

AREA	ESAME	TECNICA	GENI
autismo	AutismScreen®	NGS	ANKRD11, AP1S2, ARX, ATRX, AUTS2, AVPR1A, BDNF, BRAF, CACNA1C, CASK, CDKL5, CHD7, CHD8, CNTNAP2, CNTNAP5, CREBBP, DHCR7, DLGAP2, DMD, DOCK4, DPP10, DPP6, EHMT1, FGD1, FMR1, FOLR1, FOXP1, FOXP2, GABRB3, GABRG1, GRIN2B, HOXA1, HPRT1, IMMP2L, KATNAL2, KCTD13, KDM5C, KIRREL3, KLHL3, L1CAM, LAMC3, MBD5, MECP2, MED12, MEF2C, MET, MID1, NEGR1, NHS, NIPBL, NLGN3, NLGN4X, NRXN1, NSD1, NTNG1, OPHN1, PAFAH1B1, PCDH19, PCDH9, PDE10A, PHF6, PNKP, PQBP1, PTCHD1, PTEN, PTPN11, RAB39B, RAI1, RBFOX1, RELN, RPL10, SATB2, SCN1A, SCN2A, SHANK2, SHANK3, SLC6A4, SLC9A6, SLC9A9, SMC1A, SMG6, SNRPN, SOX5, SPAST, ST7, TCF4, TSC1, TSC2, UBE3A, VPS13B, ZEB2, ZNF804A
Mal rare	Distrofia muscolare DMB/DMD (Duchenne-Becker)	L'analisi viene condotta mediante amplificazione genica fluorescente multipla (PCR fluo) di 18 esoni del gene della Distrofina e permette la discrimina del soggetto affetto dal soggetto non affetto.	analisi molecolare per la ricerca delle più frequenti delezioni degli esoni del gene della Distrofina (DMD)
Mal rare	Distrofia Muscolare Duchenne/Becker - MLPA Carrier test	Le reazioni MLPA Allestite sono sufficienti ad investigare tutti i 79 esoni del gene DMD	
	Pannello Alzheimer	Analisi di polimorfismi Questo test non ha una finalità diagnostica, ma può essere utilizzato nel contesto clinico del paziente al fine di coadiuvare lo specialista nella formulazione della diagnosi.	ACT, APOE, HMGCR, IL-1B, IL-10, VEGF
	Malattia di Alzheimer a esordio precoce	Sequenziamento intero gene - NGS	PSEN1, PSEN2
	Malattia di Alzheimer (pannello esteso)	Sequenziamento intero gene - NGS	APOE, APP, PRNP, PSEN1, PSEN2, SORL1 e TREM2
Mal rare	Rene Policistico Autosomico Recessivo (ARPKD)	NGS	Analisi del gene PKHD1 mediante sequenziamento NGS
Mal rare	Rene Policistico X Fragile FRAXA	NGS	Analisi dei geni PKD1 e PKD2 mediante sequenziamento NGS Valutazione dell'espansione nucleotidica della tripletta (CGG), presente nella regione 5' UTR del gene FMR1
	FMR1 (FRAXA) Long-range PCR	Long-range PCR	
	Sordità congenita - Principali mutazioni - gene GJB2 (CX26)		Principali mutazioni - gene GJB2 (CX26)

