

Esame	Gene	Referto	Metodo	Campione, etichetta con nome, cognome, data di nascita	Conservazione per consegna differita	Laboratorio	Informativa e consenso
Amaurosi congenita di Leber	Gene AIPL1	Ordinario 60 gg	Tecnica di Next Generation DNA Sequencing Sequenziamento in automatico	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Passerini	M 1416 72-8 Consenso test genetici postnatali Rev2 M 1416 72-7 Consenso trattamento dati Rev3 D 1416 72-45 Informativa Distrofie retiniche NGS
Amaurosi congenita di Leber	Gene CRB1	Ordinario 120 gg	Tecnica di Next Generation DNA Sequencing Sequenziamento in automatico	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Passerini	
Amaurosi congenita di Leber	Gene GUCY2D	Ordinario 120 gg	Tecnica di Next Generation DNA Sequencing Sequenziamento in automatico	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Passerini	
Amaurosi congenita di Leber	Gene RDH12	Ordinario 60 gg	Tecnica di Next Generation DNA Sequencing Sequenziamento in automatico	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Passerini	
Amaurosi congenita di Leber	Gene RPE65	Ordinario 120 gg	Tecnica di Next Generation DNA Sequencing Sequenziamento in automatico	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Passerini	
Amiloidosi	Gene TTR (Esoni 2-4)	Ordinario 30 gg	Sequenziamento diretto	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Minuti	
Amiloidosi	Gene ApoA1 (Esoni 3 e 4)	Ordinario 30 gg	Sequenziamento diretto	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Minuti	D 1416 72-25 Informativa Amiloidosi Rev1

Esame	Gene	Referto	Metodo	Campione, etichetta con nome, cognome, data di nascita	Conservazione per consegna differita	Laboratorio	Informativa e consenso
Analisi del chimerismo post trapianto		Ordinario 7 gg	PCR e analisi di frammenti su Sequenziatore automatico	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Minuti, Dott.ssa Lari	M 1416 72-55 Consenso chimerismo paziente Rev1 M 1416 72-56 Consenso chimerismo donatore Rev1 M 1416 72-7 Consenso trattamento dati Rev3 D 1416 72-42 Informativa chimerismo Rev1
Analisi di Clonalità, Analisi molecolare di riarrangiamenti clonali		Ordinario 20 urgente 10 gg	separazione delle cellule mononucleate, estrazione del DNA, PCR, separazione elettroforetica dei frammenti,	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Minuti, Dott.ssa Lari	M 1416 72-8 Consenso test genetici postnatali Rev2 M 1416 72-7 Consenso trattamento dati Rev3 D 1416 72-10 Informativa riarrangiamenti clonali
Analisi di contaminazione materno		Ordinario 4 gg	PCR e analisi di frammenti su Sequenziatore automatico	Madre: 1 provetta da 3 ml di sangue intero in provetta Vacutainer con EDTA. Feto: 2-3 frammenti di villo coriale, 3 ml di liquido amniotico, 500 µl di sangue fetale	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Minuti	M 1416 72-1 Consenso test genetici prenatali Rev2 M 1416 72-7 Consenso trattamento dati Rev3
Analisi molecolare mielodisplastica, Sindrome mielodisplastica	Gene TP53	Ordinario 90 gg	Sequenziamento diretto	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Minuti	M 1416 72-8 Consenso test genetici postnatali Rev2 M 1416 72-7 Consenso trattamento dati Rev3
Analisi molecolare mielodisplastica, Sindrome mielodisplastica	Gene ASXL1 esone 12	Ordinario 90 gg	Sequenziamento diretto	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Minuti	
Analisi di zigosità		Ordinario 4 gg	PCR e analisi di frammenti su Sequenziatore automatico	campione di diagnosi prenatale (villo, liquido o sangue fetale) + una provetta da 3 ml di sangue intero della madre in provetta Vacutainer con EDTA	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Girolami	M 1416 72-7 Consenso trattamento dati Rev3

Esame	Gene	Referto	Metodo	Campione, etichetta con nome, cognome, data di nascita	Conservazione per consegna differita	Laboratorio	Informativa e consenso
Cardiomiopatia	Gene MYH7 Beta Miosina	Ordinario 210	Sequenziamento diretto	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Girolami	M 1416 72-8 Consenso test genetici postnatali Rev2 M 1416 72-7 Consenso trattamento dati Rev3 D 1416 72-28 Informativa Cardiomiopatia Ipertrofica Rev1 D 1416 72-46 Informativa cardiomiopatia NGS
Cardiomiopatia	Gene TNNT2 Troponina T	Ordinario 30 gg	Sequenziamento diretto	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Girolami	
Cardiomiopatia	Gene MYBPC3 Proteina C	Ordinario 120 gg	Sequenziamento diretto	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Girolami	
Cardiomiopatia	Gene MYL2	Ordinario 30 gg	Sequenziamento diretto	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Girolami	
Cardiomiopatia	Gene TNNT3	Ordinario 30 gg	Sequenziamento diretto	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Girolami	
Cardiomiopatia	Gene ACTC Alfactina cardiaca	Ordinario 30 gg	Sequenziamento diretto	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Girolami	

Esame	Gene	Referto	Metodo	Campione, etichetta con nome, cognome, data di nascita	Conservazione per consegna differita	Laboratorio	Informativa e consenso
Cardiomiopatia	Gene MYL3	Ordinario 30 gg	Sequenziamento diretto	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Girolami	M 1416 72-8 Consenso test genetici postnatali Rev2 M 1416 72-7 Consenso trattamento dati Rev3 D 1416 72-28 Informativa Cardiomiopatia Iperτροφica Rev1 D 1416 72-46 Informativa cardiomiopatia NGS
Cardiomiopatia	Gene TPM1	Ordinario 30 gg	Sequenziamento diretto	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Girolami	
Cardiomiopatia	Gene LAMP2	Ordinario 30 gg	Sequenziamento diretto	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Girolami	
Cardiomiopatia	Gene PRKAG2	Ordinario 30 gg	Sequenziamento diretto	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Girolami	

Esame	Gene	Referto	Metodo	Campione, etichetta con nome, cognome, data di nascita	Conservazione per consegna differita	Laboratorio	Informativa e consenso
Charcot Marie Tooth	Gene PMP22 Duplicazione	Ordinario 30 gg urgente 10 gg	MLPA	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA liquido amniotico: 18-20 ml distribuiti in 2 provette da 9-10 ml ciascuna; provetta conica sterile con tappo a vite; in caso di prelievo che presenta contaminazione ematica è necessario aggiungere 1 goccia di eparina. villo coriale: 15-25 mg in siringa o provetta (a fondo piatto sterile con tappo a vite) forniti dal laboratorio contenenti il terreno per la raccolta. sangue fetale: 1-2 ml in siringa eparinata e 5 ml di sangue periferico della madre	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Frusconi	M_1416_72-8_Consenso_test_genetici_postnatali_Rev2 M_1416_72-7_Consenso_trattamento_dati_Rev3 D_1416_72-29_Informativa_Charcot-Marie-Tooth_Rev1
Charcot Marie Tooth	Gene PMP22 (Esoni 1-4)	Ordinario 30 gg urgente 10 gg	Sequenziamento diretto	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA liquido amniotico: 18-20 ml distribuiti in 2 provette da 9-10 ml ciascuna; provetta conica sterile con tappo a vite; in caso di prelievo che presenta contaminazione ematica è necessario aggiungere 1 goccia di eparina. villo coriale: 15-25 mg in siringa o provetta (a fondo piatto sterile con tappo a vite) forniti dal laboratorio contenenti il terreno per la raccolta. sangue fetale: 1-2 ml in siringa eparinata e 5 ml di sangue periferico della madre	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Frusconi	

