



2	352728	F	Genetica pre-impianto	Trofoectoderma	Test genetico preimpianto per patologie monogeniche	SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	0
2.01	D			Trofoectoderma	Acondroplasia	SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	0
2.02	D			Trofoectoderma	Adrenoleucodistrofia, gene ABCD1	SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	0
2.03	D			Trofoectoderma	Alfa-beta talassemia, geni HBA e HBB	SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	0
2.04	D			Trofoectoderma	Aatrofia muscolare spinale (SMA), gene SMN1	SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	0
2.05	D			Trofoectoderma	Aatrofia muscolare spino-bulbare (SBMA), gene AR	SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	0
2.06	D			Trofoectoderma	Beta talassemia, gene HBB	SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	0
2.07	D			Trofoectoderma	CAIS, gene AR	SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	0
2.08	D			Trofoectoderma	Caveolinopatia, gene caveolin 3	SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	0
2.09	D			Trofoectoderma	CMAMV	SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	0
2.10	D			Trofoectoderma	Charcot Marie-Tooth	SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	0
2.11	D			Trofoectoderma	Deficit 21 idrossilasi	SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	0
2.12	D			Trofoectoderma	Deficit carbamili fosfato sintetasi I	SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	0
2.13	D			Trofoectoderma	Distrofia ciliata-cranica, gene RUNX2	SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	0
2.14	D			Trofoectoderma	Distrofia maculare di Stargard	SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	0
2.15	D			Trofoectoderma	Distrofia mitotica di Steinert, gene DMPK	SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	0
2.16	D			Trofoectoderma	Distrofia muscolare fascio-scapolo-omeroale, gene D4Z4	SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	0
2.17	D			Trofoectoderma	Distrofiopatie, gene DMD	SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	0
2.18	D			Trofoectoderma	Enofilia, gene F8	SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	0
2.19	D			Trofoectoderma	Esostosi multiple, gene EXT2	SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	0
2.20	D			Trofoectoderma	Fibrosi cistica, gene CFTR	SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	0
2.21	D			Trofoectoderma	Granulomatosi cronica, gene CYBB	SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	0
2.22	D			Trofoectoderma	Corea di Huntington, gene HTT	SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	0
2.23	D			Trofoectoderma	Ictrocefalia, gene L1CAM	SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	0
2.24	D			Trofoectoderma	Incontinentia Pigmenti, gene NEMO (IKBK)	SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	0
2.25	D			Trofoectoderma	Ipccondropatia	SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	0
2.26	D			Trofoectoderma	Laminopatia	SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	0
2.27	D			Trofoectoderma	LEF, gene UNC13D	SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	0
2.28	D			Trofoectoderma	Malattia di Fabry	SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	0
2.29	D			Trofoectoderma	Malattia di Kennedy	SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	0
2.30	D			Trofoectoderma	Malattia di Menkes	SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	0
2.31	D			Trofoectoderma	MELAS (Mitochondrial Encephalomyopathy, Lactic Acidosis and Stroke-Like episodes): Patologia mitocondriale	SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	0
2.32	D			Trofoectoderma	MEN1, gene MEN1	SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	0
2.33	D			Trofoectoderma	MEN2	SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	0
2.34	D			Trofoectoderma	Mangalia Nematolita	SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	0
2.35	D			Trofoectoderma	Mitochondriopatia	SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	0
2.36	D			Trofoectoderma	Mucopolidiosi II	SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	0
2.37	D			Trofoectoderma	Mucopolidiosi tipo III-alfa Beta, gene GNPTAB	SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	0
2.38	D			Trofoectoderma	Mucopolisaccaridiosi tipo II, gene IDS	SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	0
2.39	D			Trofoectoderma	Mucopolisaccaridiosi tipo VI, gene ARSB	SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	0
2.40	D			Trofoectoderma	Neurofibromatosi tipo 1, gene NF1	SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	0
2.41	D			Trofoectoderma	Deficit di Oritina Transcarbamilasi (OTCD)	SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	0
2.42	D			Trofoectoderma	Fachionchia congenita, gene KRT17	SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	0
2.43	D			Trofoectoderma	Paraparesi Spastica	SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	0
