



I campioni vanno accompagnati dal:

- presente modulo compilato, inclusa la tabella di prestazione richiesta a seguire da pag. 2 a pag. 6,
- dall'autorizzazione della Direzione Sanitaria oppure dall'impegnativa dematerializzata
- dalla documentazione richiesta sopra (consenso informato e informazioni cliniche).

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 (es. l'analisi da voi richiesta verrà fatta solo per il gene FGFR3 etc...). Se possibile, inviare insieme 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.

<b>Elenco test di Genetica</b>			
<b>DESCRIZIONE</b>	<b>Codice catalogo</b>	<b>Codice accettazione</b>	<b>Selezionare l'esame richiesto con una crocetta</b>
<b>PANNELLO NGS DISORDINI DEL NEUROSVILUPPO (PROBANDO)</b> NB: sono richiesti anche i campioni dei genitori con le relative impegnative. Altrimenti contattare: <a href="mailto:genetica@maggioreosp.novara.it">genetica@maggioreosp.novara.it</a>	<b>G1.45X1 + G1.46X1</b>	<b>SAUTI + SAUT1</b>	
<b>PANNELLO NGS DISORDINI DEL NEUROSVILUPPO (GENITORI)</b>	<b>G1.46</b>	<b>SFAUT</b>	
<b>PANNELLO NGS BASSA STATURA</b>	<b>G1.46X2</b>	<b>SSTAT + SSTA1</b>	



<b>PANNELLO NGS RASOPATIE</b>	<b>G105.P748, G109.P820</b>	<b>SNRAS + SNRA1</b>	
<b>PANNELLO NGS MELANOMA FAMILIARE</b>	<b>G104.P684, G103.P683</b>	<b>SMELA + SMELN</b>	
<b>GENE FGFR3</b>	<b>G101.P015</b>	<b>FGFR3</b>	
<b>INTOLLERANZA AL LATTOSIO</b>	<b>G1.91</b>	<b>ILAT</b>	
<b>Ricerca Analisi X-fragile ( gene FMR1 )</b>	<b>G101.P1003</b>	<b>GXFRG</b>	
<b>Ricerca CGH ARRAY</b>	<b>G209.C003 o G209.C004 o G209.C023</b>	<b>CGH1</b>	
<b>RICERCA MICRODELEZIONI CROMOSOMA Y</b>	<b>G101.P753</b>	<b>CRY</b>	
<b>RICERCA 22 MUTAZIONI <math>\alpha</math>-GLOBINA</b>	<b>G101.P973</b>	<b>ATAL</b>	
<b>RICERCA MUTAZIONI CFTR ( fibrosi cistica )</b>	<b>G101.P464</b>	<b>MCFT</b>	
<b>RICERCA VARIANTE G20210A DELLA PROTROMBINA</b>	<b>91296.3</b>	<b>F2M</b>	
<b>RICERCA MUTAZIONE GENE HFE EMOCROMATOSI ( 18 )</b>	<b>G101.P428</b>	<b>HFE1R</b>	
<b>TEST GENETICO PREDITTIVO DI TOSSICITÀ AL 5-FLUOROURACILE</b>	<b>G101.P282</b>	<b>5FU</b>	
<b>TALASSEMIA BETA: RICERCA DI 25 MUTAZIONI RICORRENTI (test di 1° livello)</b>	<b>G101.P974</b>	<b>MBG</b>	
<b>TALASSEMIA BETA: RICERCA DI ULTERIORI 15 MUTAZIONI RICORRENTI (test beta-plus di 2° livello)</b>	<b>G101.P974</b>	<b>MBG2</b>	
<b>RICERCA VARIANTE FATTORE V (LEIDEN)</b>	<b>91296.4</b>	<b>FVL1</b>	
<b>Ricerca mutazioni gene SHOX1</b>	<b>G101.P1510</b>	<b>ANS2</b>	



