

## ALLEGATO 2 - GENETICA COLONNA "B" - CITOGENETICA

Patologie e condizioni per le quali è appropriata l'esecuzione di prestazioni di Citogenetica su prescrizione dello specialista

CODICE	PATOLOGIA/CONDIZIONE	EPOCA
C001	Sindrome associata ad anomalia cromosomica	POSTNATALE
C002	Sindrome da instabilità cromosomica	
C003	Difetti congeniti/quadri malformativi	
C004	Analisi del cariotipo per disabilità intellettiva	
C005	Ritardo di accrescimento/sviluppo	
C006	Amenorrea/menopausa precoce	
C007	Genitali ambigui	
C008	Sterilità, infertilità, poliabortività	
C009	Consanguinei di portatori di anomalia cromosomica	
C010	Genitori a seguito di riscontro di anomalia cromosomica fetale	
C011	Rischio di anomalia cromosomica. Genitori di soggetti (deceduti senza diagnosi) malformati o con sospetta anomalia cromosomica	
C012	Anomalia cromosomica sospettata in base a risultati di precedenti analisi	
C013	Sindrome nota associata a micro-delezioni/duplicazioni	
C014	Conferma di mosaicismo cromosomico	
C015	Sindrome nota associata a micro-delezioni/duplicazioni	
C016	Neoplasie ematologiche all'esordio e al follow-up	
C017	Singola anomalia cromosomica acquisita in neoplasie oncoematologiche	
C018	Anomalie cromosomiche acquisite in neoplasie oncoematologiche	
C019	Altre condizioni emerse in sede di consulenza genetica	
C020	Anomalia cromosomica sospettata in base a risultati di precedenti analisi genetiche	PRENATALE
C021	Conferma di mosaicismo cromosomico (prenatale)	
C022	Età materna avanzata	
C023	Precedente gravidanza con anomalia cromosomica fetale	
C024	Genitore portatore di anomalia cromosomica	
C025	Anomalie fetali e segni predittivi evidenziati ecograficamente	
C026	Indagini biochimiche sul siero materno suggestive di un aumento del rischio di patologia cromosomica nel feto	
C027	Conferma di aneuploidie riscontrate nel DNA fetale sul sangue materno	
C028	Altre condizioni emerse in sede di consulenza genetica prenatale	
C029	Coppie con abortività spontanea ripetuta	
C030	Diagnosi prenatale rapida di aneuploidie	
C031	Sindrome nota associata a micro-delezioni/duplicazioni (prenatale)	
C032	Anomalie delle regioni subtelomeriche	
C033	Malattia da Disomia uniparentale	

## ALLEGATO 2 - GENETICA COLONNA "D" - IMMUNOGENETICA

Colonna D - Patologie e condizioni per le quali è appropriata l'esecuzione di prestazioni di Immunogenetica, a seguito di indagini (biochimiche, ematologiche, morfologiche) e valutazioni specialistiche, su prescrizione del Genetista medico

CODICE	PATOLOGIA/CONDIZIONE	GENE DI RIFERIMENTO DA INDAGARE	CONDIZIONI DI EROGABILITA'
F001	Artrite Giovanile	B27	
F002	Artrite in corso di malattie croniche intestinali	B27	
F003	Artrite psoriasica	B27	
F004	Artrite reattiva	B27	
F005	Artrite Reumatoide	HLA-DRB1	Per l'accertamento della natura genetica della patologia nel soggetto affetto; eseguibile anche nei familiari di I grado
F006	Bechet, Malattia di	HLA-B51 e HLA-B27	
F007	Corioretinopatia tipo Birdshot	HLA-A29	
F008	Diabete Mellito Tipo 1	HLA-DRB1 e HLA-DQA1 e HLA-DQB1	Per l'accertamento della natura genetica della patologia nel soggetto affetto; eseguibile anche nei familiari di I grado
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
F010	Narcolessia	HLA-DQB1*06.02	
F011	Reiter, Sindrome di	B27	
F012	Sacroileite	B27	
F013	Sclerosi multipla	HLA-DRB1	Per l'accertamento della natura genetica della patologia nel soggetto affetto; eseguibile anche nei familiari di I grado
F014	Spondilite Anchilosante	HLA-B27	
F015	Uveite	B27	

## ALLEGATO 2 - GENETICA COLONNA "C" - ONCOEMATOLOGIA

**Colonna C - 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 dello specialista**

CODICE	PATOLOGIA/CONDIZIONE	GENI DI RIFERIMENTO/REGIONE CROMOSOMICA DA INDAGARE
E001	Eritrocitosi	JAK2, JAK2V617F, EPO-R, LNK, VHL
E002	Iper eosinofilia	FIP1L1/PDGFR, cKIT D816V, PDGFRB, JAK2V617F
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.
E004	Linfoma/leucemia cell beta: traslocazioni IGH/BCL1; IGH/BCL2	IgH/BCL1, gene IgH/BCL2
E005	Leucemia linfatica cronica: Ipermutazione somatica IgHV	IgHV
E006	Mastocitosi	cKIT D816V, JAK2V617F
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
E008	Mielofibrosi	JAK2V617F, JMPL, ASXL1, EZH2, IDH1 / IDH2, SRSF2, CALR
E009	Piastrinopenie familiari	GATA-1 (ESONI 2,3,4,5,6), c-Mpl, RBM8A, HOXA-11, MYH9, WAS, DEB test
E010	Policitemia vera	JAK2V617F, LNK, CALR
E011	Trombocitemia essenziale	JAK2V617F, clonalita'-HUMARA, CALR
E012	Leucemia linfoblastica acuta	BCR-ABL, MLL-AF4, TEL-AML1, E2A-PBX1, IKZF1, SIL-TAL, clonalità TCR, riarrangiamento gene IgH
E013	Altre sindromi mieloproliferative (MPN)	CALR, JAK2, JAK2V617F
E014	Linfomi non-Hodgkin	IGH, ALK, C-MYC, BL2, BL6
E015	Leucemia linfatica cronica	IGHV
E016	Leucemia mieloide cronica	BCR-ABL
E017	Mieloma multiplo e gammopatie monoclonali	13q14, 17q13, IGH, t(8;14), t(11;14)