

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

è titolare di accreditamento istituzionale in virtù della delibera della

Giunta Regionale del Veneto adottata in data 22 novembre 2017 n.

1877 per l'erogazione della/e seguente/i funzione/i esercitata/e in re-

gime ambulatoriale per conto del SSR: 03 medicina di laboratorio

(limitatamente alla genetica medica per malattie rare);

- che in base alla programmazione sanitaria regionale del Veneto, di

cui alla D.G.R.V. n. 2166/2017 è necessario avvalersi dell'attività di

strutture private accreditate che operino per conto e con oneri a carico

del SSR, soggetti da considerare sinergici con le strutture pubbliche

per il perseguimento degli obiettivi di politica sanitaria nazionale e re-

gionale;

- 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 fabbi-

sogno 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

Fondazione Malattie Rare "Mauro Baschiroto" 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 Baschiroto, in qualità di legale rappresentante pro-tempore/ amministratore/titolare, il quale dichiara, consapevole delle responsabilità penali previste dall'art. 76 del D.P.R. 445/2000, di non essere stato condannato con provvedimento passato in giudicato (inclusi sentenze pronunciate a seguito di applicazione della pena su richiesta delle parti, decreto penale di condanna) per reati che comportano l'incapacità di contrarre con la p.a.

si conviene e si stipula il seguente:

ACCORDO CONTRATTUALE

Art. 1 Tipologia e volume delle prestazioni

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

Art. 2 Governo delle liste d'attesa

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

2. Le Aziende UU.LL.SSSS., ai sensi dell'art. 38 della L.R. 30/12/2016 n. 30, hanno l'obbligo di erogare le prestazioni sanitarie di cui alla presente legge nei confronti dei propri assistiti, anche tramite l'offerta delle aziende ospedaliere nonché degli erogatori privati accreditati previa stipula degli appositi accordi contrattuali previsti dall'articolo 8-



	quinquies del decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502 "Riordino	
	della disciplina in materia sanitaria, a norma dell'articolo 1 della legge	
	23 ottobre 1992, n. 421."	
	3. Per le finalità di cui al comma 1, le Aziende UU.LL.SSSS. e ospede-	
	daliere, <u>anche tramite gli erogatori privati accreditati</u> , devono rispetta-	
	re nei confronti dei propri assistiti i tempi massimi di attesa per l'ac-	
	cesso 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 tem-	
	po di accesso alle prestazioni sanitarie considerando la data della ri-	
	chiesta 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 90 giorni dalla prenotazione se-	
	condo 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 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 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.

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;

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

L'erogatore si impegna altresì ad emettere nota di accredito entro il 31 gennaio 2020 relativamente alle eventuali prestazioni non remunerate in supero al tetto di spesa di ciascuna branca specialistica determinato dal presente contratto.

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

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

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

- verifiche e controlli nell'ambito del sistema sanitario;

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

- rispetto dei protocolli di appropriatezza erogativa e prescrittiva ex

D.G.R.V. n. 984/2014 di cui all'allegato 2 del presente accordo

contrattuale;

- identificazione della ricetta: classificare (etichettare) ogni ricetta-

del SSN con:

1) COGNOME e NOME del paziente;

2) TIPOLOGIA di MUTAZIONE : nota / non nota;

3) NOME MALATTIA secondo l'elenco/Carta dei Servizi

dell'erogatore (allegato 3 del presente accordo contrattuale);

- compartecipazione alle spese da parte del cittadino;

- gestione unicamente attraverso i C.U.P. (ex U.L.SS. nn. 5 e 6)

dell'Azienda U.L.SS. delle agende relativamente alle prestazioni

ambulatoriali purché l'Azienda U.L.SS. garantisca l'interscambio

in tempo reale delle prenotazioni in agenda e di eventuali disdet-

te e/o a spostamenti;

Trimestralmente l'U.L.SS. effettuerà controlli incrociati tra il flus-

so SPS (Schede Prestazioni Specialistiche) delle prestazioni

erogate e le prestazioni richieste dall'Azienda nella presente

contrattazione di cui all'allegato 1); in caso di scostamento mag-

giore del 15% sulle quantità richieste per tipologia, all'interno del-

la singola branca, sarà cura dell'Azienda richiamare l'erogatore

ad un più corretto e puntuale rispetto della programmazione con-

trattata;

