

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

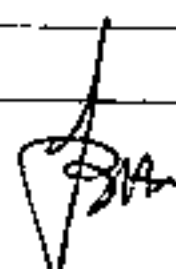
Premesso:

- che Fondazione Malattie Rare "Mauro Baschierotto" 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 della/o seguente/i funzione/i esercitata/e in regime ambulatoriale per conto del SSR: 03 medicina di laboratorio (limitatamente all'attività di genetica umana);

- 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;

- 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 Pavese con sede legale in Vicenza Via F. Rodolfi n. 37 c.f. 02441500242

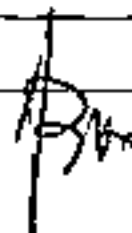
e

Fondazione Malattie Rare "Mauro Baschlerotto" 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 Baschlerotto, 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.S.S., 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 U.U.L.L.S.S.S.S., ai sensi dell'art. 36 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 U.U.L.S.S.S.S. 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. "traccliani" ai sensi dell'allegato A della D.G.R.V. 600/2007 e s.m.i., in garanzia 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.

c) le classi di priorità sono le seguenti:

1) classe U (Urgenta) 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 90 giorni dalla prenotazione secondo indicazioni del medico prescrittore.

5. Qualora alla prima visita sia attribuita la classe di priorità U, le Aziende U.U.L.S.S.S.S. e ospedaliere nonché gli erogatori privati ac-

creditati 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 U.L.L.S.S.S.S. 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.

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 classi di priorità in modalità "garantita 1 e 2", tali prestazio-

ni 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;

- garantisca 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 entro il 31 gennaio 2019 relativamente alle eventuali prestazioni non remunerato 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:

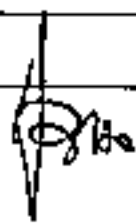
- tariffe di cui al vigente Nomenclatore Tariffario Regionale (e al Catalogo Veneto del Prescrivibile), come eventualmente rimodulate previa consultazione tra le parti;

- verifiche e controlli nell'ambito del sistema sanitario;

- incompatibilità del personale adibito all'erogazione delle 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 controlli incrociati tra le agende CUP ed i flussi SPS (Scheda Prestazioni Specialistiche) dalle 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;

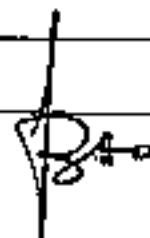
- assume tutti gli obblighi di tracciabilità dei flussi finanziari di cui all'articolo 3 della legge 13 agosto 2010, n. 136 e successive modifiche.

Art. 4 Obblighi dell'Azienda

L'Azienda:

- garantisca 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 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 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 al fine 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 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'01/01/2018 al 31/12/2018. La revisione 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, come l'obbligo per il medesimo di dare preventiva comunicazione all'azienda con preavviso di almeno 90 giorni, garantendo comunque la continuità delle prestazioni per tale periodo e la diffusione dei costi di agglomeramento delle prenotazioni.

Art. 7 Eventi modificativi a causa 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 conoscere il contenuto con particolare riferimento al fatto che:

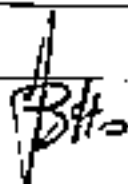
a) l'accreditamento, al pari dell'autorizzazione all'esercizio, non è cedibile a terzi in mancanza di un atto regionale che ne autorizzi il trasferimento, previa acquisizione del parere favorevole dell'azienda; la cessione del contratto a terzi non autorizzata, non produce effetti nel

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".



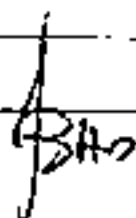
Art. 8 - Trattamento dei dati personali o/o sensibili e nomina di Responsabile esterno del trattamento dei dati

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 contratto è ESENTE ad imposta di bollo, ai sensi del D.P.R. del 26 ottobre 1972 n. 642, art. 27 bis - tabella B.

È soggetto a registrazione solo in caso d'uso, ai sensi dell'art. 5°, 2°

comma del D.P.R. 26 aprile 1966 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 o alla normativa di settore.