<b>Pannello NGS Lipodistrofie</b>	<b>G105.P597 X2</b>	<b>GLIPO + GLIP1</b>	
<b>Pannello NGS Emocromatosi</b>	<b>G1.07</b>	<b>GEMOC</b>	
<b>Pannello NGS Sindrome del QT lungo</b>	<b>G121.P072</b>	<b>GQTLU</b>	
<b>Pannello NGS Sindrome di Brugada</b>	<b>G121.P072</b>	<b>GBRUG</b>	
<b>Pannello NGS Amiloidosi</b>	<b>G102.P042 + G1.20</b>	<b>GAMI1 + GAMIL</b>	
<b>Pannello NGS Cardiomiopatie ipertrofiche</b>	<b>G112.P131 + G1.20</b>	<b>GIPE1 + GIPER</b>	
<b>Pannello NGS Cardiomiopatie dilatative</b>	<b>G124.P129 + G1.20</b>	<b>GDL1 + GDILA</b>	
<b>Pannello NGS Cardiomiopatie aritmogene</b>	<b>G121.P072</b>	<b>GARIT</b>	
<b>Pannello NGS Sindromi tumorali</b>	<b>G1.46X2</b>	<b>SSINT + SSIN1</b>	
<b>Pannello NGS Obesità genetiche</b>	<b>G1.46</b>	<b>SGOBE</b>	
<b>Pannello NGS Diabete monogenico</b>	<b>G105.P348 X2</b>	<b>SMELL + SMEL1</b>	
<b>Analisi geni APC, MUTYH, POLE, POLD1 coinvolti nella poliposi adenomatose del colon</b>	<b>G101.P798</b>	<b>GAPC</b>	
<b>Pannello NGS Sindrome di KALLMANN</b>	<b>G104.P566+ G101.P550</b>	<b>SKALL + SKAL1</b>	
<b>Pannello NGS BRCA1-BRCA2 germinale/somatico</b>	<b>G102.P125</b>	<b>SBRCA</b>	
<b>Pannello NGS predisposizione tumori mammella-ovaio</b>	<b>G107.P126. G102.P125</b>	<b>SBRCA + SBRC1</b>	
<b>Sindrome di Prader-Willy Angelman</b>	<b>G101.P807, G101.P059</b>	<b>ANPO8 + ANPO9</b>	



<b>Ricerca mutazioni gene GLA</b>	<b>G101.P459</b>	<b>FABRY</b>	
<b>Ricerca mutazioni gene HNF1B</b>	<b>G105.P348</b>	<b>ANSE</b>	
<b>Pannello NGS Xeroderma Pigmentoso</b>	<b>G108.P1008</b>	<b>XEROD</b>	
<b>Pannello NGS Gene Candidato (specificare il gene)</b>	<b>G101.P1519</b>	<b>SCAND</b>	
<b>Ricerca variante nota in un familiare (specificare gene)</b>	<b>G1.91</b>	<b>GGNS</b>	
<b>Ricerca 2 varianti note in un familiare (specificare geni)</b>	<b>G1.91X2</b>	<b>GGNS2</b>	
<b>Ricerca 3 varianti note in un familiare (specificare geni)</b>	<b>G1.91X3</b>	<b>GGNS3</b>	
<b>Ricerca 4 varianti note in un familiare (specificare geni)</b>	<b>G1.91X4</b>	<b>GGNS4</b>	
<b>Ricerca riarrangiamento genomico in un familiare</b>	<b>G101.P1519</b>	<b>PRT1</b>	
<b>Esoma Clinico su TRIO (per probando)</b>	<b>G1.44X1 + G1.45X1 + G1.46X1</b>	<b>GTRE + GTRE2 + GTRE3</b>	
<b>Esoma Clinico su TRIO (per genitori)</b>	<b>G1.46X1</b>	<b>CONES</b>	
<b>Esoma clinico (per paziente di cui non è disponibile il prelievo dei genitori)</b>	<b>G1.44X1 + G1.45X1 + G1.46X1</b>	<b>GTRE + GTRE2 + GTRE3</b>	
<b>Analisi gene NF1</b>	<b>G101.P730</b>	<b>GNF1</b>	
<b>Analisi geni sindrome di Lynch e altri geni di predisposizione al CRC</b>	<b>G105.P607</b>	<b>GLYNC</b>	
<b>Analisi geni PTCH1 e SUFU</b>	<b>G103.P479</b>	<b>GPTCH</b>	
<b>Ricerca mutazione familiare in BRCA1 o BRCA2 (test mirato)</b>	<b>G191.4552</b>	<b>SFBRC</b>	

Il Medico richiedente DICHIARA che l'esame sopra indicato viene eseguito per:



Pratica clinica CORRENTE

per SPERIMENTAZIONE

Studio Clinico di riferimento: \_\_\_\_\_

Data: \_\_\_\_\_

Il Direttore/Responsabile

\_\_\_\_\_

Rif. P\_LAB\_8-004 Settore Genetica

R: Dott.ssa Simona Mellone V: Prof.ssa Mara Giordano A: Prof. Umberto Dianzani

Emissione: 26/06/2023

Vers. 2 11/05/2026

