

3.116	D		Sangue intero e/o tampone buccale	Sindrome di Crieger NAJJAR	SNP-array e/o SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	IdL 3.7.5 Pre PGT-M (rev.4.3, 2023)	0	
3.117	D		Sangue intero e/o tampone buccale	Sindrome di Gorlin Goetz	SNP-array e/o SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	IdL 3.7.5 Pre PGT-M (rev.4.3, 2023)	0	
3.118	D		Sangue intero e/o tampone buccale	Sindrome di Stickler	SNP-array e/o SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	IdL 3.7.5 Pre PGT-M (rev.4.3, 2023)	0	
3.119	D		Sangue intero e/o tampone buccale	Sindrome di Wilson	SNP-array e/o SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	IdL 3.7.5 Pre PGT-M (rev.4.3, 2023)	0	
3.12	D		Sangue intero e/o tampone buccale	Distrofia maculare occulta	SNP-array e/o SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	IdL 3.7.5 Pre PGT-M (rev.4.3, 2023)	0	
3.121	D		Sangue intero e/o tampone buccale	Amiloidosi	SNP-array e/o SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	IdL 3.7.5 Pre PGT-M (rev.4.3, 2023)	0	
3.122	D		Sangue intero e/o tampone buccale	Atrofia cerebrale progressiva	SNP-array e/o SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	IdL 3.7.5 Pre PGT-M (rev.4.3, 2023)	0	
3.123	D		Sangue intero e/o tampone buccale	Condrosiapiapuntata rizomelica	SNP-array e/o SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	IdL 3.7.5 Pre PGT-M (rev.4.3, 2023)	0	
3.124	D		Sangue intero e/o tampone buccale	Deficit di proteina trifunzionale mitocondriale	SNP-array e/o SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	IdL 3.7.5 Pre PGT-M (rev.4.3, 2023)	0	
3.125	D		Sangue intero e/o tampone buccale	Displasia polipifisaria	SNP-array e/o SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	IdL 3.7.5 Pre PGT-M (rev.4.3, 2023)	0	
3.126	D		Sangue intero e/o tampone buccale	Displasia renale cistica	SNP-array e/o SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	IdL 3.7.5 Pre PGT-M (rev.4.3, 2023)	0	
3.127	D		Sangue intero e/o tampone buccale	Distroglicanopatia	SNP-array e/o SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	IdL 3.7.5 Pre PGT-M (rev.4.3, 2023)	0	
3.128	D		Sangue intero e/o tampone buccale	Insufficienza respiratorio da deficit di surfactante polmonare	SNP-array e/o SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	IdL 3.7.5 Pre PGT-M (rev.4.3, 2023)	0	
3.129	D		Sangue intero e/o tampone buccale	Sindrome da spasticità neonatale letale ed epilessia multifocale (RMFSL)	SNP-array e/o SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	IdL 3.7.5 Pre PGT-M (rev.4.3, 2023)	0	
3.13	D		Sangue intero e/o tampone buccale	Sindrome da pterigii multipli	SNP-array e/o SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	IdL 3.7.5 Pre PGT-M (rev.4.3, 2023)	0	
3.131	D		Sangue intero e/o tampone buccale	Sindrome di Peters plus	SNP-array e/o SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	IdL 3.7.5 Pre PGT-M (rev.4.3, 2023)	0	
3.132	D		Sangue intero e/o tampone buccale	Sindrome IPEX	SNP-array e/o SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	IdL 3.7.5 Pre PGT-M (rev.4.3, 2023)	0	
3.133	D		Sangue intero e/o tampone buccale	Sindrome Mednik-Ilke	SNP-array e/o SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	IdL 3.7.5 Pre PGT-M (rev.4.3, 2023)	0	
3.134	D		Sangue intero e/o tampone buccale	Atassia spinocerebellare tipo 2	SNP-array e/o SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	IdL 3.7.5 Pre PGT-M (rev.4.3, 2023)	0	
