1, MT-ND4, MT-ND6)	MT-ND1, MT-ND4, MT-ND6	Seq. mtDNA	-	3
101	Lesch - Nyhan, Sindrome Di (HPRT1)	HPRT1	MLPA	-	-
102	Lesch - Nyhan, Sindrome Di (HPRT1)	HPRT1	Seq. cDNA	9	9

	Nome Malattia	Gene	Metodo	Esomi	Esomi testati
103	Lesch - Nyhan, Sindrome Di (HPRT1)	HPRT1	Seq. gDNA	9	9
104	Leucodistrofia Ipmielinizzante Tipo 2 (GJC2)	GJC2	Seq. gDNA	2	1
105	Leucodistrofia Metacromatica (ARSA)	ARSA	Seq. gDNA	8	8
106	Leucodistrofia Metacromatica (PSAP)	PSAP	Seq. gDNA	14	14
107	Leucoencefalopatia con edema della sostanza bianca (CLCN2)	CLCN2	Seq. gDNA	24	24
108	Li - Fraumeni, Tipo 1, Sindrome Di (TP53)	TP53	Seq. gDNA	14	14
109	Li - Fraumeni, Tipo 2, Sindrome Di (CHEK2)	CHEK2	Seq. gDNA	16	15
110	Linfedema - Distichiasi, Sindrome (FOXC2)	FOXC2	Seq. gDNA	1	1
111	MELAS, Sindrome (MT-TL1)	MT-TL1	Seq. hot-spot mtDNA	-	1
112	Menkes, Sindrome Di (ATP7A)	ATP7A	Seq. gDNA	23	23
113	Menkes, Sindrome Di (ATP7A)	ATP7A	MLPA	-	-
114	MERRF, Sindrome (MT-TK)	MT-TK	Seq. hot-spot mtDNA	-	1
115	Miotonia Aggravata Da Potassio (SCN4A)	SCN4A	Seq. gDNA	24	24
116	Miotonia Congenita Autosomica Dominante (Thomsen) (CLCN1)	CLCN1	Seq. gDNA	23	23
117	Miotonia Congenita Autosomica Recessiva (Becker) (CLCN1)	CLCN1	Seq. gDNA	23	23
118	MTHFR, Deficit Di (MTHFR)	MTHFR	Seq. hot-spot gDNA	12	1
119	MTHFR, Deficit Di (MTHFR)	MTHFR	Seq. gDNA	12	12
120	NARP, Sindrome (MT-ATP6)	MT-ATP6	Seq. hot-spot mtDNA	-	1
121	Neuroferritinopatia tipo 3 (FTL)	FTL	Seq. gDNA	4	4
122	Neuropatia Ereditaria Con Ipersensibilita' Alla Pressione (PMP22)	PMP22	MLPA	-	-
123	Niemman - Pick A, Sindrome Di (SMPD1)	SMPD1	Seq. gDNA	6	6
124	Niemman - Pick B, Sindrome Di (SMPD1)	SMPD1	Seq. gDNA	6	6
125	Niemman - Pick Di Tipo C1, Sindrome Di (NPC1)	NPC1	Seq. gDNA	25	25
126	Niemman - Pick Di Tipo C2, Sindrome Di (NPC2)	NPC2	Seq. gDNA	5	5
127	Niemman - Pick, Sindrome Di (NPC1, NPC2, SMPD1)	NPC1, NPC2, SMPD1	MLPA	-	-
128	Omoociteinuria Classica Da Deficit CBS (CBS)	CBS	Seq. gDNA	17	16
129	Paralisi Periodica Ipokaliemica Tipo 1 (SCN4A)	SCN4A	Seq. gDNA	24	24
130	Paralisi Periodica Ipokaliemica Tipo 1 (CACNA1S)	CACNA1S	Seq. hot-spot gDNA	44	9
131	Paralisi Periodica Ipokaliemica Tipo 1 (CACNA1S)	CACNA1S	Seq. gDNA	44	44
132	Paralisi Periodica Ipokaliemica Tipo 2 (SCN4A)	SCN4A	Seq. gDNA	24	24
133	Paralisi Periodica Ipokaliemica Tipo 2 (SCN4A)	SCN4A	Seq. hot-spot gDNA	24	2
134	Paralisi Periodica Tireotossica Tipo 1, Suscettibilita' a (CACNA1S)	CACNA1S	Seq. gDNA	44	44
135	Paralisi Periodica Tireotossica Tipo 2, Suscettibilita' a (KCNJ18)	KCNJ18	Seq. gDNA	3	3
136	Paramiotonia Congenita Di Von Eulenburg (SCN4A)	SCN4A	Seq. gDNA	24	24
137	Paraplegia Spastica (ATL1, SPAST)	ATL1, SPAST	MLPA	-	-
138	Paraplegia Spastica (REEP1, SPG7)	REEP1, SPG7	MLPA	-	-
139	Paraplegia Spastica Tipo 11 Aut. Rec. (SPG11)	SPG11	Seq. gDNA	40	40
140	Paraplegia Spastica Tipo 15 (ZFYVE26)	ZFYVE26	Seq. gDNA	42	42
141	Paraplegia Spastica Tipo 17 Aut. Dom. (BSCL2)	BSCL2	Seq. gDNA	11	10
142	Paraplegia Spastica Tipo 2 (PLP1)	PLP1	Seq. gDNA	7	7