- mantenimento e adeguamento continuo ai requisiti prescritti in

materia di autorizzazione all'esercizio e accreditamento istituzio-

	nale;	
	- 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.	
	<u>Art. 4 Obblighi dell'Azienda</u>	
	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 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 even-	

tuali 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

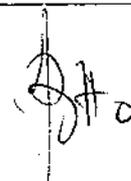
L'erogatore privato accreditato si impegna a mantenere nel tempo i requisiti autorizzativi e di accreditamento previsti dalla normativa statale e regionale vigente. Si impegna, inoltre, ad eseguire le prestazioni nel rispetto degli *standards* previsti dalla legge regionale n. 22/2002 e s.m.i. e dai 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'01/01/2019 al 31/12/2019. 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 socio-sanitaria, dando atto di conoscerne il contenuto con particolare riferimento al fatto che:

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

b) ogni mutamento incidente su caratteristiche soggettive - attuato previa acquisizione di parere favorevole del Direttore Generale dell'Azienda - (ad es. cessione ramo d'azienda, fusione, scorporo, subentro di altro titolare, ecc) ed oggettive (ad es. spostamento sede operativa) dell'erogatore, deve essere tempestivamente comunicato alla Regione e all'Azienda competente territorialmente. L'Azienda si riserva di risolvere o meno il presente accordo contrattuale, fornendo all'erogatore decisione motivata. La Regione opererà le verifiche di propria competenza;

c) la perdita di un requisito soggettivo od oggettivo prescritto in capo all'erogatore previamente accertato dall'Azienda, determina l'avvio della procedura di revoca del provvedimento di accreditamento e la risoluzione di diritto del presente accordo contrattuale. Nel corso del

procedimento per la revoca dell'accreditamento, il presente accordo contrattuale può essere sospeso dalla Regione anche su proposta dell'Azienda.

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

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

Con riferimento al D.Lgs n. 196/2003 recante "*Codice in materia di protezione dei dati personali*" e al nuovo Regolamento (UE) 2016/679 del parlamento Europeo e del Consiglio del 27 aprile 2016 relativo alla protezione delle persone fisiche con riguardo al trattamento e alla libera circolazione dei dati personali, destinato alla diretta applicazione in tutti gli Stati membri dell'Unione Europea a decorrere dal 25 maggio 2018.

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

L'Erogatore, nella qualità sopra descritta, si impegna, in particolare,



	ad operare nel continuativo rispetto dei principi posti dall'art. 11 del	
	D.Lgs. 196/2003 in merito all'esigenza di correttezza, liceità, esattezza, pertinenza e completezza del trattamento medesimo; a mantenere	
	la più completa riservatezza sui dati trattati e sulla tipologia di trattamento effettuata; conservare i dati per un periodo non superiore a	
	quello necessario per gli scopi del trattamento.	
	L'erogatore si impegna altresì ad osservare quanto previsto nel documento (Misure minime di sicurezza e documento programmatico	
	sulla sicurezza - delibera U.L.SS. del 24/01/2018 n. 86) e a porre in	
	essere le misure di sicurezza disposte dalla normativa vigente, allo	
	scopo di ridurre al minimo i rischi di distruzione o perdita, anche accidentale, di dati personali nonché di accesso non autorizzato o di trattamento non consentito o non conforme alle finalità per le quali essi	
	sono raccolti.	
	Per tutto quanto non espressamente previsto, si rinvia alle disposizioni generali vigenti in materia di protezione dei dati personali.	
	<u>Art. 9 Adeguamento dell'accordo contrattuale a disposizioni nazionali e regionali.</u>	
	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.	
	<u>Art. 10 Modifiche e integrazioni dell'accordo contrattuale</u>	
	Eventuali modifiche o integrazioni al presente accordo contrattuale, potranno essere inserite previa acquisizione del parere favorevole del-	

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

Per l'azienda

Per l'erogatore

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

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

Direttore Generale

Il Legale Rappresentante

(Giovanni Pavesi)

(Prof. Giuseppe Baschirotto)



Giovanni Pavesi

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

Giuseppe Baschirotto

Vicenza, **27 FEB. 2010**

Per l'azienda

Per l'erogatore

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

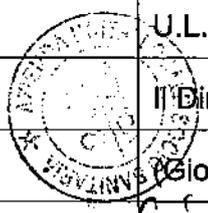
Fond."Mauro Baschirotto" B.I.R.D. onlus

Il Direttore Generale

Il Legale Rappresentante

(Giovanni Pavese)

(Prof. Giuseppe Baschirotto)



Giovanni Pavese

Giuseppe Baschirotto

PRESTAZIONI in CONTRATTO
TRA AZIENDA ULSS n. 8 BERICA E L'EROGATORE PRIVATO ACCREDITATO
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 01/01/2019 AL 31/12/2019

