

ALLEGATO GENETICA COLONNA "B": CITOGENETICA

Patologie diagnosticabili e condizioni per le quali è indicata l'esecuzione delle prestazioni di Citogenetica Medica, su prescrizione specialistica e in seguito a Consulenza genetica

CODICE	PATOLOGIA/CONDIZIONE	PRESTAZIONI DI RIFERIMENTO				
C001	Sindrome associata ad anomalia cromosomica	G2.01				
C002	Sindrome da instabilità cromosomica	G2.01				
C003	Difetti congeniti/quadri malformativi	G2.01	G2.09			
C004	Analisi del cariotipo per disabilità intellettiva	G2.01	G2.09			
C005	Ritardo di accrescimento/sviluppo	G2.01				
C006	Amenorrea/menopausa precoce	G2.01				
C007	Genitali ambigui	G2.01				
C008	Sterilità, infertilità, poliabortività	G2.01				
C009	Consanguinei di portatori di anomalia cromosomica	G2.01				
C010	Genitori a seguito di riscontro di anomalia cromosomica fetale	G2.01				
C011	Rischio di anomalia cromosomica. Genitori di soggetti (deceduti senza diagnosi) malformati o con sospetta anomalia cromosomica	G2.01				
C012	Anomalia cromosomica sospettata in base a risultati di precedenti analisi genetiche	G2.01				
C013	Pallister-Killian, Sindrome	G2.02				
C014	Conferma di mosaicismo cromosomico (prenatale)	G2.03	G2.04	G2.05	G2.08	
C015	Conferma di mosaicismo cromosomico (post natale)	G2.01	G2.08			
C016	Età materna avanzata	G2.03	G2.04	G2.05	G2.07	
C017	Precedente gravidanza con anomalia cromosomica	G2.03	G2.04	G2.05	G2.07	
C018	Genitore portatore di anomalia cromosomica	G2.03	G2.04	G2.05	G2.07	
C019	Anomalie fetali e segni predittivi evidenziati ecograficamente	G2.03	G2.04	G2.05	G2.09	
C020	Indagini biochimiche sul siero materno suggestive di un aumento del rischio di patologia cromosomica nel feto	G2.03	G2.04	G2.05	G2.07	
C021	Rischio di malattie mendeliane da instabilità cromosomica	G2.03	G2.04	G2.05	G2.07	
C022	Conferma di aneuploidie riscontrate nel DNA fetale sul sangue materno	G2.03	G2.04	G2.05	G2.07	
C023	Altre condizioni emerse in sede di consulenza genetica.	G2.03	G2.04	G2.05	G2.07	G2.09
C024	Coppie con abortività spontanea ripetuta (prenatale)	G2.03	G2.04	G2.05	G2.07	
C025	Coppie con abortività spontanea ripetuta (postnatale)	G2.01	G2.08			
C026	Sindrome nota associata a micro-delezioni/duplicazioni (prenatale)	G2.03	G2.04	G2.05	G2.08	
C027	Sindrome nota associata a micro-delezioni/duplicazioni (postnatale)	G2.01	G2.09	G2.08		
C028	Anomalie delle regioni subtelomeriche	G2.09				

ALLEGATO GENETICA COLONNA"C": ONCOEMATOLOGIA

Patologie e condizioni oncoematologiche per le quali l'indagine genetica e/o citogenetica è indicata per confermare la diagnosi e/o definire la prognosi, a seguito di indagini (biochimiche, ematologiche, morfologiche) e su prescrizione specialistica

