

Codice catalogo	Descrizione Catalogo	Descrizione nomenclatore	Tempo Max in urgenza (m= mesi; g=giorni; h=ore)	Tempo Max (m= mesi; g=giorni; h=ore)
2550	SET UP MALATTIE MENDELIANE	SET UP MALATTIE MENDELIANE	na	3 (m)
2551	ANALISI EMBRIONE MENDELIANE (PGT)	ANALISI EMBRIONE MENDELIANE (PGT)	na	3 (m)
2552	ANALISI EMBRIONE CROMOSOMICHE (PGT)	ANALISI EMBRIONE CROMOSOMICHE (PGT)	na	3 (m)
6949	ESTRAZIONE DI DNA (NUCLEARE O MITOCONDRIALE) DA SANGUE PERIFERICO, TESSUTI, COLTURE CELLULARI, VILLI CORIALI	ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali	72 (h)	7 (g)
8300	ESTRAZIONE DI RNA (NUCLEARE O MITOCONDRIALE) DA SANGUE PERIFERICO, TESSUTI, COLTURE CELLULARI, VILLI CORIALI	ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali	72 (h)	7 (g)
KGM001	ANALISI MUTAZIONALE X ARTRITE GIOVANILE	Analisi mutazionale di malattia che necessita di un solo gene per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM002	ANALISI MUTAZIONALE X ARTRITE IN CORSO DI MALATTIE CRONICHE INTESTINALI	Analisi mutazionale di malattia che necessita di un solo gene per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM003	ANALISI MUTAZIONALE X ARTRITE REATTIVA	Analisi mutazionale di malattia che necessita di un solo gene per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM004	ANALISI MUTAZIONALE X ARTRITE REUMATOIDE	Analisi mutazionale di malattia che necessita di un solo gene per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM005	ANALISI MUTAZIONALE X BECHET, MALATTIA DI	Analisi mutazionale di malattia che necessita di un solo gene per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM006	ANALISI MUTAZIONALE X CORIORETINOPATIA TIPO BIRDSHOT	Analisi mutazionale di malattia che necessita di un solo gene per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM007	ANALISI MUTAZIONALE X NARCOLESSIA	Analisi mutazionale di malattia che necessita di un solo gene per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM008	ANALISI MUTAZIONALE X REITER, SINDROME DI	Analisi mutazionale di malattia che necessita di un solo gene per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM009	ANALISI MUTAZIONALE X SACROILEITE	Analisi mutazionale di malattia che necessita di un solo gene per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM010	ANALISI MUTAZIONALE X SCLEROSI MULTIPLA	Analisi mutazionale di malattia che necessita di un solo gene per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM011	ANALISI MUTAZIONALE X SPONDILITE ANCHILOSANTE	Analisi mutazionale di malattia che necessita di un solo gene per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM012	ANALISI MUTAZIONALE X UVEITE	Analisi mutazionale di malattia che necessita di un solo gene per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM111	ANALISI MUTAZIONALE X MALATTIA DI POMPE, DEFICIT DI MALTASI ACID	Analisi mutazionale di malattia che necessita di un solo gene per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM113	ANALISI MUTAZIONALE X CHARCOT MARIE TOOTH AD NEUROPATIA EREDITARIA CON IPERSENSIBILITÀ ALLA PRESSIONE (HNPP)	Analisi mutazionale di malattia che necessita di un solo gene per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM114	ANALISI MUTAZIONALE X MELAS, SINDROME (MIOPATIA MITOCONDRIALE)	Analisi mutazionale di malattia che necessita di un solo gene per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM115	ANALISI MUTAZIONALE X MERFF, SINDROME (EPILESSIA MIOCLONICA CO	Analisi mutazionale di malattia che necessita di un solo gene per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM116	ANALISI MUTAZIONALE X CADASIL, SINDROME	Analisi mutazionale di malattia che necessita di un