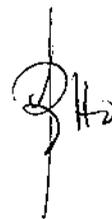
CODPRE	Descrizione Prestazione	QTA indicativa 2019	QTA indicativa MENSILE 2019	BUDGET 2019
003	LABORATORIO ANALISI - Limitatamente alla Genetica Medica -			
91.35.6	CONSULENZA COLLEGATA AL TEST GENETICO			
89.7B.1	PRIMA VISITA DI GENETICA MEDICA. Incluso: Primo colloquio, Costruzione di un albero familiare, 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			
91.29.3	ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA. Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi			
91.30.1	ANALISI DI MUTAZIONI DEL DNA. Con Reverse Dot Blot (da 2 a 10 mutazioni)			
91.30.2	ANALISI DI POLIMORFISMI (str, VNTR). Con reazione polimerasica a catena ed elettroforesi (per locus)			
91.30.3	ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp)			
91.36.4	DIGESTIONE DI DNA CON ENZIMI DI RESTRIZIONE.			
91.30.C	ANALISI GENETICA DELLA FIBROSI CISTICA (Screening della fibrosi cistica)			
91.36.5	ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale). Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali			
91.49.2	PRELIEVO DI SANGUE VENOSO.			
IMPORTO BUDGET ANNO 2019				60.238,58



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

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

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



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

Unità di Genetica Medica

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

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

	Nome Malattia	Gene	Tipo indagine	N° Esoni
1	Acidosi Renale Tubulare, Distale, Aut. Dominante	SLC4A1	Seq. gDNA	20
2	Acidosi Renale Tubulare, Distale, Aut. Recessiva	ATP6VOA4	Seq. gDNA	23
3	Acidosi Renale Tubulare, Distale, Aut. Recessiva	SLC4A1	Seq. gDNA	20
4	Aciduria mevalonica	MVK	Seq. gDNA	11
5	Acondroplasia	FGFR3	Dig. Enz.	1
6	Acondroplasia	FGFR3	Seq. hot-spot 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	Allan-Herndon-Dudley, Sindrome di -	SLC16A2	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. hot-spot 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	Det. UPD	10
19	Angelman, Sindrome Di	UBE3A	FISH	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	Aniridia	PAX6	Seq. gDNA	13
24	Aniridia	PAX6	MLPA	13
25	Atassia Con Aprassia Oculomotoria Tipo 1	APTX	Seq. gDNA	9
26	Atassia Con Aprassia Oculomotoria Tipo 1	APTX, SETX, FXN	MLPA	-
27	Atassia Con Aprassia Oculomotoria Tipo 2	APTX, SETX, FXN	MLPA	-
28	Atassia Con Aprassia Oculomotoria Tipo 2	SETX	Seq. gDNA	26
29	Atassia Con Deficit vitamina E	TTPA	Seq. gDNA	5
30	Atassia Spastica Di Tipo Charlevoix - Saguenay	SACS	Seq. gDNA	10
31	Atassia Spinocerebellare Autosomica Recessiva Tipo 1	SETX	Seq. gDNA	26
32	Atassia Spinocerebellare Di Tipo 1	ATXN1	STR	9
33	Atassia Spinocerebellare Di Tipo 2	ATXN2	STR & RP-PCR	25
34	Atassia Spinocerebellare Di Tipo 3	ATXN3	STR	11
35	Atassia Spinocerebellare Di Tipo 5	SPTBN2	Seq. gDNA	37
36	Atassia Spinocerebellare Di Tipo 6	CACNA1A	STR	47
37	Atassia Spinocerebellare Di Tipo 7	ATXN7	STR & RP-PCR	14
38	Atassia Spinocerebellare Di Tipo 8	ATXN8OS	STR & RP-PCR	4
39	Atassia Spinocerebellare Di Tipo 10	ATXN10	STR & RP-PCR	12
40	Atassia Spinocerebellare Di Tipo 11	TTBK2	Seq. gDNA	14
41	Atassia Spinocerebellare Di Tipo 12	PPP2R2B	STR	10
42	Atassia Spinocerebellare Di Tipo 13	KCNK3	Seq. gDNA	4
43	Atassia Spinocerebellare Di Tipo 14	PRKCG	Seq. gDNA	18
44	Atassia Spinocerebellare Di Tipo 15	ITPR1	MLPA	58
45	Atassia Spinocerebellare Di Tipo 17	TBP	STR	8
46	Atassia Spinocerebellare Di Tipo 21	SCA21		
47	Atassia Spinocerebellare Di Tipo 27	FGF14	Seq. gDNA	6
48	Atassia Spinocerebellare Di Tipo 28	AFG3L2	Seq. gDNA	17
49	Atassia Spinocerebellare Di Tipo 36	NOP56	STR & RP-PCR	12
50	Atassie Spinocerebellari Autosomiche Recessive	APTX, SETX, FXN	MLPA	-
51	1,2,3,6,7,8,10,12,17,36,DRPLA	-	STR & RP-PCR	-
52	Atrofia Muscolare Spinale	SMN1	Dig. 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	IGHMBP2		
58	Atrofia Muscolare Spinale Legata Al Cromosoma X Tipo 2	UBE1	Seq. gDNA	27
59	Barter 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, KCNQ1	MS-MLPA	-
63	Berardinelli-Seip Tipo 2, Lipodistrofia Congenita Di	BSCL2	Seq. gDNA	11
64	Brugada, Sindrome Di	KCNE3	Seq. gDNA	1
65	CADASIL	NOTCH3	Seq. gDNA	33
66	CADASIL/CARASIL - NGS, Sindrome	NOTCH3, HTRA1	NGS	42
67	Calcificazione idiopatica dei gangli basali	PDGFB, PDGFRB, SLC20A2, XPR1	NGS	55
68	Calcificazione idiopatica dei gangli basali (SLC20A2)	SLC20A2	Seq. gDNA	11
69	Catarrata - Iperferritinemia, Sindrome	FTL	Seq. gDNA	4