AREA	ESAME	TECNICA	GENI
	Sordità congenita - Intera Regione Codificante - gene GJB2 (CX26)		Intera Regione Codificante - gene GJB2 (CX26)
	Sordità congenita - Intera Regione Codificante - gene CX30		Intera Regione Codificante - gene CX30
	Sordità Congenite e Sindromiche	screening dei geni coinvolti mediante sequenziamento NGS	ACTG1, AIFM1, ATP6V1B1, BSND, CCDC50, CDH23, CEACAM16, CIB2, CISD2, CLDN14, CLRN1, COCH, COL11A1, COL11A2, COL2A1, COL9A1, COL9A2, CRYM, DCDC2, DFNA5 (GSDME), DFNB31(WHRN), DFNB59, DIABLO, DIAPH1, DIAPH3, EDN3, EDNRB, ESPN, ESRRB, EYA1, EYA4, FOXI1, GIPC3, GJB2, GJB3, GJB6, GPR98, GRHL2, GRXCR1, HARS, HGF, HOMER2, ILDR1, KARS, KCNE1, KCNJ10, KCNQ1, KCNQ4, KITLG, LHFPL5, LOXHD1, LRTOMT, MARVELD2, MET, MIR96, MITF, MSRB3, MYH14, MYH9, MYO15A, MYO3A, MYO6, MYO7A, NARS2, OPA1, OTOA, OTOF, PAX3, PCDH15, PDZD7, POLR1C, POLR1D, POU3F4, POU4F3, PRPS1, PTPRQ, RDX, SERPINB6, SIX1, SIX5, SLC17A8, SLC26A4(PDS), SLC26A5, SMPX, SNAI2, SOX10, STRC, TBC1D24, TCOF1, TECTA, TJP2, TMC1, TMIE, TMPRSS3, TNC, TPRN, TRIOBP, USH1C, USH1G, USH2A, WFS1.
Far	Farmaci antinfiammatori non steroidei		CYP1A2, CYP2C9, CYP2C19, CYP3A4, CYP3A5, CYP3A7
Far	Pannello risposta ai Farmaci Antidolorifici		CYP1A2, CYP2C9, CYP2C19, CYP2D6, CYP3A4, CYP3A5, CYP3A7
	Screening infettivologico di agenti patogeni coinvolti in Parodontite		Patogeni analizzati: Aggregatibacter actinomycetemcomitans (Actinobacillus actinomycetemcomitans), Porphyromonas gingivalis, Tannerella forsythia, Treponema denticola
	Ipercolesterolemia Familiare	Analisi dei geni coinvolti mediante Sequenziamento NGS	APOB, LDLR, LDLRAP1, PCSK9
	Malattia di Parkinson	Analisi dei geni coinvolti mediante Sequenziamento NGS	EIF4G1, GBA, GIGYF2, HTRA2, LRRK2, MAPT, PARK2 (PARKIN), PARK7 (DJ1), PINK1, SNCA, UCHL1, VPS35
	Parkinson pannello esteso	Analisi dei geni coinvolti mediante Sequenziamento NGS	ATP13A2, ATP1A3, ATP6AP2, DCTN1, DNAJC6, FBXO7, FTL, FUS, GBA, GCH1, GIGYF2, HTRA2, LRRK2, MAPT, PARK2, PARK7, PINK1, PLA2G6, PRKRA, SLC30A10, SLC6A3, SNCA, SNCB, SPR, TAF1, TH, UCHL1, VPS35
Onco	ONCONEXT TISSUETM 50 geni		AKT1, ALK, APC, AR, ATM, BRAF, CDH1, CDKN2A, CTNNB1, EGFR, ERBB2, ERBB3, ERBB4, ESR1, EZH2, FBXW7, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FOXL2, GNA11, GNAQ, GNAS, HNF1A, HRAS, IDH1, KDR, KIT, KRAS, MAP2K1, MET, MLH1, MPL, NOTCH1, NRAS, PDGFRA, PIK3CA, PTEN, PTPN11, RB1, RET, ROS1, SF3B1, SMAD4, SMARCB1, SMO, SRC, STK11, TP53, VHL
Far	Nutrinext - Risposta Infiammatoria		

