ALLEGATO 1: Elenco delle prestazioni di specialistica ambulatoriale dm 22 luglio 1996 soggette a CONDIZIONI DI EROGABILITA' o INDICAZIONI DI APPROPRIATEZZA PRESCRITTIVA

numero nota	note dm 1996	codice prestazione	PRESTAZIONI DI SPECIALISTICA AMBULATORIALE	CONDIZIONI DI EROGABILITA'	INDICAZIONI DI APPROPRIATEZZA PRESCRITTIVA
23. ESTRAZIONE E RICOSTRUZIONE DI DENTI					
1		23.01	ESTRAZIONE DI DENTE DECIDUO Incluso: Anestesia	A) 0-14 anni. B) Condizioni di vulnerabilità sanitaria; C) Condizioni di vulnerabilità sociale	
2		23.09	ESTRAZIONE DI DENTE PERMANENTE Estrazione di altro dente NAS. Incluso: Anestesia	A) 0-14 anni. B) Condizioni di vulnerabilità sanitaria; C) Condizioni di vulnerabilità sociale	
3		23.19	ALTRA ESTRAZIONE CHIRURGICA DI DENTE Odontectomia NAS, rimozione di dente incluso, allacciamento di dente incluso, germectomia, estrazione dentale con elevazione di lembo muco-periostale Incluso: Anestesia	A) 0-14 anni. B) Condizioni di vulnerabilità sanitaria; C) Condizioni di vulnerabilità sociale	
4		23.20.1	RICOSTRUZIONE DI DENTE MEDIANTE OTTURAZIONE Fino a due superfici Incluso: Otturazione carie, Otturazione carie con incappucciamento indiretto della polpa	A) Condizioni di vulnerabilità sanitaria; B) Condizioni di vulnerabilità sociale; C) Per il solo "incappucciamento indiretto della polpa" anche 0-14 anni in caso di evento traumatico	
5		23.20.2	RICOSTRUZIONE DI DENTE MEDIANTE OTTURAZIONE A tre o più superfici e/o applicazione di perno endocanalare Incluso: Otturazione carie, Otturazione carie con incappucciamento indiretto della polpa	A) Condizioni di vulnerabilità sanitaria; B) Condizioni di vulnerabilità sociale; C) Per il solo "incappucciamento indiretto della polpa" anche 0-14 anni in caso di evento traumatico	
6		23.3	RICOSTRUZIONE DI DENTE MEDIANTE INTARSIO Ricostruzione di dente fratturato	A) Condizioni di vulnerabilità sanitaria; B) Condizioni di vulnerabilità sociale	
7		23.41	APPLICAZIONE DI CORONA Trattamento per applicazione di corona a giacca in resina	A) Condizioni di vulnerabilità sanitaria; B) Condizioni di vulnerabilità sociale	
8		23.41.1	APPLICAZIONE DI CORONA IN LEGA AUREA Trattamento per applicazione di corona faccettata in lega aurea e resina o di corona 3/4 lega aurea o in lega aurea fusa	A) Condizioni di vulnerabilità sanitaria; B) Condizioni di vulnerabilità sociale	
9		23.41.2	ALTRA APPLICAZIONE DI CORONA Trattamento per applicazione di corona a giacca in porcellana o di corona faccettata (Weneer) in lega aurea e porcellana	A) Condizioni di vulnerabilità sanitaria; B) Condizioni di vulnerabilità sociale	
10		23.41.3	APPLICAZIONE DI CORONA E PERNO Trattamento per applicazione di corona a giacca in resina o oro resina con perno moncone in lega aurea	A) Condizioni di vulnerabilità sanitaria; B) Condizioni di vulnerabilità sociale	
11		23.41.4	ALTRA APPLICAZIONE DI CORONA E PERNO Trattamento per applicazione di corona a giacca in porcellana o oro porcellana con perno moncone in lega aurea	A) Condizioni di vulnerabilità sanitaria; B) Condizioni di vulnerabilità sociale	