	Nome Malattia	Gene	Tipo indagine	N° Esoni
70	Charcot - Marie - Tooth 1B	MPZ	Seq. gDNA	6
71	Charcot - Marie - Tooth 2A2	MFN2	Seq. gDNA	19
72	Charcot - Marie - Tooth 2J	MPZ	Seq. gDNA	6
73	Charcot - Marie - Tooth 1A	PMP22	JS PCR	4
74	Charcot - Marie - Tooth 1A	PMP22	STR	4
75	Charcot - Marie - Tooth 1A	PMP22	qPCR	4
76	Charcot - Marie - Tooth 1A	PMP22 (, KIF1B)	MLPA	-
77	Charcot - Marie - Tooth 2D	GARS	Seq. gDNA	17
78	Charcot - Marie - Tooth Legata Al Cromosoma X Tipo 1	GJB1	Seq. gDNA	2
79	Charcot - Marie - Tooth Legata Al Cromosoma X Tipo 1	GJB1	MLPA	-
80	Corea Ereditaria Benigna	NKX2-1	Seq. gDNA	3
81	Corea Ereditaria Benigna	NKX2-1	MLPA	-
82	Creutzfeldt - Jakob, Malattia Di	PRNP	Seq. gDNA	2
83	Darier - White, Sindrome Di	ATP2A2	Seq. gDNA	21
84	Deficit Multiplo Di Sulfatasi	SUMF1	Seq. gDNA	9
85	Deficit SHOX, Sindrome da	SHOX	Seq. gDNA	6
86	Deficit SHOX, Sindrome da	SHOX	MLPA	-
87	Demenza Frontotemp. Associata A Granulina	GRN	Seq. gDNA	13
88	Demenza Frontotemporale	GRN, MAPT	MLPA	-
89	Demenza Frontotemporale Con Parkinsonismo Chr. 17	MAPT	Seq. gDNA	15
90	Dentato-Rubro-Pallido-Luisiana, Atrofia	ATN1	STR & RP-PCR	10
91	Diabete Insipido Nefrogenico Legato Ad AQP2	AQP2	Seq. gDNA	4
92	Diabete Insipido Nefrogenico Legato Ad AVPR2	AVPR2	Seq. gDNA	3
93	Difetti del tubo neurale	VANGL1	Seq. gDNA	8
94	Distrofia Comeale Di Groenouw Tipo I	TGFBI	Seq. hot-spot gDNA	17
95	Distrofia Comeale Legata a TGFBI	TGFBI	Seq. gDNA	17
96	Distrofia Comeale Tipo Avellino	TGFBI	Seq. hot-spot gDNA	17
97	Distrofia Comeale Tipo Reis - Bucklers	TGFBI	Seq. hot-spot gDNA	17
98	Distrofia Comeale Tipo Thiel - Behnke	TGFBI	Seq. hot-spot gDNA	17
99	Distrofia Cristallina Corneoretinica di Bietti	CYP4V2	Seq. gDNA	11
100	Distrofia Cristallina Corneoretinica di Bietti	CYP4V2	MLPA	-
101	Distrofia Miotonica Tipo 1	DMPK	STR & RP-PCR	15
102	Distrofia Miotonica Tipo 2	CNBP	STR & RP-PCR	5
103	Emocromatosi Ereditaria	HFE, SLC40A1, TFR2, HFE2, HAMP	MLPA	-
104	Emocromatosi Ereditaria Tipo 1	HFE	Dig. Enz.	6