Per l'azienda

Per l'erogatore

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

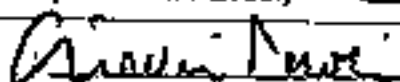
Fond. "M. Baschirotto" B.I.R.D. onlus

Il Direttore Generale

Legale Rappresentante

(Giovanni Pavesi)

(Prof. Giuseppe Baschirotto)



Al sensi e per gli effetti degli Artt. 1341 e 1342 del Cod. Civ. si appro-
vano 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 ri-
soluzione del contratto), 11 (Controversie)

Letto, firmato e sottoscritto

Vicenza, **08 MAG. 2018**

Per l'azienda

Per l'erogatore

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

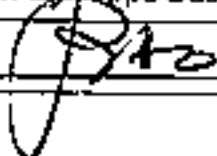
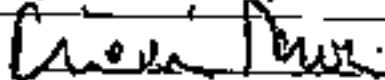
Fond. "M. Baschirotto" B.I.R.D. onlus

Il Direttore Generale

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.J.R.D. Onlus

ACCORDO CONTRATTUALE RELATIVO AL PERIODO DAL 01/01/2018 AL 31/12/2018

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	
	91.35.6	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			60.238,58

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.



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 Italiana Rara "Mareo Raschizza" - F.I.R.D. onlus