3.135	D		Sangue intero e/o tampone buccale	Cardiomiopatia aritmogena	SNP-array e/o SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	IdL 3.7.5 Pre PGT-M (rev.4.3, 2023)	0	
3.136	D		Sangue intero e/o tampone buccale	Febbre familiare ricorrente (FMF)	SNP-array e/o SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	IdL 3.7.5 Pre PGT-M (rev.4.3, 2023)	0	
3.137	D		Sangue intero e/o tampone buccale	Immunodeficienza Comune Variabile (CVID/CID)	SNP-array e/o SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	IdL 3.7.5 Pre PGT-M (rev.4.3, 2023)	0	
3.138	D		Sangue intero e/o tampone buccale	Leucoencefalopatia progressiva con ipoacusia neurosensoriale	SNP-array e/o SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	IdL 3.7.5 Pre PGT-M (rev.4.3, 2023)	0	
3.139	D		Sangue intero e/o tampone buccale	Deficit di Acetil-CoA deidrogenasi a catena media	SNP-array e/o SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	IdL 3.7.5 Pre PGT-M (rev.4.3, 2023)	0	
3.14	D		Sangue intero e/o tampone buccale	Sindrome di Bardet-Biedl	SNP-array e/o SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	IdL 3.7.5 Pre PGT-M (rev.4.3, 2023)	0	
3.141	D		Sangue intero e/o tampone buccale	Sindrome di Coffin Lowry	SNP-array e/o SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	IdL 3.7.5 Pre PGT-M (rev.4.3, 2023)	0	
3.142	D		Sangue intero e/o tampone buccale	Arteriopatia cerebrale autosomica dominante con infarti sottocorticali e leucoencefalopatia	SNP-array e/o SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	IdL 3.7.5 Pre PGT-M (rev.4.3, 2023)	0	
3.143	D		Sangue intero e/o tampone buccale	Aciduria glutamica	SNP-array e/o SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	IdL 3.7.5 Pre PGT-M (rev.4.3, 2023)	0	
3.144	D		Sangue intero e/o tampone buccale	Distonìa isolata	SNP-array e/o SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	IdL 3.7.5 Pre PGT-M (rev.4.3, 2023)	0	
3.145	D		Sangue intero e/o tampone buccale	Deficit di piruvato deidrogenasi	SNP-array e/o SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	IdL 3.7.5 Pre PGT-M (rev.4.3, 2023)	0	
3.146	D		Sangue intero e/o tampone buccale	Displasia scheletrica	SNP-array e/o SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	IdL 3.7.5 Pre PGT-M (rev.4.3, 2023)	0	
3.147	D		Sangue intero e/o tampone buccale	Sindrome di Crouzon	SNP-array e/o SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	IdL 3.7.5 Pre PGT-M (rev.4.3, 2023)	0	
3.148	D		Sangue intero e/o tampone buccale	Fenilchetonuria	SNP-array e/o SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	IdL 3.7.5 Pre PGT-M (rev.4.3, 2023)	0	
3.149	D		Sangue intero e/o tampone buccale	Sindrome di Creutzfeldt-Jakob	SNP-array e/o SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	IdL 3.7.5 Pre PGT-M (rev.4.3, 2023)	0	
3.15	D		Sangue intero e/o tampone buccale	Sindrome Adrenogenitale classica	SNP-array e/o SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	IdL 3.7.5 Pre PGT-M (rev.4.3, 2023)	0	
3.151	D		Sangue intero e/o tampone buccale	Eritroderma ittiosiforme congenito	SNP-array e/o SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	IdL 3.7.5 Pre PGT-M (rev.4.3, 2023)	0	
3.152	D		Sangue intero e/o tampone buccale	Malattia di Stargardt	SNP-array e/o SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	IdL 3.7.5 Pre PGT-M (rev.4.3, 2023)	0	
