



# MediGene

## LABORATORI GENETICA E DIAGNOSTICA MOLECOLARE

ROMA-ITALIA



## CATALOGO GENERALE TEST

GENNAIO 2025

[www.medigene.it](http://www.medigene.it)

## ANALISI

### GENETICA MEDICA

**CONSULENZA GENETICA**  
in laboratorio

**VISITA GENETICA MEDICA**

**CONSULENZA GENETICA**  
da remoto

**CONSULENZA GENETICA PRE TEST**  
da remoto

**CONSULENZA GENETICA POST TEST**  
da remoto

**CONSULENZA GENETICA PRE TEST**  
in laboratorio

**CONSULENZA GENETICA POST TEST**  
in laboratorio

### GENETICA PRECONCEZIONALE E DELLA RIPRODUZIONE

**FISH SU LIQUIDO SEMINALE**  
*Test di frammentazione DNA spermatico*

**TEST FRAMMENTAZIONE DNA (Tunel Test)**

**FIBROSI CISTICA I livello base 36 mutazioni**

**FIBROSI CISTICA I livello 70 mutazioni**

**FIBROSI CISTICA COPPIA 1° livello**  
*per componente*

**FIBROSI CISTICA INTERO GENE**  
*Sequenziamento completo del gene CFTR con metodologia NGS*

**ATROFIA MUSCOLO SPINALE SMN1**  
*Analisi della presenza di delezioni degli esoni 7-8 del gene SMN1*

**X-FRAGILE FMRN1 I livello**

**X-FRAGILE FMRN1 II livello**

**SORDITA' CONGENITA CX26/30-principali mutazioni**

**SORDITA' CONGENITA (GJB2/CX26)-intero gene**

**DISTROFIA MUSCOLARE DUCHENNE MLPA**

**MICRODELEZIONE CROMOSOMA Y**

**ALFA TALASSEMIA-principali mutazioni**

**BETA TALASSEMIA-principali mutazioni**

**EMOCROMATOSI-principali mutazioni**  
*Analisi delle varianti C282Y, S65C e H63D del gene HFE*

**DEFICIT 21-IDROSSILASI-principali mutazioni**

**HLA-G**

**RECETTORE FSH-LH**

## ANALISI

# PANNELLI GENETICA PRECONCEZIONALE E DELLA RIPRODUZIONE

### CARRIER SCREENING

#### CARRIER SCREENING COMPLETE DONNA

*Studio di 474 condizioni recessive e x-linked +atrofia muscolo spinale SMN1+x-FRAGILE*

#### CARRIER SCREENING COMPLETE UOMO

*Studio di 474 condizioni recessive e x-linked +atrofia muscolo spinale SMN1*

#### CARRIER SCREENING ESTESO prezzo alla coppia

*Studio di 254 geni per patologie ereditarie tra le quali la fibrosi cistica, alfa e beta talassemia, sordità congenita, fenilchetonuria ecc*

#### CARRIER SCREENING ESTESO COPPIA per componente

*Studio di 254 geni per patologie ereditarie tra le quali la fibrosi cistica, alfa e beta talassemia, sordità congenita, fenilchetonuria ecc*

#### Pacchetto CARRIER SCREENING donna PLUS (FC, SC, SMN1, alfa e beta-talassemia, X-FRA, DMD)

*Pannello multigenico per lo studio, nelle donne, di varianti genetiche in 7 geni associati alle più frequenti patologie recessive o X-linked (fibrosi cistica, sordità congenita, atrofia muscolo spinale, alfa e beta talassemia, X-fragile e distrofia muscolare di Duchenne e Becker)*

#### Pacchetto CARRIER SCREENING uomo PLUS (FC, SC, SMN1, alfa e beta-talassemia)

*Pannello multigenico per lo studio, nell'uomo, di varianti genetiche in 5 geni associati alle più frequenti patologie recessive (fibrosi cistica, sordità congenita, atrofia muscolo spinale, alfa e beta talassemia)*

#### CARRIER SCREENING MIDI DONNA

*Studio di 32 geni associati a patologie recessive e x-linked+atrofia muscolo spinale SMN1 + X-Fragile*