solo gene per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM118	ANALISI MUTAZIONALE X FABRY, MALATTIA	Analisi mutazionale di malattia che necessita di un solo gene per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM119	ANALISI MUTAZIONALE X DEFICIT DI 17 ALFA IDROSSILASI/17,20 LIASI	Analisi mutazionale di malattia che necessita di un solo gene per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM121	ANALISI MUTAZIONALE X OLIGO-AZOOSPERMIA	Analisi mutazionale di malattia che necessita di un solo gene per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM123	ANALISI MUTAZIONALE X ACONDROPLASIA	Analisi mutazionale di malattia che necessita di un solo gene per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM124	ANALISI MUTAZIONALE X IPOCONDROPLASIA	Analisi mutazionale di malattia che necessita di un solo gene per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM126	ANALISI MUTAZIONALE X IPERCALCEMIA INFANTILE IDIOPATICA	Analisi mutazionale di malattia che necessita di un solo gene per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM127	ANALISI MUTAZIONALE X LERI-WEILL, SINDROME/BASSA STATURA NON	Analisi mutazionale di malattia che necessita di un solo gene per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM128	ANALISI MUTAZIONALE X SINDROME DI PEUTZ JEGHERS 1 GENE	Analisi mutazionale di malattia che necessita di un solo gene per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM129	ANALISI MUTAZIONALE X POLIPOSI ADENOMATOSA FAMILIARE G1.01	Analisi mutazionale di malattia che necessita di un solo gene per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM130	ANALISI MUTAZIONALE X COWDEN, SINDROME	Analisi mutazionale di malattia che necessita di un solo gene per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM131	ANALISI MUTAZIONALE X LI-FRAUMENI, SINDROME	Analisi mutazionale di malattia che necessita di un solo gene per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM132	ANALISI MUTAZIONALE X ATASSIA TELEANGECTASICA	Analisi mutazionale di malattia che necessita di un solo gene per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM013	ANALISI MUTAZIONALE DI MALATTIA CHE NECESSITA DI UN SOLO GENE PER LA DIAGNOSI. DISOMIA UNIPARENTALE (UPD)	Analisi mutazionale di malattia che necessita di un solo gene per la diagnosi. Disomia uniparentale (UPD)	1 (m)	4 (m)
KGM014	ANALISI MUTAZIONALE DI MALATTIA CHE NECESSITA DI UN SOLO GENE PER LA DIAGNOSI. ANALISI DI METILAZIONE	Analisi mutazionale di malattia che necessita di un solo gene per la diagnosi. Analisi di metilazione	1 (m)	4 (m)
KGM015	ANALISI MUTAZIONALE DI MALATTIA CHE NECESSITA DI UN SOLO GENE PER LA DIAGNOSI. RICERCA ESPANSIONE TRIPLETTE	Analisi mutazionale di malattia che necessita di un solo gene per la diagnosi. Ricerca espansione triplette	1 (m)	4 (m)
KGM136	ANALISI MUTAZIONALE DI MALATTIA CHE NECESSITA DI UN SOLO GENE PER LA DIAGNOSI. SOSPETTO DI Fibrosi Cistica e patologie CFTR relate		1 (m)	4 (m)
KGM137	ANALISI MUTAZIONALE DI MALATTIA CHE NECESSITA DI UN SOLO GENE PER LA DIAGNOSI. SOSPETTO DI EMOCROMATOSI HFE		1 (m)	4 (m)
KGM138	ANALISI MUTAZIONALE DI MALATTIA CHE NECESSITA DI UN SOLO GENE PER LA DIAGNOSI. SOSPETTO DI DISTROFI MUSCOALRE DUCHENNE /BECKER GENE DISTROFINA		1 (m)	4 (m)
KGM139	ANALISI MUTAZIONALE DI MALATTIA CHE NECESSITA DI UN SOLO GENE PER LA DIAGNOSI. SOSPETTO DI ATROFIA MUSCOALRE SPINALE (SMA)		1 (m)	4 (m)
KGM140	ANALISI MUTAZIONALE DI MALATTIA CHE NECESSITA DI UN SOLO GENE PER LA DIAGNOSI. SOSPETTO IPOAC USIA EREDITARIA DA CONNESSINA 26 E 30		1 (m)	4 (m)
KGM141	ANALISI MUTAZIONALE DI MALATTIA CHE NECESSITA DI UN SOLO GENE PER LA DIAGNOSI. SOSPETTO TALASSEMIA BETA o anemia falciforme (GENE BETA GLOBINICO)		1 (m)	4 (m)