Unità di Genetica Medica

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

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

	Roma Abbrevia	Gene	Tipo Inibizione	N° Esoni
1	Accidiosi Rensley Tubulare, Distale, Aut. Dominante	SLC4A1	Seq. gDNA	20
2	Accidiosi Rensley Tubulare, Distale, Aut. Recessiva	ATP10A4	Seq. gDNA	23
3	Accidiosi Rensley Tubulare, Distale, Aut. Recessiva	SLC4A1	Seq. gDNA	20
4	Aciduria meglonica	MEK	Seq. gDNA	11
5	Acidropiassi	FGFR3	Dip. Enz.	1
6	Acidropiassi	FGFR3	Seq. not-apof. gDNA	1
7	Adrenoleucodistrofia Legata Al Cromosoma X	ABCD1	Seq. gDNA	10
8	Adrenoleucodistrofia Legata Al Cromosoma X	ABCD1	MLPA	-
9	Alfa-1 Antitripsina, Deficit Di	SERPINA1	Seq. gDNA	7
10	Allen-Hamdon-Dudley, Sindrome di -	SLC18A2	Seq. gDNA	6
11	Alzheimer Tipo 1, Sindrome Di	APP	Seq. gDNA	18
12	Alzheimer Tipo 1, Sindrome Di	APP	MLPA	-
13	Alzheimer Tipo 2 - ApoE, Sindrome Di	APOE	Seq. not-apof. gDNA	4
14	Alzheimer Tipo 3, Sindrome Di	PSEN1	Seq. gDNA	12
15	Alzheimer Tipo 3, Sindrome Di	PSEN1	MLPA	-
16	Alzheimer Tipo 4, Sindrome Di	PSEN2	Seq. gDNA	13
17	Andersen-Tawil, Sindrome di	KCNJ2 (CLCN1)	MLPA	-
18	Angelman, Sindrome Di	UBE3A	Del. LPP	10
19	Angelman, Sindrome Di	UBE3A	FSH	10
20	Angelman, Sindrome Di	UBE3A	MS-PCR	10
21	Angelman, Sindrome Di	UBE3A	MS-MLPA	10
22	Angelman, Sindrome Di	UBE3A	Seq. gDNA	10
23	Anaxia	PAX6	Seq. gDNA	13
24	Anaxia	PAX6	MLPA	13
25	Anaxia Con Aprissia Oculomotoria Tipo 1	APTX	Seq. gDNA	8
26	Anaxia Con Aprissia Oculomotoria Tipo 1	APTX, SETX, FXN	MLPA	-
27	Anaxia Con Aprissia Oculomotoria Tipo 2	APTX, SETX, FXN	MLPA	-
28	Anaxia Con Aprissia Oculomotoria Tipo 2	SETX	Seq. gDNA	28
29	Anaxia Con Deficit vitamina E	TTPA	Seq. gDNA	9
30	Anaxia Spastica Di Tipo Charlevoix - Saguenay	SACS	Seq. gDNA	10
31	Anaxia Spinocefalare Autosomica Recessiva Tipo 1	SETX	Seq. gDNA	28
32	Anaxia Spinocefalare Di Tipo 1	ATXN1	STR	8
33	Anaxia Spinocefalare Di Tipo 2	ATXN2	STR & RP-PCR	25
34	Anaxia Spinocefalare Di Tipo 3	ATXN3	STR	11
35	Anaxia Spinocefalare Di Tipo 5	SPTBN2	Seq. gDNA	37
36	Anaxia Spinocefalare Di Tipo 6	CACNA1A	STR	47
37	Anaxia Spinocefalare Di Tipo 7	ATXN7	STR & RP-PCR	14
38	Anaxia Spinocefalare Di Tipo 8	ATXN8/9	STR & RP-PCR	4
39	Anaxia Spinocefalare Di Tipo 10	ATXN10	STR & RP-PCR	12
40	Anaxia Spinocefalare Di Tipo 11	TTRK2	Seq. gDNA	14
41	Anaxia Spinocefalare Di Tipo 12	PPP2R2B	STR	10
42	Anaxia Spinocefalare Di Tipo 13	KCNK3	Seq. gDNA	4
43	Anaxia Spinocefalare Di Tipo 14	PRKCO	Seq. gDNA	18
44	Anaxia Spinocefalare Di Tipo 15	ITPR1	MLPA	58
45	Anaxia Spinocefalare Di Tipo 17	TBP	STR	8
46	Anaxia Spinocefalare Di Tipo 21	SCA21		
47	Anaxia Spinocefalare Di Tipo 27	FGF14	Seq. gDNA	8
48	Anaxia Spinocefalare Di Tipo 28	AFG3L2	Seq. gDNA	17
49	Anaxia Spinocefalare Di Tipo 38	NOP58	STR & RP-PCR	12
50	Anaxia Spinocefalare Autosomica Recessiva	APTX, SETX, FXN	MLPA	-
51	Anaxia Spinocefalare Ereditario		STR & RP-PCR	-
52	Atrofia Muscolare Spinale	SMN1	Dip. Enz.	8
53	Atrofia Muscolare Spinale	SMN1	STR	8
54	Atrofia Muscolare Spinale	SMN1	qPCR	8
55	Atrofia Muscolare Spinale	SMN1	Seq. gDNA	8
56	Atrofia Muscolare Spinale	SMN1 (- SMN2)	MLPA	-
57	Atrofia Muscolare Spinale con Distress Respiratorio Tipo 1	KIF5BP3		
58	Atrofia Muscolare Spinale Legata Al Cromosoma X Tipo 2	UBE1	Seq. gDNA	27
59	Baxter Tipo 3, Sindrome di	CLCNKB	Seq. gDNA	20
60	Beckwith-Wiedemann, Sindrome di	CDKN1C	MS-PCR	-
61	Beckwith-Wiedemann, Sindrome di	CDKN1C	Seq. gDNA	3
62	Beckwith-Wiedemann, Sindrome di	CDKN1C, H19, IGF2, KCNK1	MS-MLPA	-
63	Berardinelli-Setp Tipo 2, Lipodistrofia Congenita Di	RSGL2	Seq. gDNA	11
64	Brogda, Sindrome Di	KCNE3	Seq. gDNA	1
65	CADASIL	NOTCH3	Seq. gDNA	33
66	CADASIL/CARASIL - H3S, Sindrome	NOTCH3, HTRA1	NGS	42
67	Cataratta - Ipertermia, Sindrome	FTL	Seq. gDNA	4
68	Chercol - Marie - Tooth 1B	MP2	Seq. gDNA	8
69	Chercol - Marie - Tooth 2A2	MFY2	Seq. gDNA	18