#### CARRIER SCREENING MIDI UOMO

*Studio di 31 geni associati a patologie recessive +atrofia muscolo spinale SMN1*

#### Pacchetto CARRIER SCREENING donna (FC, SMA1, SC, DMD, X-FRA)

*Pannello multigenico per lo studio, nelle donne, di varianti genetiche in 5 geni associati alle più frequenti patologie recessive (fibrosi cistica, atrofia muscolo spinale, sordità congenita) o X-linked (distrofia muscolare di Duchenne e Becker, X-fragile)*

#### Pacchetto CARRIER SCREENING uomo (FC, SMA1, SC)

*Pannello multigenico per lo studio, nell'uomo, di varianti genetiche in 3 geni associati alle più frequenti patologie recessive (fibrosi cistica, atrofia muscolo spinale, sordità congenita)*

## ANALISI

### PANNELLI PMA

#### PANNELLO PMA 1 (FC, CARIOTIPO)

*Pannello di esami genetici per i percorsi di fecondazione medicalmente assistita (PMA) comprendente lo screening di 70 mutazioni per la fibrosi cistica e l'esame del cariotipo*

#### PANNELLO PMA 5 (FC, CARIOTIPO, SMN1)

*Pannello di esami genetici per i percorsi di fecondazione medicalmente assistita (PMA) comprendente lo screening di 70 mutazioni per la fibrosi cistica, lo screening per la delezione degli esoni 7-8 nel gene SMN1 e l'esame del cariotipo+A46*

#### PANNELLO PMA 2 DONNA (CARIOTIPO, TROMBO 6)

*Pannello di esami genetici per i percorsi di fecondazione medicalmente assistita (PMA) comprendente l'esame del cariotipo e lo screening delle varianti del Fattore V di Leiden G1691A, Fattore V H1299R, Fattore*

#### PANNELLO PMA 3 DONNA (FC, CARIOTIPO, TROMBO 6)

*Pannello di esami genetici per i percorsi di fecondazione medicalmente assistita (PMA) comprendente lo screening di 70 mutazioni per la fibrosi cistica, l'esame del cariotipo e lo screening per le varianti del Fattore V di Leiden G1691A, Fattore V H1299R, Fattore II G20210A, MTHFR C677T, MTHFR A1298C, PAI-1 4G/5G*

#### PANNELLO PMA 4 DONNA (CARIOTIPO, X-FRA)

*Pannello di esami genetici per i percorsi di fecondazione medicalmente assistita (PMA) comprendente l'esame del cariotipo e lo screening di I livello per X-fragile (FRAXA)*

#### PANNELLO PMA 6 DONNA (FC, X-FRA, CARIOTIPO)

*Pannello di esami genetici per i percorsi di fecondazione medicalmente assistita (PMA) comprendente lo screening di 70 mutazioni per la fibrosi cistica, lo screening di I livello per X-fragile (FRAXA) e l'esame del cariotipo*

### PANNELLI INFERTILITA' E ABORTIVITA'

#### PANNELLO INFERTILITA' MASCHILE (CARIOTIPO, FC, Microdelezione Y)

*Pannello di esami genetici nei maschi con problemi di fertilità comprendente l'esame del cariotipo, lo screening di 70 varianti nel gene della fibrosi cistica e le microdelezioni della regione AZF nel cromosoma Y*

#### PANNELLO INFERTILITA' FEMMINILE (CARIOTIPO, FRAXA, PANNELLO TROMBO 6)

*Pannello di esami genetici nelle donne con problemi di fertilità comprendente l'esame del cariotipo e lo screening di I livello per X-fragile (FRAXA), lo screening per varianti del Fattore V di Leiden G1691A, Fattore V*

#### PANNELLO ABORTIVITA' RICORRENTE COPPIA (CARIOTIPO+HLA) per uomo

*Analisi delle più frequenti cause genetiche di abortività ricorrente nell'uomo*

#### PANNELLO ABORTIVITA' RICORRENTE COPPIA (CARIOTIPO+HLA+TROMBO 6) per donna

*Analisi delle più frequenti cause genetiche di abortività ricorrente nella donna*

