

LINEE GUIDA PER LA RICHIESTA DELLE PRESTAZIONI DI GENETICA E BIOLOGIA MOLECOLARE

TROMBOFILIE, TROMBOSI ARTERIOSA E VENOSA, PATOLOGIE CARDIOVASCOLARI

COD. REG. ANALISI MUTAZIONE DEL DNA (PCR ED IBRIDAZIONE) FATTORE II G20210A DELLA PROTROMBINA

91365	ESTRAZIONE DNA
91294	ANALISI DI MUTAZIONE DNA con reazione polimerasica a catena e ibridazione con sonde non radiomarcate

ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA (PCR ED IBRIDAZIONE) FATTORE V G1691A (LEIDEN)

91365	ESTRAZIONE DNA
91294	ANALISI DI MUTAZIONE DNA con reazione polimerasica a catena e ibridazione con sonde non radiomarcate

ANALISI MUTAZIONE DNA (PCR ED IBRIDAZIONE) MTHFR C677T

	ESTRAZIONE GENOMA
	ANALISI DI MUTAZIONE DNA con reazione polimerasica a catena e ibridazione con sonde non radiomarcate

ANALISI MUTAZIONE DNA (PCR ED IBRIDAZIONE) MTHFR A1298C

	ESTRAZIONE GENOMA
	ANALISI DI MUTAZIONE DNA con reazione polimerasica a catena e ibridazione con sonde non radiomarcate

ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA (PCR ED IBRIDAZIONE) FATTORE V H1299R (R2)

	ESTRAZIONE DNA
	ANALISI DI MUTAZIONE DNA con reazione polimerasica a catena e ibridazione con sonde non radiomarcate

ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA (PCR ED IBRIDAZIONE) FATTORE V Y1702C

	ESTRAZIONE DNA
	ANALISI DI MUTAZIONE DNA con reazione polimerasica a catena e ibridazione con sonde non radiomarcate

ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA (PCR ED IBRIDAZIONE) FATTORE V R306T CAMBRIDGE

	ESTRAZIONE DNA
	ANALISI DI MUTAZIONE DNA con reazione polimerasica a catena e ibridazione con sonde non radiomarcate

ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA (PCR ED IBRIDAZIONE) FATTORE XIII

	ESTRAZIONE DNA
	ANALISI DI MUTAZIONE DNA con reazione polimerasica a catena e ibridazione con sonde non radiomarcate

ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA (PCR ED IBRIDAZIONE) BETA- FIBRINOGENO

	ESTRAZIONE DNA
	ANALISI DI MUTAZIONE DNA con reazione polimerasica a catena e ibridazione con sonde non radiomarcate

ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA (PCR ED IBRIDAZIONE) ACE (Ins/Del)

	ESTRAZIONE DNA
	ANALISI DI MUTAZIONE DNA con reazione polimerasica a catena e ibridazione con sonde non radiomarcate

ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA (PCR ED IBRIDAZIONE) PAI-1

	ESTRAZIONE DNA
	ANALISI DI MUTAZIONE DNA con reazione polimerasica a catena e ibridazione con sonde non radiomarcate

ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA (PCR ED IBRIDAZIONE) GENE HPA-1

	ESTRAZIONE DNA
	ANALISI DI MUTAZIONE DNA con reazione polimerasica a catena e ibridazione con sonde non radiomarcate



TROMBOFILIE, IPERCOLESTEROLEMIE

ANALISI MUTAZIONE DEL DNA (PCR ED IBRIDAZIONE) APO B

91365	ESTRAZIONE DNA
91294	ANALISI DI MUTAZIONE DNA con reazione polimerasica a catena e ibridazione con sonde non radiomarcate

TROMBOFILIE, MALATTIE DEGENERATIVE DEL SISTEMA NERVOSO (ALZHEIMER)

ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA (PCR ED IBRIDAZIONE) GENE APO E

91365	ESTRAZIONE DNA
91294	ANALISI DI MUTAZIONE DNA con reazione polimerasica a catena e ibridazione con sonde non radiomarcate

FIBROSI CISTICA

GENE CFTR ANALISI MUTAZIONE DEL DNA PER FIBROSI CISTICA 58 MUTAZIONI

91365	ESTRAZIONE GENOMA
91301	ANALISI DI MUTAZIONI DEL DNA - Con Reverse Dot Blot (da 2 a 10 mutazioni)
91301	ANALISI DI MUTAZIONI DEL DNA - Con Reverse Dot Blot (da 2 a 10 mutazioni)
91301	ANALISI DI MUTAZIONI DEL DNA - Con Reverse Dot Blot (da 2 a 10 mutazioni)
91301	ANALISI DI MUTAZIONI DEL DNA - Con Reverse Dot Blot (da 2 a 10 mutazioni)
91301	ANALISI DI MUTAZIONI DEL DNA - Con Reverse Dot Blot (da 2 a 10 mutazioni)
91301	ANALISI DI MUTAZIONI DEL DNA - Con Reverse Dot Blot (da 2 a 10 mutazioni)