[Handwritten signature]

	Nome Malattia	Gene	Metodo	Esosi	Esosi testati
174	Ritardo mentale legato ad ARX (ARX)	ARX	Seq. gDNA	5	5
175	Russel-Silver, Sindrome di (CDKN1C, H19, IGF2, KCNQ1)	CDKN1C, H19, IGF2, KCNQ1	MS-MLPA	-	-
176	Sclerosi Laterale Amiotrofica Con Demenza Frontotemporale Tipo 1 (C9ORF72)	C9ORF72	STR & RP-PCR	12	-
177	Sclerosi Laterale Amiotrofica Tipo 1 (SOD1)	SOD1	Seq. gDNA	5	5
178	Sclerosi Laterale Amiotrofica Tipo 4 (SETX)	SETX	Seq. gDNA	26	26
179	Sclerosi Tuberosa - NGS (TSC1, TSC2)	TSC1, TSC2	NGS	65	65
180	Sclerosi Tuberosa Associata A TSC1 (TSC1)	TSC1	Seq. gDNA	23	21
181	Sclerosi Tuberosa Associata A TSC1 (TSC1)	TSC1	MLPA	-	-
182	Sclerosi Tuberosa Associata A TSC2 (TSC2)	TSC2	Seq. gDNA	42	42
183	Sclerosi Tuberosa Associata A TSC2 (TSC2)	TSC2	MLPA	-	-
184	Sferocitosi, Tipo 4 (SLC4A1)	SLC4A1	Seq. gDNA	20	20
185	Sordità - Distonia - Atrofia Ottica, Sindrome (TIMMBA)	TIMMBA	Seq. gDNA	2	2
186	Sordità Autosomica Recessiva 1A (GJB2)	GJB2	Seq. gDNA	2	2
187	Sordità Autosomica Recessiva 1B (GJB6)	GJB6	AS-PCR	3	-
188	Sordità Indotta Da Aminoglicosidici (MTRNR1)	MTRNR1	Seq. hot-spot mtDNA	-	1
189	SUFU, Sindromi Associate Al Gene (SUFU)	SUFU	Seq. gDNA	12	12
190	Teleangectasia emorragica ereditaria (ACVRL1, ENG)	ACVRL1, ENG	MLPA	-	-
191	Teleangectasia emorragica ereditaria tipo 1 (ENG)	ENG	Seq. gDNA	16	16
192	Teleangectasia emorragica ereditaria tipo 2 (ACVRL1)	ACVRL1	Seq. gDNA	10	10
193	Test indiretto mediante STR (-)	-	STR	-	-
194	TP53, Patologie Associate A (TP53)	TP53	Seq. gDNA	14	14
195	Unghie Gialle, Sindrome Di (FOXC2)	FOXC2	Seq. gDNA	1	1
196	Veno-occlusiva Epatica Con Immunodeficienza, Malattia (SP110)	SP110	Seq. hot-spot gDNA	19	3
197	Waaerdenburg Di Tipo 1, Sindrome Di (PAX3)	PAX3	Seq. gDNA	10	10
198	Wilson, Sindrome Di (ATP7B)	ATP7B	MLPA	-	-
199	Wilson, Sindrome Di (ATP7B)	ATP7B	Seq. gDNA	21	21
200	Wolfram Tipo 2, Sindrome Di (CISD2)	CISD2	Seq. gDNA	3	3