Esame	Gene	Referto	Metodo	Campione, etichetta con nome, cognome, data di nascita	Conservazione per consegna differita	Laboratorio	Informativa e consenso
Charcot Marie Tooth	Gene MPZ o PMP2 (Esoni 1-6)	Ordinario 30 gg urgente 10 gg	Sequenziamento diretto	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA liquido amniotico: 18-20 ml distribuiti in 2 provette da 9-10 ml ciascuna; provetta conica sterile con tappo a vite; in caso di prelievo che presenta contaminazione ematica è necessario aggiungere 1 goccia di eparina. villo coriale: 15-25 mg in siringa o provetta (a fondo piatto sterile con tappo a vite) forniti dal laboratorio contenenti il terreno per la raccolta. sangue fetale: 1-2 ml in siringa eparinata e 5 ml di sangue periferico della madre	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Frusconi	M 1416 72-8 Consenso test genetici postnatali Rev2 M 1416 72-7 Consenso trattamento dati Rev3 D 1416 72-29 Informativa Charcot-Marie-Tooth Rev1
Charcot Marie Tooth	Gene GJB1 o CX32 X linked Esone 2	Ordinario 30 gg urgente 10 gg	Sequenziamento diretto	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA liquido amniotico: 18-20 ml distribuiti in 2 provette da 9-10 ml ciascuna; provetta conica sterile con tappo a vite; in caso di prelievo che presenta contaminazione ematica è necessario aggiungere 1 goccia di eparina. villo coriale: 15-25 mg in siringa o provetta (a fondo piatto sterile con tappo a vite) forniti dal laboratorio contenenti il terreno per la raccolta. sangue fetale: 1-2 ml in siringa eparinata e 5 ml di sangue periferico della madre	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Frusconi	
Degenerazione maculare senile, analisi di DMS	Gene ABCR (Esoni 1-50)	Ordinario 180	Sequenziamento diretto	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Passerini	M 1416 72-8 Consenso test genetici postnatali Rev2 M 1416 72-7 Consenso trattamento dati Rev3 D 1416 72-49 Informativa Degenerazione maculare senile Rev1

Esame	Gene	Referto	Metodo	Campione, etichetta con nome, cognome, data di nascita	Conservazione per consegna differita	Laboratorio	Informativa e consenso
Degenerazione maculare senile, analisi di DMS	Gene ABCR (Esoni 1-50)	Ordinario 30 gg	MPLA	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Passerini	M 1416 72-8 Consenso test genetici postnatali Rev2 M 1416 72-7 Consenso trattamento dati Rev3 D 1416 72-49 Informativa Degenerazione maculare senile Rev1
Disomia Uniparentale, analisi di UPD	Cromosomi 7,14,15	Ordinario 7 gg	PCR e analisi di frammenti su Sequenziatore automatico	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Girolami	M 1416 72-8 Consenso test genetici postnatali Rev2 M 1416 72-7 Consenso trattamento dati Rev3 D 1416 72-38 Informativa Disomia Uniparentale Rev1
Distrofia dei cono bastoncelli, analisi di CRD	Gene ABCR (Esoni 1-50)	Ordinario 180	Tecnica di Next Generation DNA Sequencing Sequenziamento in automatico	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Passerini	M 1416 72-8 Consenso test genetici postnatali Rev2 M 1416 72-7 Consenso trattamento dati Rev3
Distrofia dei cono bastoncelli, analisi di CRD	Gene ABCR (Esoni 1-50)	Ordinario 30 gg	MPLA	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Passerini	D 1416 72-48 Informativa distrofie maculari Rev1
Distrofia Muscolare di Duchenne Becker, analisi di BMD	Gene Distrofina Esoni 1-79 e promotore	Ordinario 10 gg	MPLA	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Bernabini	M 1416 72-8 Consenso test genetici postnatali Rev2 M 1416 72-7 Consenso trattamento dati Rev3
Distrofia Muscolare di Duchenne Becker, analisi di BMD	Gene Distrofina Esoni 1-79 e promotore	Ordinario 30 gg	MPLA	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Bernabini	D 1416 72-4 Informativa DMD Rev1

Esame	Gene	Referto	Metodo	Campione, etichetta con nome, cognome, data di nascita	Conservazione per consegna differita	Laboratorio	Informativa e consenso
Distrofia a Pattern	Gene RDS/Periferina (Esoni 1-3)	Ordinario 60	Sequenziamento diretto	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Passerini	M 1416 72-8 Consenso test genetici postnatali Rev2 M 1416 72-7 Consenso trattamento dati Rev3 D 1416 72-48 Informativa distrofie maculari Rev1
Distrofia a Pattern	Gene VMD2 (Esoni 1-11)	Ordinario 120 gg	Sequenziamento diretto	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Passerini	M 1416 72-8 Consenso test genetici postnatali Rev2 M 1416 72-7 Consenso trattamento dati Rev3 D 1416 72-48 Informativa distrofie maculari Rev1
Emocromatosi ereditaria	Gene HFE (Esone 2 e 4)	Ordinario 30 gg	Sequenziamento diretto	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Bernabini	M 1416 72-8 Consenso test genetici postnatali Rev2 M 1416 72-7 Consenso trattamento dati Rev3 D 1416 72-18 Informativa HH I livello-Rev 1
Emocromatosi ereditaria	Gene HFE (Esone 1 e 6)	Ordinario 60 gg	Sequenziamento diretto	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Bernabini	M 1416 72-8 Consenso test genetici postnatali Rev2
Emocromatosi ereditaria	Gene HJV Esoni 2-4	Ordinario 60 gg	Sequenziamento diretto	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Bernabini	M 1416 72-7 Consenso trattamento dati Rev3 D 1416 72-19 Informativa HH II livello Rev 1
Emocromatosi ereditaria	Gene HAMP Esoni 1-3	Ordinario 60 gg	Sequenziamento diretto	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Bernabini	

Esame	Gene	Referto	Metodo	Campione, etichetta con nome, cognome, data di nascita	Conservazione per consegna differita	Laboratorio	Informativa e consenso
Emofilia A	Gene F8 Introne 22	Ordinario 10 gg	Long PCR	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA liquido amniotico: 18-20 ml distribuiti in 2 provette da 9-10 ml ciascuna; provetta conica sterile con tappo a vite; in caso di prelievo che presenta contaminazione ematica è necessario aggiungere 1 goccia di eparina. villo coriale: 15-25 mg in siringa o provetta (a fondo piatto sterile con tappo a vite) forniti dal laboratorio contenenti il terreno per la raccolta. sangue fetale: 1-2 ml in siringa eparinata e 5 m di sangue periferico della madre	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Frusconi	M 1416 72-8 Consenso test genetici postnatali Rev2 M 1416 72-7 Consenso trattamento dati Rev3 D 1416 72-32 Informativa Emofilia Rev1
Emofilia A	Gene F8 Esoni 1-26	Ordinario 10 gg	MLPA	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA liquido amniotico: 18-20 ml distribuiti in 2 provette da 9-10 ml ciascuna; provetta conica sterile con tappo a vite; in caso di prelievo che presenta contaminazione ematica è necessario aggiungere 1 goccia di eparina. villo coriale: 15-25 mg in siringa o provetta (a fondo piatto sterile con tappo a vite) forniti dal laboratorio contenenti il terreno per la raccolta. sangue fetale: 1-2 ml in siringa eparinata e 5 m di sangue periferico della madre;	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Frusconi	