AREA	ESAME	TECNICA	GENI
Mal rare	Atassia di Friedreich		Tale analisi prevede la valutazione dell'espansione nucleotidica della tripletta GAA, a livello dell'introne 1 del gene FRDA (localizzazione cromosomica 9q13)
Mal rare	Colestasi (pannello)	Analisi dei geni coinvolti mediante sequenziamento in NGS	Geni Analizzati: ABCB11, ATP8B1, ABCB4, JAG1
Mal rare	PNPLA3 - Analisi singola mutazione		Analisi singola mutazione c.444 C>G (p. I148M)
Mal rare	A1216 - Charcot-Marie-Tooth Disease, Demyelinating, Type 1a; CMT1A	- Analisi mediante tecnica Array CGH	Generalmente viene richiesta questa tipologia di analisi come primo livello d'indagine nei probandi con CMT.
Mal rare	A1294 - Charcot Marie Tooth Disease (pannello)	Analisi dei geni coinvolti mediante Sequenziamento NGS	Geni Analizzati: AARS, AIFM1, ARHGEF10, BSCL2, DNAJB2, DNM2, DNMT1, DYNC1H1, EGR2, FAM134B, FBLN5, FGD4, FIG4, GAN, GARS, GDAP1, GJB1, HK1, HOXD10, HSPB1, HSPB8, IGHMBP2, IKBKAP, INF2, KARS, KIF1B, KIF5A, LITAF, LMNA, LRSAM1, MED25, MFN2, MPZ, MTMR2, NDRG1, NEFL, PLEKHG5, PMP22, PRPS1, PRX, RAB7A, REEP1, SBF2, SH3TC2, TRPV4, VCP, YARS
Onco	OncoNext Risk™	Colon: Analisi dei geni coinvolti mediante sequenziamento in NGS.	Quest'analisi comprende i test di Genoma Group dedicati Allo studio delle mutazioni germinali (germline mutations), presenti in tutte le cellule dell'individuo e trasmissibili Alla progenie, ritenute fortemente coinvolte nello sviluppo di tumori a componente ereditaria. Analisi dei geni: APC, BMPR1A, CDH1, CHEK2, EPCAM, GREM1, MLH1, <u>MSH2</u> , MSH6, MUTYH, PMS2, POLD1, PTEN, SMAD4, STK11, TP53.
Mal rare	Sindrome di Kallmann ed Ipogonadismo ipogonadotropo	NGS	Geni Analizzati: CHD7, FGF8, FGFR1, FSHB, GNRH1, GNRHR, HESX1, HS6ST1, KAL1, KISS1, KISS1R, LHB, NSMF, PROK2, PROKR2, SEMA3A, SOX10, TAC3, TACR3, WDR11
Mal rare	Kallmann Sindrome di (microdelezione Xp22.31)	Array-CGH	microdelezione Xp22.31
	METAGENOMICA: ANALISI DEL MICROBIOTA UMANO	NGS	
	Sensibilità ai SOLFITI		SUOX- CBS
Mal rare	Esostosi Multipla tipo 1 e 2	NGS	analisi dei geni EXT1 e EXT2 mediante Sequenziamento NGS
Mal rare	Distrofia dei Coni e dei Bastoncelli	Per quanto riguarda l'analisi del gene RDH5, questo viene analizzato All'interno della nostra analisi dedicata per la Distrofia dei Coni e dei Bastoncelli:	Geni analizzati: ABCA4, ADAM9, AIPL1, BEST1, C8ORF37, CABP4, CACNA1F, CACNA2D4, CDHR1, CERKL, CNGB3, CNNM4, CRX, GUCA1A, GUCY2D, KCNV2, PDE6C, PDE6H, PITPNM3, PROM1, PRPH2, RAX2, RDH5, RGS9, RGS9BP, RIMS1, RPGR, RPGRIP1, SEMA4A, UNC119
Mal rare	13938 - Cheratoderma Palmoplantare (Pannello)	NGS	AQP5, CTSC, DSG1, DSP, ENPP1, GJB2, GJB4, GJB6, JUP, KRT1, KRT14, KRT16, KRT17, KRT6A, KRT6B, KRT6C, KRT9, LOR, MBTPS2, PKP1, SLURP1, SMARCAD1, TRPV3, WNT10A
Mal rara	Sindrome di Behcet	Serve l'indicazione di un medico	Tipizzazione HLA-B51
Emo	Trombofilia 15		Fatt V Leiden, Fatt V y1702C, Fatt II o protrombina, Fatt XIII, Beta fibrinogeno, ApoE, AGT, Fatt V Cambridge, Fatt V H1299R, MTHFR 677/1298, HPA, PAI-1