KGM142	ANALISI MUTAZIONALE DI MALATTIA CHE NECESSITA DI UN SOLO GENE PER LA DIAGNOSI. SOSPETTO TALASSEMIA ALPHA (GENE ALPHA GLOBINICO)		1 (m)	4 (m)
8901	ANALISI MUTAZIONALE GENI BRCA1 BRCA2	Analisi mutazionale di malattia che necessita da 2 a 10 geni per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM016	ANALISI MUTAZIONALE X ARTRITE PSORIASICA	Analisi mutazionale di malattia che necessita da 2 a 10 geni per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM017	ANALISI MUTAZIONALE X DIABETE MELLITO TIPO 1	Analisi mutazionale di malattia che necessita da 2 a 10 geni per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM018	ANALISI MUTAZIONALE X MALATTIA CELIACHIA	Analisi mutazionale di malattia che necessita da 2 a 10 geni per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM019	ANALISI MUTAZIONALE X NEOPLASIE ENDOCRINE MULTIPLE (MEN)	Analisi mutazionale di malattia che necessita da 2 a 10 geni per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)

Codice catalogo	Descrizione Catalogo	Descrizione nomenclatore	Tempo Max in urgenza (m=mesi; g=giorni; h=ore)	Tempo Max (m=mesi; g=giorni; h=ore)
KGM020	ANALISI MUTAZIONALE X GALATTOSEMIA	Analisi mutazionale di malattia che necessita da 2 a 10 geni per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM112	ANALISI MUTAZIONALE X DISTONIE (DA TORSIONE IDIOPATICA, DOPA SENSIBILE, MIOCLONICA)	Analisi mutazionale di malattia che necessita da 2 a 10 geni per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM117	ANALISI MUTAZIONALE X MARFAN, SINDROME E MALATTIE CORRELATE	Analisi mutazionale di malattia che necessita da 2 a 10 geni per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM120	ANALISI MUTAZIONALE X IPERPLASIA SURRENALE CONGENITA (ISC)		1 (m)	4 (m)
KGM122	ANALISI MUTAZIONALE X DIABETE MODY	Analisi mutazionale di malattia che necessita da 2 a 10 geni per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM125	ANALISI MUTAZIONALE X RACHITISMO VITAMINA D DIPENDENTE TIPO I E TIPO II	Analisi mutazionale di malattia che necessita da 2 a 10 geni per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM133	ANALISI MUTAZIONALE X MELANOMA EREDITARIO, SINDROME DEL NEVO DISPLASTICO G1.03	Analisi mutazionale di malattia che necessita da 2 a 10 geni per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM134	ANALISI MUTAZIONALE X MELANOMA EREDITARIO, SINDROME DEL NEVO DISPLASTICO SECONDO LIVELLO	Analisi mutazionale di malattia che necessita da 2 a 10 geni per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM021	ANALISI MUTAZIONALE X ATROFIE OTTICHE EREDITARIE	Analisi mutazionale di malattia che necessita da 11 a 30 geni per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM022	ANALISI MUTAZIONALE X MALATTIE TIROIDEE EREDITARIE	Analisi mutazionale di malattia che necessita da 11 a 30 geni per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM023	ANALISI MUTAZIONALE X DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE	Analisi mutazionale di malattia che necessita da 11 a 30 geni per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM024	ANALISI MUTAZIONALE X RASOPATIE	Analisi mutazionale di malattia che necessita da 11 a 30 geni per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM025	ANALISI MUTAZIONALE X DIFETTI CONGENITI DELL'ASSORBIMENTO E DEL TRASPORTO DI VITAMINE E COFATTORI NON PROTEICI	Analisi mutazionale di malattia che necessita da 11 a 30 geni per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM026	ANALISI MUTAZIONALE X PANCREATITI SU BASE GENETICA	Analisi mutazionale di malattia che necessita da 11 a 30 geni per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM027	ANALISI MUTAZIONALE X NEUROFIBROMATOSI		1 (m)	4 (m)