	Nome Malattia	Gene	Tipo Indagine	N° Esami
70	Charcot - Marie - Tooth 2j	MPZ	Seq. gDNA	8
71	Charcot - Marie - Tooth 1A	PMP22	J3 PCR	4
72	Charcot - Marie - Tooth 1A	PMP22	STR	4
73	Charcot - Marie - Tooth 1A	PMP22	qPCR	4
74	Charcot - Marie - Tooth 1A	PMP22 (, KIF1B)	MLPA	-
75	Charcot - Marie - Tooth 2D	GARS	Seq. gDNA	17
76	Charcot - Marie - Tooth Legata Al Cromosoma X Tipo 1	GJB1	Seq. gDNA	2
77	Charcot - Marie - Tooth Legata Al Cromosoma X Tipo 1	GJB1	MLPA	-
78	Corea Ereditaria Benigna	HPOX-1	Seq. gDNA	3
79	Corea Ereditaria Benigna	HPOX-1	MLPA	-
80	Creutzfeldt - Jakob, Malattia Di	PRNP	Seq. gDNA	2
81	Déjer - White, Sindrome Di	ATP2A2	Seq. gDNA	21
82	Deficit Multiplo Di Sulfatasi	SLUAF1	Seq. gDNA	9
83	Deficit SHOX, Sindrome da	SHOX	Seq. gDNA	6
84	Deficit SHOX, Sindrome da	SHOX	MLPA	-
85	Demenza Frontotemp. Associata A Granulina	GRN	Seq. gDNA	13
86	Demenza Frontotemporale	GRN, MAPT	MLPA	-
87	Demenza Frontotemporale Con Patineomero Chr. 17	MAPT	Seq. gDNA	13
88	Demio-Rubro-Pallido-Lustano, Atrofia	ATN1	STR & RP-PCR	10
89	Diabete Insipido Nefrogenico Legato Ad AQP2	AQP2	Seq. gDNA	4
90	Diabete Insipido Nefrogenico Legato Ad AVPR2	AVPR2	Seq. gDNA	3
91	Distefi del tubo neurale	VANGL1	Seq. gDNA	8
92	Distrofia Corneale Di Groenouw Tipo I	TGFBI	Seq. hot-spot gDNA	17
93	Distrofia Corneale Legata A TGFBI	TGFBI	Seq. gDNA	17
94	Distrofia Corneale Tipo Avellino	TGFBI	Seq. hot-spot gDNA	17
95	Distrofia Corneale Tipo Reis - Buckers	TGFBI	Seq. hot-spot gDNA	17
96	Distrofia Corneale Tipo Thiel - Behnes	TGFBI	Seq. hot-spot gDNA	17
97	Distrofia Cristallina Corneocentrica Di Elett	CYP4V2	Seq. gDNA	11
98	Distrofia Cristallina Corneocentrica Di Elett	CYP4V2	MLPA	-
99	Distrofia Maculonica Tipo 1	DMPK	STR & RP-PCR	15
100	Distrofia Maculonica Tipo 2	CNBP	STR & RP-PCR	5
101	Emocromatosi Ereditaria	HFE, SLC40A1, TFR2, HFE2, HAMP	MLPA	-
102	Emocromatosi Ereditaria Tipo 1	HFE	Seq. Erit	6
103	Emocromatosi Ereditaria Tipo 1	HFE	Seq. gDNA	6
104	Emocromatosi Ereditaria Tipo 1	HFE	Seq. hot-spot gDNA	6