AREA	ESAME	TECNICA	GENI
	HPV Genotipizzazione	Ibridazione Su Strip	HPV 16, 18, 31, 33, 35, 39, 45, 51, 52, 56, 58, 59 HPV 66, 68
Fer/Emo	Polimorfismi Per Abortività Ricorrente / Trombofilia	Ibridazione Su Strip	Fattore II, Fattore V Leiden, Fattore V (aplotipo HR2), PAI1, MTHFR 677, MTHFR 1298
All	Predisposizione Alla Celiachia	Ibridazione Su Strip	HLA*DQ2 , HLA-DQ8
Onco	Polimorfismi Predittivi Di Risposta/Tossicità A Fluoropirimidine	Sequenziamento In Sanger	DPYD, MTHFR, TYMS
Onco	Polimorfismi Predittivi Di Risposta/Tossicità A Platino	Sequenziamento In Sanger	ERCC1, XRCC1, GSTP1
Onco	Polimorfismi Predittivi Di Risposta/Tossicità A Irinotecano	Sequenziamento In Sanger	UGT1A, ABCB1, CYP3A4*1B, CYP3A5*3
Onco	Polimorfismi Predittivi Di Risposta/Tossicità A Taxani	Sequenziamento In Sanger	ABCB1, CYP3A4*1B, CYP3A5*3
Onco	Melanoma Cutaneo 1° Livello	Sequenziamento In Sanger	
Onco	Melanoma Cutaneo 2° Livello	Sequenziamento In Sanger	
Onco	Melanoma Cutaneo 3° Livello	Sequenziamento In Sanger	
	Polimorfismi Di Suscettibilità Alla Radioterapia	Sequenziamento In Sanger	ATM, XRCC1, SATB2, GSTM1
All	Sensibilità Al Lattosio (Tamponi X Lattosio)	Sequenziamento In Sanger	LCT (LATTASI)
All	Sensibilità Al Nichel	Sequenziamento In Sanger	FLG
	Performans Sportiva	Sequenziamento Sanger	ACE, ACTN3
	Polimorfismi predittivi di predisposizione al DANNO TENDINEO E MUSCOLARE	Sequenziamento Sanger	TNC, IL6, TNFα
All	Polimorfismi Di Suscettibilità al FRUTTOSIO	Sequenziamento Sanger	Aldolasi B
All	Sensibilità All'ALCOL	Sequenziamento Sanger	ADH1B (ADH2), ADH1C (ADH3), ALDH2
All	Sensibilità al SALE	Sequenziamento Sanger	ACE

AREA	ESAME	TECNICA	GENI
	Polimorfismi predittivi di capacità di DETOSSIFICAZIONE ED ATTIVITÀ ANTIOSSIDANTE	Sequenziamento Sanger	GSTT1, GSTM1, GSTP1, SOD1, SOD2
	Sensibilità Alla VITAMINA D E METABOLISMO OSSEO	Sequenziamento Sanger	VDR (recettore della vitamina D)
All	Polimorfismi predittivi di sensibilità Alla CAFFEINA	Sequenziamento Sanger	CYP1A2
	Polimorfismi predittivi di sensibilità ai CARBOIDRATI E al DIABETE DI TIPO II	Sequenziamento Sanger	PPARG, TCF7L2
	Polimorfismi predittivi di predisposizione All'Obesità	Sequenziamento Sanger	FTO, MC4R
Fert/Emo	Predisposizione genetica Alla trombosi: gene MTHFR	Sequenziamento Sanger	MTHFR
Far	Polimorfismi predittivi di risposta al CLOPIDOGREL	Sequenziamento Sanger	CYP2C19
Far	Polimorfismi predittivi di risposta/tossicità Alla SIMVASTATINA	Sequenziamento Sanger	SLC01B1