105	Emocromatosi Ereditaria Tipo 1	HFE	Seq. gDNA	6
106	Emocromatosi Ereditaria Tipo 1	HFE	Seq. hot-spot gDNA	6
107	Emocromatosi Ereditaria Tipo 2A	HFE2	Seq. gDNA	4
108	Emocromatosi Ereditaria Tipo 2B	HAMP	Seq. gDNA	3
109	Emocromatosi Ereditaria Tipo 3	TFR2	Seq. gDNA	18
110	Emocromatosi Ereditaria Tipo 4	SLC40A1	Seq. gDNA	8
111	Encefalopatia Epilettica Della Prima Infanzia Di Tipo 2	CDKL5	Seq. gDNA	21
112	Encefalopatia Epilettica Della Prima Infanzia Di Tipo 2	CDKL5	MLPA	-
113	Farber, Sindrome Di	ASAHI	Seq. gDNA	14
114	Fattore II	F2	Seq. hot-spot gDNA	14
115	Fattore V Di Leiden	F5	Seq. hot-spot gDNA	25
116	Fibrosi Cistica	CFTR	Reverse dot-Blot	27
117	Fibrosi Cistica	CFTR	Seq. gDNA	27
118	Fibrosi Cistica	CFTR	MLPA	-
119	Friedreich, Atassia Di	FXN	STR & RP-PCR	6
120	Friedreich, Atassia Di	FXN	Seq. gDNA	6
121	Friedreich, Atassia Di	FXN	Long Range PCR	6
122	Gardner, sindrome Di	APC	MLPA	-
123	Gardner, sindrome Di	APC	Seq. gDNA	16
124	Gaucher, Sindrome Di	GBA	Seq. hot-spot gDNA	11
125	Gitelman, Sindrome Di	SLC12A3	Seq. gDNA	26
126	Glicogenosi Tipo 5	PYGM	Seq. gDNA	20
127	Gorlin, Sindrome Di	PTCH1	MLPA	-
128	Gorlin, Sindrome Di	PTCH1	Seq. gDNA	24
129	Gorlin, Sindrome Di	PTCH2	Seq. gDNA	22
130	Huntington Like Tipo 1, Corea Di	PRNP	Seq. gDNA	2
131	Huntington Like Tipo 2, Corea Di	JPH3	STR & RP-PCR	5
132	Huntington, Corea Di	HTT	STR & RP-PCR	67
133	Immunodeficienza dovuta a deficit di WASP	WIPF1	Seq. gDNA	-
134	Insomnia Familiare Fatale	PRNP	Seq. gDNA	2
135	Iperimmunoglobulinemia D Associata A Febbre Ricorrente	MVK	Seq. gDNA	11
136	Iperomitinemia	OAT	Seq. gDNA	10
137	Iperensione polmonare ereditabile	ACVRL1, ENG, BMPR2	MLPA	-
138	Ipertermia Maligna Tipo 1, Suscettibilita' A	RYR1	MLPA	-
140	Ipertermia Maligna Tipo 1, Suscettibilita' A	RYR1	Seq. cDNA	106
141	Ipertermia Maligna Tipo 1, Suscettibilita' A	RYR1	Seq. hot-spot gDNA	106
142	Ipertermia Maligna Tipo 5, Suscettibilita' A	CACNA1S	Seq. hot-spot gDNA	44
143	Kennedy, Malattia Di	AR	STR & RP-PCR	8
144	Krabbe, Sindrome Di	GALC	PCR per Delezione	17