2.44	D			Trofoectoderma	Pseudoparotidismo di tipo 1, gene GNAS	SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	0
2.45	D			Trofoectoderma	Rachitismo vitamina D	SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	0
2.46	D			Trofoectoderma	Rene policistico autosomico dominante, gene PKD1	SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	0
2.47	D			Trofoectoderma	Rene policistico autosomico recessivo, gene PKHD1	SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	0
2.48	D			Trofoectoderma	Retinite Pigmentosa	SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	0
2.49	D			Trofoectoderma	SCA2	SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	0
2.50	D			Trofoectoderma	SCA17, gene TBP	SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	0
2.51	D			Trofoectoderma	SCID, gene JAK3	SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	0
2.52	D			Trofoectoderma	Sclerosi tuberosa, gene TSC2	SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	0
2.53	D			Trofoectoderma	Sindrome di Aicardi-Goutieres	SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	0
2.54	D			Trofoectoderma	Sindrome di Alport, gene COL4A5	SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	0
2.55	D			Trofoectoderma	Sindrome di Bardet-Biedl	SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	0
2.56	D			Trofoectoderma	Sindrome di Birt-Hogg-Dubé (SBHD)	SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	0
2.57	D			Trofoectoderma	Sindrome di Curranio, gene HLXB9	SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	0
2.58	D			Trofoectoderma	Sindrome di Gaucher	SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	0
2.59	D			Trofoectoderma	Sindrome di Holt-Oram, gene TBX5	SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	0
2.60	D			Trofoectoderma	Sindrome di Larsen	SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	0
2.61	D			Trofoectoderma	Sindrome di Lynch	SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	0
2.62	D			Trofoectoderma	Sindrome di Lowe	SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	0
2.63	D			Trofoectoderma	Sindrome di Marfan, gene FBN1	SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	0
2.64	D			Trofoectoderma	Sindrome di Meckel-Gruber	SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	0
2.65	D			Trofoectoderma	Sindrome di Noonan, gene SOS1	SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	0
2.66	D			Trofoectoderma	Sindrome di Usher, gene USH2A	SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	0
2.67	D			Trofoectoderma	Sindrome QT lungo, gene KCNH2	SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	0
2.68	D			Trofoectoderma	SMARCB1	SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	0
2.69	D			Trofoectoderma	Sordità neurosensoriale, gene GJB2	SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	0
2.70	D			Trofoectoderma	Aatrofia ottica dominante, gene OPA1	SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	0
2.71	D			Trofoectoderma	Van Hoggel-Lindau, gene VHL	SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	0
2.72	D			Trofoectoderma	X-fragile, gene FMR1	SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	0
2.73	D			Trofoectoderma	Academia metilmalonica	SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	0
2.74	D			Trofoectoderma	BRCA	SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	0
2.75	D			Trofoectoderma	Malattia di Rendu Oslar Weber	SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	0
2.76	D			Trofoectoderma	Metemoglobinemia ereditaria	SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	0
2.77	D			Trofoectoderma	Poliposa adenomatosa familiare	SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	0
2.78	D			Trofoectoderma	isomunizzazione Rh	SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	0
2.79	D			Trofoectoderma	CYP21A2	SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	0
2.80	D			Trofoectoderma	Displasia Diastrofica	SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	0
2.81	D			Trofoectoderma	Encefalopatia da deficit di prosopoina	SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	0
2.82	D			Trofoectoderma	Miopatia da accumulo di glicogeno	SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	0
2.83	D			Trofoectoderma	Osteogenesi imperfetta	SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	0
2.84	D			Trofoectoderma	Sindrome da deplezione del DNA mitocondriale	SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	0
2.85	D			Trofoectoderma	Sindrome di Crouzon	SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	0
2.86	D			Trofoectoderma	Sindrome di Morris	SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	0
2.87	D			Trofoectoderma	SLOS	SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	0
3	352729	F	Genetica e genetica pre-impianto	Sangue intero e/o tampone buccale. Trofoectoderma	Karyomapping per patologie monogeniche	SNP-array	Riconosciuta	0
3.01	D			Trofoectoderma	Aatrofia muscolare spinale (SMA), gene SMN1	SNP-array	Riconosciuta	0
3.02	D			Trofoectoderma	Angiodemia ereditario	SNP-array	Riconosciuta	0
