



Per tutti gli esami, è necessario provvedere all'invio del seguente materiale:

- ✓ due provette di sangue intero in EDTA come anticoagulante (es. 2 provette da emocromo da 3 mL)

Sui singoli prelievi, è da apporre un'etichetta identificativa con Nome, Cognome e data di nascita del paziente.

I campioni ematici sono da conservare in frigorifero fino a 2-3 giorni dal prelievo piuttosto che congelarli. Se invece la spedizione viene programmata più in là i campioni congelati devono essere spediti in ghiaccio secco

I campioni vanno accompagnati da:

- presente modulo compilato, inclusa la tabella di prestazione richiesta a seguire da pag. 3 a pag. 7,
- autorizzazione della Direzione Sanitaria oppure impegnativa dematerializzata
- consenso informato all'esecuzione dell'indagine genetica
- relazione clinica del paziente

E' da allegare anche fotocopia di un documento d'identità e di residenza del paziente, necessario per poter procedere con l'accettazione della pratica da parte della nostra segreteria.

L'indirizzo per la spedizione è il seguente:

A.O.U. Maggiore della Carità – Sede distaccata San Giuliano

Laboratorio di Biochimica Clinica (2° piano)

Settore di Genetica

Att.ne Prof.ssa Mara Giordano/ Dott.ssa Mellone Simona

Viale Piazza d'Armi, 1

28100 Novara

PRESTAZIONE RICHIESTA: apporre una crocetta a fianco dell'analisi da eseguire

NB: Per tutti i pannelli NGS, può essere richiesta l'analisi dell'intero pannello o solo di alcuni geni a seconda della patologia di interesse. I geni inclusi nei pannelli sono elencati nell'allegato. Dove specificato se possibile, inviare anche un prelievo dei genitori che serviranno per valutare la segregazione delle eventuali varianti emerse dall'analisi dei dati NGS. Provvederemo in un secondo momento a richiedere l'accettazione dei genitori.



Elenco test di Genetica Rev. 01 dello 15/06/2023			
DESCRIZIONE	Codice catalogo	Codice accettazione	Selezionare l'esame richiesto con una crocetta
ESTRAZIONE DNA	91.36.5	DNAE	
PANNELLO NGS DISORDINI DEL NEUROSVILUPPO NB: sono richiesti anche i campioni dei genitori con le relative impegnative. In caso non fossero disponibili contattare: genetica@maggioreosp.novara.it	91.36.5, 91.36.1, 91.30.3X15	GAUTI	
PANNELLO NGS BASSA STATURA E DISPLASIE SCHELETRICHE	91.36.5, 91.36.1, 91.30.3X15	GSTAT	
PANNELLO NGS RASOPATIE	91.36.5, 91.36.1, 91.30.3X15	GNRAS	
GENE THRB (recettore ormone tiroideo beta)	91.36.5, 91.36.1, 91.30.3X4	GTHRB	
GENE THRA (recettore ormone tiroideo alfa)	91.36.5, 91.36.1, 91.30.3X4	GTHRA	
PANNELLO NGS GENI DI PREDISPOSIZIONE AL MELANOMA FAMILIARE	91.36.5, 91.36.1, 91.30.3X15	GMELA	
ANALISI DEL GENE FGFR3 (ESONI 7,8,9,11,12,13, 14) PER ACONDROPLASIA E DISPLASIE SCHELETRICHE	91.36.5 91.36.1 91.30.3x2	GFGR3	
INTOLLERANZA AL LATTOSIO (polimorfismo-13910 C>T gene MCM6)	91.29.6	PILAT	
Sindrome dell' X-fragile (Ricerca di espansione tripletta gene FMR1)	91.36.5, 91.36.1, 91.30.2X2	GXFRA	
CGH ARRAY mediante Array-SNP 180K	91.36.5, 91.36.1, 91.36.4, 91.29.6X9	GECGH	
Ricerca riarrangiamento genomico in un familiare (allegare il referto del caso indice se il	91.36.5, 91.36.1,	PCRRT	



test è stato eseguito altrove)	91.29.6X2		
RICERCA MICRODELEZIONI CROMOSOMA Y	91.30.1	MCRY	
RICERCA MUTAZIONI note gene α -GLOBINA	91.30.1	MAGL	
RICERCA MUTAZIONI note gene β GLOBINA	91.30.1	MBGL	
RICERCA MUTAZIONI note gene CFTR (fibrosi cistica)	91.38.7	MCFT	
Ricerca della mutazione 20210A del gene della Protrombina- Fattor V di Leiden	91296.3	MUTT1	
RICERCA MUTAZIONI GENE HFE EMOCROMATOSI (I livello, 3 varianti)	91.29.6	HFER	
Analisi polimorfismi nel gene DPYD in pazienti sottoposti a trattamento con fluoropirimidine.	91.29.1	M5FU	
RICERCA FATTORE V LEIDEN	91296.4	FVL1	
Ricerca mutazioni gene SHOX (sequenziamento e MLPA)	91.36.5, 91.36.1, 91.30.3X4 91.30.2	GENSH	
Ricerca mutazioni gene SHOX nei famigliari	91.36.5 91.30.3	FGESH	
Pannello NGS Lipodistrofie	91.36.5, 91.36.1, 91.30.3X15	LIPOD	
Pannello NGS Emocromatosi	91.36.5, 91.36.1, 91.30.3X15	GCROM	
Pannello NGS Sindrome del QT lungo	91.36.5, 91.36.1, 91.30.3X15	QTLUN	