12		23.42	INSERZIONE DI PONTE FISSO Trattamento per applicazione di elemento fuso in lega aurea, oro resina o oro porcellana e/o elemento di sovrastruttura per corona su impianti endossei (Per elemento)	A) Condizioni di vulnerabilità sanitaria; B) Condizioni di vulnerabilità sociale	
13		23.43.1	INSERZIONE DI PROTESI RIMOVIBILE Trattamento per applicazione protesi rimovibile completa D24 (Per arcata)	A) Condizioni di vulnerabilità sanitaria; B) Condizioni di vulnerabilità sociale	

numero nota	note dm 1996	codice prestazione	PRESTAZIONI DI SPECIALISTICA AMBULATORIALE	CONDIZIONI DI EROGABILITA'	INDICAZIONI DI APPROPRIATEZZA PRESCRITTIVA
14		23.43.2	ALTRA INSERZIONE DI PROTESI RIMOVIBILE Trattamento per applicazione protesi rimovibile parziale [protesi scheletrata in cromo-cobalto-molibdeno o oro] (Per arcata) Incluso: Eventuali attacchi di precisione	A) Condizioni di vulnerabilità sanitaria; B) Condizioni di vulnerabilità sociale	
15		23.43.3	INSERZIONE DI PROTESI PROVVISORIA Rimovibile o fissa (Per elemento)	A) Condizioni di vulnerabilità sanitaria; B) Condizioni di vulnerabilità sociale	
16		23.49.1	ALTRA RIPARAZIONE DENTARIA Molaggio selettivo dei denti (Per seduta)	Condizioni di vulnerabilità sanitaria in caso di sindrome algica e disfunzionale dell'ATM	
17		23.5	IMPIANTO DI DENTE Reimpianto di elementi dentari lussati o avulsi	A) 0-14 anni; B) Condizioni di vulnerabilità sanitaria	
18		23.6	IMPIANTO DI PROTESI DENTARIA Impianto dentale endoosseo	Condizioni di vulnerabilità sanitaria, in caso di sindrome algica e disfunzionale dell'ATM	
19		23.71.1	TERAPIA CANALARE IN DENTE MONORADICOLATO Trattamento o pulpotomia Escluso: Otturazione (23.2.1, 23.2.2)	A) Condizioni di vulnerabilità sanitaria; B) Condizioni di vulnerabilità sociale; C) 0-14 anni solo in caso di evento traumatico	
20		23.71.2	TERAPIA CANALARE IN DENTE PLURIRADICOLATO Trattamento o pulpotomia Escluso: Otturazione (23.2.1, 23.2.2)	Condizioni di vulnerabilità sanitaria	
21		23.73	APICECTOMIA Incluso: Otturazione retrograda	Condizioni di vulnerabilità sanitaria	

numero nota	note dm 1996	codice prestazione	PRESTAZIONI DI SPECIALISTICA AMBULATORIALE	CONDIZIONI DI EROGABILITA'	INDICAZIONI DI APPROPRIATEZZA PRESCRITTIVA
24. ALTRI INTERVENTI SU DENTI, GENGIVE E ALVEOLI					
22		24.20.1	GENGIVOPLASTICA [CHIRURGIA PARODONTALE] Lembo di Widman modificato con levigatura radici e curettage tasche infraossee, applicazione di osso o membrane, osteoplastica (Per sestante)	A) 0-14 anni; B) Condizioni di vulnerabilità sanitaria	
23		24.31	ASPORTAZIONE DI LESIONE O TESSUTO DELLA GENGIVA Asportazione di epulidi Escluso: Biopsia della gengiva (24.11), Asportazione di lesione odontogena (24.4)	A) 0-14 anni; B) Condizioni di vulnerabilità sanitaria; C) Condizioni di vulnerabilità sociale	
24		24.39.1	LEVIGATURA DELLE RADICI. Levigatura di radici e/o curettage delle tasche parodontali a cielo coperto (Per sestante)	A) Condizioni di vulnerabilità sanitaria; B) Condizioni di vulnerabilità sociale	
25		24.39.2	INTERVENTO CHIRURGICO PREPROTESICO (Per emiarcata)	Condizioni di vulnerabilità sanitaria	
26		24.4	ASPORTAZIONE DI LESIONE DENTARIA DELLA MANDIBOLA Asportazione di lesione odontogena	A) 0-14 anni; B) Condizioni di vulnerabilità sanitaria; C) Condizioni di vulnerabilità sociale	