3.03	D			Trofoectoderma	Sindrome di Paglioreale	SNP-array	Riconosciuta	0
3.04	D			Trofoectoderma	Enofilia A	SNP-array	Riconosciuta	0
3.05	D			Trofoectoderma	BRCA	SNP-array	Riconosciuta	0
3.06	D			Trofoectoderma	Corea di Huntington, gene HTT	SNP-array	Riconosciuta	0

4	352730	F	Genetica	Sangue intero	Analisi di mutazioni/varianti puntiformi	SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta		0	R
4.01		D		Sangue intero	Deficit di 3-idrossiacil-CoA deidrogenasi a catena lunga	SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	hdl.3.7.4_Carrier screening reprogene (rev3.1.2018)	0	R
4.02		D		Sangue intero	Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena media	SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	hdl.3.7.4_Carrier screening reprogene (rev3.1.2018)	0	R
4.03		D		Sangue intero	Difetto congenito della glicosilazione tipo 1a	SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	hdl.3.7.4_Carrier screening reprogene (rev3.1.2018)	0	R
4.04		D		Sangue intero	Fibrosi Cistica	SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	hdl.3.7.4_Carrier screening reprogene (rev3.1.2018)	0	R
4.05		D		Sangue intero	Leucodistrofia Metacromatica	SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	hdl.3.7.4_Carrier screening reprogene (rev3.1.2018)	0	R
4.06		D		Sangue intero	Malattia di Wilson	SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	hdl.3.7.4_Carrier screening reprogene (rev3.1.2018)	0	R
4.07		D		Sangue intero	Sindrome di Smith-Lemli-Opitz	SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	hdl.3.7.4_Carrier screening reprogene (rev3.1.2018)	0	R
5	352731	F	Genetica	Sangue intero	Quantificazione del numero di copie di regioni geniche	Analisi di CNV in Real Time PCR	Riconosciuta		0	
5.01		D		Sangue intero	Atrofia Muscolare Spinale (SMA)	Analisi di CNV in Real Time PCR	Riconosciuta	hdl.3.7.4_Carrier screening reprogene (rev3.1.2018)	0	
5.02		D		Sangue intero	Distrofia Muscolare Duchenne/Becker (DMD/B)	Analisi di CNV in Real Time PCR	Riconosciuta	hdl.3.7.4_Carrier screening reprogene (rev3.1.2018)	0	
6	352732	F	Genetica	Sangue intero	Analisi di espansione di triplette	Analisi di curve di melting mediante Real Time PCR	Riconosciuta		0	
6.01		D		Sangue intero	Sindrome dell'X-fragile	Analisi di curve di melting mediante Real Time PCR	Riconosciuta	hdl.3.7.4_Carrier screening reprogene (rev3.1.2018)	0	
7		F	Genetica	Sangue intero/ saliva	Analisi di mutazioni/varianti puntiformi	Next Generation Sequencing	Riconosciuta		0	V
7.01		D		Sangue intero/ saliva	Fibrosi Cistica	Next Generation Sequencing	Riconosciuta	hdl.3.7.17_CGT Essential (rev1.0.2019)	0	
7.02		D		Sangue intero/ saliva	Beta-talassemia/Anemia Falciforme	Next Generation Sequencing	Riconosciuta	hdl.3.7.17_CGT Essential (rev1.0.2019)	0	
7.03		D		Sangue intero/ saliva	Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena media	Next Generation Sequencing	Riconosciuta	hdl.3.7.17_CGT Essential (rev1.0.2019)	0	
7.04		D		Sangue intero/ saliva	Sindrome di Smith-Lemli-Opitz	Next Generation Sequencing	Riconosciuta	hdl.3.7.17_CGT Essential (rev1.0.2019)	0	
7.05		D		Sangue intero/ saliva	Fenilchetonuria	Next Generation Sequencing	Riconosciuta	hdl.3.7.17_CGT Essential (rev1.0.2019)	0	
7.06		D		Sangue intero/ saliva	Difetto congenito della glicosilazione tipo 1a	Next Generation Sequencing	Riconosciuta	hdl.3.7.17_CGT Essential (rev1.0.2019)	0	
7.07		D		Sangue intero/ saliva	Malattia da accumulo di Glicogeno (I tipo 2)	Next Generation Sequencing	Riconosciuta	hdl.3.7.17_CGT Essential (rev1.0.2019)	0	
7.08		D		Sangue intero/ saliva	Ossalosi o iperossaluria primitiva	Next Generation Sequencing	Riconosciuta	hdl.3.7.17_CGT Essential (rev1.0.2019)	0	
7.09		D		Sangue intero/ saliva	Deficit di 3-idrossiacil-CoA deidrogenasi a catena lunga	Next Generation Sequencing	Riconosciuta	hdl.3.7.17_CGT Essential (rev1.0.2019)	0	
7.10		D		Sangue intero/ saliva	Omocistinuria	Next Generation Sequencing	Riconosciuta	hdl.3.7.17_CGT Essential (rev1.0.2019)	0	
7.11		D		Sangue intero/ saliva	Leucodistrofia Metacromatica	Next Generation Sequencing	Riconosciuta	hdl.3.7.17_CGT Essential (rev1.0.2019)	0	
7.12		D		Sangue intero/ saliva	Deficit di biotinidasi	Next Generation Sequencing	Riconosciuta	hdl.3.7.17_CGT Essential (rev1.0.2019)	0	
7.12		D		Sangue intero/ saliva	Acondrogenesi di tipo 1	Next Generation Sequencing	Riconosciuta	hdl.3.7.17_CGT Essential (rev1.0.2019)	0	
7.13		D		Sangue intero/ saliva	Acidemia metilmalonica con omocistinuria	Next Generation Sequencing	Riconosciuta	hdl.3.7.17_CGT Essential (rev1.0.2019)	0	
7.14		D		Sangue intero/ saliva	Galattosemia	Next Generation Sequencing	Riconosciuta	hdl.3.7.17_CGT Essential (rev1.0.2019)	0	
7.15		D		Sangue intero/ saliva	Distrofia Muscolare Emery-Dreifuss	Next Generation Sequencing	Riconosciuta	hdl.3.7.17_CGT Essential (rev1.0.2019)	0	
7.16		D		Sangue intero/ saliva	Malattia di Fabry	Next Generation Sequencing	Riconosciuta	hdl.3.7.17_CGT Essential (rev1.0.2019)	0	