3.153	D		Sangue intero e/o tampone buccale	Neoplasia endocrina multipla di tipo 1	SNP-array e/o SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	IdL 3.7.5 Pre PGT-M (rev.4.3, 2023)	0	
3.154	D		Sangue intero e/o tampone buccale	Sindrome ulnare mammaria	SNP-array e/o SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	IdL 3.7.5 Pre PGT-M (rev.4.3, 2023)	0	
3.155	D		Sangue intero e/o tampone buccale	Displasia gnatiolinfaria	SNP-array e/o SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	IdL 3.7.5 Pre PGT-M (rev.4.3, 2023)	0	
3.156	D		Sangue intero e/o tampone buccale	Sindrome PEBAS	SNP-array e/o SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	IdL 3.7.5 Pre PGT-M (rev.4.3, 2023)	0	
3.157	D		Sangue intero e/o tampone buccale	Displasia ectodermica ipodrotica	SNP-array e/o SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	IdL 3.7.5 Pre PGT-M (rev.4.3, 2023)	0	
3.158	D		Sangue intero e/o tampone buccale	Sindrome di Curarino	SNP-array e/o SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	IdL 3.7.5 Pre PGT-M (rev.4.3, 2023)	0	
3.159	D		Sangue intero e/o tampone buccale	Malattia di Von Hippel-Lindau	SNP-array e/o SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	IdL 3.7.5 Pre PGT-M (rev.4.3, 2023)	0	
3.16	D		Sangue intero e/o tampone buccale	Sindrome dell'X-fragile E-FRAXE	SNP-array e/o SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	IdL 3.7.5 Pre PGT-M (rev.4.3, 2023)	0	
3.161	D		Sangue intero e/o tampone buccale	Sindrome di Leys-Dietz	SNP-array e/o SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	IdL 3.7.5 Pre PGT-M (rev.4.3, 2023)	0	
3.162	D		Sangue intero e/o tampone buccale	Sindrome di Morris	SNP-array e/o SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	IdL 3.7.5 Pre PGT-M (rev.4.3, 2023)	0	
3.163	D		Sangue intero e/o tampone buccale	Telomeropatia, gene TERT	SNP-array e/o SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	IdL 3.7.5 Pre PGT-M (rev.4.3, 2023)	0	
3.164	D		Sangue intero e/o tampone buccale	Sindrome di Desbuquois, gene CANT1	SNP-array e/o SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	IdL 3.7.5 Pre PGT-M (rev.4.3, 2023)	0	
3.165	D		Sangue intero e/o tampone buccale	Cardiomiopatia dilatativa, gene LMNA	SNP-array e/o SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	IdL 3.7.5 Pre PGT-M (rev.4.3, 2023)	0	
3.166	D		Sangue intero e/o tampone buccale	Ipplosia renale, gene PAX2	SNP-array e/o SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	IdL 3.7.5 Pre PGT-M (rev.4.3, 2023)	0	
3.167	D		Sangue intero e/o tampone buccale	Sindrome miastenica congenita presinaptica, gene CHAT	SNP-array e/o SNP Genotyping in Real Time PCR	Riconosciuta	IdL 3.7.5 Pre PGT-M (rev.4.3, 2023)	0	
4	519223	F	Genetica (Biologia molecolare della riproduzione)	Sangue intero	Quantificazione del numero di copie di regioni geniche per Carrier Screening Test	Analisi di CNV in Real Time PCR	Riconosciuta		0
4.001	D		Sangue intero	Atrofia Muscolare Spinale (SMA)	Analisi di CNV in Real Time PCR	Riconosciuta	IdL 3.7.17_CGT Essential (rev.2.1, 2024)	0	
5	519224	F	Genetica (Biologia molecolare della riproduzione)	Sangue intero	Analisi di espansione di triplette per Carrier Screening Test	Analisi di curve di melting mediante Real Time PCR	Riconosciuta		0
5.001	D		Sangue intero	Sindrome dell'X-fragile	Analisi di curve di melting mediante Real Time PCR	Riconosciuta	IdL 3.7.17_CGT Essential (rev.2.1, 2024)	0	