27		24.70.1	TRATTAMENTO ORTODONTICO CON APPARECCHI MOBILI (Per anno)	A) Condizioni di vulnerabilità sanitaria (Indice IOTN = 4/5); B) Condizioni di vulnerabilità sociale (Indice IOTN = 4/5)	
28		24.70.2	TRATTAMENTO ORTODONTICO CON APPARECCHI FISSI (Per anno)	A) Condizioni di vulnerabilità sanitaria (Indice IOTN = 4/5); B) Condizioni di vulnerabilità sociale (Indice IOTN = 4/5)	
29		24.70.3	TRATTAMENTO ORTODONTICO CON APPARECCHI ORTOPEDICO FUNZIONALI Incluso: Trattamento con placca di svincolo (Per anno)	A) Condizioni di vulnerabilità sanitaria (Indice IOTN = 4/5); B) Condizioni di vulnerabilità sociale (Indice IOTN = 4/5)	
30		24.80.1	RIPARAZIONE DI APPARECCHIO ORTODONTICO	A) Condizioni di vulnerabilità sanitaria (Indice IOTN = 4/5); B) Condizioni di vulnerabilità sociale (Indice IOTN = 4/5)	

numero nota	note dm 1996	codice prestazione	PRESTAZIONI DI SPECIALISTICA AMBULATORIALE	CONDIZIONI DI EROGABILITA'	INDICAZIONI DI APPROPRIATEZZA PRESCRITTIVA
87. RADIOLOGIA DIAGNOSTICA					
31		88.38.1	TOMOGRAFIA COMPUTERIZZATA (TC) DEL RACHIDE E DELLO SPECO VERTEBRALE TC del rachide [cervicale, toracico, lombosacrale], spinale Incluso: lo studio di 3 metameri e 2 spazi intersomatici In caso di estensione della prestazione ad un ulteriore spazio intersomatico o metamero codificare anche 88.90.3		A) Patologia traumatica acuta; B) Complicanze post-chirurgiche
32		88.38.2	TOMOGRAFIA COMPUTERIZZATA (TC) DEL RACHIDE E DELLO SPECO VERTEBRALE SENZA E CON CONTRASTO TC del rachide [cervicale, toracico, lombosacrale], spinale Incluso: lo studio di 3 metameri e 2 spazi intersomatici In caso di estensione della prestazione ad un ulteriore spazio intersomatico o metamero codificare anche 88.90.3	A) PATOLOGIA ONCOLOGICA: Per la valutazione delle strutture scheletriche. Meglio la RM per lo studio del tessuto endocanalar (conomidollare e cauda) e dei tessuti molli. In presenza di deficit neurologici anche in assenza di dolore. B) SOSPETTO ONCOLOGICO: RM DUBBIA O POSITIVA: per la migliore valutazione della componente scheletrica con dolore ingravescente continuo anche a riposo e con persistenza notturna. Anche in assenza di dolore in presenza di deficit neurologici agli arti inferiori. C) COMPLICANZE POST-CHIRURGICHE in pazienti in cui è controindicata la RM	
33		88.38.3	TOMOGRAFIA COMPUTERIZZATA (TC) DELL'ARTO SUPERIORE TC di: spalla e braccio [spalla, braccio], gomito e avambraccio [gomito, avambraccio], polso e mano [polso, mano]	A) PATOLOGIA TRAUMATICA ACUTA: Non indicata inizialmente. Solo per valutazione scheletrica pre-chirurgica. B) POST-CHIRURGICO: Non indicata inizialmente. Migliore valutazione dell'evoluzione ed eventuali complicanze ossee	
34		88.38.4	TOMOGRAFIA COMPUTERIZZATA (TC) DELL'ARTO SUPERIORE SENZA E CON CONTRASTO TC di: spalla e braccio [spalla, braccio], gomito e avambraccio [gomito, avambraccio], polso e mano [polso, mano]	A) PATOLOGIA ONCOLOGICA: Per la migliore valutazione delle strutture scheletriche in presenza di reperto positivo ai prioritari esami RX o RM; B) SOSPETTO ONCOLOGICO: Per la migliore valutazione delle strutture scheletriche in presenza di reperto dubbio ai prioritari esami RX, RM o scintigrafia ossea.	