AREA	ESAME	TECNICA	GENI
Onco	Brca1/Brca2 2° Livello	Sequenziamento + MLPA	Sequenziamento intere regioni esoniche ed introniche adiacenti BRCA1/2 con analisi MLPA per CNV (grandi delezioni e duplicazioni)
Onco	Brca1/Brca2 3° Livello	sequenziamento	Sequenziamento intere regioni esoniche ed introniche adiacenti BRCA1/2 + 19 geni (CHEK2, PALB2, BRIP1, TP53, PTEN, STK11, CDH1, ATM, BARD1, MLH1, MRE11A, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, PMS1, PMS2, RAD50, RAD51C)
Onco	Brca1/Brca2 4° Livello		Sequenziamento intere regioni esoniche ed introniche adiacenti BRCA1/2 sia su tessuto tumorale che sangue periferico
	BRCA - ANALISI 21 GENI	ESAME IN AGGIORNAMENTO	BRCA1 , BRCA2, CHEK2, PALB2, BRIPI , TP53, PTEN, STKI I, CDHI , ATM, BARDI , MLHI, MREI IA, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, PMSI , PMS2, RAD50, RAD51C
	BRCA - ANALISI 49 GENI	ESAME IN AGGIORNAMENTO	APC, ATM, AXIN2, BARDI , BMPRIA, BRCAI , BRCA2, BRIPI , CDC73, CDHI , CDK4, CDKNI B, CDKN2A, CHEK2, EPCAM, EXT1 , EXT2, FIH, FLCN, MAX, MENI , MET, MLHI , MLH3, MREI IA, MSI-12, MSI-16, MUTYH, NBN, NFI, NF2, NTRKI , PALB2, PMSI , PMS2, PTEN, RAD50, RAD51C, RBI , RET, SDHAF2, SDHB, SDHD, SDHC, SMAD4, STKI I , 27, TP53, VHL
Onco	BRCA - ANALISI 74 GENI	ESAME IN AGGIORNAMENTO	ALK, APC, ATM, BAPI , BARDI , BLM, BMPRIA, BRCAI , BRCA2, BRIPI, CDC73, CDHI , CDK12, CDK4, CDKNIB, CDKN2A, CHEK2, EPCAM, EXT1 , EXT2, FANCG, FIH, FLCN, GALNTI 2, KIT, MAX, MENI , MET, MLHI , MLH3, MREI IA, MSI-12, MSI-13, MSI-16, MUTYH, NBN, NFI , NF2, NTHLI , NTRKI , PALB2, PDGFRA, PHOX2B, PMSI , PMS2, POLDI , POLE, PRSSI , PTCHI , PTCH2, PTEN, RAD50, RAD51 C, RAD51 D, RBI , RET, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SMAD4, SMARCA4, SPINKI , STKI 1 , SUFU, TMEMI 27, TP53, TSCI , TSC2, VHL, WTI , XPC
Fert	Microdelezione Cromosoma Y	sequenziamento diretto	L'analisi molecolare per la ricerca delle principali microdelezioni della regione AZF del cromosoma Y
	Consanguineita' A Scopo Informativo		
All	Food Screen 40 alimenti		Analisi delle Ig4
All	Food Screen 80 alimenti		Analisi delle Ig4
All	Food Screen 120 alimenti		Analisi delle Ig4
Nipt	Futura Nipt 1°Livello	Sequenziamento	trisomie dei cromosomi 13, 18 e 21 + anomalie cromosomi sessuali X e Y
Nipt	Futura Nipt 2°Livello	Sequenziamento	trisomie dei cromosomi 13, 18 e 21 + anomalie cromosomi sessuali X e Y + delezioni più comuni <ul style="list-style-type: none"> o Sindrome Di George o Sindrome di Cri-du-Chat o Sindrome di Prader-Willi o Sindrome di Angelman o Sindrome da delezione 1p36 o Sindrome di Wolf Hirshhorn o Sindrome di Jacobsen o Sindrome di Langer Geidion o sindrome tricornofalangeale tipo 2
Nipt	Futura Nipt 3°Livello	Sequenziamento	Analisi delle 23 coppie di cromosomi (WGS)

