

Unità Operativa di GENETICA MEDICA
Azienda Ospedaliera Universitaria S.Anna AOSPFE, Ferrara
Direttore: Prof.ssa Alessandra Ferlini
www.ospfe.it/geneticamedica

Attività' diagnostiche	Prestazioni DESCRIZIONE DA CATALOGO	DESCRIZIONE (CODICE DMR) SECONDO NOMENCLATORE Regionale in vigore da 15.07.2024)	CODICE SOLE	Codice Aziendale (Codice ISES)	Tariffa nomenclatore (15.07.2024)
LABORATORIO GSG- NGS- CCG					
Atrofia Muscolare Spinale 5q	ATROFIE MUSCOLARI SPINALI	Analisi mutazionale di malattia che necessita di un solo gene per la diagnosi (qualunque metodo) (G1.01)	5792.001	45-92873 (92873)	450,00
	ANAL. MUTAZ. PER ATROFIA MUSCOLARE SPINALE (SMN) WERDNIG- HOFFMANN) Analisi mutazioni puntiformi	Pannello 2-10 geni sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo (G1.0210)	7165.001	45-207 (76767)	800,00
Amiotrofia spinale di Kennedy	ANAL GEN PER ATROFIA MUSCOLARE SPINALE DI KENNEDY X-LINKED	Analisi mutazionale di malattia che necessita di un solo gene per la diagnosi (qualunque metodo) (G1.01)	7167.001	45-92920 (92920)	450,00

Sindromi di Prader-Willi/Angelman	ANAL.GEN. X PRADER-WILLI, SINDROME (del/dup, UPD, profilo metilazione)	Analisi mutazionale di malattia che necessita di un solo gene per la diagnosi (qualunque metodo) (G1.01)	6039.001	45-92829 (92829)	450,00
Atassie Spinocerebellari	ANAL.GEN. X ATASSIE SPINOCEREBELLARI	Analisi mutazionale di malattia che necessita di un solo gene per la diagnosi (qualunque metodo) (G1.01)	5783.001	45-92877 (92877)	450,00
Atassia di Friedreich (FXN)	ANALISI.MUTAZ. X ATASSIA DI FRIEDREICH	Analisi mutazionale di malattia che necessita di un solo gene per la diagnosi (qualunque metodo) (G1.01)	7158.001	45-280 (76801)	450,00
Analisi C9ORF72	ANAL.GEN. X DEMENZA FRONTOTEMPORALE CON MALATTIA DEL MOTONEURONE	Analisi mutazionale di malattia che necessita di un solo gene per la diagnosi (qualunque metodo) (G1.01)	5848.001	45-92865 (92865)	450,00
Charcot Marie Tooth X-linked	ANAL.MUTAZ. PER CHARCOT MARIE TOOTH X-LINKED	Analisi mutazionale di malattia che necessita di un solo gene per la diagnosi (qualunque metodo) (G1.01)	7174.001	45-290 (76803)	450,00
Charcot-Marie-Tooth AD Chr 17 Neuropatia ereditaria con ipersensibilità alla pressione (HNPP)	ANAL.MUTAZ. X CHARCOT MARIE TOOTH AD NEUROPATIA EREDITARIA CON IPERSENSIBILITÀ ALLA PRESSIONE (HNPP)	Analisi mutazionale di malattia che necessita di un solo gene per la diagnosi (qualunque metodo) (G1.01)	7173.001	45-299 (76804)	450,00
Corea HD	RICERCA ESPANSIONE DI TRIPLETTE GENE HUNTINGTINA COREA DI HUNTINGTON	Analisi mutazionale di malattia che necessita di un solo gene per la diagnosi (qualunque metodo) (G1.01)	7240.001	45-301 (76805)	450,00