Esame	Gene	Referto	Metodo	Campione, etichetta con nome, cognome, data di nascita	Conservazione per consegna differita	Laboratorio	Informativa e consenso
Emofilia A	Gene F8 Esoni Introne 1	Ordinario 30 gg urgente 10 gg	PCR	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA liquido amniotico: 18-20 ml distribuiti in 2 provette da 9-10 ml ciascuna; provetta conica sterile con tappo a vite; in caso di prelievo che presenta contaminazione ematica è necessario aggiungere 1 goccia di eparina. villo coriale: 15-25 mg in siringa o provetta (a fondo piatto sterile con tappo a vite) forniti dal laboratorio contenenti il terreno per la raccolta. sangue fetale: 1-2 ml in siringa eparinata e 5 m di sangue periferico della madre	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Frusconi	M 1416 72-8 Consenso test genetici postnatali Rev2 M 1416 72-7 Consenso trattamento dati Rev3
Emofilia A	Gene F8 Esoni 1-26	Ordinario 10 gg	Sequenziamento diretto	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA liquido amniotico: 18-20 ml distribuiti in 2 provette da 9-10 ml ciascuna; provetta conica sterile con tappo a vite; in caso di prelievo che presenta contaminazione ematica è necessario aggiungere 1 goccia di eparina. villo coriale: 15-25 mg in siringa o provetta (a fondo piatto sterile con tappo a vite) forniti dal laboratorio contenenti il terreno per la raccolta. sangue fetale: 1-2 ml in siringa eparinata e 5 m di sangue periferico della madre; NB: sul contenitore etichetta con nome, cognome, data di nascita.	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Frusconi	D 1416 72-32 Informativa Emofilia Rev1
Emofilia A	Gene F8 Introne 22	Ordinario 30 gg urgente 10 gg	Long PCR	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA liquido amniotico: 18-20 ml distribuiti in 2 provette da 9-10 ml ciascuna; provetta conica	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24	Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Frusconi	M 1416 72-8 Consenso test genetici postnatali Rev2 M 1416 72-7 Consenso trattamento dati Rev3 D 1416 72-32 Informativa Emofilia Rev1

Esame	Gene	Referto	Metodo	Campione, etichetta con nome, cognome, data di nascita	Conservazione per consegna differita	Laboratorio	Informativa e consenso
				sterile con tappo a vite; in caso di prelievo che presenta contaminazione ematica è necessario aggiungere 1 goccia di eparina. villo coriale: 15-25 mg in siringa o provetta (a fondo piatto sterile con tappo a vite) forniti dal laboratorio contenenti il terreno per la raccolta. sangue fetale: 1-2 ml in siringa eparinata e 5 ml di sangue periferico della madre; NB: sul contenitore etichetta con nome, cognome, data di nascita.	ore dal prelievo		
Emofilia A	Gene F8 Esoni 1-26	Ordinario 30 gg urgente 10 gg	MLPA	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA liquido amniotico: 18-20 ml distribuiti in 2 provette da 9-10 ml ciascuna; provetta conica sterile con tappo a vite; in caso di prelievo che presenta contaminazione ematica è necessario aggiungere 1 goccia di eparina. villo coriale: 15-25 mg in siringa o provetta (a fondo piatto sterile con tappo a vite) forniti dal laboratorio contenenti il terreno per la raccolta. sangue fetale: 1-2 ml in siringa eparinata e 5 ml di sangue periferico della madre; NB: sul contenitore etichetta con nome, cognome, data di nascita.	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Frusconi	M 1416 72-8 Consenso test genetici postnatali Rev2 M 1416 72-7 Consenso trattamento dati Rev3 D 1416 72-32 Informativa Emofilia Rev1

Esame	Gene	Referto	Metodo	Campione, etichetta con nome, cognome, data di nascita	Conservazione per consegna differita	Laboratorio	Informativa e consenso
Emofilia A	Gene F8 Esoni Introne 1	Ordinario 30 gg urgente 10 gg	PCR	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA liquido amniotico: 18-20 ml distribuiti in 2 provette da 9-10 ml ciascuna; provetta conica sterile con tappo a vite; in caso di prelievo che presenta contaminazione ematica è necessario aggiungere 1 goccia di eparina. villo coriale: 15-25 mg in siringa o provetta (a fondo piatto sterile con tappo a vite) forniti dal laboratorio contenenti il terreno per la raccolta. sangue fetale: 1-2 ml in siringa eparinata e 5 m di sangue periferico della madre	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Frusconi	M 1416 72-8 Consenso test genetici postnatali Rev2 M 1416 72-7 Consenso trattamento dati Rev3 D 1416 72-32 Informativa Emofilia Rev1
Emofilia A	Gene F8 Esoni 1-26	Ordinario 180 gg	Sequenziamento diretto	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA liquido amniotico: 18-20 ml distribuiti in 2 provette da 9-10 ml ciascuna; provetta conica sterile con tappo a vite; in caso di prelievo che presenta contaminazione ematica è necessario aggiungere 1 goccia di eparina. villo coriale: 15-25 mg in siringa o provetta (a fondo piatto sterile con tappo a vite) forniti dal laboratorio contenenti il terreno per la raccolta. sangue fetale: 1-2 ml in siringa eparinata e 5 m di sangue periferico della madre	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Frusconi	

Esame	Gene	Referto	Metodo	Campione, etichetta con nome, cognome, data di nascita	Conservazione per consegna differita	Laboratorio	Informativa e consenso
Emofilia A	Gene F8 Esone 13	Ordinario 30 gg urgente 10 gg gg	PCR	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA liquido amniotico: 18-20 ml distribuiti in 2 provette da 9-10 ml ciascuna; provetta conica sterile con tappo a vite; in caso di prelievo che presenta contaminazione ematica è necessario aggiungere 1 goccia di eparina. villo coriale: 15-25 mg in siringa o provetta (a fondo piatto sterile con tappo a vite) forniti dal laboratorio contenenti il terreno per la raccolta. sangue fetale: 1-2 ml in siringa eparinata e 5 m di sangue periferico della madre;	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Frusconi	M 1416 72-8 Consenso test genetici postnatali Rev2 M 1416 72-7 Consenso trattamento dati Rev3 D 1416 72-32 Informativa Emofilia Rev1
Ricerca allele B*5701, farmacogenetica in terapia antiretrovirale	Allele B*5701	Ordinario 10 gg	Amplificazione mediante PCR SSP, Sequenziamento diretto	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Giuliani	M 1416 72-8 Consenso test genetici postnatali Rev2 M 1416 72-7 Consenso trattamento dati Rev3 D 1416 72-17 Informativa farm antivirale Rev1
Farmacogenetica dei geni del metabolismo dei farmaci	Identificazione di 15 varianti polimorfiche del citocromo CYP2D6	Ordinario 15 gg	PCR, Multiplex mediante INFINITI® CYP450 2D6I Assay; Ibridazione su CYP450 2D6I BioFilmChip® Microarray; Scansione dell'array mediante INFINITI Analyzer.	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Giuliani	M 1416 72-8 Consenso test genetici postnatali Rev2 M 1416 72-7 Consenso trattamento dati Rev3 D 1416 72-12 Informativa Farmacogenetica Rev1

Esame	Gene	Referto	Metodo	Campione, etichetta con nome, cognome, data di nascita	Conservazione per consegna differita	Laboratorio	Informativa e consenso
Fibrosi Cistica		Ordinario 7 gg	Reverse dot blot	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA liquido amniotico: 18-20 ml distribuiti in 2 provette da 9-10 ml ciascuna; provetta conica sterile con tappo a vite; in caso di prelievo che presenta contaminazione ematica è necessario aggiungere 1 goccia di eparina. villo coriale: 15-25 mg in siringa o provetta (a fondo piatto sterile con tappo a vite) forniti dal laboratorio contenenti il terreno per la raccolta. sangue fetale: 1-2 ml in siringa eparinata e 5 ml di sangue periferico della madre;	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Bernabini	M 1416 72-8 Consenso test genetici postnatali Rev2 M 1416 72-7 Consenso trattamento dati Rev3 D 1416 72-13 Informativa Fibrosi Cistica gene Rev 1
Fibrosi Cistica		Ordinario 30 gg urgente 7 gg	Reverse dot blot	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA. Tampone salivare.	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Centrone	