KGM107	ANALISI MUTAZIONALE X MALATTIE RETINICHE EREDITARIE	Analisi mutazionale di malattia che necessita da 11 a 30 geni per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM135	ANALISI MUTAZIONALE PER MENOPAUSA PRECOCE	Analisi mutazionale di malattia che necessita da 11 a 30 geni per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM028	ANALISI MUTAZIONALE X ANEMIE EREDITARIE	Analisi mutazionale di malattia che necessita di oltre 31 geni per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM029	ANALISI MUTAZIONALE X DIFETTI CONGENITI METABOLISMO E TRASPORTO CALCIO FOSFORO	Analisi mutazionale di malattia che necessita di oltre 31 geni per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM030	ANALISI MUTAZIONALE X MALATTIE GENETICHE DEL RITMO CARDIACO E CARDIOMIOPATIE GENETICHE	Analisi mutazionale di malattia che necessita di oltre 31 geni per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM031	ANALISI MUTAZIONALE X ARTROGRIPOSI ISOLATE E SINDROMICHE	Analisi mutazionale di malattia che necessita di oltre 31 geni per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM032	ANALISI MUTAZIONALE X MALATTIE GENETICHE DELLO SCHELETRO	Analisi mutazionale di malattia che necessita di oltre 31 geni per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM033	ANALISI MUTAZIONALE X BASSA STATURA	Analisi mutazionale di malattia che necessita di oltre 31 geni per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM034	ANALISI MUTAZIONALE X MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE	Analisi mutazionale di malattia che necessita di oltre 31 geni per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM035	ANALISI MUTAZIONALE X DEMENZE EREDITARIE	Analisi mutazionale di malattia che necessita di oltre 31 geni per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM036	ANALISI MUTAZIONALE X DIFETTI DEL COMPLEMENTO	Analisi mutazionale di malattia che necessita di oltre 31 geni per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM037	ANALISI MUTAZIONALE X DIFETTI DELLO SVILUPPO SESSUALE	Analisi mutazionale di malattia che necessita di oltre 31 geni per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM038	ANALISI MUTAZIONALE X DISREGOLAZIONE DEL SISTEMA IMMUNITARIO E AUTOIMMUNITA'	Analisi mutazionale di malattia che necessita di oltre 31 geni per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM039	ANALISI MUTAZIONALE X EHLERS DANLOS E ALTRE ALTERAZIONI DEL TESSUTO CONNETTIVO	Analisi mutazionale di malattia che necessita di oltre 31 geni per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM040	ANALISI MUTAZIONALE X EPIDERMOLISI BOLLOSE EREDITARIE	Analisi mutazionale di malattia che necessita di oltre 31 geni per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM041	ANALISI MUTAZIONALE X ITTIOSI ISOLATE E SINDROMICHE	Analisi mutazionale di malattia che necessita di oltre 31 geni per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM042	ANALISI MUTAZIONALE X GENODERMATOSI (ESCLUSO EPIDERMOLISI BOLLOSE EREDITARIE E ITTIOSI ISOLATE E SINDROMICHE)	Analisi mutazionale di malattia che necessita di oltre 31 geni per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM043	ANALISI MUTAZIONALE X MALFORMAZIONI DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE	Analisi mutazionale di malattia che necessita di oltre 31 geni per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM044	ANALISI MUTAZIONALE X EPILESSIE SU BASE GENETICA	Analisi mutazionale di malattia che necessita di oltre 31 geni