Delezioni cromosoma Y	RIC. DI RIARRANG. (INSERZ/DELEZ.) CROMOSOMA Y (SINDROME TURNER)	Analisi mutazionale di malattia che necessita di un solo gene per la diagnosi (qualunque metodo) (G1.01)	7494.001	45-379 (76954)	450,00
Disomia Uniparentale	ANAL GEN. X ANALISI DI SEGREGAZIONE CNVs	Analisi mutazionale di malattia che necessita di un solo gene per la diagnosi (qualunque metodo) (G1.01)	5739.001	45-94201 (94201)	450,00
MIOPATIE EREDITARIE	ANAL.GEN. X MIOPATIE EREDITARIE	Pannello oltre 31 geni. sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo (G1.3190)	5701.001	45-92896 (92896)	1.350,00
NEUROPATIE EREDITARIE (inclusa neuropatia amiloidotica da TTR)	ANAL.GEN. X NEUROPATIE EREDITARIE	Pannello oltre 31 geni. sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo (G1.3190)	5700.001	45-92897 (92897)	1.350,00
Distonia 1 (DYT1)	ANAL. MUTAZ. PER DISTONIA MIOCLONICA	Analisi mutazionale di malattia che necessita di un solo gene per la diagnosi (qualunque metodo) (G1.01)	7218.001	45-334 (76880)	450,00
Fibrosi Cistica	RICERCA DI MUTAZIONE GENE CFTR (TEST COMPLETO) (FIBROSI CISTICA 4 LIVELLO)	Analisi mutazionale di malattia che necessita di un solo gene per la diagnosi (qualunque metodo) (G1.01)	7233.001	45-367 (76922)	450,00
Distrofia Muscolare dei Cingoli <u>Incluso Distrofinopatie POST-NATALE</u>	ANAL.GEN. X DISTROFIA MUSCOLARE DEI CINGOLI	Pannello 11-30 geni. sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo (G1.1130)	5875.001	45-92861 (92861)	1.150,00
Analisi gene Distrofina (femmine sintomatiche, del/dup familiari, diagnosi prenatale)	ANAL.GEN. X DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE-BECKER	Analisi mutazionale di malattia che necessita di un solo gene per la diagnosi (qualunque metodo) (G1.01)	5876.001	45-92860 (92860)	450,00

TTR (analisi singolo gene solo previo accordo con il laboratorio)	ANAL.GEN. X POLINEUROPATIA/ CARDIOPATIA AMILOIDOTICA FAMILIARE	Analisi mutazionale di malattia che necessita di un solo gene per la diagnosi (qualunque metodo) (G1.01)	7403.001	45-346 (76904)	450,00
Sclerosi laterale amiotrofica (SOD1)	ANAL.GEN. X SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA GIOVANILE	Analisi mutazionale di malattia che necessita di un solo gene per la diagnosi (qualunque metodo) (G1.01)	6049.001	45-92826 (92826)	450,00
Sindrome dell'X-Fragile	ANAL.GEN. X X FRAGILE/FXTAS/POF	Analisi mutazionale di malattia che necessita di un solo gene per la diagnosi (qualunque metodo) (G1.01)	5788.001	45-92876 (92876)	450,00
Sindrome di Rett	ANAL.MUTAZ. PER RETT, SINDROME E VARIANTI	Pannello 2-10 geni sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo (G1.0210)	7413.001	45-358 (76911)	800,00
Emoglobinopatie (talassemia alfa e beta)	ANAL.MUTAZ. PER EMOGLOBINOPATIE	Pannello 2-10 geni sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo (G1.0210)	7347.001	45-355 (76915)	800,00
Talassemie alfa	ANAL.GEN. X TALASSEMIA ALFA	Analisi mutazionale di malattia che necessita di un solo gene per la diagnosi (qualunque metodo) (G1.01)	6623.001	45-92801 (92801)	450,00
Talassemia Delta	ANAL. MUTAZ.PER DELTA TALASSEMIA	Analisi mutazionale di malattia che necessita di un solo gene per la diagnosi (qualunque metodo) (G1.01)	7395.001	45-354 (76914)	450,00
Anemia falciforme e	ANAL.GEN. X ANEMIA A	Analisi mutazionale di malattia che	5761.001	45-92880	450,00