35		88.38.6	TOMOGRAFIA COMPUTERIZZATA (TC) DELL'ARTO INFERIORE TC di: articolazione coxo-femorale e femore [articolazione coxo-femorale, femore], ginocchio e gamba [ginocchio, gamba], caviglia e piede [caviglia, piede]	A) PATOLOGIA TRAUMATICA ACUTA: Non indicata inizialmente. Solo per valutazione scheletrica pre-chirurgica. B) POST-CHIRURGICO: Non indicata inizialmente. Migliore valutazione dell'evoluzione ed eventuali complicanze ossee	
36		88.38.7	TOMOGRAFIA COMPUTERIZZATA (TC) DELL'ARTO INFERIORE SENZA E CON CONTRASTO TC di: articolazione coxo-femorale e femore [articolazione coxo-femorale, femore], ginocchio e gamba [ginocchio, gamba], caviglia e piede [caviglia, piede]	A) PATOLOGIA ONCOLOGICA: Per la migliore valutazione delle strutture scheletriche in presenza di reperto positivo ai prioritari esami RX o RM; B) SOSPETTO ONCOLOGICO: Per la migliore valutazione delle strutture scheletriche in presenza di reperto dubbio ai prioritari esami RX, RM o scintigrafia ossea.	
37		88.93	RISONANZA MAGNETICA NUCLEARE (RM) DELLA COLONNA Cervicale, toracica, lombosacrale	A) Condizione di DOLORE RACHIDEO in assenza di coesistenti sindromi gravi di tipo neurologico o sistemico, resistente alla terapia, della durata di almeno 4 settimane; B) TRAUMI RECENTI E FRATTURE DA COMPRESSIONE.	In caso di negatività si sconsiglia la ripetizione dell'esame prima di 12 mesi se non a seguito di evidenti modificazioni del quadro clinico.

numero nota	note dm 1996	codice prestazione	PRESTAZIONI DI SPECIALISTICA AMBULATORIALE	CONDIZIONI DI EROGABILITA'	INDICAZIONI DI APPROPRIATEZZA PRESCRITTIVA
38		88.93.1	RISONANZA MAGNETICA NUCLEARE (RM) DELLA COLONNA, SENZA E CON CONTRASTO Cervicale, toracica, lombosacrale	A) PATOLOGIA ONCOLOGICA: Dolore violento, recente, ingravescente. In presenza di deficit motori o sensitivi degli arti superiori o rigidità piramidale degli arti inferiori anche in assenza di dolore. B) SOSPETTO ONCOLOGICO: dolore ingravescente continuo anche a riposo e con persistenza notturna. Anche in assenza di dolore in presenza di deficit motori e sensitivi degli arti superiori o rigidità piramidale degli arti inferiori; C) SOSPETTA INFEZIONE: dolore ingravescente continuo anche a riposo e con persistenza notturna. In presenza di febbre, recenti infezioni batteriche, terapie immunosoppressive, HIV; D) COMPLICANZE POST-TRAUMATICHE	
39		88.94.1	RISONANZA MAGNETICA NUCLEARE (RM) MUSCOLOSCHIELETRICA. RM di spalla e braccio [spalla, braccio]. RM di gomito e avambraccio [gomito, avambraccio]. RM di polso e mano [polso, mano]. RM di bacino. RM di articolazione coxo-femorale e femore [articolazione coxo-femorale, femore]. RM di ginocchio e gamba [ginocchio, gamba]. RM di caviglia e piede [caviglia, piede]. Incluso: articolazione, parti molli, distretto vascolare	A) PATOLOGIA TRAUMATICA ACUTA: Indicata nel caso di lesione osteocondrale post traumatica dubbia alla Rx. In caso di dolore persistente con sospetta lesione legamentosa ed ecografia negativa o dubbia. B) POST CHIRURGICA: Non indicata inizialmente. Migliore valutazione delle eventuali complicanze. C) SOSPETTA INFIAMMAZIONE: Non indicata inizialmente. Solo dopo Rx negativa, ecografia positiva e test di laboratorio probanti per la malattia artritica per la valutazione dell'estensione del processo flogistico articolare alla componente cartilaginea e scheletrica (<i>early arthritis</i>). Non ripetibile prima di almeno 3 mesi ed in funzione del quadro clinico-laboratoristico. Nei quadri di degenerazione artrosica è indicato l'esame radiologico ed inappropriato l'esame RM	