Costanza di Longare 1 marzo 2017

Fondazione Malattie Rare
"Mauro Bascirotto" Onlus
il Legale Rappresentante
Prof. Giuseppe Bascirotto

	Nome Malattia	Gene	Metodo	Esosi	Esosi testati
143	Paraplegia Spastica Tipo 20 (SPG20)	SPG20	Seq. gDNA	9	9
144	Paraplegia Spastica Tipo 21 (SPG21)	SPG21	Seq. gDNA	9	9
145	Paraplegia Spastica Tipo 3 Aut. Dom. (ATL1)	ATL1	Seq. gDNA	14	14
146	Paraplegia Spastica Tipo 4 Aut. Dom (SPAST)	SPAST	Seq. gDNA	17	17
147	Paraplegia Spastica Tipo 44 Aut. Rec. (GJC2)	GJC2	Seq. gDNA	2	1
148	Paraplegia spastica Tipo 5A (CYP7B1)	CYP7B1	Seq. gDNA	6	6
149	Paraplegia Spastica Tipo 7 Aut. Rec. (SPG7)	SPG7	Seq. gDNA	17	17
150	Parkinson - NGS, Sindrome di (ATP13A2, FBXO7, LRRK2, PARK2, PARK7, PINK1, SLC6A3, SNCA, TAF1, VPS35)	ATP13A2, FBXO7, LRRK2, PARK2, PARK7, PINK1, SLC6A3, SNCA, TAF1, VPS35	NGS	192	192
151	Parkinson Tipo 1 Aut. Dom., Malattia Di (SNCA)	SNCA	Seq. gDNA	6	5
152	Parkinson Tipo 13 Aut. Rec., Malattia Di (HTRA2)	HTRA2	Seq. gDNA	8	8
153	Parkinson Tipo 2 Aut. Rec. Giovanile, Malattia Di (PARK2)	PARK2	Seq. gDNA	12	12
154	Parkinson Tipo 5 Aut. Dom., Malattia Di (UCHL1)	UCHL1	Seq. gDNA	9	9
155	Parkinson Tipo 6 Aut. Rec., Malattia Di (PINK1)	PINK1	Seq. gDNA	8	8
156	Parkinson Tipo 7 Aut. Rec., Malattia Di (PARK7)	PARK7	Seq. gDNA	7	7
157	Parkinson Tipo 8 Aut. Dom., Malattia Di (LRRK2)	LRRK2	Seq. hot-spot gDNA	51	6
158	Parkinson, Sindrome Di (PARK2, SNCA, UCHL1, PINK1, PARK7, LRRK2, ATP13A2, GCH1)	PARK2, SNCA, UCHL1, PINK1, PARK7, LRRK2, ATP13A2, GCH1	MLPA	-	-
159	Peizaeus - Meizbacher Like Tipo 1, Sindrome Di (GJC2)	GJC2	Seq. gDNA	2	2
160	Peizaeus - Meizbacher, Sindrome Di (PLP1)	PLP1	MLPA	-	-
161	Peizaeus - Meizbacher, Sindrome Di (PLP1)	PLP1	Seq. gDNA	7	7
162	Pendred, Sindrome Di (SLC26A4)	SLC26A4	Seq. gDNA	21	21
163	Peutz - Jeghers, Sindrome Di (STK11)	STK11	Seq. gDNA	10	9
164	Poliendocrinopatia Autoimmune Di Tipo 1 (AIRE)	AIRE	Seq. gDNA	14	14
165	Prader - Willi, Sindrome Di (SNRPN)	SNRPN	MS-MLPA	-	-
166	Prader - Willi, Sindrome Di (SNRPN)	SNRPN	Det. UPD	-	-
167	Prader - Willi, Sindrome Di (SNRPN)	SNRPN	MS-PCR	-	-
168	Pseudoxantoma Elastico (ABCC6)	ABCC6	MLPA	-	-
169	Pseudoxantoma Elastico (ABCC6)	ABCC6	Seq. gDNA	31	31
170	Rendu - Osler - Weber, Sindrome Di (ENG)	ENG	Seq. gDNA	16	16
171	Rett Associata A FOXP1, Sindrome Di (FOXP1)	FOXP1	Seq. gDNA	1	1
172	Rett Associata A MECP2, Sindrome Di (MECP2)	MECP2	MLPA	-	-
173	Rett Associata A MECP2, Sindrome Di (MECP2)	MECP2	Seq. gDNA	4	4