per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM045	ANALISI MUTAZIONALE X SINDROMI AUTOINFAMMATORIE EREDITARIE/FAMILIARI	Analisi mutazionale di malattia che necessita di oltre 31 geni per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM046	ANALISI MUTAZIONALE X FEOCROMOCITOMA/PARAGANGLIOMA FAMILIARE	Analisi mutazionale di malattia che necessita di oltre 31 geni per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM047	ANALISI MUTAZIONALE X SINDROMI DA IPERACCRESIMENTO	Analisi mutazionale di malattia che necessita di oltre 31 geni per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM048	ANALISI MUTAZIONALE X MICROCEFALIE ISOLATE E SINDROMICHE	Analisi mutazionale di malattia che necessita di oltre 31 geni per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM049	ANALISI MUTAZIONALE X MALATTIE MITOCONDRIALI	Analisi mutazionale di malattia che necessita di oltre 31 geni per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM050	ANALISI MUTAZIONALE X EPATOPATIE EREDITARIE	Analisi mutazionale di malattia che necessita di oltre 31 geni per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM051	ANALISI MUTAZIONALE X DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE ISOLATE E SINDROMICHE	Analisi mutazionale di malattia che necessita di oltre 31 geni per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM052	ANALISI MUTAZIONALE X TUMORI EREDITARI	Analisi mutazionale di malattia che necessita di oltre 31 geni per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM053	ANALISI MUTAZIONALE X CROMATINOPATIE	Analisi mutazionale di malattia che necessita di oltre 31 geni per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM054	ANALISI MUTAZIONALE X DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEL FERRO	Analisi mutazionale di malattia che necessita di oltre 31 geni per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM055	ANALISI MUTAZIONALE X DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEGLI ACIDI ORGANICI	Analisi mutazionale di malattia che necessita di oltre 31 geni per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM056	ANALISI MUTAZIONALE X DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLE LIPOPROTEINE	Analisi mutazionale di malattia che necessita di oltre 31 geni per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM057	ANALISI MUTAZIONALE X DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI LIPIDI	Analisi mutazionale di malattia che necessita di oltre 31 geni per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM058	ANALISI MUTAZIONALE X DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMMINOACIDI	Analisi mutazionale di malattia che necessita di oltre 31 geni per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM059	ANALISI MUTAZIONALE X DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL CICLO DELL'UREA	Analisi mutazionale di malattia che necessita di oltre 31 geni per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM060	ANALISI MUTAZIONALE X DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI	Analisi mutazionale di malattia che necessita di oltre 31 geni per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM061	ANALISI MUTAZIONALE X DIFETTI CONGENITI DELLA SINTESI ACIDI BILIARI	Analisi mutazionale di malattia che necessita di oltre 31 geni per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM062	ANALISI MUTAZIONALE X DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLE PROTEINE	Analisi mutazionale di malattia che necessita di oltre 31 geni per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM063	ANALISI MUTAZIONALE X DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI METALLI	Analisi