105	Emocromatosi Ereditaria Tipo 2A	HFE2	Seq. gDNA	4
106	Emocromatosi Ereditaria Tipo 2B	HAMP	Seq. gDNA	3
107	Emocromatosi Ereditaria Tipo 3	TFR2	Seq. gDNA	18
108	Emocromatosi Ereditaria Tipo 4	SLC40A1	Seq. gDNA	8
109	Encefalopatia Epilettica Della Prima Infanzia Di Tipo 2	CDKL5	Seq. gDNA	21
110	Encefalopatia Epilettica Della Prima Infanzia Di Tipo 2	CDKL5	MLPA	-
111	Fabry, Sindrome Di	ASAH1	Seq. gDNA	14
112	Fabry II	F2	Seq. hot-spot gDNA	14
113	Fabry V Di Leiden	F8	Seq. hot-spot gDNA	25
114	Fibrosi Cistica	CFTR	Reverse dot-Blot	27
115	Fibrosi Cistica	CFTR	Seq. gDNA	27
116	Fibrosi Cistica	CFTR	MLPA	-
117	Friedreich, Atassia Di	FXN	STR & RP-PCR	6
118	Friedreich, Atassia Di	FXN	Seq. gDNA	6
119	Friedreich, Atassia Di	FXN	Long Range PCR	6
120	Gardner, sindrome Di	APC	MLPA	-
121	Gardner, sindrome Di	APC	Seq. gDNA	16
122	Gaucher, Sindrome Di	GBA	Seq. hot-spot gDNA	11
123	Gelsinger, Sindrome Di	SLC12A3	Seq. gDNA	26
124	Glicogenosi Tipo 5	PYGM	Seq. gDNA	20
125	Gonfi, Sindrome Di	PTCH1	MLPA	-
126	Gonfi, Sindrome Di	PTCH1	Seq. gDNA	24
127	Gonfi, Sindrome Di	PTCH2	Seq. gDNA	23
128	Huntington Lita Tipo 1, Corea Di	PRNP	Seq. gDNA	2
129	Huntington Lita Tipo 2, Corea Di	JPH3	STR & RP-PCR	5
130	Huntington, Corea Di	HTT	STR & RP-PCR	67
131	Immunodeficienza dovuta a deficit di WASP	WASP1	Seq. gDNA	-
132	Insomnia Familiare Fatale	PRNP	Seq. gDNA	2
133	Iperimmunoglobulinemia Di Assocata A Febbre Ricorrente	MVK	Seq. gDNA	11
134	Iperomifinemia	OAT	Seq. gDNA	10
135	Iperossigeno polmonare ereditaria	ACVRL1, ENG, BMPR2	MLPA	-
136	Ipertermia Maligna Tipo 1, Suscettibilita' A	RYR1	MLPA	-
137	Ipertermia Maligna Tipo 1, Suscettibilita' A	RYR1	Seq. cDNA	106
138	Ipertermia Maligna Tipo 1, Suscettibilita' A	RYR1	Seq. hot-spot gDNA	106
139	Ipertermia Maligna Tipo 5, Suscettibilita' A	CACNA1S	Seq. hot-spot gDNA	44
140	Jennedy, Malattia Di	AR	STR & RP-PCR	8
141	Krabbe, Sindrome Di	GALC	PCR per Delezione	17
142	Krabbe, Sindrome Di	GALC	Seq. gDNA	17
143	Krabbe, Sindrome Di	GALC	Seq. hot-spot gDNA	17
144	Krabbe, Sindrome Di	GALC	Seq. hot-spot gDNA	17