### ALTRI PANNELLI

#### PANNELLO SORDITA'

*Analisi dei geni coinvolti nelle forme di sordità neurosensoriale genetica*

#### PANNELLO RETINITE

*Analisi dei geni coinvolti nelle forme di retinite pigmentosa*

## ANALISI

# GENETICA CARDIOVASCOLARE

## TROMBOFILIA

### PANNELLO FATTORE V

*Fattore V di Leiden, Cambridge, Y1702C, H1299R*

### PANNELLO TROMBOFILIA 4 VARIANTI

*Analisi molecolare delle seguenti varianti: Fattore V di Leiden G1691A, Fattore II G20210A, MTHFR C677T, MTHFR A1298C*

### PANNELLO TROMBOFILIA 6 VARIANTI

*Analisi molecolare delle seguenti varianti: Fattore V di Leiden G1691A, Fattore V H1299R, Fattore II G20210A, MTHFR C677T, MTHFR A1298C, PAI-1 4G/5G*

### PANNELLO TROMBOFILIA 10 VARIANTI

*Analisi molecolare delle seguenti varianti associate a predisposizione genetica alla trombofilia e a patologie cardiovascolari: Fattore II (G20210A), Fattore V (G1691A), MTHFR (C677T), MTHFR (A1298C), PAI-1 (4G/5G), APO E (C112R), APO E (R158C), Beta Fibrinogeno (G455A), GpIIIa (C1565T), Fattore XIII (V34T)+A80*

### PANNELLO TROMBOFILICO 13 VARIANTI

*Analisi di varianti in 13 geni associati a predisposizione genetica alla trombofilia e a patologie cardiovascolari: Fattore V di Leiden G1691A, Fattore V H1299R, Fattore II G20210A, MTHFR C677T, MTHFR A1298C, PAI-1 4G/5G; Factor XIII V34L; FGB G463A; HPA-1a/HPA-1b/ITGB3 L59P/c.176T>C; ACE 287bp gene deletion/insertion; AGT M268T; AGTR1 c.86A>C; CBS 844ins68*

### PANNELLO TROMBOFILICO 15 VARIANTI

*Analisi di 15 varianti in 13 geni associati a predisposizione genetica alla trombofilia e a patologie cardiovascolari: Fattore V di Leiden G1691A, Fattore V H1299R, Fattore V Cambridge, Fattore V Y1702C, Fattore II G20210A, MTHFR C677T, MTHFR A1298C, PAI-1 4G/5G; Factor XIII V34L; FGB G463A; HPA-1a/HPA-1b/ITGB3 L59P/c.176T>C; ACE 287bp gene deletion/insertion; AGT M268T; AGTR1 c.86A>C; CBS 844ins68*