mutazionale di malattia che necessita di oltre 31 geni per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM064	ANALISI MUTAZIONALE X MALATTIE DEI PEROSSISOMI	Analisi mutazionale di malattia che necessita di oltre 31 geni per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM065	ANALISI MUTAZIONALE X DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEI NEUROTRASMETTITORI E DEI PICCOLI PEPTIDI	Analisi mutazionale di malattia che necessita di oltre 31 geni per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM066	ANALISI MUTAZIONALE X MALATTIE EREDITARIE ASSE IPOALAMO IPOFISI E CONDIZIONI CORRELATE	Analisi mutazionale di malattia che necessita di oltre 31 geni per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)

Codice catalogo	Descrizione Catalogo	Descrizione nomenclatore	Tempo Max in urgenza (m=mesi; g=giorni; h=ore)	Tempo Max (m=mesi; g=giorni; h=ore)
KGM067	ANALISI MUTAZIONALE X MALATTIE SURRENALICHE EREDITARIE	Analisi mutazionale di malattia che necessita di oltre 31 geni per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM068	ANALISI MUTAZIONALE X IPERINSULINISMI CONGENITI	Analisi mutazionale di malattia che necessita di oltre 31 geni per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM069	ANALISI MUTAZIONALE X OBESITA' SINDROMICA	Analisi mutazionale di malattia che necessita di oltre 31 geni per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM070	ANALISI MUTAZIONALE X IPOGONADISMI ISOLATI E SINDROMICI	Analisi mutazionale di malattia che necessita di oltre 31 geni per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM071	ANALISI MUTAZIONALE X MALFORMAZIONI CONGENITE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO ISOLATE E SINDROMICHE	Analisi mutazionale di malattia che necessita di oltre 31 geni per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM072	ANALISI MUTAZIONALE X MALATTIE RENALI CISTICHE	Analisi mutazionale di malattia che necessita di oltre 31 geni per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM073	ANALISI MUTAZIONALE X NEFROPATIE PROTEINURICHE	Analisi mutazionale di malattia che necessita di oltre 31 geni per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM074	ANALISI MUTAZIONALE X TUBULOPATIE PRIMITIVE	Analisi mutazionale di malattia che necessita di oltre 31 geni per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM075	ANALISI MUTAZIONALE X NEFROPATIE INTERSTIZIALI	Analisi mutazionale di malattia che necessita di oltre 31 geni per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM076	ANALISI MUTAZIONALE X PNEUMOPATIE INTERSTIZIALI E DIFETTI DEL SURFACTANTE	Analisi mutazionale di malattia che necessita di oltre 31 geni per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM077	ANALISI MUTAZIONALE X INTERSTIZIOPATIE POLMONARI	Analisi mutazionale di malattia che necessita di oltre 31 geni per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM078	ANALISI MUTAZIONALE X NEUROPATIE EREDITARIE	Analisi mutazionale di malattia che necessita di oltre 31 geni per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM079	ANALISI MUTAZIONALE X MIOPATIE EREDITARIE	Analisi mutazionale di malattia che necessita di oltre 31 geni per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM080	ANALISI MUTAZIONALE X DISTURBI EREDITARI DEL MOVIMENTO	Analisi mutazionale di malattia che necessita di oltre 31 geni per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM081	ANALISI MUTAZIONALE X SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA	Analisi mutazionale di malattia che necessita di oltre 31 geni per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM082	ANALISI MUTAZIONALE X DISORDINI