40		88.94.2	RISONANZA MAGNETICA NUCLEARE (RM) MUSCOLOSCHIELETRICA, SENZA E CON CONTRASTO. RM di spalla e braccio [spalla, braccio]. RM di gomito e avambraccio [gomito, avambraccio]. RM di polso e mano [polso, mano]. RM di bacino. RM di articolazione coxo-femorale e femore [articolazione coxo-femorale, femore]. RM di ginocchio e gamba [ginocchio, gamba]. RM di caviglia e piede [caviglia, piede]. Incluso: articolazione, parti molli, distretto vascolare	A) PATOLOGIA ONCOLOGICA: Indagine di scelta per la stadiazione locale di una neoplasia accertata. B) SOSPETTO ONCOLOGICO: Indicata per la migliore valutazione delle strutture muscolari e tendinee	
41		88.99.2	DENSITOMETRIA OSSEA CON TECNICA DI ASSORBIMENTO A RAGGI X Lombare, femorale, ultradistale	Secondo indicazioni dell'allegato 2 DPCM 2005	
42		88.99.3	DENSITOMETRIA OSSEA CON TECNICA DI ASSORBIMENTO A RAGGI X Total Body	Secondo indicazioni dell'allegato 2 DPCM 2005	

numero nota	note dm 1996	codice prestazione	PRESTAZIONI DI SPECIALISTICA AMBULATORIALE	CONDIZIONI DI EROGABILITA'	INDICAZIONI DI APPROPRIATEZZA PRESCRITTIVA
90-91 PRESTAZIONI DI LABORATORIO					
43		90.01.1	11 DEOSSICORTISOLO		esame obsoleto
44		90.02.1	ACIDO 5 IDROSSI 3 INDOLACETICO [dU]	Diagnosi di carcinoidi	
45		90.02.3	ACIDO DELTA AMINOLEVULINICO (ALA)	A) Diagnosi delle porfirie B) Intossicazioni da piombo	
46		90.04.4	ALA DEIDRASI ERITROCITARIA	A) Diagnosi e monitoraggio delle porfirie B) Intossicazioni da piombo	
47		90.04.5	ALANINA AMINOTRANSFERASI (ALT) (GPT) [S/U]	Indagine di I livello in caso di sospetta patologia epatica	
48		90.05.1	ALBUMINA [S/U/dU]	Indagine di I livello in caso di sospetta malnutrizione o di patologie epatiche e/o renali.	
49		90.05.2	ALDOLASI [S]	Indagine di II livello nella diagnosi di patologie muscolari	
50		90.06.4	ALFA AMILASI [S/U]		Utile nella diagnostica di patologie delle ghiandole salivari
51		90.06.5	ALFA AMILASI ISOENZIMI (Frazione pancreatica)	Indagine di II livello utile nella diagnosi e nel monitoraggio delle patologie pancreatiche. Utile in caso di amilasemia totale elevata	
52		90.08.1	ANDROSTANEDIOLO GLUCURONIDE [S]	Diagnosi dell'irsutismo	
53		90.09.2	ASPARTATO AMINOTRANSFERASI (AST) (GOT) [S]	Prescrivibile in caso di sospetta patologia epatica.	
54		90.11.4	CALCIO TOTALE [S/U/dU]	A) <u>Indagine di I livello nello screening e nella diagnosi delle seguenti patologie:</u> 1. calcolosi renale, 2. malattie ossee, 3. disturbi neurologici e psichiatrici, 4. ipercalcemia e ipocalcemia da varie cause, 5. insufficienza renale, 6. malattie tiroidee, 7. malattie gastrointestinali, 8. malattie neoplastiche.	
55		90.14.1	COLESTEROLO HDL	Eseguibile A) come screening su tutti i soggetti di età > 40 anni B) nei soggetti con malattia cardiovascolare o fattori di rischio cardiovascolare o familiarità per malattie dismetaboliche, dislipidemia o eventi cardiovascolari precoci. In assenza di valori elevati, modifiche dello stile di vita o interventi terapeutici, l'esame è da ripetere a distanza di 5 anni.	