Esame	Gene	Referto	Metodo	Campione, etichetta con nome, cognome, data di nascita	Conservazione per consegna differita	Laboratorio	Informativa e consenso
Fibrosi Cistica	Gene CFTR	Ordinario 30 gg, urgente 7 gg diagnosi prenatale 7 gg	MLPA	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA liquido amniotico: 18-20 ml distribuiti in 2 provette da 9-10 ml ciascuna; provetta conica sterile con tappo a vite; in caso di prelievo che presenta contaminazione ematica è necessario aggiungere 1 goccia di eparina. villo coriale: 15-25 mg in siringa o provetta (a fondo piatto sterile con tappo a vite) forniti dal laboratorio contenenti il terreno per la raccolta. sangue fetale: 1-2 ml in siringa eparinata e 5 m di sangue periferico della madre;	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Centrone	M 1416 72-8 Consenso test genetici postnatali Rev2 M 1416 72-7 Consenso trattamento dati Rev3 D 1416 72-13 Informativa Fibrosi Cistica gene Rev 1
Fibrosi Cistica	Gene CFTR	Ordinario 30 gg urgente 7 gg diagnosi prenatale 7 gg	Sequenziamento diretto	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA liquido amniotico: 18-20 ml distribuiti in 2 provette da 9-10 ml ciascuna; provetta conica sterile con tappo a vite; in caso di prelievo che presenta contaminazione ematica è necessario aggiungere 1 goccia di eparina. villo coriale: 15-25 mg in siringa o provetta (a fondo piatto sterile con tappo a vite) forniti dal laboratorio contenenti il terreno per la raccolta. sangue fetale: 1-2 ml in siringa eparinata e 5 m di sangue periferico della madre	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Centrone	

Esame	Gene	Referto	Metodo	Campione, etichetta con nome, cognome, data di nascita	Conservazione per consegna differita	Laboratorio	Informativa e consenso
Fibrosi Cistica	Gene CFTR	ordinario 60 gg urgente 15 gg	Sequenziamento diretto	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA . NB: sul contenitore etichetta con nome, cognome, data di nascita.	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Centrone	M 1416 72-8 Consenso test genetici postnatali Rev2 M 1416 72-7 Consenso trattamento dati Rev3
Fibrosi Cistica	Gene CFTR Esone 7 T338I	ordinario 60 gg	PCR ARMS ed elettroforesi	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Centrone	D 1416 72-13 Informativa Fibrosi Cistica gene Rev 1
Fibrosi Cistica	screening neonatale	Ordinario 7 gg gg	Reverse dot blot	liquido amniotico: 18-20 ml distribuiti in 2 provette da 9-10 ml ciascuna; provetta conica sterile con tappo a vite; in caso di prelievo che presenta contaminazione ematica è necessario aggiungere 1 goccia di eparina. villo coriale: 15-25 mg in siringa o provetta (a fondo piatto sterile con tappo a vite) forniti dal laboratorio contenenti il terreno per la raccolta. sangue fetale: 1-2 ml in siringa eparinata e 5 m di sangue periferico della madre	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Centrone	M 1416 72-7 Consenso trattamento dati Rev3 D 1416 72-14 Informativa Fibrosi Cistica screening neonatale
Predisposizione ereditaria alla paralisi da compressione, HNPP	Gene PMP22Delezion e	Ordinario 30 gg urgente 7 gg diagnosi prenatale 7 gg	MLPA	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott.ssa S. Frusconi	M 1416 72-8 Consenso test genetici postnatali Rev2 M 1416 72-7 Consenso trattamento dati Rev3 D 1416 72-29 Informativa Charcot-Marie-Tooth Rev1

Esame	Gene	Referto	Metodo	Campione, etichetta con nome, cognome, data di nascita	Conservazione per consegna differita	Laboratorio	Informativa e consenso
Predisposizione ereditaria alla paralisi da compressione, HNPP	Gene PMP22 Esoni 1-4	Ordinario 30 gg, urgente 7 gg diagnosi prenatale 7 gg	Sequenziamento diretto	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA liquido amniotico: 18-20 ml distribuiti in 2 provette da 9-10 ml ciascuna; provetta conica sterile con tappo a vite; in caso di prelievo che presenta contaminazione ematica è necessario aggiungere 1 goccia di eparina. villo coriale: 15-25 mg in siringa o provetta (a fondo piatto sterile con tappo a vite) forniti dal laboratorio contenenti il terreno per la raccolta. sangue fetale: 1-2 ml in siringa eparinata e 5 m di sangue periferico della madre;	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Minuti	M_1416_72-8_Consenso_test_genetici_postnatali_Rev2 M_1416_72-7_Consenso_trattamento_dati_Rev3 D_1416_72-29_Informativa_Charcot-Marie-Tooth_Rev1
Ipercaliemia, Paralisi periodica ipocaliemia	Gene SCN4	Ordinario 30 gg	Sequenziamento diretto	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Minuti	
Ipocaliemia, Paralisi periodica ipocaliemia	Gene CACN1S	Ordinario 30 gg, urgente 10 gg, diagnosi prenatale 10 gg	Sequenziamento diretto	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA liquido amniotico: 18-20 ml distribuiti in 2 provette da 9-10 ml ciascuna; provetta conica sterile con tappo a vite; in caso di prelievo che presenta contaminazione ematica è necessario aggiungere 1 goccia di eparina. villo coriale: 15-25 mg in siringa o provetta (a fondo piatto sterile con tappo a vite) forniti dal laboratorio contenenti il terreno per la raccolta. sangue fetale: 1-2 ml in siringa eparinata e 5 m di sangue periferico della madre	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Minuti	

Esame	Gene	Referto	Metodo	Campione, etichetta con nome, cognome, data di nascita	Conservazione per consegna differita	Laboratorio	Informativa e consenso
Malattia di Anderson Fabry	Gene-GAL-A Esoni 1-7	Ordinario 30 gg urgente 10 gg diagnosi prenatale 10 gg	Sequenziamento diretto	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA liquido amniotico: 18-20 ml distribuiti in 2 provette da 9-10 ml ciascuna; provetta conica sterile con tappo a vite; in caso di prelievo che presenta contaminazione ematica è necessario aggiungere 1 goccia di eparina. villo coriale: 15-25 mg in siringa o provetta (a fondo piatto sterile con tappo a vite) forniti dal laboratorio contenenti il terreno per la raccolta. sangue fetale: 1-2 ml in siringa eparinata e 5 ml di sangue periferico della madre	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Minuti	M 1416 72-8 Consenso test genetici postnatali Rev2 M 1416 72-7 Consenso trattamento dati Rev3 D 1416 72-22 Informativa Malattia Fabry Rev1
Malattia di Anderson Fabry	Gene-GAL-A Esoni 1-7	Ordinario 30 gg urgente 10 gg gg	MLPA	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Minuti	
Malattia di Best	Gene VMD2 Esoni 1-11	Ordinario 90 gg	Sequenziamento diretto	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Passerini	M 1416 72-8 Consenso test genetici postnatali Rev2 M 1416 72-7 Consenso trattamento dati Rev3
Malattia di Best	Gene RDS/Periferina Esoni 1-3	Ordinario 120 gg	Sequenziamento diretto	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Passerini	D 1416 72-48 Informativa distrofie maculari Rev1
Malattia di Stargardt	Gene ABCR Esoni 1-50	Ordinario 180 gg	Sequenziamento diretto	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Passerini	M 1416 72-8 Consenso test genetici postnatali Rev2 M 1416 72-7 Consenso trattamento dati Rev3 D 1416 72-48 Informativa distrofie maculari Rev1