## GENETICA CARDIOVASCOLARE ESAMI SINGOLI

### FATTORE II protrombina

*Analisi molecolare della variante Fattore II G20210A*

### FATTORE V Leiden

*Analisi molecolare della variante Fattore V di Leiden G1691A*

### FATTORE V CAMBRIDGE

### FATTORE V Y1702C

### MTHFR omocisteina

*Analisi molecolare delle seguenti varianti: MTHFR C677T, MTHFR A1298C*

### PAI-1

*Analisi molecolare della variante PAI-1 (4G/5G)*

### APO B

*Analisi della variante R3500Q del gene APO B*

## ANALISI

### APO E

*Determinazione delle varianti alleliche E2, E3, E4*

### FATTORE XIII

*Analisi della variante V34L del gene F13A1*

### B-FIBRINOGENO

*Analisi della variante G463A del gene FGB*

### FATTORE VII

*Analisi della variante R35Q del gene F7*

## GENETICA CARDIOVASCOLARE PANNELLI

### PANNELLO SINDROME DI BRUGADA

*Sequenziamento NGS per 19 geni*

### PANNELLO QT LUNGO

*Sequenziamento NGS per 14 geni*

### PANNELLO TACHICARDIA VENTRICOLARE POLIMORFA CATECOLAMINERGICA

*Sequenziamento NGS per 4 geni*

### PANNELLO SINDROME DI MARFAN

*Sequenziamento NGS per 27 geni*

### PANNELLO ARITMIE CARDIACHE

*Sequenziamento NGS per 47 geni*

### PANNELLO CANALOPATIE

*Sequenziamento NGS per 84 geni*

### PANNELLO CARDIOMIOPATIA ARITMOGENA

*Sequenziamento NGS per 32 geni*

### PANNELLO CARDIOMIOPATIA DILATATIVA

*Sequenziamento NGS per 44 geni*

### PANNELLO CARDIOMIOPATIA IPERTROFICA

*Sequenziamento NGS per 29 geni*

### PANNELLO RASOPATIE

*Sequenziamento NGS per 27 geni*

### PANNELLO CARDIOMIOPATIE FULL

*Diagnosi della patologia cardiovascolare ereditaria basata sul sequenziamento dell'esoma e lo studio di 100 geni selezionati da esperti in genetica cardiovascolare*

### PANNELLO CARDIOVASCOLARE FULL

*Sequenziamento NGS per 295 geni*



## ANALISI

### ONCOLOGIA MOLECOLARE

#### JAK2 JAK-2

*Mutazione V617F*

#### BRCA1/2 SEQUENZA

*Analisi di sequenza dei geni (tumore mammella/ovaio)*

#### BRCA1 SEQUENZA

*Analisi di sequenza del gene (tumore mammella/ovaio)*

#### BRCA2 SEQUENZA

*Analisi di sequenza del gene (tumore mammella/ovaio)*

#### BRCA1/2 MLPA

*Ricerca riarrangiamenti BRCA1 e BRCA2*

#### BRCA1 MLPA

*Ricerca riarrangiamenti BRCA1*

#### BRCA2 MLPA

*Ricerca riarrangiamenti BRCA2*

#### EGFR

*KRAS (ESONI 2,3,4)*

*NRAS (ESONI 2,3,4)*

*BRAF V600E/K/D/R/M*

*\*ALK e ROS1 - LUNG CANCER (EML4-ALK fusion, RET fusion, MET skipping exon 14)*

*KRAS (ESONI 2,3,4) + NRAS (ESONI 2,3,4) + BRAF V600E/K/D/R/M*

*KRAS (ESONI 2,3,4) + NRAS (ESONI 2,3,4)*

*\*\*Test molecolare noduli tiroidei*

## PANNELLI

#### PANNELLO BREAST-OVARIAN

*Analisi dei geni coinvolti nella predisposizione genetica al tumore della mammella e dell'ovaio*

#### PANNELLO BREAST

*Analisi dei geni coinvolti nella predisposizione genetica al tumore della mammella*

#### PANNELLO OVARIAN

*Analisi dei geni coinvolti nella predisposizione genetica al tumore dell'ovaio*

#### PANNELLO MELANOMA

*Analisi dei geni coinvolti nella predisposizione genetica al melanoma*

#### PANNELLO PROSTATA

*Analisi dei geni coinvolti nella predisposizione genetica al tumore della prostata*

## ANALISI

### PANNELLO COLON/GASTRIC

*Analisi dei geni coinvolti nella predisposizione genetica al tumore gastrico e intestinale*

### PANNELLO COLON

*Analisi dei geni coinvolti nella predisposizione genetica al tumore del colon*

### PANNELLO GASTRIC

*Analisi dei geni coinvolti nella predisposizione genetica al tumore gastrico*

### PANNELLO ONCOLOGICO ESTESO

*Analisi dei geni coinvolti nella predisposizione genetica ai tumori*

### MY CANCER RISK (40 GENI)

*Test genetico che determina il rischio di cancro ereditario attraverso il sequenziamento dell'esoma completo ed il successivo studio di 40 geni correlati ai più comuni tumori ereditari come, ad esempio, il tumore alla mammella e ovaio*

## PANNELLI MULTIGENICI CUSTOM

EXOME PANEL 100-200 GENI

EXOME PANEL MAGGIORI 200 GENI

EXOME PANEL 1-20 GENI

EXOME PANEL 20-75 GENI

EXOME PANEL 75-100 GENI

## SEQUENZIAMENTO ESOMA CLINICO

### ESOMA CLINICO

*Analisi delle regioni esoniche dei geni codificanti (WES)*

### ESOMA CLINICO TRIO (per componente)

*Analisi delle regioni esoniche dei geni codificanti (WES) nei genitori e nel figlio*