3/11

	Nome Malattia	Gene	Tipo Indagine	N° Eventi
143	Leber, Epilessia Di	EPM2A	Seq. gDNA	4
146	Leber, Neuropatia Ottica Di	MT-RD1, MT-RD4, MT-RD6	Seq. mtDNA	-
147	Lesch - Nyhan, Sindrome Di	HPR1	MLPA	-
148	Lesch - Nyhan, Sindrome Di	HPR1	gPCR	0
149	Lesch - Nyhan, Sindrome Di	HPR1	Seq. cDNA	0
150	Lesch - Nyhan, Sindrome Di	HPR1	Seq. gDNA	0
151	Leucodistrofia (perlefinizzante Tipo 2	GJC2	Seq. gDNA	2
152	Leucodistrofia (Metacromatica)	ARSA	Seq. gDNA	0
153	Leucodistrofia (Metacromatica)	IPSN1	Seq. gDNA	14
154	Leucodistrofia (perlefinizzante con edema della sostanza bianca)	CLCN2	Seq. gDNA	24
155	Li - Fraumeni Tipo 1, Sindrome Di	TP53	Seq. gDNA	14
156	Li - Fraumeni Tipo 2, Sindrome Di	CHEK2	Seq. gDNA	10
157	Linfedema - Dedichen, Sindrome	FDCX2	Seq. gDNA	1
158	Lipodistrofia congenita Generalizzata Di Tipo 1	AGPAT2	Seq. gDNA	0
159	Lipodistrofia Ceroidale Neurale Di Tipo 1	PPT1	Seq. gDNA	0
160	MELAS, Sindrome	MT-TL1	Seq. mtDNA	1
161	Merkes, Sindrome Di	ATP7A	Seq. gDNA	23
162	Merkes, Sindrome Di	ATP7A	MLPA	-
163	MERRF, Sindrome	MT-TK	Seq. mtDNA	1
164	Miotonia Aggravata Da Potassio	SCN5A	Seq. gDNA	24
165	Miotonia Congenita Autosomica Dominante (Thomsen)	CLCN1	Seq. gDNA	23
166	Miotonia Congenita Autosomica Dominante (Thomsen)	CLCN1 (, KCNJ2)	MLPA	-
167	Miotonia Congenita Autosomica Recessiva (Becker)	CLCN1	Seq. gDNA	23
168	Miotonia Congenita Autosomica Recessiva (Becker)	CLCN1 (, KCNJ2)	MLPA	-
169	MTHF R. Deficit Di	MTHFR	Seq. hot-spot gDNA	12
170	MTHF R. Deficit Di	MTHFR	Seq. gDNA	12
171	NARP, Sindrome	MT-ATP8	Seq. mtDNA	-
172	Nelken, Sindrome Di	SPINK5	Seq. hot-spot gDNA	33
173	Nelken, Sindrome Di	SPINK5	Seq. gDNA	33
174	Neuroblastoma tipo 3	FTL	Seq. gDNA	4
175	Neurofibromatosis	NF1	Seq. gDNA	-
176	Neuropatia Ereditaria Con (perlefinizzante Alta Pressione)	IPNF22 (KIF1B)	MLPA	-
177	Niemann - Pick A, Sindrome Di	SMPD1	Seq. gDNA	0
178	Niemann - Pick B, Sindrome Di	SMPD1	Seq. gDNA	0
179	Niemann - Pick Di Tipo C1, Sindrome Di	NPC1	Seq. gDNA	23
180	Niemann - Pick Di Tipo C2, Sindrome Di	NPC2	Seq. gDNA	5
181	Niemann - Pick, Sindrome Di	NPC1, NPC2 (SMPD1)	MLPA	-
182	Oncofibrinogeno Causa Di Deficit CBS	CBS	Seq. gDNA	17