Esame	Gene	Referto	Metodo	Campione, etichetta con nome, cognome, data di nascita	Conservazione per consegna differita	Laboratorio	Informativa e consenso
Malattia di Stargardt	Gene ABCR Esoni 1-50	Ordinario 30 gg	MLPA	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Passerini	M 1416 72-8 Consenso test genetici postnatali Rev2 M 1416 72-7 Consenso trattamento dati Rev3
Malattia di Stargardt	Gene ELOVL4 Esoni 1-6	Ordinario 60 gg	Sequenziamento diretto	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Passerini	D 1416 72-48 Informativa distrofie maculari Rev1
Microdelezione cromosoma Y		Ordinario 30 gg urgente 10 gg	PCR Multiplex ed elettroforesi	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Minuti	M 1416 72-8 Consenso test genetici postnatali Rev2 M 1416 72-7 Consenso trattamento dati Rev3 D 1416 72-41 Informativa microdelezioni cromosoma Y Rev1
Premature Ovarian Insufficiency, POI	Gene FMR1	Ordinario 30 gg	PCR ed elettroforesi capillare, MS-MLPA, Southern Blotting.	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Giotti	M 1416 72-8 Consenso test genetici postnatali Rev2 M 1416 72-7 Consenso trattamento dati Rev3 D 1416 72-16 Informativa Sindrome X Fragile Rev1
Sindrome del tremore a atassia associata all' X Fragile, FXTAS	Gene FMR1	Ordinario 30 gg	PCR ed elettroforesi capillare, MS-MLPA, Southern Blotting.	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Giotti	M 1416 72-8 Consenso test genetici postnatali Rev2 M 1416 72-7 Consenso trattamento dati Rev3 D 1416 72-45 Informativa Distrofie retiniche NGS
Retinite Pigmentosa automatica dominante, autosomica recessiva e X-linked, Retinite pigmentosa atipica	ABCA4 RPE65 RDH12	Ordinario 180 gg	Tecnica di Next Generation DNA Sequencing Sequenziamento in automatico	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Passerini	M 1416 72-8 Consenso test genetici postnatali Rev2 M 1416 72-7 Consenso trattamento dati Rev3 D 1416 72-45 Informativa Distrofie retiniche NGS

Esame	Gene	Referto	Metodo	Campione, etichetta con nome, cognome, data di nascita	Conservazione per consegna differita	Laboratorio	Informativa e consenso
Retinite Pigmentosa automicca dominante, autosomica recessiva e X-linked, Retinite pigmentosa atipica	USH2A	Ordinario 180 gg	Tecnica di Next Generation DNA Sequencing Sequenziamento in automatico	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Passerini	M 1416 72-8 Consenso test genetici postnatali Rev2 M 1416 72-7 Consenso trattamento dati Rev3 D 1416 72-45 Informativa Distrofie retiniche NGS
Retinite Pigmentosa automicca dominante, autosomica recessiva e X-linked, Retinite pigmentosa atipica	CRB1	Ordinario 120 gg	Tecnica di Next Generation DNA Sequencing Sequenziamento in automatico	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Passerini	
Retinite Pigmentosa automicca dominante, autosomica recessiva e X-linked, Retinite pigmentosa atipica	RPE65	Ordinario 120 gg	Tecnica di Next Generation DNA Sequencing Sequenziamento in automatico	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Passerini	
Retinite Pigmentosa automicca dominante, autosomica recessiva e X-linked, Retinite pigmentosa atipica	RDH12	Ordinario 60 gg	Tecnica di Next Generation DNA Sequencing Sequenziamento in automatico	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Passerini	
Sindrome di Bardet-Biedl			Tecnica di Next Generation DNA Sequencing Sequenziamento in automatico	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Passerini	

Esame	Gene	Referto	Metodo	Campione, etichetta con nome, cognome, data di nascita	Conservazione per consegna differita	Laboratorio	Informativa e consenso
Vitreoretinopatie			Tecnica di Next Generation DNA Sequencing Sequenziamento in automatico	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Passerini	M 1416 72-8 Consenso test genetici postnatali Rev2 M 1416 72-7 Consenso trattamento dati Rev3
Cecità notturna congenita stazionaria			Tecnica di Next Generation DNA Sequencing Sequenziamento in automatico	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Passerini	D 1416 72-45 Informativa Distrofie retiniche NGS
Ricerca rapida aneuploidie cromosomiche, QF PCR		Ordinario 4 gg	PCR e analisi di frammenti su Sequenziatore automatico	liquido amniotico: 18-20 ml distribuiti in 2 provette da 9-10 ml ciascuna; provetta conica sterile con tappo a vite; in caso di prelievo che presenta contaminazione ematica è necessario aggiungere 1 goccia di eparina. villo coriale: 15-25 mg in siringa o provetta (a fondo piatto sterile con tappo a vite) forniti dal laboratorio contenenti il terreno per la raccolta. sangue fetale: 1-2 ml in siringa eparinata e 5 ml di sangue periferico della madre	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Bernabini, Dott.ssa Giotti, Dott.ssa Frusconi Dott.ssa Minuti	M 1416 72-8 Consenso test genetici postnatali Rev2 M 1416 72-7 Consenso trattamento dati Rev3 D 1416 72-8 Informativa villo coriale Rev2 D 1416 72-7 Informativa liquido amniotico Rev2
Ricerca rapida aneuploidie cromosomiche, QF PCR		Ordinario 60 gg	PCR e analisi di frammenti su Sequenziatore automatico	15-20 mg. di materiale abortivo in provetta sterile contenente terreno di Coltura fornito dal laboratorio o contenitore sterile con soluzione fisiologica sterile	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Bernabini, Dott.ssa Giotti, Dott.ssa Frusconi Dott.ssa Minuti	M 1416 72-8 Consenso test genetici postnatali Rev2 M 1416 72-7 Consenso trattamento dati Rev3 D 1416 72-20 Informativa materiale abortivo Rev1

Esame	Gene	Referto	Metodo	Campione, etichetta con nome, cognome, data di nascita	Conservazione per consegna differita	Laboratorio	Informativa e consenso
Ricerca rapida aneuploidie cromosomiche, QF PCR		Ordinario 30 gg	PCR e analisi di frammenti su Sequenziatore automatico	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Bernabini, Dott.ssa Giotti, Dott.ssa Frusconi Dott.ssa Minuti	M 1416 72-8 Consenso test genetici postnatali Rev2 M 1416 72-7 Consenso trattamento dati Rev3
Ricerca microdelezione/microduplicazione in 22q11, Sindrome di Di George, Sindrome, Velocardiofaciali, Sindrome da delezione 22q11.2		ordinario 30 gg diagnosi postnatal e 7 gg	MLPA	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA . Liquido amniotico: 18-20 ml distribuiti in 2 provette da 9-10 ml ciascuna; provetta conica sterile con tappo a vite; in caso di prelievo che presenta contaminazione ematica è necessario aggiungere 1 goccia di eparina. villo coriale: 15-25 mg in siringa o provetta (a fondo piatto sterile con tappo a vite) forniti dal laboratorio contenenti il terreno per la raccolta. sangue fetale: 1-2 ml in siringa eparinata NB: nel caso di diagnosi prenatale anche 5 ml di sangue periferico della madre	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Marseglia, Dott.ssa Minuti	M 1416 72-8 Consenso test genetici postnatali Rev2 M 1416 72-7 Consenso trattamento dati Rev3 D 1416 72-6 Informativa microdel microdup 22q11_2 Rev1

Esame	Gene	Referto	Metodo	Campione, etichetta con nome, cognome, data di nascita	Conservazione per consegna differita	Laboratorio	Informativa e consenso
Ricerca microdelezione/microduplicazione in 22q11, Sindrome di Di George, Sindrome, Velocardiofaciali, Sindrome da delezione 22q11.2		ordinario 21 gg urgente 4 gg	Ibridazione in situ fluorescente	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA . Liquido amniotico: 18-20 ml distribuiti in 2 provette da 9-10 ml ciascuna; provetta conica sterile con tappo a vite; in caso di prelievo che presenta contaminazione ematica è necessario aggiungere 1 goccia di eparina. villo coriale: 15-25 mg in siringa o provetta (a fondo piatto sterile con tappo a vite) forniti dal laboratorio contenenti il terreno per la raccolta. sangue fetale: 1-2 ml in siringa eparinata e 5 ml di sangue periferico della madre		Settore Citogenetica Molecolare Dott.ssa S. Bonifacio	M 1416 72-1 Consenso test genetici prenatali Rev2 M 1416 72-8 Consenso test genetici postnatali Rev2 M 1416 72-7 Consenso trattamento dati Rev3 D 1416 72-6 Informativa microdel_microdup_22q11_2 Rev1
Sindrome di Angelman		Ordinario 30 gg	PCR Metilazione	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott. Ricci	M 1416 72-8 Consenso test genetici postnatali Rev2 M 1416 72-7 Consenso trattamento dati Rev3
Sindrome di Angelman	Gene UBE3A Esoni 7-16	Ordinario 30 gg	Sequenziamento diretto	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott. Ricci	D 1416 72-33 Informativa Prader Willi Angelman Rev1