AREA	ESAME	TECNICA	GENI
Nipt	Futura Nipt 4° Livello SMN1 – ATROFIA MUSCOLO SPINALE	Sequenziamento CODICE SMA1	Analisi delle 23 coppie di cromosomi (WGS) + pannello malattie monogeneiche
Onco	RET GJB2 (SORDITA' NEUROSENSORIALE NON SINDROMICA)	NGS CODICE SORD	ESONI: 10, 11, 13, 16 CX26 +CX30
Emo	Emoglobinopatia -ANEMIA FALCIFORME	Codice Afalc	
Emo	Emoglobinopatie- BETA THALASSEMIA	Codice betas	
	Malattia Di Parkinson		
	Malattia Di Parkinson / Autosomica Dominante		
	Malattia Di Parkinson/Autosomica Recessiva		
	Malattia Di Parkinson Con Distonia		
	Morbo Di Alzheimer		
	Ritardo Mentale (X-Linked)		
	Ritardo Mentale Non Sindromico (Autosomico Recessivo)		
	Sordita' Congenita (Cx26- Cx30)		CX26- CX30
	Sordita' Congenita (Cx26 - Cx30 – Cx32)		CX26 - CX30 – CX32

AREA	ESAME	TECNICA	GENI
Fert/Mal rare	Predisposizione Alla Fibrosi Cistica		Ricerca 75 mutazioni (popolazione europea + italiana)
Fert/Mal rare	Predisposizione Alla Fibrosi Cistica	NGS	Sequenziamento intero gene
	Dosaggio Acido Micofenolico (mic) Su Plasma		
Mal rare/ Fert	Cariotipo		
	Sindrome X-Fragile (FMR1)		Analisi gene FMR1
	Sindrome X-Fragile (FMR2)		Analisi gene FMR2
All	Alex Allergy Explorer		
	Ematomacrosi		
	HLA B27 Tipizzazione		
	CGH sangue periferico	Array CGH alta risoluzione 180 K sonde	
	Tipizzazione Linfocitaria		
	Favismo G6PDH	NGS	Sequenziamento intero gene
	HLA I classe (HLA-A, -B, -C)		
	HLA II classe		
Fert	Test di frammentazione DNA liquido seminale		
	Ipercolesterolemia Familiare	NGS	LDL-R, APOB, APOE, PCSK9
Emo	Emofilia A	NGS	
Emo	Emofilia B	NGS	
Onco	Biopsia liquida – tumore polmonare	Biopsia liquida sequenziamento	AKT1, ALK, BRAF, DDR, EGFR, ERBB, ESR1, KIT, KRAS, NTRK1, PDGFRA, PI3KCA, PTEN CNV: RICTOR, EGFR, MET, FGFR1, ERBB2
Onco	Pannello DNA – Tumore Polmonare	Sequenziamento	AKT1, ALK, BRAF, DDR, EGFR, ERBB, ESR1, KIT, KRAS, NTRK1, PDGFRA, PI3KCA, PTEN CNV: RICTOR, EGFR, MET, FGFR1, ERBB2
Onco	Pannello RNA – Tumore Polmonare	Sequenziamento	ALK, ROS, RET BRAF
Onco	JAK 2 singola mutazione	sequenziamento	Il paziente deve sapere la mutazione specifica
Onco	JAK 2 intero esone	NGS	Esone 2
	DEFICIT CYP 21 IDROSSILASI	sequenziamento	
All	SENSIBILITA' AGLI ACARI (DR)		



AREA	ESAME	TECNICA	GENI
Mal rare	SINDROME DI GILBERT UGT1A1		UGT1A1
	Omega 3		
	ORMONE ANTIMULLERIANO		

Onco = Oncologia

Mal rare= malattie rare

Far= Farmaci/terapie

Emo = Emostasi e coagulazione

All = Allergie/intoll alimentari

Fert = Fertilità