56		90.14.2	COLESTEROLO LDL	Eseguibile A) come screening su tutti i soggetti di età > 40 anni B) nei soggetti con malattia cardiovascolare o fattori di rischio cardiovascolare o familiarità per malattie dismetaboliche, dislipidemia o eventi cardiovascolari precoci. In assenza di valori elevati, modifiche dello stile di vita o interventi terapeutici, l'esame è da ripetere a distanza di 5 anni.	

numero nota	note dm 1996	codice prestazione	PRESTAZIONI DI SPECIALISTICA AMBULATORIALE	CONDIZIONI DI EROGABILITA'	INDICAZIONI DI APPROPRIATEZZA PRESCRITTIVA
57		90.14.3	COLESTEROLO TOTALE	Eseguibile A) come screening su tutti i soggetti di età > 40 anni B) nei soggetti con malattia cardiovascolare o fattori di rischio cardiovascolare o familiarità per malattie dimetaboliche, dislipidemia o eventi cardiovascolari precoci. In assenza di valori elevati, modifiche dello stile di vita o interventi terapeutici, l'esame è da ripetere a distanza di 5 anni.	
58		90.15.4	CREATINCHINASI (CPK o CK)	A) Indagine di Il livello nella diagnosi di patologie muscolari; B) Pazienti con malattia cardiovascolare in trattamento con statine.	
59		90.16.4	CREATININA CLEARANCE	Indagine di Il livello per il monitoraggio di: A) patologie renali croniche, B) malattie dimetaboliche.	
60	R	90.16.5	CROMO	Portatori di protesi impiantabili metallo su metallo	
61		90.18.4	ENOLASI NEURONESPECIFICA (NSE)	A) MONITORAGGIO DI CARCINOMI (neuroendocrini, carcinomi indifferenziati e a piccole cellule, carcinomi polmonari); B) COMPLETAMENTO DIAGNOSTICO: su prescrizione specialistica, in situazioni nelle quali altri accertamenti, in particolare <i>imaging</i> , indichino la presenza di una neoplasia. Si esclude l'utilizzo della prestazione come prima prestazione diagnostica/di screening	
62		90.22.5	FERRO [S]		L'indagine isolata è indicata per la diagnosi e il monitoraggio delle patologie da carenza o accumulo marziale (Emocromatosi). In tutti gli altri casi è complementare ad altre indagini ematologiche e, in particolare, al dosaggio della ferritina.
63		90.23.4	FOSFATASI ACIDA		Esame obsoleto
64		90.23.5	FOSFATASI ALCALINA	Indicata nei pazienti con Patologie primitive o secondarie: A) ossee; B) epatobiliari.	Sospetta epatopatia colestatica e disturbi del metabolismo osseo.
65		90.24.1	FOSFATASI ALCALINA ISOENZIMA OSSEO	Indagine di Il livello utile nella diagnosi e nel monitoraggio delle patologie ossee	Non appropriato nelle patologie epatobiliari in caso di fosfatasi alcalina elevata.
66		90.24.3	FOSFATO INORGANICO [S/U/dU]	A) Malattie renali croniche; B) Alterazioni del metabolismo del calcio.	
67		90.29.2	LATTATO DEIDROGENASI (LDH) [S/F]	Utile nella diagnosi in caso di sospetta malattia emolitica e diseritropoietica	
68		90.30.2	LIPASI [S]	Utile nella diagnosi e prognosi delle patologie pancreatiche.	
69		90.32.5	MAGNESIO TOTALE [S/U/dU/(Sg)Er]	In caso di sospetto malassorbimento, alcolismo e nei pazienti con ipocloremia, ipocalcemia e/o disturbi del ritmo cardiaco.	
70		90.33.5	MIOGLOBINA [S/U]	In pazienti con accertate o sospette patologie muscolari.	

numero nota	note dm 1996	codice prestazione	PRESTAZIONI DI SPECIALISTICA AMBULATORIALE	CONDIZIONI DI EROGABILITA'	INDICAZIONI DI APPROPRIATEZZA PRESCRITTIVA
71		90.37.4	POTASSIO [S/U/dU/(Sg)Er]		A) Indagine di I livello in numerose patologie: 1. nefropatia, 2. intossicazione da farmaci (diuretici), 3. condizioni di diarrea/vomito/sudorazione intensa, 4. disordini dell'equilibrio acido-base. B) Necessario nel monitoraggio delle condizioni di variazione di potassemia.