Esame	Gene	Referto	Metodo	Campione, etichetta con nome, cognome, data di nascita	Conservazione per consegna differita	Laboratorio	Informativa e consenso
Sindrome di Crigler Najjar	Gene UGT1A1 - promotore e TATA Box Esoni 1-5	Ordinario 30 gg urgente 10 gg, diagnosi prenatale 10 gg	Sequenziamento diretto PCR e analisi di frammenti su Sequenziatore automatico	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA liquido amniotico: 18-20 ml distribuiti in 2 provette da 9-10 ml ciascuna; provetta conica sterile con tappo a vite; in caso di prelievo che presenta contaminazione ematica è necessario aggiungere 1 goccia di eparina. villo coriale: 15-25 mg in siringa o provetta (a fondo piatto sterile con tappo a vite) forniti dal laboratorio contenenti il terreno per la raccolta. sangue fetale: 1-2 ml in siringa eparinata e 5 ml di sangue periferico della madre	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Minuti	M 1416 72-8 Consenso test genetici postnatali Rev2 M 1416 72-7 Consenso trattamento dati Rev3 D 1416 72-30 Informativa Sindrome Crigler Najjar Gilbert Rev1
Sindrome di Gilbert	Studio del promotore 1A1 del Gene UGT1	Ordinario 30 gg	PCR e analisi di frammenti su Sequenziatore automatico	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Minuti	
Sindrome di Prader-Willi	Studio di metilazione del gene SNRPN	Ordinario 30 gg	PCR Metilazione	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott. Ricci	M 1416 72-8 Consenso test genetici postnatali Rev2 M 1416 72-7 Consenso trattamento dati Rev3 D 1416 72-33 Informativa Prader Willi Angelman Rev1
Sindrome di Silver Russel		Ordinario 30 gg		Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott. Ricci	M 1416 72-8 Consenso test genetici postnatali Rev2 M 1416 72-7 Consenso trattamento dati Rev3 D 1416 72-40 Informativa Sindrome Silver Russell Rev1

Esame	Gene	Referto	Metodo	Campione, etichetta con nome, cognome, data di nascita	Conservazione per consegna differita	Laboratorio	Informativa e consenso
Sindrome di USHER	Gene USH2A	Ordinario 180 gg	Sequenziamento diretto	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott. Mariottini	M 1416 72-8 Consenso test genetici postnatali Rev2 M 1416 72-7 Consenso trattamento dati Rev3 D 1416 72-3 Informativa sindrome UsherRev1
Sindrome di USHER	Gene CLRN1/USH3A	Ordinario 60 gg	Sequenziamento diretto	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott. Mariottini	M 1416 72-8 Consenso test genetici postnatali Rev2 M 1416 72-7 Consenso trattamento dati Rev3 D 1416 72-3 Informativa sindrome UsherRev1
Sindrome di USHER	Gene USH2A	Ordinario 30 gg	MLPA	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott. Mariottini	M 1416 72-8 Consenso test genetici postnatali Rev2 M 1416 72-7 Consenso trattamento dati Rev3
Sindrome di USHER	Gene MYO7A	Ordinario 150 gg	Sequenziamento diretto	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott. Mariottini	D 1416 72-3 Informativa sindrome UsherRev1
Sindrome di Von Hippel-Lindau	Gene VHL Esoni 1-3	Ordinario 60 gg	Sequenziamento diretto	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Passerini	M 1416 72-8 Consenso test genetici postnatali Rev2 M 1416 72-7 Consenso trattamento dati Rev3
Sindrome di Von Hippel-Lindau	Gene VHL Esoni 1-3	Ordinario 30 gg	MLPA	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Passerini	D 1416 72-47 Informativa Von Hippel Lindau Rev1

Esame	Gene	Referto	Metodo	Campione, etichetta con nome, cognome, data di nascita	Conservazione per consegna differita	Laboratorio	Informativa e consenso
Sindrome X Fragile, Sindrome di Martin Bell	Gene FMR1	Ordinario 30 gg, diagnosi prenatale 10 gg	PCR ed elettroforesi capillare, MS-MLPA, Southern Blotting.	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA liquido amniotico: 18-20 ml distribuiti in 2 provette da 9-10 ml ciascuna; provetta conica sterile con tappo a vite; in caso di prelievo che presenta contaminazione ematica è necessario aggiungere 1 goccia di eparina. villo coriale: 15-25 mg in siringa o provetta (a fondo piatto sterile con tappo a vite) forniti dal laboratorio contenenti il terreno per la raccolta. sangue fetale: 1-2 ml in siringa eparinata e 5 m di sangue periferico della madre	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Giotti	M 1416 72-8 Consenso test genetici postnatali Rev2 M 1416 72-7 Consenso trattamento dati Rev3 D 1416 72-16 Informativa Sindrome X Fragile Rev1
Sordità ereditaria	Gene GJB2 (Ex 1) Gene GJB2 (Ex 2) Gene GJB6 (Ex 3)	Ordinario 30 gg, diagnosi prenatale 10 gg	Sequenziamento diretto	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA liquido amniotico: 18-20 ml distribuiti in 2 provette da 9-10 ml ciascuna; provetta conica sterile con tappo a vite; in caso di prelievo che presenta contaminazione ematica è necessario aggiungere 1 goccia di eparina. villo coriale: 15-25 mg in siringa o provetta (a fondo piatto sterile con tappo a vite) forniti dal laboratorio contenenti il terreno per la raccolta. sangue fetale: 1-2 ml in siringa eparinata e 5 m di sangue periferico della madre	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Casano	M 1416 72-8 Consenso test genetici postnatali Rev2 M 1416 72-7 Consenso trattamento dati Rev3 D 1416 72-36 Informativa sordità ereditaria Rev1

Esame	Gene	Referto	Metodo	Campione, etichetta con nome, cognome, data di nascita	Conservazione per consegna differita	Laboratorio	Informativa e consenso
Sordità ereditaria	Gene GJB6 Break Point del (GJB6-D13S1854); (GJB6-D13S1830)	Ordinario 30 gg, diagnosi prenatale 10 gg	PCR Multiplex	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA liquido amniotico: 18-20 ml distribuiti in 2 provette da 9-10 ml ciascuna; provetta conica sterile con tappo a vite; in caso di prelievo che presenta contaminazione ematica è necessario aggiungere 1 goccia di eparina. villo coriale: 15-25 mg in siringa o provetta (a fondo piatto sterile con tappo a vite) forniti dal laboratorio contenenti il terreno per la raccolta. sangue fetale: 1-2 ml in siringa eparinata e 5 m di sangue periferico della madre	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Casano	M 1416 72-8 Consenso test genetici postnatali Rev2 M 1416 72-7 Consenso trattamento dati Rev3 D 1416 72-36 Informativa sordità ereditaria Rev1
Sordità ereditaria	Gene Mit 12Sr RNA A1555 G, Gene Mit tRNA(ser) A7445G	Ordinario 30 gg, diagnosi prenatale 10 gg	PCR e RFLPs	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA liquido amniotico: 18-20 ml distribuiti in 2 provette da 9-10 ml ciascuna; provetta conica sterile con tappo a vite; in caso di prelievo che presenta contaminazione ematica è necessario aggiungere 1 goccia di eparina. villo coriale: 15-25 mg in siringa o provetta (a fondo piatto sterile con tappo a vite) forniti dal laboratorio contenenti il terreno per la raccolta. sangue fetale: 1-2 ml in siringa eparinata e 5 m di sangue periferico della madre	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Casano	
Sordità ereditaria	Gene Mit 12SrRNA, Gene Mit tRNA(ser), Gene Mit tRNA(leuc), Gene Mit tRNA(Lys)	Ordinario 90gg	Sequenziamento diretto	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Casano	