	Nome Malattia	Gene	Tipo indagine	N° Esoni
145	Krabbe, Sindrome Di	GALC	Seq. gDNA	17
146	Krabbe, Sindrome Di	GALC	Seq. hot-spot gDNA	17
147	Lafora, Epilessia Di	EPM2A	Seq. gDNA	4
148	Leber, Neuropatia Ottica Di	MT-ND1, MT-ND4, MT-ND6	Seq. mtDNA	-
149	Lesch - Nyhan, Sindrome Di	HPRT1	MLPA	-
150	Lesch - Nyhan, Sindrome Di	HPRT1	qPCR	9
151	Lesch - Nyhan, Sindrome Di	HPRT1	Seq. cDNA	9
152	Lesch - Nyhan, Sindrome Di	HPRT1	Seq. gDNA	9
153	Leucodistrofia Ipmielinizzante Tipo 2	GJC2	Seq. gDNA	2
154	Leucodistrofia Metacromatica	ARSA	Seq. gDNA	8
155	Leucodistrofia Metacromatica	PSAP	Seq. gDNA	14
156	Leucoencefalopatia con edema della sostanza bianca	CLCN2	Seq. gDNA	24
157	Li - Fraumeni Tipo 1, Sindrome Di	TP53	Seq. gDNA	14
158	Li - Fraumeni Tipo 2, Sindrome Di	CHEK2	Seq. gDNA	16
159	Linfedema - Distichiasi, Sindrome	FOXC2	Seq. gDNA	1
160	Lipodistrofia congenita Generalizzata Di Tipo 1	AGPAT2	Seq. gDNA	6
161	Lipofuscinosi Ceroidale Neuronale Di Tipo 1	PPT1	Seq. gDNA	9
162	MELAS, Sindrome	MT-TL1	Seq. mtDNA	1
163	Menkes, Sindrome Di	ATP7A	Seq. gDNA	23
164	Menkes, Sindrome Di	ATP7A	MLPA	-
165	MERRF, Sindrome	MT-TK	Seq. mtDNA	1
166	Miotonia Aggravata Da Potassio	SCN4A	Seq. gDNA	24
167	Miotonia Congenita Autosomica Dominante (Thomsen)	CLCN1	Seq. gDNA	23
168	Miotonia Congenita Autosomica Dominante (Thomsen)	CLCN1 (, KCNJ2)	MLPA	-
169	Miotonia Congenita Autosomica Recessiva (Becker)	CLCN1	Seq. gDNA	23
170	Miotonia Congenita Autosomica Recessiva (Becker)	CLCN1 (, KCNJ2)	MLPA	-
171	MTHFR, Deficit Di	MTHFR	Seq. hot-spot gDNA	12
172	MTHFR, Deficit Di	MTHFR	Seq. gDNA	12
173	NARP, Sindrome	MT-ATP6	Seq. mtDNA	-
174	Netherton, Sindrome Di	SPINK5	Seq. hot-spot gDNA	33
175	Netherton, Sindrome Di	SPINK5	Seq. gDNA	33
176	Neuroferritinopatia tipo 3	FTL	Seq. gDNA	4
177	Neurofibromatosi	NF1	Seq. gDNA	-
178	Neuropatia Ereditaria Con Ipersensibilità Alla Pressione	PMP22 (KIF1B)	MLPA	-
179	Niemann - Pick A, Sindrome Di	SMPD1	Seq. gDNA	6
180	Niemann - Pick B, Sindrome Di	SMPD1	Seq. gDNA	6
181	Niemann - Pick Di Tipo C1 , Sindrome Di	NPC1	Seq. gDNA	25
182	Niemann - Pick Di Tipo C2 , Sindrome Di	NPC2	Seq. gDNA	5
183	Niemann - Pick, Sindrome Di	NPC1, NPC2 (SMPD1)	MLPA	-