183	Paralisi Periodica (iperkaliemica Tipo 1	SCN5A	Seq. gDNA	24
184	Paralisi Periodica (ipokaliemica)	KCNJ3	Seq. gDNA	1
185	Paralisi Periodica (ipokaliemica Tipo 1	CACNA1S	Seq. hot-spot gDNA	44
186	Paralisi Periodica (ipokaliemica Tipo 1	CACNA1S	Seq. gDNA	44
187	Paralisi Periodica (ipokaliemica Tipo 2	SCN5A	Seq. gDNA	24
188	Paralisi Periodica (ipokaliemica Tipo 2	SCN5A	Seq. hot-spot gDNA	24
189	Paralisi Periodica (Tirotoxicica Tipo 1, Suscettibilità a	CACNA1S	Seq. gDNA	44
190	Paralisi Periodica (Tirotoxicica Tipo 2, Suscettibilità a	KCNJ10	Seq. gDNA	3
191	Parastrosia Congenita Di Von Eulerburg	SCN5A	Seq. gDNA	24
192	Paraplegia Spastica	ATL1, SPAST	MLPA	-
193	Paraplegia Spastica	REEP1, SPG7	MLPA	-
194	Paraplegia Spastica Legata al Cromosoma X Di Tipo 1	L11CAM	Seq. gDNA	27
195	Paraplegia Spastica Tipo 10 Aut. Dom.	RIF5A	Seq. gDNA	29
196	Paraplegia Spastica Tipo 11 Aut. Rec.	SPG11	Seq. gDNA	40
197	Paraplegia Spastica Tipo 13 Aut. Dom.	HSPD1	Seq. gDNA	12
198	Paraplegia Spastica Tipo 15	ZFYVE20	Seq. gDNA	42
199	Paraplegia Spastica Tipo 17 Aut. Dom.	BSCL2	Seq. gDNA	11
200	Paraplegia Spastica Tipo 2	PLP1	Seq. gDNA	7
201	Paraplegia Spastica Tipo 20	SPART	Seq. gDNA	0
202	Paraplegia Spastica Tipo 21	SPG21	Seq. gDNA	0
203	Paraplegia Spastica Tipo 3 Aut. Dom.	ATL1	Seq. gDNA	14
204	Paraplegia Spastica Tipo 31 Aut. Dom.	REEP1	Seq. gDNA	7
205	Paraplegia Spastica Tipo 33 Aut. Dom.	ZFYVE27	Seq. gDNA	13
206	Paraplegia Spastica Tipo 4 Aut. Dom.	SPAST	Seq. gDNA	17
207	Paraplegia Spastica Tipo 44 Aut. Rec.	GJC2	Seq. gDNA	2
208	Paraplegia spastica Tipo 6A	GYFTB1	Seq. gDNA	0
209	Paraplegia Spastica Tipo 8 Aut. Dom.	NIPA1	Seq. gDNA	0
210	Paraplegia Spastica Tipo 7 Aut. Rec.	SPG7	Seq. gDNA	17
211	Paraplegia Spastica Tipo 8, Aut. Dom.	KIF40100	Seq. gDNA	20
212	Parkinson - NGS, Sindrome di	ATP13A1, FBXO7, LRRK2, PARK2, PARK7, PINK1, SNCA, SNCA, TAF1, VPS38	NGS	102
213	Parkinson Tipo 1 Aut. Dom., Malattia Di	SNCA	Seq. gDNA	0
214	Parkinson Tipo 13 Aut. Rec., Malattia Di	HTRA2	Seq. gDNA	0
215	Parkinson Tipo 2 Aut. Rec., Giovane, Malattia Di	PARK2	Seq. gDNA	12
216	Parkinson Tipo 5 Aut. Dom., Malattia Di	UCHL1	Seq. gDNA	0
217	Parkinson Tipo 8 Aut. Rec., Malattia Di	PINK1	Seq. gDNA	0