CODICE	PATOLOGIA/CONDIZIONE	GENI DI RIFERIMENTO/REGIONE CROMOSOMICA DA INDAGARE	PRESTAZIONI DI RIFERIMENTO			
			G1.05		G2.08	91.47.C
E001	Eritrocitosi	JAK2, JAK2V617F, EPO-R, LNK, VHL	G1.05		G2.08	91.47.C
E002	Iper eosinofilia	FIP1L1/PDGFR, cKIT D816V, PDGFRB, JAK2V617F	G1.05		G2.08	91.47.C
E003	Leucemia mieloide acuta	PML-RAR-alpha, NPM1, RUNX1-RUNX1T1, CBFbeta-MYH11, FLT-3 ITD, BCR-ABL, MLL-AF1, MLL-AF4, MLL-AF6, MLL-AF9, MLL-AF10, DEK-CAN, CBFA2T3-GLIS2, OTT-MAL, MOZ- CBP, cKIT.	G1.16	G2.02	G2.08	91.47.C
E004	Linfoma/leucemia cell beta: traslocazioni IGH/BCL1; IGH/BCL2	IgH/BCL1, gene IgH/BCL2	G1.02	G2.02	G2.08	91.47.C
E005	Leucemia linfatica cronica: Ipermutazione somatica IgHV	IGHV, TP53, ATM	G1.03		G2.08	91.47.C
E006	Mastocitosi	cKIT D816V, JAK2V617F	G1.03		G2.08	91.47.C
E007	Mielodisplasie (inclusa la leucemia mielomonocitica giovanile)	TP53, ASXL1, EZH2, TET2, SF3B1, SRSF2, ETV6, SETBP1, IDH2, DNMT3A, U2AF1, RUNX1, 5q-, PTPN-11, CBL, K-RAS, N-RAS, GATA2	G1.17	G2.02	G2.08	91.47.C
E008	Mielofibrosi	JAK2V617F, JMPL, ASXL1, EZH2, IDH1 / IDH2, SRSF2, CALR	G1.07	G2.02	G2.08	91.47.C
E009	Piastrinopenie familiari	GATA-1 (ESONI 2,3,4,5,6), c-Mpl, RBM8A, HOXA-11, MYH9, WAS, DEB test	G1.07		G2.08	91.47.C
E010	Policitemia vera	JAK2V617F, LNK, CALR	G1.03		G2.08	91.47.C
E011	Trombocitemia essenziale	JAK2V617F, clonalita'-HUMARA, CALR	G1.02		G2.08	91.47.C
E012	Leucemia linfoblastica acuta	BCR-ABL, MLL-AF4, TEL-AML1, E2A-PBX1, IKZF1, SIL-TAL, clonalità TCR, riarrangiamento gene IgH	G1.07	G2.02	G2.08	91.47.C
E013	Altre sindromi mieloproliferative (MPN)	CALR, JAK2, JAK2V617F	G1.03	G2.02	G2.08	91.47.C
E014	Linfomi non-Hodgkin	IGH, ALK, C-MYC, BL2, BL6	G1.05	G2.02	G2.08	91.47.C
E015	Leucemia linfatica cronica	IGHV, TP53, ATM	G1.03	G2.02	G2.08	91.47.C
E016	Leucemia mieloide cronica	BCR-ABL	G1.01	G2.02	G2.08	91.47.C
E017	Mieloma multiplo e gammopatie monoclonali	13q14, 17q13, IGH, t (4;14), t(6;14), t(8;14), t(11;14), t (16;14),t (14;20), TP53, 13q14, 1p/1q	G1.02	G2.02	G2.08	91.47.C

ALLEGATO GENETICA COLONNA "D": IMMUNOGENETICA

Patologie per le quali è indicata l'esecuzione di prestazioni di Immunogenetica, a seguito di indagini (biochimiche, ematologiche, morfologiche) e valutazioni specialistiche, su prescrizione specialistica

CODICE	PATOLOGIA	GENE DI RIFERIMENTO DA INDAGARE	CONDIZIONI DI EROGABILITA'	PRESTAZIONE DI RIFERIMENTO
F001	Artrite Giovanile	HLA-B		G1.01
F002	Artrite in corso di malattie croniche intestinali	HLA-B		G1.01
F003	Artrite psoriasica	HLA-B, HLA-DRB1		G1.02
F004	Artrite reattiva	HLA-B		G1.01
F005	Artrite Reumatoide	HLA-DRB1	Per l'accertamento della natura genetica della patologia nel soggetto affetto; eseguibile anche nei familiari di I grado	G1.01
F006	Bechet, Malattia di	HLA-B		G1.01
F007	Corioretinopatia tipo Birdshot	HLA-A		G1.01
F008	Diabete Mellito Tipo 1	HLA-DRB1, HLA-DQA1 e HLA-DQB1	Per l'accertamento della natura genetica della patologia nel soggetto affetto; eseguibile anche nei familiari di I grado	G1.03
F009	Malattia Celiachia	HLA-DQA1 e HLA-DQB1	Previa visita specialistica in caso di elevato sospetto clinico con indagini sierologiche di I livello non dirimenti; eseguibile anche nei familiari di I grado di affetto	G1.02
F010	Narcolessia	HLA-DQB1		G1.01
F011	Reiter, Sindrome di	HLA-B		G1.01
F012	Sacroileite	HLA-B		G1.01
F013	Sclerosi multipla	HLA-DRB1	Per l'accertamento della natura genetica della patologia nel soggetto affetto; eseguibile anche nei familiari di I grado	G1.01
F014	Spondilite Anchilosante	HLA-B		G1.01
F015	Uveite	HLA-B		G1.01

ALLEGATO GENETICA COLONNA "E": ANATOMIA PATOLOGICA

Patologie per le quali è indicata l'esecuzione di prestazioni di Genetica Molecolare su materiale biotipico, a seguito di indagini (istologiche e morfologiche) e di valutazioni specialistiche, su prescrizione specialistica