184	Omocisteinuria Classica Da Deficit CBS	CBS	Seq. gDNA	17
185	Paralisi Periodica Iperkaliemica Tipo 1	SCN4A	Seq. gDNA	24
186	Paralisi Periodica Ipokaliemica	KCNE3	Seq. gDNA	1
187	Paralisi Periodica Ipokaliemica Tipo 1	CACNA1S	Seq. hot-spot gDNA	44
188	Paralisi Periodica Ipokaliemica Tipo 1	CACNA1S	Seq. gDNA	44
189	Paralisi Periodica Ipokaliemica Tipo 2	SCN4A	Seq. gDNA	24
190	Paralisi Periodica Ipokaliemica Tipo 2	SCN4A	Seq. hot-spot gDNA	24
191	Paralisi Periodica Tireotossica Tipo 1, Suscettibilità a	CACNA1S	Seq. gDNA	44
192	Paralisi Periodica Tireotossica Tipo 2, Suscettibilità a	KCNJ18	Seq. gDNA	3
193	Paramiotonia Congenita Di Von Eulenburg	SCN4A	Seq. gDNA	24
194	Paraplegia Spastica	ATL1, SPAST	MLPA	-
195	Paraplegia Spastica	REEP1, SPG7	MLPA	-
196	Paraplegia Spastica Legata al Cromosoma X di Tipo 1	L1CAM	Seq. gDNA	27
197	Paraplegia Spastica Tipo 10 Aut. Dom.	KIF5A	Seq. gDNA	29
198	Paraplegia Spastica Tipo 11 Aut. Rec.	SPG11	Seq. gDNA	40
199	Paraplegia Spastica Tipo 13 Aut. Dom.	HSPD1	Seq. gDNA	12
200	Paraplegia Spastica Tipo 15	ZFYVE26	Seq. gDNA	42
201	Paraplegia Spastica Tipo 17 Aut. Dom.	BSCL2	Seq. gDNA	11
202	Paraplegia Spastica Tipo 2	PLP1	Seq. gDNA	7
203	Paraplegia Spastica Tipo 20	SPART	Seq. gDNA	9
204	Paraplegia Spastica Tipo 21	SPG21	Seq. gDNA	9
205	Paraplegia Spastica Tipo 3 Aut. Dom.	ATL1	Seq. gDNA	14
206	Paraplegia Spastica Tipo 31 Aut. Dom.	REEP1	Seq. gDNA	7
207	Paraplegia Spastica Tipo 33 Aut. Dom.	ZFYVE27	Seq. gDNA	13
208	Paraplegia Spastica Tipo 4 Aut. Dom.	SPAST	Seq. gDNA	17
209	Paraplegia Spastica Tipo 44 Aut. Rec.	GJC2	Seq. gDNA	2
210	Paraplegia spastica Tipo 5A	CYP7B1	Seq. gDNA	6
211	Paraplegia Spastica Tipo 6 Aut. Dom.	NIPA1	Seq. gDNA	5
212	Paraplegia Spastica Tipo 7 Aut. Rec.	SPG7	Seq. gDNA	17
213	Paraplegia Spastica Tipo 8, Aut. Dom.	KIAA0196	Seq. gDNA	29
214	Parkinson - NGS, Sindrome di	ATP13A2, FBXO7, LRRK2, PARK2, PARK7, PINK1, SLC6A3, SNCA, TAF1, VPS35	NGS	192
215	Parkinson Tipo 1 Aut. Dom., Malattia Di	SNCA	Seq. gDNA	6
216	Parkinson Tipo 13 Aut. Rec., Malattia Di	HTRA2	Seq. gDNA	8
217	Parkinson Tipo 2 Aut. Rec. Giovanile, Malattia Di	PARK2	Seq. gDNA	12