Handwritten signature or initials.

	Nome Malattia	Gene	Tipo Indagine	N° Esami
218	Parinson Tipo 7 Aut. Rec., Malattia Di	PARK7	Seq. gDNA	7
219	Parinson Tipo 8 Aut. Dom., Malattia Di	LRRK2	Seq. hot-spot gDNA	51
220	Parinson Tipo 8, Malattia Di	ATP13A2		
221	Parinson, Sindrome Di	LRRK2, ATP13A2, GCH1		
222	Pelizaeus - Merzbecher LRA Tipo 1, Sindrome Di	GUC2	MLPA	-
223	Pelizaeus - Merzbecher, Sindrome Di	PLP1	Seq. gDNA	3
224	Pelizaeus - Merzbecher, Sindrome Di	PLP1	MLPA	-
225	Pelizaeus - Merzbecher, Sindrome Di	PLP1	qPCR	7
226	Pendred, Sindrome Di	PLP1	Seq. gDNA	7
227	Pendred, Sindrome Di	SLC28A4	Seq. gDNA	21
228	Pendred, Sindrome Di	SLC28A4	MLPA	-
229	Peutz - Jeghers, Sindrome Di	STK11	Seq. gDNA	10
229	Peutz - Jeghers, Sindrome Di	STK11	MLPA	-
230	Pollendocrinopatia Autoimmune Di Tipo 1	AIRE	Seq. gDNA	14
231	Prader - Willi, Sindrome Di	SNRPN	Dot. UPD	-
232	Prader - Willi, Sindrome Di	SNRPN	FISH	-
233	Prader - Willi, Sindrome Di	SNRPN	MS-PCR	-
234	Prader - Willi, Sindrome Di	SNRPN, MAGEL2	MS-MLPA	-
235	Pseudotumor Elassico	ABCC8	MLPA	-
236	Pseudotumor Elassico	ABCC8	Seq. gDNA	31
237	Randu - Oyer - Weber, Sindrome Di	ENG	Seq. gDNA	15
238	Reti Associata A FOXP1, Sindrome Di	FOXP1	Seq. gDNA	1
239	Reti Associata A FOXP1, Sindrome Di	FOXP1	MLPA	-
240	Reti Associata A MECP2, Sindrome Di	MECP2	Seq. gDNA	4
241	Reti Associata A MECP2, Sindrome Di	MECP2 (CDKL5, AFX, NTNG1)	MLPA	-
242	Ritardo mentale legato ad AFX	AFX	Seq. gDNA	8
243	Russel-Silver, Sindrome di	CDKN1C, H19, IGF2, KCNQ1	MS-MLPA	-
244	Sandhoff, Malattia di	HEXB		14
245	Sclerosi Laterale Amiotrofica Con Omerone Frontotemporale Tipo 1	CBORF72	STR & RP-PCR	12
246	Sclerosi Laterale Amiotrofica Tipo 7	FLJ8	Seq. gDNA	15
247	Sclerosi Laterale Amiotrofica Tipo 1	SOD1	Seq. gDNA	6
248	Sclerosi Laterale Amiotrofica Tipo 4	SETX	Seq. gDNA	26
249	Sclerosi Tuberosa - NGS	TSC1, TSC2	NGS	65
250	Sclerosi Tuberosa Associata A TSC1	TSC1	Seq. gDNA	23
251	Sclerosi Tuberosa Associata A TSC1	TSC1	MLPA	-
252	Sclerosi Tuberosa Associata A TSC2	TSC2	Seq. gDNA	42
253	Sclerosi Tuberosa Associata A TSC2	TSC2	MLPA	-
254	Sclerosi Tuberosa Associata A TSC2	TSC2	Seq. gDNA	42
255	Sclerosi Tuberosa Associata A TSC2	TSC2	Seq. gDNA	20
256	Sclerosi Tuberosa Associata A TSC2	TSC2	Seq. gDNA	20
257	Sordità - Deafonia - Alafia Orlca, Sindrome	TNFR2A	Seq. gDNA	2
257	Sordità Autosomica Recessiva	GJB2, GJB3, GJB6, POU3F4 (WFS1)	MLPA	-
258	Sordità Autosomica Recessiva 1A	GJB2	Seq. gDNA	2
259	Sordità Autosomica Recessiva 1B	GJB6	AS-PCR	3
260	Sordità indotta Da Aminoglicosidi	MTRNR1	Seq. mdDNA	-
261	SUFU, Sindrome Associata Al Gene	SUFU	Seq. gDNA	12
262	Tay-Sachs	HEXA		14
263	Tetrasapietosi emorragica ereditaria	ACVRL1, ENG, BMPR2	MLPA	-
264	Tetrasapietosi Emorragica Ereditaria - NGS	ACVRL1, ENG, GDF2, SMAD4	NGS	37
265	Tetrasapietosi emorragica ereditaria tipo 1	ENG	Seq. gDNA	18
266	Tetrasapietosi emorragica ereditaria tipo 2	ACVRL1	Seq. gDNA	10
267	TP53, Patologia Associata A	TP53	Seq. gDNA	14
268	TP53, Patologia Associata A	TP53	Seq. gDNA	14
269	Tumore Di Wilms-Aneuploidi Anomali Genitali-Ritardo Mentale, Sindrome	PAX6	MLPA	13
270	Unghie Gialle, Sindrome Di	FOXC2	MLPA	-
271	Unghie Gialle, Sindrome Di	FOXC2	Seq. gDNA	1
272	Veno-occlusiva Epatica Con Immunodeficienza, Malattia	SP110	Seq. hot-spot gDNA	19
273	Wanderburg Di Tipo 1, Sindrome Di	PAX3	MLPA	-
274	Wanderburg Di Tipo 1, Sindrome Di	PAX3	Seq. gDNA	10
275	Wilson, Sindrome Di	ATP7B	MLPA	-
276	Wilson, Sindrome Di	ATP7B	Seq. gDNA	21
277	Wilson, Sindrome Di	ATP7B	Seq. gDNA	21
278	Wilson Tipo 2, Sindrome Di	CISD2	Seq. gDNA	3
279	X-Fragile, Sindrome Di	FMR1	MLPA	-
280	X-Fragile, Sindrome Di	FMR1	STR & RP-PCR	-
281	X-Fragile, Sindrome Di	FMR1	Southern Blot	-

Costanza di I ongari 7 maggio 2018

Elenco aggiornato al 2 maggio 2018