Pannello NGS Sindrome di Brugada	91.36.5, 91.36.1, 91.30.3X15	BRUGA	
Pannello NGS Amiloidosi	91.36.5, 91.36.1, 91.30.3X15	ALOID	
Pannello NGS Cardiomiopatie ipertrofiche	91.36.5, 91.36.1, 91.30.3X15	IPERT	
Pannello NGS Cardiomiopatie dilatative	91.36.5, 91.36.1, 91.30.3X15	DILAT	
Pannello NGS Cardiomiopatie aritmogene	91.36.5, 91.36.1, 91.30.3X15	ARITM	
Pannello NGS per geni coinvolti nella predisposizione a Sindromi tumorali	91.36.5, 91.36.1, 91.30.3X15	GSINT	
Pannello NGS Obesità genetiche	91.36.5, 91.36.1, 91.30.3X15	GOBES	
Pannello NGS Diabete monogenico	91.36.5, 91.36.1, 91.30.3X15	GMELL	
Ricerca mutazioni gene recettore LDL	91.36.5, 91.36.1, 91.30.3X15	GRECE	
Pannello NGS Sindromi linfoproliferative	91.36.5, 91.36.1, 91.30.3X15	GLINF	
Pannello NGS Sindrome di KALLMANN	91.36.5, 91.36.1, 91.30.3X15	GKALL	
Pannello NGS BRCA1 - BRCA2 germinale	91.36.5, 91.36.1, 91.30.3X16	GBRCA	
Pannello NGS BRCA1 - BRCA2 da tessuto somatico	91.36.5, 91.36.1, 91.30.3X16	GBRCA	



Sindrome di Prader-Willy (ricerca delezione e analisi metilazione)	91.36.5, 91.36.1, 91.30.2X2	GPWIL	
Ricerca mutazioni gene GLA (Malattia di Fabry) (sequenziamento e MLPA)	91.36.5, 91.36.1, 91.30.3X5 91.30.2	GGLAF	
Ricerca mutazioni gene recettore TSH	91.36.5, 91.36.1, 91.30.3X7	GRTSH	
Ricerca mutazioni gene del recettore degli androgeni (AR)	91.36.5, 91.36.1, 91.30.3X7	GANDR	
Ricerca mutazioni gene PAX2	91.36.5, 91.36.1, 91.30.3X5	GEPAX	
Ricerca mutazioni gene HNF1B	91.36.5, 91.36.1, 91.30.3X5 91.30.2	GENHN	
Ricerca mutazioni gene UMOD (esoni 3,4)	91.36.5, 91.36.1, 91.30.3X2	GUMOD	
Pannello NGS Xeroderma Pigmentoso	91.36.5, 91.36.1, 91.30.3X12	GXERO	
Ricerca di mutazioni in un gene specifico mediante NGS (specificare il gene)	91.36.5, 91.36.1, 91.30.3X18	GMALA	
Ricerca mutazione nota in un familiare (allegare il referto del caso indice se il test è stato eseguito altrove)	91.36.5, 91.36.1, 91.30.3	GENNS	
Ricerca riarrangiamento genomico in un familiare (allegare il referto del caso indice se il test è stato eseguito altrove)	91.36.5, 91.36.1, 91.29.6X2	PCRRT	
Ricerca mutazione nota nel gene MUC1 (inserzione di una citosina nella VNTR del gene MUC1 mediante SNPshot-PCR)	91.36.5, 91.36.1, 91.30.3 91.29.2X2	GEMUC	



Esoma Clinico su TRIO (su caso indice e genitori)	91.36.5, 91.36.1, 91.30.3X29	GTRES	
Estrazione e conservazione dei genitori per esoma clinico	91.36.5, 91.36.1	CONES	
Esoma clinico (per paziente di cui non è disponibile il prelievo dei genitori)	91.36.5, 91.36.1, 91.30.3X18	GCAND	
Pannello NGS su richiesta (è possibile richiedere l'analisi di un gruppo di geni coinvolti in una determinata patologia, da concordare con il laboratorio)	91.36.5, 91.36.1, 91.30.3X18	GCAND	
Rev. 1 del 29/06/2023			