CODICE	PATOLOGIA	GENE DI RIFERIMENTO DA INDAGARE	CONDIZIONI DI EROGABILITA'	PRESTAZIONI DI RIFERIMENTO			
G001	Carcinoma polmonare non a piccole cellule	EGFR, K-RAS; ALK/ROS1	Carcinoma polmonare non a piccole cellule avanzato suscettibile di trattamento con inibitori di EGFR/ALK/ROS1	91.60.1	91.60.2		
G002	Carcinoma del colon retto	K-RAS, N-RAS, BRAF;	Carcinoma del colon-retto in pazienti con malattia metastatica suscettibile di trattamento con anticorpi monoclonali anti EGFR; Instabilità microsatellitare in pazienti clinicamente selezionati in II stadio e pazienti > 75 aa in III stadio	91.60.3	91.60.6	91.60.7	
G003	Melanoma maligno	BRAF	Melanoma metastatico suscettibile di trattamento con farmaci anti BRAF.	91.60.6			
G004	Tumori a origine dalle cellule follicolari della Tiroide	BRAF, RAS	Sospetto diagnostico di: vedi Patologia	91.60.6			
G005	Tumori stromali gastrointestinali (GIST)	CKIT, PDGFRA	GIST - Tumori stromali gastrointestinali suscettibili di trattamento con inibitori di CKIT	91.60.8	91.60.9		
G006	Carcinoma mammario	HER2-neu	Carcinoma della mammella avanzato suscettibile di trattamento con farmaci anti- HER2	91.60.A			
G007	Carcinoma gastrico	HER2-neu	Carcinoma gastrico avanzato suscettibile di trattamento con farmaci anti-HER2	91.60.A			
G008	Tumori del sistema nervoso centrale (SNC)	MGMT; IDH1-2;1p/19q	Tumori del SNC	91.60.B	91.60.C	91.60.D	
G009	Carcinoma midollare della Tiroide	RET	Carcinoma midollare della tiroide	91.60.E			
G010	Neuroblastoma	N-MYC	Neuroblastoma	91.60.F			
G011	Tumori PNET, Condrosarcoma mixoide, DRCT, Istiocitoma fibroso angiomatoide	EWSR1	Sospetto diagnostico di: vedi Patologia	91.60.G			
G012	Liposarcoma mixoide/cellule rotonde	DDIT3	Sospetto diagnostico di: vedi Patologia	91.60.H			
G013	Rabdomiosarcoma alveolare	FOXO1	Sospetto diagnostico di: vedi Patologia	91.60.J			
G014	Liposarcoma, Osteosarcoma	MDM2	Sospetto diagnostico di: vedi Patologia	91.60.K			
G015	Sarcoma sinoviale	Traslocazione X:18	Sospetto diagnostico di: vedi Patologia	91.60.L			
G016	Sarcoma fibromixoide di basso grado	Traslocazione 7:16	Sospetto diagnostico di: vedi Patologia	91.60.M			
G017	Sarcoma alveolare parti molli Fibrosarcoma congenito,	Traslocazione der (17)t(X:17)	Sospetto diagnostico di: vedi Patologia	91.60.N			
G018	Nefroma mesoblastico congenito, Carcinoma secretorio della mammella	Traslocazione t(12:15)	Sospetto diagnostico di: vedi Patologia	91.60.P			
G019	Linfoma mantellare Linfoma marginale splenico Tumori plasmacellulari	Traslocazione (11;14)	Sospetto diagnostico di: vedi Patologia	91.60.Q			
G020	Linfoma splenico Linfomi SNC a grandi cellule B	Traslocazione (9;14)	Sospetto diagnostico di: vedi Patologia	91.60.R			

G021	Linfomi MALT extralinfonodali	Traslocazione t(11;18), t(1;14), t(3;14)	Sospetto diagnostico di: vedi Patologia	91.60.S			
G022	Linfoma mantellare	Traslocazione t (2;12)	Sospetto diagnostico di: vedi Patologia	91.60.T			
G023	Linfoma follicolare	Traslocazione t (14;18)	Sospetto diagnostico di: vedi Patologia	91.60.U			
G024	Linfomi ALK Linfomi B a grandi cellule diffusi	Traslocazione (2;17)	Sospetto diagnostico di: vedi Patologia	91.60.V			
G025	Linfoma di Burkitt Linfoma Diffuso a Grandi Cellule	Traslocazione (8;14), (2;8), (8;22), (8;9), (3;8)	Sospetto diagnostico di: vedi Patologia	91.60.W			
G026	Linfomi anaplastici a grandi cellule	Traslocazione (2;5), (1;2)	Sospetto diagnostico di: vedi Patologia	91.60.X			
G027	Linfomi		Sospetto diagnostico di: vedi Patologia	91.60.Z			
G028	Linfomi		Sospetto diagnostico di: vedi Patologia	9.161.1			
G029	Linfoma Diffuso a Grandi Cellule		Sospetto diagnostico di: vedi Patologia	91.61.2			