ALTERAZIONI DELLA SPERMATOGENESI CON CONSEGUENTE INFERTILITA'

ANALISI MUTAZIONE DEL DNA PER MICRODELEZIONI CROMOSOMA Y (20 MUTAZIONI)

DA PRESCRIVERE IN 3 RICETTE:

PRIMA RICETTA:

91293	ANALISI DI MUTAZIONE DNA-Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi
91293	ANALISI DI MUTAZIONE DNA-Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi
91293	ANALISI DI MUTAZIONE DNA-Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi
91293	ANALISI DI MUTAZIONE DNA-Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi
91293	ANALISI DI MUTAZIONE DNA-Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi
91293	ANALISI DI MUTAZIONE DNA-Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi
91293	ANALISI DI MUTAZIONE DNA-Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi

SECONDA RICETTA:

91293	ANALISI DI MUTAZIONE DNA-Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi
91293	ANALISI DI MUTAZIONE DNA-Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi
91293	ANALISI DI MUTAZIONE DNA-Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi
91293	ANALISI DI MUTAZIONE DNA-Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi
91293	ANALISI DI MUTAZIONE DNA-Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi
91293	ANALISI DI MUTAZIONE DNA-Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi
91293	ANALISI DI MUTAZIONE DNA-Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi

TERZA RICETTA

91293	ANALISI DI MUTAZIONE DNA-Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi
91293	ANALISI DI MUTAZIONE DNA-Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi
91293	ANALISI DI MUTAZIONE DNA-Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi
91293	ANALISI DI MUTAZIONE DNA-Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi
91293	ANALISI DI MUTAZIONE DNA-Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi
91293	ANALISI DI MUTAZIONE DNA-Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi
91365	ESTRAZIONE DNA

ISTOCOMPATIBILITA' ED ASSOCIAZIONE ANTIGENE HLA MALATTIA

TIPIZZAZIONE GENOMICA HLA-A-B-C- DR-DQ

90782	TIPIZZAZIONE GENOMICA HLA-A
90784	TIPIZZAZIONE GENOMICA HLA-B
90791	TIPIZZAZIONE GENOMICA HLA-C
90803	TIPIZZAZIONE GENOMICA HLA DQ
90811	TIPIZZAZIONE GENOMICA HLA DR
91365	ESTRAZIONE DNA

CELIACHIA

TIPIZZAZIONE GENOMICA HLA-DQA1 - HLA-DQB1 - HLA-DRB

90802	TIPIZZAZIONE GENOMICA HLA-DQA1
90803	TIPIZZAZIONE GENOMICA HLA-DQB1
90811	TIPIZZAZIONE GENOMICA HLA-DRB
91365	ESTRAZIONE DNA

ALTERAZIONI NUMERICHE O STRUTTURALI DEI CROMOSOMI

CARIOTIPO DA METAFASI LINFOCITARIE

91312	CARIOTIPO DA METAFASI LINFOCITARIE
91345	COLTURA LINFOCITI PERIFERICI CON PHA
91321	COLORAZIONE AGGIUNTIVA BANDEGGIO C

SPONDILITE REUMATOIDE ANCHILOSANTE

TIPIZZAZIONE GENOMICA HLA-B 27

90784	TIPIZZAZIONE GENOMICA HLA-B
91365	ESTRAZIONE DNA

VILLI CORIALI

91341	CARIOTIPO DA METAFASI SPONTANEE DI VILLI CORIALI
91321	COLORAZIONE AGGIUNTIVA IN BANDE. BANDEGGIO C

HUMAN PAPILLOMA VIRUS (HPV)

HPV DNA PCR ED IBRIDAZIONE

91115	VIRUS ACIDI NUCLEICI IN MATERIALI BIOLOGICI IBRIDAZIONE
91365	ESTRAZIONE GENOMA

VIRUS EPATITE B

HBV DNA IBRIDAZIONE E PCR

91173	VIRUS EPATITE B [HBV] ACIDI NUCLEICI IBRIDAZIONE
91365	ESTRAZIONE DNA

VIRUS EPATITE C

HCV RNA QUALITATIVO

91193	VIRUS EPATITE C [HCV] ANALISI QUALITATIVA DI HCV RNA
91365	ESTRAZIONE GENOMA

VIRUS EPATITE C

HCV RNA QUANTITATIVO

91194	VIRUS EPATITE C [HCV] ANALISI QUANTITATIVA DI HCV RNA
91365	ESTRAZIONE GENOMA

VIRUS EPATITE C

HCV RNA TIPIZZAZIONE GENOMICA

91202	VIRUS EPATITE C [HCV] TIPIZZAZIONE GENOMICA
91193	VIRUS EPATITE C [HCV] ANALISI QUALITATIVA DI HCV RNA
91365	ESTRAZIONE GENOMA