### GENOMA

GENOMA TRIO (per componente)



## ANALISI

### SERVIZI DIAGNOSTICI E PREDITTIVI

#### **MY GENOME (650 CONDIZIONI CLINICHE)**

*Sequenziamento e interpretazione del genoma per prevenire le malattie e migliorare la salute. Test rivolto a pazienti sani e proattivi nel prendersi cura della propria salute. Il test valuta oltre 650 condizioni cliniche che possono avere un significato clinico sul paziente come malattie cardiovascolari, oncologiche, malattie multifattoriali, farmacogenomica, malattie trasmissibili e tratti genetici personali*

#### **MY GENETIC RISK (162 GENI CORRELATI MALATTIE CON RILEVANZA CLINICA)**

*Test genetico preventivo che permette di conoscere il rischio ereditario di malattie cardiovascolari e cancro. Conoscere la predisposizione a queste malattie permette allo specialista di stabilire strategie di gestione medica per prevenirle o rilevarle nelle fasi iniziali*

#### **MY HEALTH SCORE (TEST SCREENING PATOLOGIE MULTIFATTORIALI -DIABETE-CARDIV-K MAMM-K PROSTATA)**

*Test di screening genetico che fornisce informazioni sul rischio di malattie multifattoriali comuni. Il test determina il rischio poligenico precedentemente non rilevato, consentendo di individuare un numero maggiore di persone a rischio per malattie cardiovascolari, diabete di tipo 2, tumore alla mammella e prostata*

#### **SEQUENZIAMENTO SINGOLA MUTAZIONE**

#### **SEQUENZIAMENTO SINGOLO GENE**

## ISTOCOMPATIBILITA'

**HLA I singolo locus**

**HLA II singolo locus**

**HLA B27 GENOTIPO**

*Tipizzazione allelica del locus B27 del gene HLA*

**HLA TIP.COMPLETA (A-B-C,DR-DQ)**

**HLA TIPIZ.CLASSE I (A-B-C)**

**HLA II (LOCI DQB1,DRB1)**

## ANALISI

### MICROBIOMA INTESTINALE

#### BIOMESURE TEST INTESTINALE BASE

*Analisi dell'intero patrimonio genetico della flora batterica intestinale*

#### BIOMESURE TEST INTESTINALE PLUS

*Analisi dell'intero patrimonio genetico dei microrganismi dell'intestino (batteri, virus, miceti)*

### PANNELLI NUTRIGENETICA, SENSIBILITA' E INTOLLERANZE

#### NUTRISURE TEST

*Comprende tutti i pannelli di sensibilità e intolleranze alimentari (lattosio, istamina, celiachia, fruttosio, nichel, sale, caffeina, solfiti, alcool, omocisteina, vitamina D, capacità antiossidante, metabolismo dei lipidi, predisposizione ad obesità, apporto di grassi/carboidrati e perdita di peso)*

#### PANNELLO NUTRIGENETICA INTOLLERANZE PLUS

*Comprende i seguenti pannelli di sensibilità e intolleranze alimentari: lattosio, istamina, celiachia, fruttosio, nichel, sale, caffeina, solfiti, alcool + omocisteina e vitamina D*

#### PANNELLO NUTRIGENETICA INTOLLERANZE BASE

*Comprende i seguenti pannelli di sensibilità e intolleranze alimentari: lattosio, istamina, celiachia, fruttosio, nichel, sale, caffeina, solfiti, alcool.*

#### PANNELLO LATTOSIO+CELIACHIA+OMOCISTEINA

#### PANELLO LATTOSIO + CELIACHIA

#### PANNELLO OMOCISTEINA + VITAMINA D

### ESAMI SINGOLI

#### SENSIBILITA' ALLA CAFFEINA

#### SENSIBILITA' NICHEL

*Analisi di polimorfismi dei geni FLG e TNF*

#### INTOLLERANZA FRUTTOSIO

*Analisi di polimorfismi del gene ALDOB*

#### INTOLLERANZA SOLFITI

*Analisi di polimorfismi dei geni SUOX e CBS*

#### SUSCETTIBILITA' AL SALE

#### SUSCETTIBILITA' ALL'ALCOOL

#### CAPACITA' ANTIOSSIDANTE

#### METABOLISMO DEI LIPIDI

#### PREDISPOSIZIONE ALL'OBESITA'

#### APPORTO DI GRASSI-CARBOIDRATI E PERDITA DI PESO

#### PREDISPOSIZIONE GENETICA CELIACHIA

*Tipizzazione molecolare completa. Analisi degli aplotipi HLA, DQ2., DQ2.5 e DQ8*