analisi gene beta globinico	CELLULE FALCIFORMI	necessita di un solo gene per la diagnosi (qualunque metodo) (G1.01)		(92880)	
Analisi geni gamma globinici	ANAL.GEN. X TALASSEMIE ED EMOGLOBINOPATIE GAMMA	Pannello 2-10 geni sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo (G1.0210)	6082.001	45-92823 (92823)	800,00
BRCA1-BRCA2	ANAL.GEN. X CARCINOMA MAMMARIO E OVARICO EREDITARIO	Pannello 2-10 geni sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo (G1.0210)	5622.001	45-92911 (92911)	800,00
	RICERCA RIARRANGIAMENTI BRCA1 O BRCA2 MEDIANTE MLPA	Analisi citogenetica molecolare. Incluso: FISH con sonda di DNA su metafasi/nuclei interfascici e coltura del materiale biologico da analizzare. Analisi di delezioni/Duplicazioni mediante MLPA (G2.08) x 2	4553.001	45-205 (74590)	600,00
	RICERCA DI MUTAZIONE FAMILIARE IN BRCA1 O BRCA2 (TEST MIRATO)	Analisi di mutazione mirata o identificata in caso di familiarità. Sequenziamento qualunque metodo (G1.91)	4552.001	45-204 (74589)	60,00
Cardiopatie Strutturali e Aritmiche (inclusa cardiopatia amiloidotica da TTR)	ANAL.GEN. X MALATTIE GENETICHE DEL RITMO CARDIACO E CARDIOMIOPATIE GENETICHE	Pannello oltre 31 geni. sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo (G1.3190)	5643.001	45-92909 (92909)	1350,00
Identificazioni Variazioni numero di copie – geni diversi	ANALISI CITOGENETICA MEDIANTE MLPA	Analisi citogenetica molecolare. Incluso: FISH con sonda di DNA su metafasi/nuclei interfascici e coltura del materiale biologico da analizzare. Analisi di delezioni/Duplicazioni mediante MLPA (G2.08)	5521.001	45-92085 (92085)	300,00
Ricerca Mutazione Familiare (mutazioni puntiformi)	RICERCA DI MUTAZIONE IDENTIFICATA IN CASO DI FAMILIARITA' (TEST	Analisi di mutazione mirata o identificata in caso di familiarità. Sequenziamento qualunque metodo	7514.001	45-394 (76838)	60,00

	MIRATO)	(G1.91)			
Array-CGH	IBRIDAZIONE GENOMICA COMPARATIVA SU ARRAY (ARRAY-CGH)	Ricerca di varianti genomiche strutturali costituzionale o somatiche Incluso: estrazione DNA, mediante ibridazione (CGH-array, SNP-array) o altre metodiche, inclusa eventuale coltura del materiale biologico da analizzare (G2.09)	7544.001	45-392 (76836)	850,00
DIAGNOSTICA RNA Distrofinopatie	ANAL.GEN. X DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE-BECKER	Analisi mutazionale di malattia che necessita di un solo gene per la diagnosi (qualunque metodo) (G1.01)	5876.001	45-92860 (92860)	450,00
Analisi per esclusione di contaminazione in diagnostica prenatale	ESCLUSIONE DI CONTAMINAZIONE DA DNA MATERNO NELLE ANALISI GENETICHE PRENATALI	Analisi di contaminazione Materna. Zigosità. Analisi completa madre-feto (G1-94)	7515.001	45-395 (76839)	120,00
Cariotipo SANGUE PERIFERICO	ANALISI CARIOTIPO STANDARD SU LINFOCITI PERIFERICI	ANALISI CITOGENETICA POSTNATALE Analisi del cariotipo. Incluso: coltura di linfociti con mitogeni, colorazioni differenziali ed eventuale analisi per mosaicismo (G2.01)	7521.001	45-286 (79912)	210,00
Cariotipo BIOPSIA CUTANEA	ANALISI CARIOTIPO STANDARD SU CELLULE ALTRI TESSUTI	ANALISI CITOGENETICA POSTNATALE Analisi del cariotipo. Incluso: coltura di materiale biologico con mitogeni, colorazioni differenziali ed eventuale analisi per mosaicismo (G2.02)	7524.001	45-289 (79915)	330,00
Cariotipo	ANALISI CARIOTIPO STANDARD SU VILLI	ANALISI CITOGENETICA PRENATALE Analisi del cariotipo.	7520.001	45-285	330,00