Esame	Gene	Referto	Metodo	Campione, etichetta con nome, cognome, data di nascita	Conservazione per consegna differita	Laboratorio	Informativa e consenso
Sordità ereditaria	Gene Otoferlina Esoni 1-48	Ordinario 90gg	Sequenziamento diretto	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Casano	
Ricerca microdelezioni/ microduplicazioni, Analisi telomerica, Telomeri		Ordinario 30 gg, diagnosi prenatale 7 gg	MLPA	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA liquido amniotico: 18-20 ml distribuiti in 2 provette da 9-10 ml ciascuna; provetta conica sterile con tappo a vite; in caso di prelievo che presenta contaminazione ematica è necessario aggiungere 1 goccia di eparina. villo coriale: 15-25 mg in siringa o provetta (a fondo piatto sterile con tappo a vite) forniti dal laboratorio contenenti il terreno per la raccolta. sangue fetale: 1-2 ml in siringa eparinata e 5 ml di sangue periferico della madre	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Minuti	M 1416 72-8 Consenso test genetici postnatali Rev2 M 1416 72-7 Consenso trattamento dati Rev3 D 1416 72-5 Informativa microdel microdup subtel Rev1
Traslocazione gene IgH/Bcl1 e	Gene IgH/BCL1	ordinario 20 gg urgente 10 gg	PCR/PCR Nested	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA; midollare eparinato: 5 ml in provetta senza additivo (provetta tappo rosso).	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Minuti, Dott.ssa Lari	M 1416 72-8 Consenso test genetici postnatali Rev2 M 1416 72-7 Consenso trattamento dati Rev3
Traslocazione gene IgH/Bcl2	Gene IgH/BCL2	ordinario 20 gg urgente 10 gg	PCR/PCR Nested	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA; midollare eparinato: 5 ml in provetta senza additivo (provetta tappo rosso)	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a -20°. 5. Tempi di consegna al laboratorio: entro le 24 ore dal prelievo	Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Minuti, Dott.ssa Lari	D 1416 72-44 Informativa traslocazioneBCL1-2

Esame	Gene	Referto	Metodo	Campione, etichetta con nome, cognome, data di nascita	Conservazione per consegna differita	Laboratorio	Informativa e consenso
Test di paternità		Ordinario 30 gg	kit commerciali riconosciuti dalla comunità dei genetisti forensi a livello internazionale	tampone buccale, tessuti biologici (accordi con il laboratorio;)	Tutti i campioni (sangue, saliva, tampone vaginale, oggetti), possono essere mantenuti a temperatura ambiente per 24 h. Per periodi lunghi i campioni vanno tenuti a -20° C , tranne i reperti, quali indumenti, oggetti che possono restare a temperatura ambiente.	Settore Genetica Forense Dott.ssa Nutini, Dott. Ricci	M 1416 72-51 Consenso test Paternità Rev1 M 1416 72-7 Consenso trattamento dati Rev3 D 1416 72-24 Informativa Test Paternità Rev1
Identificazione personale		Ordinario 30 gg	kit commerciali riconosciuti dalla comunità dei genetisti forensi a livello internazionale	tampone buccale, sangue, liquido seminale, osso, dente. Capello, tessuti biologici (accordi con il laboratorio).	Tutti i campioni (sangue, saliva, tampone vaginale, oggetti), possono essere mantenuti a temperatura ambiente per 24 h. Per periodi lunghi i campioni vanno tenuti a -20° C , tranne i reperti, quali indumenti, oggetti che possono restare a temperatura ambiente.	Settore Genetica Forense Dott.ssa Nutini, Dott. Ricci	M 1416 72-52 Consenso profilo genetico Rev1 M 1416 72-7 Consenso trattamento dati Rev3 D 1416 72-27 Informativa test identificazione personale Rev1
Test di parentela		Ordinario 30 gg	kit commerciali riconosciuti dalla comunità dei genetisti forensi a livello internazionale	tampone buccale, tessuti biologici (accordi con il laboratorio;)	Tutti i campioni (sangue, saliva, tampone vaginale, oggetti), possono essere mantenuti a temperatura ambiente per 24 h. Per periodi lunghi i campioni vanno tenuti a -20° C , tranne i reperti, quali indumenti, oggetti che possono restare a temperatura ambiente.	Settore Genetica Forense Dott.ssa Nutini, Dott. Ricci	M 1416 72-51 Consenso test Paternità Rev1 M 1416 72-7 Consenso trattamento dati Rev3 D 1416 72-24 Informativa Test Paternità Rev1
Indagine molecolare per rene policistico	Gene PKD1	Ordinario 90 gg	Sequenziamento diretto	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA		Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Giuliani	M 1416 72-8 Consenso test genetici postnatali Rev2 M 1416 72-7 Consenso trattamento dati Rev3
Indagine molecolare per rene policistico	Gene PKD2	Ordinario 90 gg	Sequenziamento diretto	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA		Settore Biologia Molecolare Dott.ssa Giuliani	D 1416 72-15 Informativa rene policistico dell'adulto

Esame	Gene	Referto	Metodo	Campione, etichetta con nome, cognome, data di nascita	Conservazione per consegna differita	Laboratorio	Informativa e consenso
Analisi citogenetica su liquido amniotico, cariotipo su liquido amniotico, cariotipo su amniociti		Ordinario 21 gg	Coltura in situ	Liquido amniotico: 18-20 ml distribuiti in 2 provette da 9-10 ml ciascuna; provetta conica sterile con tappo a vite; in caso di prelievo che presenta contaminazione ematica è necessario aggiungere 1 goccia di eparina		Settore Citogenetica Dott.ssa E. Lisi	M 1416 72-1 Consenso test genetici prenatali Rev2 M 1416 72-7 Consenso trattamento dati Rev3 D 1416 72-7 Informativa liquido amiotico Rev2
Analisi citogenetica su villo coriale, cariotipo su villo coriale		Coltura a breve termine: 7 gg Coltura a lungo termine: 21 gg	Coltura a lungo termine	Villo coriale: 15-25 mg in siringa o provetta (a fondo piatto sterile con tappo a vite) forniti dal laboratorio contenenti il terreno per la raccolta.		Settore Citogenetica Dott.ssa E. Lisi	M 1416 72-1 Consenso test genetici prenatali Rev2 M 1416 72-7 Consenso trattamento dati Rev3 D 1416 72-8 Informativa villo coriale Rev2
Analisi citogenetica su sangue fetale, cariotipo su sangue fetale		Ordinario 7 gg	Coltura in sospensione	Sangue fetale: 1-2 ml in siringa eparinata e 5 ml di sangue periferico della madre. NB: cognome e nome della madre su entrambe le siringhe ma distinte in sangue fetale e sangue materno, data di nascita della madre;		Settore Citogenetica Dott.ssa E. Lisi	M 1416 72-1 Consenso test genetici prenatali Rev2 M 1416 72-7 Consenso trattamento dati Rev3 D 1416 72-9 Informativa linfociti fetali Rev1
Analisi citogenetica su materiale abortivo cariotipo su materiale abortivo, su aborto		Ordinario 30 gg		15-20 mg. di materiale abortivo in provetta sterile contenete terreno di Coltura fornito dal laboratorio o contenitore sterile con soluzione fisiologica sterile.		Settore Citogenetica Dott.ssa E. Lisi	M 1416 72-16 Consenso materiale abortivo Rev1 M 1416 72-7 Consenso trattamento dati Rev3 D 1416 72-20 Informativa materiale abortivo Rev1
Analisi citogenetica su sangue periferico, cariotipo su linfociti, analisi citogenetica su linfociti periferici		Ordinario 21 gg	Coltura in sospensione	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA		Settore Citogenetica Dott.ssa E. Lisi	M 1416 72-8 Consenso test genetici postnatali Rev2 M 1416 72-7 Consenso trattamento dati Rev3 D 1416 72-26 Informativa sangue periferico Rev1
Analisi citogenetica su sangue midollare cariotipo su sangue midollare		Ordinario 21 gg	Coltura in sospensione	sangue midollare eparinato: 5 ml in provetta senza additivo (provetta tappo rosso).		Settore Genetica oncoematologica Dott.ssa D. Gargano	M 1416 72-7 Consenso trattamento dati Rev3 M 1416 72-64 Consenso prelievo ematologico Rev1 D 1416 72-39 Informativa in patologia ematologica Rev1