DEL NEUROSVILUPPO	Analisi mutazionale di malattia che necessita di oltre 31 geni per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM083	ANALISI MUTAZIONALE X CRANIOSINOSTOSI ISOLATE E SINDROMICHE	Analisi mutazionale di malattia che necessita di oltre 31 geni per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM084	ANALISI MUTAZIONALE X MALFORMAZIONI CRANIO-FACCIALI E DELL'ORECCHIO	Analisi mutazionale di malattia che necessita di oltre 31 geni per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM085	ANALISI MUTAZIONALE X DISCINESIE CILIARI PRIMARIE	Analisi mutazionale di malattia che necessita di oltre 31 geni per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM086	ANALISI MUTAZIONALE X SINDROMI DA IPOVENTILAZIONE CENTRALE	Analisi mutazionale di malattia che necessita di oltre 31 geni per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM087	ANALISI MUTAZIONALE X MALFORMAZIONI CONGENITE DELL'APPARATO VISIVO	Analisi mutazionale di malattia che necessita di oltre 31 geni per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM088	ANALISI MUTAZIONALE X CARDIOPATIE CONGENITE ISOLATE E SINDROMICHE	Analisi mutazionale di malattia che necessita di oltre 31 geni per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM089	ANALISI MUTAZIONALE X MICROANGIOPATIE CEREBRALI	Analisi mutazionale di malattia che necessita di oltre 31 geni per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM090	ANALISI MUTAZIONALE X CILIOPATIE	Analisi mutazionale di malattia che necessita di oltre 31 geni per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM091	ANALISI MUTAZIONALE X PIASTRINOPATIE EREDITARIE	Analisi mutazionale di malattia che necessita di oltre 31 geni per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM092	ANALISI MUTAZIONALE X ANGIOEDEMI EREDITARI	Analisi mutazionale di malattia che necessita di oltre 31 geni per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM093	ANALISI MUTAZIONALE X LINFEDIEMI PRIMARI	Analisi mutazionale di malattia che necessita di oltre 31 geni per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM094	ANALISI MUTAZIONALE X NEONATO CRITICO	Analisi mutazionale di malattia che necessita di oltre 31 geni per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM095	ANALISI MUTAZIONALE X IPOACUSIE ISOLATE E SINDROMICHE	Analisi mutazionale di malattia che necessita di oltre 31 geni per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM096	ANALISI MUTAZIONALE X SINDROMI POLIMARFORMATIVE NEONATALI	Analisi mutazionale di malattia che necessita di oltre 31 geni per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM097	ANALISI MUTAZIONALE X ANOMALIE CONGENITE DEGLI ARTI ISOLATE E SINDROMICHE	Analisi mutazionale di malattia che necessita di oltre 31 geni per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM098	ANALISI MUTAZIONALE X SINDROMI PROGEROIDI	Analisi mutazionale di malattia che necessita di oltre 31 geni per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM099	ANALISI MUTAZIONALE X LIPODISTROFIE	Analisi mutazionale di malattia che necessita di oltre 31 geni per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM100	ANALISI DI MUTAZIONE NOTA. RICERCA DI MUTAZIONE IDENTIFICATA IN CASO DI FAMILIARITÀ. SEQUENZIAMENTO QUALUNQUE METODO	Analisi di mutazione nota. Ricerca di mutazione identificata in caso di familiarità. Sequenziamento qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM109	MUTAZIONE FATTORE V LEIDEN	Analisi di mutazione nota. Ricerca di mutazione identificata in caso di familiarità. Sequenziamento qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM110	MUTAZIONE FATTORE II PROTROMBINICO (G20210A)	Analisi di mutazione nota. Ricerca di mutazione identificata in caso di familiarità. Sequenziamento qualunque metodo	1 (m)	4 (m)
