

Rev.0 del 22/03/2023

N°	Disciplina	Natura del campione	Denominazione dell'esame	Principio del metodo/tecnica	Tipo procedura di esame (riconosciuta o interna)	Procedura di esame	Sistema diagnostico	Note
1	Microbiologia	Tampone nasofaringeo, urine	Chlamydia trachomatis	Estrazione e TMA	Riconosciuta	Dosaggio Aptima™ per Chlamydia trachomatis (Hologic)	Panther System (Hologic)	
3	Genetica	Sangue intero	Ricerca di delezioni nel gene SMN1, responsabile di Atrofia Muscolare Spinale (SMA)	Estrazione e MLPA	Riconosciuta	SALSA® MLPA® Probemix P060-B2 SMA Carrier + MLPA General protocol (MRC Holland)	3500xL Genetic Analyzer (Applied Biosystem)	
4	Genetica	Sangue intero	Gene DMD: Ricerca di delezioni/duplicazioni nel gene DMD, responsabile di Distrofia muscolare di Duchenne	Estrazione e MLPA	Riconosciuta	SALSA® MLPA® Probemixes P034-B2 DMD-1 & P035-B1 DMD + MLPA General protocol (MRC Holland)	3500xL Genetic Analyzer (Applied Biosystem)	
5	Genetica	Sangue intero	Sequenziamento completo del gene HBB, responsabile di Beta Talassemia	Estrazione e Sequenziamento Sanger	Interna	Mod. 352_ Gene HBB Sequenziamento Completo Rev.1 del 26/08/2021	3500xL Genetic Analyzer (Applied Biosystem)	
6	Genetica	Sangue intero, spot di sangue su carta FTE	myPGx - Pannello farmacogenetica Completo	Estrazione e Mass Array	Interna	Mod. 290_MyPGx - Pannello farmacogenetica completo Rev.2 del 14/12/2021	MassArray Analyser 4 (Sequenom) - PGx Software (SYNLAB_MyPGx®)	
7	Genetica	Sangue intero	Ricerca molecolare di HLA-B*27	Estrazione e Real time PCR	Riconosciuta	HLA-B27 RealFast Assay (ViennaLab Diagnostics GmbH)	Rotorgene (Qiagen)	