#### MTHFR omocisteina

*Analisi molecolare delle seguenti varianti: MTHFR C677T, MTHFR A1298C*

#### SENSIBILITA' ALL'ISTAMINA

## ANALISI

**METABOLISMO VITAMINA D**

**INTOLLERANZA LATTOSIO**

*Analisi dei polimorfismi C13910T e G22018A del gene LTC*

## SPORT & WELLNESS

**ACTIVE SURE TEST**

Contiene tutti i test della sezione sport & wellness

**DIETA HIGH FAT E ESERCIZIO AEROBICO**

**DIETA LOW FAT E ESERCIZIO AEROBICO**

**PERDITA GRASSO SOTTOCUTANEO**

**ATTIVITA' FISICA DI ENDURANCE**

**ESERCIZIO FISICO POTENZA**

**ESERCIZIO FISICO RESISTENZA**

**RECUPERO MUSCOLARE**

**LESIONI MUSCOLO TENDINEE**

## SKIN & BEAUTY

**AGING SURE TEST**

Contiene tutti i test della sezione skin&beauty

**INVECCHIAMENTO CUTANEO**

**RISPOSTA ALL'ABBRONZATURA**

**FOTOSENSIBILITA' CUTANEA**

**SINTESI COLLAGENE**

**IDRATAZIONE DELLA PELLE**

**CONVERSIONE VITAMINA A**

**GLICAZIONE CUTANEA**

**CAPACITA' ANTIOSSIDANTE DELLA CUTE**

## ESAME BENESSERE COMPLETO

**WELLNESS SURE TEST**

(NutriSure test + ActiveSure Test + AginSure Test)

## ANALISI

### INFETTIOLOGIA MOLECOLARE

#### HPV ALTO RISCHIO

esame su campione

*Ricerca molecolare del genoma dei seguenti ceppi di HPV:*

*Genotipi ad alto rischio: 16, 18, 26, 31, 33, 35, 39, 45, 51, 52, 53, 56, 58, 59, 66, 68, 69, 70, 73, 82*

#### HPV Tipizzazione TUTTI GENOTIPI

esame su campione

*Ricerca molecolare del genoma dei seguenti ceppi di HPV:*

*Genotipi ad alto rischio: 16, 18, 26, 31, 33, 35, 39, 45, 51, 52, 53, 56, 58, 59, 66, 68, 69, 70, 73, 82*

*Genotipi a basso rischio: 6, 11*

*Altri genotipi: 30, 32, 34, 40, 42, 43, 44, 54, 55, 61, 62, 67, 74, 81, 83, 84, 87, 90*

#### HPV mRNA

*Test genetico per l'identificazione di RNA messaggero del virus per la verifica dello stato di attività replicativa virale*

#### HCV EPATITE C qualitativo

*Test genetico per l'identificazione dell'RNA virale nel plasma*

#### HCV EPATITE C quantitativo

*Misurazione della quantità del virus HCV (carica virale) presente nel plasma*

#### HCV EPATITE C genotipo

#### HBV EPATITE B qualitativo

*Test genetico per l'identificazione del DNA virale nel plasma*

#### HBV EPATITE B quantitativo

*Misurazione della quantità del virus HBV (carica virale) presente nel plasma*

#### PARVOVIRUS B-19

*Test genetico per l'identificazione del DNA virale nel plasma*

#### RUBEO VIRUS rosolia

*Test genetico per l'identificazione dell'RNA virale nel plasma*

#### VARICELLA ZOSTER VIRUS

*Test genetico per l'identificazione del DNA virale nel plasma*

#### CMV CITOMEGALOVIRUS qualitativo

*Test genetico per l'identificazione del DNA virale nel plasma*

## ANALISI

CHLAMYDIA T.

NEISSERIA G.

MYCOPLASMA H.