KGM101	ANALISI DI REGIONE CROMOSOMICA MEDIANTE SOUTHERN BLOT (BLOTTING)	Analisi di regione cromosomica mediante Southern blot (Blotting)	1 (m)	4 (m)
KGM102	ANALISI MUTAZIONALE DI MALATTIA CHE NECESSITA DEL SEQUENZIAMENTO DEL DNA MITOCONDRIALE PER LA DIAGNOSI	Analisi mutazionale di malattia che necessita del Sequenziamento del DNA mitocondriale per la diagnosi	1 (m)	4 (m)
KGM147	ANALISI MUTAZIONALE X MIOPATIA DI BETHLEM, DISTROFIA CONGENITA DI ULLRICH (COLLAGENOPATIE DI TIPO VI)		1 (m)	4 (m)
KGM152	ANALISI MUTAZIONALE DISLIPIDEMIE FAMILIARI (PANNELLO COMPLETO FORME MISTE IN DIAGNOSI DIFFERENZIALE)		1 (m)	4 (m)
KGM153	ANALISI MUTAZIONALE X SINDROME DI MARFAN, SINDROME DI LOEYS-DIETZ E AORTOPATIE FAMILIARI		1 (m)	4 (m)
KGM154	ANALISI MUTAZIONALE SINDROME DI MARFAN E CORRELATE IN DIAGNOSI DIFFERENZIALE (PANNELLO COMPLETO)		1 (m)	4 (m)
KGM155	ANALISI MUTAZIONALE ECTOPIA LENTIS ISOLATA E SINDROMICA		1 (m)	4 (m)
KGM156	ANALISI MUTAZIONALE SINDROME DI STICKLER		1 (m)	4 (m)
KGM157	ANALISI MUTAZIONALE MALATTIA DI VON WILLEBRAND E CORRELATE		1 (m)	4 (m)
KGM158	ANALISI MUTAZIONALE DISFIBRINOGENEMIE		1 (m)	4 (m)
KGS082	SEQ.GEN. AMPPIO SPETTRO per sospetta malattia della linea mieloide o linfoide 1 solo gene (TP53)		1 (m)	4 (m)
KGM161	ANALISI SU DNA LIBERO CIRCOLANTE ESTRATTO DA PLASMA DI PAZIENTI ONCOLOGICI AI FINI DEL MONITORAGGIO TERAPEUTICO E/O DIAGNOSTICO		1 (m)	4 (m)
KGM162	ANAL.GEN. X ALPURT, SINDROME		1 (m)	4 (m)
KGM163	ANAL.GEN. X ANEURISMI EREDITARI		1 (m)	4 (m)
KGM164	ANAL.GEN. X CARCINOMA MAMMARIO E OVARICO EREDITARIO Approfondimento diagnostico		1 (m)	4 (m)
KGM165	ANAL.GEN. X CARCINOMA MIDOLLARE E FAMILIARE DELLA TIROIDE/MEN2 (RET)		1 (m)	4 (m)
KGM166	ANAL.GEN. X CARDIOMIOPATIA DILATATIVA		1 (m)	4 (m)
KGM167	ANAL.GEN. X CARDIOMIOPATIA DILATATIVA X-LINKED (XLDC)		1 (m)	4 (m)
KGM168	ANAL.GEN. X CARDIOMIOPATIA IPERTROFICA		1 (m)	4 (m)
KGM169	ANAL.GEN. X CARDIOMIOPATIA VENTRICOLARE DESTRA ARITMOGENA		1 (m)	4 (m)
KGM170	ANAL.GEN. X CARNEY COMPLEX		1 (m)	4 (m)
KGM171	ANAL.GEN. X CHARCOT MARIE TOOTH X-LINKED		1 (m)	4 (m)
KGM172	ANAL.GEN. X DISTROFIA OCULOFARINGEA		1 (m)	4 (m)
KGM173	ANAL.GEN. X CHARCOT-MARIE-TOOTH AUTOSOMICO RECESSIVO TIPO 4 (CMT4), MALATTIA DI		1 (m)	4 (m)

Codice catalogo	Descrizione Catalogo	Descrizione nomenclatore	Tempo Max in urgenza (m=mesi; g=giorni; h=ore)	Tempo Max (m=mesi; g=giorni; h=ore)
KGM174	ANAL.GEN. X NEUROPATIE PERIFERICHE		1 (m)	4 (m)
KGM175	ANAL.GEN. X PAGET, MORBO		1 (m)	4 (m)
KGM176	ANAL.GEN. X PANCREATITE CRONICA FAMILIARE		1 (m)	4 (m)
KGM177	ANAL.GEN. X RENE POLICISTICO AD		1 (m)	4 (m)
KGM178	ANAL.GEN. X RENE POLICISTICO AR		1 (m)	4 (m)
KGM179	ANAL.GEN. X RETINOBLASTOMA		1 (m)	4 (m)
KGM180	ANAL.GEN. X RETT, SINDROME E VARIANTI		1 (m)	4 (m)
KGM181	ANAL.GEN. X SINDROME PROTEO		1 (m)	4 (m)
KGM182	ANAL.GEN. X CHARGE, SINDROME		1 (m)	4 (m)
KGM183	ANAL.GEN. X ALAGILLE, SINDROME		1 (m)	4 (m)
KGM184	ANAL.GEN. X HAJDU CHENEY, SINDROME		1 (m)	4 (m)
KGM185	ANAL.GEN. X CORNELIA DE LANCE, SINDROME		1 (m)	4 (m)
KGM186	ANAL.GEN. X SOTOS, SINDROME		1 (m)	4 (m)
KGM187	ANAL.GEN. X WEAVER, SINDROME		1 (m)	4 (m)
KGM188	ANAL.GEN. X ATROFIA MUSCOLARE SPINALE DI KENNEDY		1 (m)	4 (m)
KGM189	ANAL.GEN. X DISTROFIA MUSCOLARE DEI CINGOLI		1 (m)	4 (m)
KGM190	ANAL.GEN. X DISTROFIA MUSCOLARE DEI CINGOLI 2B (LGMD2B) E MIOPATIA DI MYOSHI		1 (m)	4 (m)
KGM191	ANAL.GEN. X LYNCH, SINDROME		1 (m)	4 (m)
KGM192	ANAL.GEN. X OSTEOPOROSI GIOVANILE IDIOPATICA		1 (m)	4 (m)

Emesso da SGQ 31/12/2009 Approvato DIR revisione 15 del 13/6/2025