VILLI CORIALI	CORIALI (QF-PCR COMUNI ANEUPLOIDIE E METODO COLTURA)	Incluso: coltura villi coriali, coltura di villi coriali a breve e a medio termine, colorazioni differenziali. Inclusa eventuale conservazione campioni DNA (G2.04)		(79911)	
Cariotipo LIQUIDO AMNIOTICO	ANALISI CARIOTIPO STANDARD SU AMNIOCITI	ANALISI CITOGENETICA PRENATALE Analisi del cariotipo. Incluso: coltura amniociti, colorazioni differenziali (G2.03)	7523.001	45-288 (79914)	220,00
Cariotipo LINFOCITI FETALI	ANALISI CARIOTIPO STANDARD SU LINFOCITI FETALI	ANALISI CITOGENETICA PRENATALE Analisi del cariotipo. Incluso: coltura dei linfociti fetali con mitogeni, colorazioni differenziali ed eventuale studio per mosaicismo (G2.05)	7525.001	45-291 (79916)	210,00
Cariotipo MATERIALE ABORTIVO	ANALISI CARIOTIPO STANDARD SU MATERIALE ABORTIVO	ANALISI CITOGENETICA PRENATALE Analisi del cariotipo. Incluso: Coltura di materiale abortivo, colorazioni differenziali ed eventuale studio per mosaicismo (G2.06)	7527.001	45-293 (79918)	210,00
ANEUPLOIDIE (QF-PCR 5 cromosomi)	ANALISI QF-PCR COMUNI ANEUPLOIDIE (5 CROMOSOMI)	ANALISI CITOGENETICA PRENATALE Ricerca aneuploidie dei cromosomi 13, 18, 21, X e Y. Qualunque metodo (G2.07)	7517.001	45-282 (79908)	250,00
ANEUPLOIDIE PLUS (QF-PCR chr 15-16-22)	ANALISI CITOGENETICA PRENATALE: ANEUPLOIDIE 15,16,22	ANALISI CITOGENETICA PRENATALE Ricerca aneuploidie dei cromosomi 15, 16, 22. Qualunque metodo (G2.10)	5522.001	45-92086 (92086)	250,00

Analisi FISH	ANALISI CITOGENETICA MEDIANTE FISH	ANALISI CITOGENETICA MOLECOLARE Incluso: FISH con sonda di DNA su metafasi/nuclei interfasici e coltura del materiale biologico da analizzare.(G2.08)	5520.001	45-92084 (92084)	300,00
Analisi REAL TIME	ANAL GEN. X ANALISI DI SEGREGAZIONE CNVs	Analisi mutazionale di malattia che necessita di un solo gene per la diagnosi (qualunque metodo) (G1.01)	5739.001	45-94201 (94201)	450,00

Attività' diagnostiche	Prestazioni DESCRIZIONE DA CATALOGO	DESCRIZIONE (CODICE DMR) SECONDO NOMENCLATORE Regionale in vigore da 15.07.2024)	CODICE SOLE	Codice Aziendale (Codice ISES)	Tariffa nomenclatore (15.07.2024)
GENETICA CLINICA (CGGC)					
PRIMA VISITA DI GENETICA MEDICA	VISITA DI GENETICA MEDICA Visita specialistica genetica con esame obiettivo e valutazione della documentazione clinica recente e remota. Incluso: primo colloquio, anamnesi personale e familiare, costruzione di un albero genealogico familiare nei rami paterno e materno per almeno 3 generazioni. Consultazione della letteratura scientifica e di database di genetica clinica specifici. Formulazione dell'ipotesi diagnostica. Scelta del test genetico appropriato. Spiegazione vantaggi e limiti del test genetico e somministrazione consensi informati. Scrittura della relazione. 89.7B.1		4465.001	45-99 (3376)	23,00

VISITA GENETICA MEDICA PER CONTROLLO	VISITA GENETICA MEDICA PER CONTROLLO Consulenza Genetica successiva alla prima in paziente ancora senza diagnosi. Visita specialistica genetica con esame obiettivo, rivalutazione della documentazione clinica recente e remota. Consultazione della letteratura scientifica e database di genetica clinica specifici. Affinamento dell'ipotesi diagnostica pregressa e scelta dieventuale nuovo test genetico appropriato. Spiegazione di vantaggi e limiti del test genetico e somministrazione dei consensi informati. Scrittura della relazione (89.01.Y)	5164.001	45-91877 (91877)	18,00
CONSULENZA COLLEGATA AL TEST GENETICO	CONSULENZA COLLEGATA AL TEST GENETICO Consulenza Genetica in paziente con ipotesi diagnostica specifica già formulata e con prescrizione di test genetico. Consulenza pre-test: spiegazione dei vantaggi e dei limiti del test genetico e somministrazione dei consensi informati (se non effettuati nell'ambito della visita). Consulenza post- test: spiegazione del risultato del test genetico (91.35.6)	4499.001	45-206 (74849)	18,00
CONSULENZA GENETICA COMPLESSA	CONSULENZA GENETICA COMPLESSA (89.07)	2310.001	45-37 (2772)	47,00