6	519225	F	Genetica (Biologia molecolare della riproduzione)	Sangue intero/ saliva	Analisi di mutazioni/varianti puntiformi per Carrier Screening Test	Next Generation Sequencing	Riconosciuta		0
6.001	D		Sangue intero/ saliva	Fibrosi Cistica	Next Generation Sequencing	Riconosciuta	IdL 3.7.17_CGT Essential (rev.2.1, 2024)	0	
6.002	D		Sangue intero/ saliva	Beta-talassemia/Anemia Falciforme	Next Generation Sequencing	Riconosciuta	IdL 3.7.17_CGT Essential (rev.2.1, 2024)	0	
6.003	D		Sangue intero/ saliva	Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena media	Next Generation Sequencing	Riconosciuta	IdL 3.7.17_CGT Essential (rev.2.1, 2024)	0	
6.004	D		Sangue intero/ saliva	Sindrome di Smith-Lemli-Opitz	Next Generation Sequencing	Riconosciuta	IdL 3.7.17_CGT Essential (rev.2.1, 2024)	0	
6.005	D		Sangue intero/ saliva	Fenilchetonuria	Next Generation Sequencing	Riconosciuta	IdL 3.7.17_CGT Essential (rev.2.1, 2024)	0	
6.006	D		Sangue intero/ saliva	Defetto congenito della glicosilazione tipo 1a	Next Generation Sequencing	Riconosciuta	IdL 3.7.17_CGT Essential (rev.2.1, 2024)	0	
6.007	D		Sangue intero/ saliva	Malattia da accumulo di Glicopero di tipo 2	Next Generation Sequencing	Riconosciuta	IdL 3.7.17_CGT Essential (rev.2.1, 2024)	0	
6.008	D		Sangue intero/ saliva	Disalati o ipossaluria primitiva	Next Generation Sequencing	Riconosciuta	IdL 3.7.17_CGT Essential (rev.2.1, 2024)	0	
6.009	D		Sangue intero/ saliva	Deficit di 3-idrossiacil-CoA deidrogenasi a catena lunga	Next Generation Sequencing	Riconosciuta	IdL 3.7.17_CGT Essential (rev.2.1, 2024)	0	
6.01	D		Sangue intero/ saliva	Omocistinuria	Next Generation Sequencing	Riconosciuta	IdL 3.7.17_CGT Essential (rev.2.1, 2024)	0	
6.011	D		Sangue intero/ saliva	Leucodistrofia Metacromatica	Next Generation Sequencing	Riconosciuta	IdL 3.7.17_CGT Essential (rev.2.1, 2024)	0	
6.012	D		Sangue intero/ saliva	Deficit di biotinidasi	Next Generation Sequencing	Riconosciuta	IdL 3.7.17_CGT Essential (rev.2.1, 2024)	0	
6.013	D		Sangue intero/ saliva	Acondrogenesi di tipo 1	Next Generation Sequencing	Riconosciuta	IdL 3.7.17_CGT Essential (rev.2.1, 2024)	0	
6.014	D		Sangue intero/ saliva	Acidemia metilmalonica con omocistinuria	Next Generation Sequencing	Riconosciuta	IdL 3.7.17_CGT Essential (rev.2.1, 2024)	0	
6.015	D		Sangue intero/ saliva	Galattosemia	Next Generation Sequencing	Riconosciuta	IdL 3.7.17_CGT Essential (rev.2.1, 2024)	0	
6.016	D		Sangue intero/ saliva	Distrofia Muscolare Emery-Dreifuss	Next Generation Sequencing	Riconosciuta	IdL 3.7.17_CGT Essential (rev.2.1, 2024)	0	
6.017	D		Sangue intero/ saliva	Malattia di Fabry	Next Generation Sequencing	Riconosciuta	IdL 3.7.17_CGT Essential (rev.2.1, 2024)	0	
6.018	D		Sangue intero/ saliva	Sordità autosomica recessiva 1A	Next Generation Sequencing	Riconosciuta	IdL 3.7.17_CGT Essential (rev.2.1, 2024)	0	
6.019	D		Sangue intero/ saliva	Anemia Emolitica da Deficit di glucosio-6-fosfato-deidrogenasi	Next Generation Sequencing	Riconosciuta	IdL 3.7.17_CGT Essential (rev.2.1, 2024)	0	
6.02	D		Sangue intero/ saliva	Sordità autosomica recessiva 1B (GJB6)	Next Generation Sequencing	Riconosciuta	IdL 3.7.17_CGT Essential (rev.2.1, 2024)	0	
6.021	D		Sangue intero/ saliva	Malattia di Tay-Sachs (HEXA)	Next Generation Sequencing	Riconosciuta	IdL 3.7.17_CGT Essential (rev.2.1, 2024)	0	
6.022	D		Sangue intero/ saliva	Deficit di Omitina transcarbamilasi, gene OTC	Next Generation Sequencing	Riconosciuta	IdL 3.7.17_CGT Essential (rev.2.1, 2024)	0	