UREAPLASMA U.

TRICHOMONAS V.

CANDIDA A.

GARDNERELLA V.

CMV CITOMEGALOVIRUS quantitativo

EBV EPSTEIN BARR VIRUS qualitativo

EBV EPSTEIN BARR VIRUS quantitativo

### PANNELLI MALATTIE SESSUALMENTE TRASMISSIBILI

#### PANNELLO 3 PATOGENI

*(Mycoplasma h., Ureaplasma u., Chlamydia t.)*

#### PANNELLO 4 PATOGENI A

*(Mycoplasma h., Ureaplasma u., Chlamydia t., Neisseria gonorrhoeae)*

#### PANNELLO 4 PATOGENI B

*(Mycoplasma h., Ureaplasma u., Chlamydia t., Trichomonas vaginalis)*

#### PANNELLO MST 5

*Chlamydia trachomatis, Mycoplasma hominis, Neisseria gonorrhoeae, Ureaplasma urealyticum., Trichomonas vaginalis*

#### PANNELLO MST 7

*Chlamydia trachomatis, Ureaplasma Parvum, Mycoplasma genitalium, Mycoplasma hominis, Neisseria gonorrhoeae, Ureaplasma urealyticum, Trichomonas vaginalis*

#### PANNELLO MST 13

*Chlamydia trachomatis, Ureaplasma parvum, Trichomonas vaginalis, Mycoplasma genitalium, Mycoplasma hominis, Neisseria gonorrhoeae, Ureaplasma urealyticum, Haemophilus ducreyi, Gardnerella vaginalis, Candida albicans, Treponema pallidum*

## MICROBIOMA GINECOLOGIA

#### BIOMESURE TEST VAGINALE BASE

*Analisi dell'intero patrimonio genetico dei batteri vaginali*

#### BIOMESURE TEST VAGINALE PLUS

*Analisi dell'intero patrimonio genetico dei microrganismi vaginali (batteri, virus, miceti)*

#### BIOMESURE TEST ENDOMETRIO BASE

*Analisi dell'intero patrimonio genetico dei batteri che popolano l'endometrio*

#### BIOMESURE TEST ENDOMETRIO PLUS

*Analisi dell'intero patrimonio genetico dei microrganismi che popolano l'endometrio (batteri, virus, miceti)*

## ANALISI

### CITOLOGIA E ISTOLOGIA

#### PAP-TEST

solo esame su campione

#### PAP-TEST fase liquida (Thin Prep)

solo esame su campione

### CITOGENETICA CLASSICA E MOLECOLARE

#### CARIOTIPO SU SANGUE PERIFERICO

CARIOTIPO SU SANGUE PERIFERICO 100 metafasi

CARIOTIPO SU SANGUE PERIFERICO di coppia

#### ARRAY CGH ad alta risoluzione postnatale

*Analisi di citogenetica molecolare per la verifica di alterazioni strutturali dei cromosomi (microdelezioni/microduplicazioni) non visibili con gli esami di citogenetica tradizionale (cariotipo)*

#### SNP-ARRAY

*Analisi qualitativa (genotyping) e quantitativa (numero di copie) mediante sonde specifiche per polimorfismi a singolo nucleotide (SNP) sull'intero genoma*

#### FISH (Regioni subtelomeriche di tutti i cromosomi)

*Studio dei riarrangiamenti subtelomerici di tutti i cromosomi con tecnica di ibridazione in situ a fluorescenza*

#### FISH PRENATALE E/O POSTNATALE

*Studio microdelezioni/microduplicazioni di regioni cromosomiche note*

### DIAGNOSTICA GENETICA PRENATALE

#### CARIOTIPO SU MATERIALE ABORTIVO

CARIOTIPI su villi coriali (diretta e coltura +QF-PCR X/Y/21/13/18)

CARIOTIPO su villi coriali (diretto e coltura) +Array CGH

CARIOTIPO su liquido amniotico + alfafeto proteina + QF-PCR X/Y/21/13/18

ARRAY CGH + cariotipo tradizionale su liquido amniotico + alfa-fetoproteina

## ANALISI

### ARRAY CGH su materiale abortivo

*Analisi di citogenetica molecolare per la verifica di alterazioni strutturali dei cromosomi (microdelezioni/microduplicazioni) non visibili con gli esami di citogenetica tradizionale (cariotipo)*