Esame	Gene	Referto	Metodo	Campione, etichetta con nome, cognome, data di nascita	Conservazione per consegna differita	Laboratorio	Informativa e consenso
Sindrome del Cri du chat		ordinario 21 gg urgente 4 gg	Ibridazione in situ fluorescente	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA liquido amniotico: 18-20 ml distribuiti in 2 provette da 9-10 ml ciascuna; provetta conica sterile con tappo a vite; in caso di prelievo che presenta contaminazione ematica è necessario aggiungere 1 goccia di eparina. villo coriale: 15-25 mg in siringa o provetta (a fondo piatto sterile con tappo a vite) forniti dal laboratorio contenenti il terreno per la raccolta. sangue fetale: 1-2 ml in siringa eparinata e 5 m di sangue periferico della madre		Settore Citogenetica Molecolare Dott.ssa S. Bonifacio	M 1416 72-1 Consenso test genetici prenatali Rev2 M 1416 72-8 Consenso test genetici postnatali Rev2 M 1416 72-7 Consenso trattamento dati Rev3 D 1416 72-31 Informativa-SindromediCriduChat Rev1
Sindrome di Miller Dieker		ordinario 21 gg urgente 4 gg	Ibridazione in situ fluorescente	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA liquido amniotico: 18-20 ml distribuiti in 2 provette da 9-10 ml ciascuna; provetta conica sterile con tappo a vite; in caso di prelievo che presenta contaminazione ematica è necessario aggiungere 1 goccia di eparina. villo coriale: 15-25 mg in siringa o provetta (a fondo piatto sterile con tappo a vite) forniti dal laboratorio contenenti il terreno per la raccolta. sangue fetale: 1-2 ml in siringa eparinata e 5 m di sangue periferico della madre; NB: sul contenitore etichetta con nome, cognome, data di nascita.		Settore Citogenetica Molecolare Dott.ssa S. Bonifacio	M 1416 72-1 Consenso test genetici prenatali Rev2 M 1416 72-8 Consenso test genetici postnatali Rev2 M 1416 72-7 Consenso trattamento dati Rev3 D 1416 72-23 Informativa_Sindrome Miller Dieker Rev1

Esame	Gene	Referto	Metodo	Campione, etichetta con nome, cognome, data di nascita	Conservazione per consegna differita	Laboratorio	Informativa e consenso
Sindrome di Smith-Magenis		ordinario 21 gg urgente 4 gg	Ibridazione in situ fluorescente	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA liquido amniotico: 18-20 ml distribuiti in 2 provette da 9-10 ml ciascuna; provetta conica sterile con tappo a vite; in caso di prelievo che presenta contaminazione ematica è necessario aggiungere 1 goccia di eparina. villo coriale: 15-25 mg in siringa o provetta (a fondo piatto sterile con tappo a vite) forniti dal laboratorio contenenti il terreno per la raccolta. sangue fetale: 1-2 ml in siringa eparinata e 5 m di sangue periferico della madre.		Settore Citogenetica Molecolare Dott.ssa S. Bonifacio	M 1416 72-1 Consenso test genetici prenatali Rev2 M 1416 72-8 Consenso test genetici postnatali Rev2 M 1416 72-7 Consenso trattamento dati Rev3 D 1416 72-35 Informativa Sindrome Smith-Magenis Rev1
Sindrome di Rubinstein Taybi		ordinario 21 gg urgente 4 gg	Ibridazione in situ fluorescente	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA liquido amniotico: 18-20 ml distribuiti in 2 provette da 9-10 ml ciascuna; provetta conica sterile con tappo a vite; in caso di prelievo che presenta contaminazione ematica è necessario aggiungere 1 goccia di eparina. villo coriale: 15-25 mg in siringa o provetta (a fondo piatto sterile con tappo a vite) forniti dal laboratorio contenenti il terreno per la raccolta. sangue fetale: 1-2 ml in siringa eparinata e 5 m di sangue periferico della madre.		Settore Citogenetica Molecolare Dott.ssa S. Bonifacio	M 1416 72-1 Consenso test genetici prenatali Rev2 M 1416 72-8 Consenso test genetici postnatali Rev2 M 1416 72-7 Consenso trattamento dati Rev3 D 1416 72-34 Informativa Sindrome Rubinstein-Taybi Rev1

Esame	Gene	Referto	Metodo	Campione, etichetta con nome, cognome, data di nascita	Conservazione per consegna differita	Laboratorio	Informativa e consenso
Sindrome di Williams		ordinario 21 gg urgente 4 gg	Ibridazione in situ fluorescente	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA liquido amniotico: 18-20 ml distribuiti in 2 provette da 9-10 ml ciascuna; provetta conica sterile con tappo a vite; in caso di prelievo che presenta contaminazione ematica è necessario aggiungere 1 goccia di eparina. villo coriale: 15-25 mg in siringa o provetta (a fondo piatto sterile con tappo a vite) forniti dal laboratorio contenenti il terreno per la raccolta. sangue fetale: 1-2 ml in siringa eparinata e 5 m di sangue periferico della madre;		Settore Citogenetica Molecolare Dott.ssa S. Bonifacio	M 1416 72-1 Consenso test genetici prenatali Rev2 M 1416 72-8 Consenso test genetici postnatali Rev2 M 1416 72-7 Consenso trattamento dati Rev3 D 1416 72-50 Informativa Sindrome Williams Rev1
Sindrome di Wolf-Hirschhorn		ordinario 21 gg urgente 4 gg	Ibridazione in situ fluorescente	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA liquido amniotico: 18-20 ml distribuiti in 2 provette da 9-10 ml ciascuna; provetta conica sterile con tappo a vite; in caso di prelievo che presenta contaminazione ematica è necessario aggiungere 1 goccia di eparina. villo coriale: 15-25 mg in siringa o provetta (a fondo piatto sterile con tappo a vite) forniti dal laboratorio contenenti il terreno per la raccolta. sangue fetale: 1-2 ml in siringa eparinata e 5 m di sangue periferico della madre;		Settore Citogenetica Molecolare Dott.ssa S. Bonifacio	M 1416 72-1 Consenso test genetici prenatali Rev2 M 1416 72-8 Consenso test genetici postnatali Rev2 M 1416 72-7 Consenso trattamento dati Rev3 D 1416 72-37 Informativa Sindrome Wolf-Hirschhorn Rev1

Esame	Gene	Referto	Metodo	Campione, etichetta con nome, cognome, data di nascita	Conservazione per consegna differita	Laboratorio	Informativa e consenso
Analisi del cariotipo molecolare		Indagine postnatal e: 30-60 gg Indagine prenatale: 10 gg	CGH-Array	Sangue intero: in due provette vacutainer da 6 ml con EDTA liquido amniotico: 18-20 ml distribuiti in 2 provette da 9-10 ml ciascuna; provetta conica sterile con tappo a vite; in caso di prelievo che presenta contaminazione ematica è necessario aggiungere 1 goccia di eparina. villo coriale: 15-25 mg in siringa o provetta (a fondo piatto sterile con tappo a vite) forniti dal laboratorio contenenti il terreno per la raccolta. sangue fetale: 1-2 ml in siringa eparinata e 5 ml di sangue periferico della madre.		Laboratorio Diagnostica Genetica, Settore CGH array Dott.ssa G. Marseglia	M 1416 72-1 Consenso test genetici prenatali Rev2 M 1416 72-8 Consenso test genetici postnatali Rev2 M 1416 72-7 Consenso trattamento dati Rev3 D 1416 72-11 Informativa cariotipo molecolare CGH Array Rev1