1
B
ho

	<i>Nome Malattia</i>	<i>Gene</i>	<i>Tipo indagine</i>	<i>N° Esoni</i>
218	Parkinson Tipo 5 Aut. Dom., Malattia Di	UCHL1	Seq. gDNA	9
219	Parkinson Tipo 6 Aut. Rec., Malattia Di	PINK1	Seq. gDNA	8
220	Parkinson Tipo 7 Aut. Rec., Malattia Di	PARK7	Seq. gDNA	7
221	Parkinson Tipo 8 Aut. Dom., Malattia Di	LRRK2	Seq. hot-spot gDNA	51
222	Parkinson Tipo 9, Malattia Di	ATP13A2		
223	Parkinson, Sindrome Di	LRRK2, ATP13A2, GCH1	MLPA	-
224	Pelizaeus - Merzbacher Like Tipo 1, Sindrome Di	GJC2	Seq. gDNA	2
225	Pelizaeus - Merzbacher, Sindrome Di	PLP1	MLPA	-
226	Pelizaeus - Merzbacher, Sindrome Di	PLP1	qPCR	7
227	Pelizaeus - Merzbacher, Sindrome Di	PLP1	Seq. gDNA	7
228	Pendred, Sindrome Di	SLC26A4	Seq. gDNA	21
229	Pendred, Sindrome Di	SLC26A4	MLPA	-
230	Peutz - Jeghers, Sindrome Di	STK11	Seq. gDNA	10
231	Peutz - Jeghers, Sindrome Di	STK11	MLPA	-
232	Poliendocrinopatia Autoimmune Di Tipo 1	AIRE	Seq. gDNA	14
233	Prader - Willi, Sindrome Di	SNRPN	Det. UPD	-
234	Prader - Willi, Sindrome Di	SNRPN	FISH	-
235	Prader - Willi, Sindrome Di	SNRPN	MS-PCR	-
236	Prader - Willi, Sindrome Di	SNRPN, MAGEL2	MS-MLPA	-
237	Pseudoxantoma Elastico	ABCC6	MLPA	-
238	Pseudoxantoma Elastico	ABCC6	Seq. gDNA	31
239	Rendu - Osler - Weber, Sindrome Di	ENG	Seq. gDNA	16
240	Rett Associata A FOXP1, Sindrome Di	FOXP1	Seq. gDNA	1
241	Rett Associata A FOXP1, Sindrome Di	FOXP1	MLPA	-
242	Rett Associata A MECP2, Sindrome Di	MECP2	Seq. gDNA	4
243	Rett Associata A MECP2, Sindrome Di	MECP2 (CDKL5, ARX, NTNG1)	MLPA	-
244	Ritardo mentale legato ad ARX	ARX	Seq. gDNA	5
245	Russel-Silver, Sindrome di	CDKN1C, H19, IGF2, KCNQ1	MS-MLPA	-
246	Sandhoff, Malattia di	HEXB		14
247	Sclerosi Laterale Amiotrofica Con Demenza Frontotemporale Tipo 1	C9ORF72	STR & RP-PCR	12
248	Sclerosi Laterale Amiotrofica Tipo ?	FUS	Seq. gDNA	15
249	Sclerosi Laterale Amiotrofica Tipo 1	SOD1	Seq. gDNA	5
250	Sclerosi Laterale Amiotrofica Tipo 4	SETX	Seq. gDNA	26
251	Sclerosi Tuberosa - NGS	TSC1, TSC2	NGS	65
252	Sclerosi Tuberosa Associata A TSC1	TSC1	Seq. gDNA	23
253	Sclerosi Tuberosa Associata A TSC1	TSC1	MLPA	-
254	Sclerosi Tuberosa Associata A TSC2	TSC2	Seq. gDNA	42
255	Sclerosi Tuberosa Associata A TSC2	TSC2	MLPA	-
256	Sclerosi Tuberosa Associata A TSC2	TSC2	Seq. cDNA	42
257	Sferocitosi, Tipo 4	SLC4A1	Seq. gDNA	20
258	Sordità - Distonia - Atrofia Ottica, Sindrome	TIMM8A	Seq. gDNA	2
259	Sordità Autosomica Recessiva	GJB2, GJB3, GJB6, POU3F4 (WFS1)	MLPA	-
260	Sordità Autosomica Recessiva 1A	GJB2	Seq. gDNA	2
259	Sordità Autosomica Recessiva 1B	GJB6	AS-PCR	3
260	Sordità Indotta Da Aminoglicosidici	MTRNR1	Seq. mtDNA	-
261	Sordità Non sindromica	GJB2, GJB3, GJB6, POU3F4, WFS1	MLPA	-
262	Sordità Non sindromica Tipo 1A (GJB2)	GJB2	Seq. gDNA	2
263	SUFU, Sindrome Associate Al Gene	SUFU	Seq. gDNA	12
264	Tay-Sachs	HEXA		14
265	Teleangectasia emorragica ereditaria	ACVRL1, ENG, BMPR2	MLPA	-
266	Teleangectasia Emorragica Ereditaria - NGS	ACVRL1, ENG, GDF2, SMAD4	NGS	37
267	Teleangectasia emorragica ereditaria tipo 1	ENG	Seq. gDNA	16
268	Teleangectasia emorragica ereditaria tipo 2	ACVRL1	Seq. gDNA	10
269	Test indiretto mediante STR (-)		STR & RP-PCR	
270	TP53, Patologie Associate A	TP53	Seq. gDNA	14
271	TP63, Patologie Associate A	TP63	Seq. gDNA	14
272	Tumore Di Wilms-Aniridia-Anomalie Genitali-Ritardo Mentale, Sindrome	PAX6	MLPA	13
273	Unghie Gialle, Sindrome Di	FOXC2	MLPA	-
274	Unghie Gialle, Sindrome Di	FOXC2	Seq. gDNA	1
275	Veno-occlusiva Epatica Con Immunodeficienza, Malattia	SP110	Seq. hot-spot gDNA	19
276	Waardenburg Di Tipo 1, Sindrome Di	PAX3	MLPA	-
277	Waardenburg Di Tipo 1, Sindrome Di	PAX3	Seq. gDNA	10
278	Wilson, Sindrome Di	ATP7B	MLPA	-
279	Wilson, Sindrome Di	ATP7B	Seq. cDNA	21
280	Wilson, Sindrome Di	ATP7B	Seq. gDNA	21
281	Wolfram Tipo 2, Sindrome Di	CISD2	Seq. gDNA	3
282	X-Fragile, Sindrome Di	FMR1	MLPA	-
283	X-Fragile, Sindrome Di	FMR1	STR & RP-PCR	-
284	X-Fragile, Sindrome Di	FMR1	Southern Blot	-