### PANNELLO RASOPATIE su villi coriali o liquido amniotico

*Pannello multigenico per lo studio di possibili varianti genetiche fetali associate a difetti cardiaci e ad anomalie dello sviluppo del feto*

### ARRAY- CGH bassa risoluzione prenatale

### ARRAY CGH ad alta risoluzione prenatale

*Analisi di citogenetica molecolare per la verifica di alterazioni strutturali dei cromosomi (microdelezioni/microduplicazioni) non visibili con gli esami di citogenetica tradizionale (cariotipo)*

## INDAGINI DI PATERNITA'

### TEST PATERNITA' uso informativo 2 profili (per componente)

*2 profili: padre-figlio/a. Il risultato ha valore informativo e non potrà essere utilizzato a scopi legali*

### TEST PATERNITA' uso informativo 2 profili secondo campione (per componente)

*2 profili: padre-figlio/a. Il risultato ha valore informativo e non potrà essere utilizzato a scopi legali*

### TEST PATERNITA' uso informativo 3 profili (per componente)

*3 profili: padre-madre-figlio/a. Il risultato ha valore informativo e non potrà essere utilizzato a scopi legali*

### TEST PATERNITA' uso informativo 3 profili secondo campione (per componente)

*3 profili: padre-madre-figlio/a. Il risultato ha valore informativo e non potrà essere utilizzato a scopi legali*

### TEST PATERNITA' uso informativo 3 profili terzo campione (per componente)

*3 profili: padre-madre-figlio/a. Il risultato ha valore informativo e non potrà essere utilizzato a scopi legali*

### Maggiorazione per TEST PATERNITA' uso informativo su materiale non convenzionale

*Onere aggiuntivo per estrazione DNA da materiale difficile o non convenzionale*



## ANALISI

### TEST SCREENING PRENATALI

#### NIPT GRAVIDITYSURE full risk

*NIPT per analisi di trisomie 13,18, 21 aneuploidie dei cromosomi e autosomiche*

#### NIPT GRAVIDITYSURE plus

*NIPT per analisi di trisomie 13,18, 21 aneuploidie dei cromosomi sessuali X,Y (solo per gravidanze singole), delezioni e duplicazioni parziali. Aneuploidie autosomiche rare a carico di tutti i cromosomi e sesso*

#### NIPT GRAVIDITYSURE medium

*NIPT per analisi di trisomie 13,18, 21, aneuploidie dei cromosomi sessuali X,Y (solo per gravidanze singole), delezioni e duplicazioni parziali e sesso cromosomico fetale*

#### NIPT GRAVIDITYSURE basic

*NIPT per analisi di trisomie 13,18, 21, sesso cromosomico fetale e aneuploidie dei cromosomi sessuali*

#### NIPT GRAVIDITY Loss

*NIPT che analizza il DNA fetale libero (placentare) in un campione di sangue materno in caso di interruzione spontanea della gravidanza. Il test analizza le alterazioni cromosomiche numeriche nei cromosomi autosomici e sessuali, nonché le delezioni e duplicazioni in tutti i cromosomi autosomici che possono*

#### RH PRENATALE

*Test prenatale non invasivo per la determinazione del fattore Rh(D) fetale, eseguito in gestanti Rh(D) negative con partner maschile Rh(D) positivo*

#### RISCHIO BIOCHIMICO x BITEST + PREECLAMPSIA

*BITEST dosaggio FREE BETA HCG-PAPP-A*

*PREECLAMPSIA dosaggio FREE BETA HCG-PAPP-A elaborazione del rischio*

## FARMACOGENETICA

#### PANNELLO FARMACOGENETICA

*Test di farmacogenetica che consente di personalizzare la prescrizione farmacologica del paziente sulla base del suo profilo genetico. L'esame analizza 25 geni correlati al metabolismo e all'efficacia terapeutica di 129 principi attivi, con un alto livello di evidenza scientifica, inclusi nella Linee Guida Internazionale, come il CPIC (Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium) e il DPWG (Dutch Pharmacogenetics Working Group)*