RICERCA BACILLO DI KOCH (PCR ED IBRIDAZIONE)

90834	RICERCA BACILLO DI KOCH (PCR ED IBRIDAZIONE)
91365	ESTRAZIONE DNA

RICERCA CLAMIDIA TRACHOMATIS (PCR ED IBRIDAZIONE)

90834	RICERCA CLAMIDIA TRACHOMATIS (PCR ED IBRIDAZIONE)
91365	ESTRAZIONE DNA



ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA GENE PER LA BETA GLOBINA (22 MUTAZIONI)

91301	ANALISI DI MUTAZIONI DEL DNA - Con Reverse Dot Blot (da 2 a 10 mutazioni)
91301	ANALISI DI MUTAZIONI DEL DNA - Con Reverse Dot Blot (da 2 a 10 mutazioni)
91301	ANALISI DI MUTAZIONI DEL DNA - Con Reverse Dot Blot (da 2 a 10 mutazioni)
91365	ESTRAZIONE DNA

EMOCROMATOSI GENE HFE

ANALISI DI MUTAZIONI DEL DNA (PCR ED IBRIDAZIONE) SUL GENE HFE C282Y - H63D - S65C

91294	ANALISI DI MUTAZIONE DNA con reazione polimerasica a catena e ibridazione con sonde non radiomarcate
91294	ANALISI DI MUTAZIONE DNA con reazione polimerasica a catena e ibridazione con sonde non radiomarcate
91294	ANALISI DI MUTAZIONE DNA con reazione polimerasica a catena e ibridazione con sonde non radiomarcate
91365	ESTRAZIONE DNA

SINDROMI MIELOPROLIFERATIVE C. , POLICITEMIA VERA , TROMBOCITEMIA E. ,MIELOFIBROSI P.

ANALISI MUTAZIONE DNA V617F JAK2

91294	ANALISI DI MUTAZIONE DNA con reazione polimerasica a catena e ibridazione con sonde non radiomarcate
91365	ESTRAZIONE DNA

PREDISPOSIZIONE GENETICA ALLA PERDITA DELLA LATTASI

LATTASI : POLIMORFISMO 22018G>A GENOTIPO C/C , POLIMORFISMO 13910 C>T GENOTIPO C/A

91294	ANALISI DI MUTAZIONE DNA con reazione polimerasica a catena e ibridazione con sonde non radiomarcate
91294	ANALISI DI MUTAZIONE DNA con reazione polimerasica a catena e ibridazione con sonde non radiomarcate
91365	ESTRAZIONE DNA

Modello dichiarazione di effettuazione consulenza pre-test

Il sottoscritto Dott. _____ medico
genetista/specialista di branca _____

affermo, sotto la mia responsabilità, di aver fornito in data _____
al/la Sig.re/ra _____ consulenza
genetica/specialistica di branca _____ su scopi,
procedure, accuratezza, implicazioni dei risultati, aspetti incidentali, limiti e vantaggi
dell'indagine genetica in conformità al PDTA "Consulenza Genetica"(Suppl. ord. n. 2 alla
GURS n. 39 del 25-9-2015).

Luogo e data _____

Firma e timbro dello specialista

Allegato alla Circolare Assessoriale n. 4 del 13-03-2019

Con Decreto Assessoriale 7 settembre 2015, pubblicato sul Supplemento ordinario n.2 della GURS n. 39 del 25.09.2015, è stato approvato in Regione Siciliana il Documento sulla consulenza genetica che prevede espressamente che **l'esecuzione del test genetico deve essere sempre preceduta e seguita da consulenza genetica.**

Pertanto, alla luce di quanto sopra, si richiede l'assoluto rispetto delle indicazioni nazionali e regionali in materia di prescrizione di esecuzione di test genetici.

Al contempo, si dispone che, dalla ricezione della presente circolare, la prescrizione di esecuzione di test genetici dovrà obbligatoriamente essere accompagnato dal modello allegato alla presente circolare che attesti l'effettuazione della consulenza genetica pre-test nel rispetto delle norme vigenti in materia.

L'originale del modello dovrà essere consegnato al paziente per essere allegata alla ricetta SSN all'atto della richiesta di effettuazione dei test genetici.

Una copia dovrà essere conservata dal genetista/specialista di branca.

In assenza del suddetto modello le prestazioni richieste non saranno poste a carico del Servizio Sanitario Regionale