72		90.38.5	PROTEINE [S/U/dU/La]	Indagine di I livello nella diagnosi e nel monitoraggio di molte patologie, prevalentemente renali, epatiche ed enteropatie proteino-disperdenti. Il loro dosaggio evidenzia lo stato nutrizionale.	
73		90.40.4	SODIO [S/U/dU/(Sg)Er]		Indagine di I livello, di norma complementare al dosaggio di altri elettroliti. Necessario nel monitoraggio di patologie renali, scompenso cardiaco e nei pazienti ipertesi in trattamento.
74		90.41.1	SUDORE (Esame con determinazione di Na+ e K+)	Diagnosi di Fibrosi Cistica	
75		90.43.2	TRIGLICERIDI	Eseguibile A) come screening su tutti i soggetti di età > 40 anni B) nei pazienti con malattia cardiovascolare o fattori di rischio cardiovascolare o familiarità per malattie dismetaboliche dislipidemia o eventi cardiovascolari precoci. In assenza di valori elevati, modifiche dello stile di vita o interventi terapeutici, l'esame è da ripetere a distanza di 5 anni.	
76		90.43.5	URATO [S/U/dU]	A) Alterazioni del metabolismo renale; B) Monitoraggio delle terapie citotossiche nella patologia gottosa.	
77		90.44.1	UREA [S/P/U/dU]		Indagine riservata al monitoraggio della funzionalità renale, in nefropatie croniche e disturbi dell'idratazione. Non appropriata come indicatore del filtrato glomerulare. In assenza di condizioni specifiche non indicata la ripetizione prima dei 5 anni.
78	R	90.46.4	ALFA 2 ANTIPLASMINA	Indagine di II livello per la diagnosi di diatesi emorragiche	
79		90.51.4	ANTICORPI ANTI MICROSOMI (AbTMS) O ANTI TIREOPEROSSIDASI (AbTPO)	Nella diagnosi ma non nel monitoraggio delle tiroiditi	
80		90.55.1	ANTIGENE CARBOIDRATICO 125 (CA 125)	A) MONITORAGGIO di carcinoma ovarico e uterino, peritoneo e mesotelio. B) COMPLETAMENTO DIAGNOSTICO PER CARCINOMA OVARICO: su prescrizione specialistica in situazioni nelle quali altri accertamenti, in particolare <i>imaging</i> , indichino la presenza di una neoplasia. Si esclude l'utilizzo della prestazione come prima prestazione diagnostica/di screening.	
81		90.55.2	ANTIGENE CARBOIDRATICO 15.3 (CA 15.3)	Monitoraggio di carcinoma mammario	

numero nota	note dm 1996	codice prestazione	PRESTAZIONI DI SPECIALISTICA AMBULATORIALE	CONDIZIONI DI EROGABILITA'	INDICAZIONI DI APPROPRIATEZZA PRESCRITTIVA
82		90.55.3	ANTIGENE CARBOIDRATICO 19.9 (CA 19.9)	A) MONITORAGGIO di adenocarcinomi del pancreas, delle vie biliari, dello stomaco e del polmone. B) COMPLETAMENTO DIAGNOSTICO: su prescrizione specialistica situazioni nelle quali altri accertamenti, in particolare <i>imaging</i> , indichino la presenza di una neoplasia. Si esclude l'utilizzo della prestazione come prima prestazione diagnostica/di screening.	
83		90.56.3	ANTIGENE CARCINO EMBRIONARIO (CEA)	Monitoraggio di: A) carcinoma mammario; B) adenocarcinomi in qualsiasi sede	
84		90.57.3	ANTIGENI HLA (Ciascuno)	Prescrivibile A) in vista di trapianto B) per le patologie/condizioni riportate nell'allegato Genetica (colonna D), su prescrizione specialistica	
85		90.58.3	BETA TROMBOGLOBULINA		esame obsoleto
86		90.61.3	CYFRA 21-1	Diagnosi e sorveglianza di: A) carcinoma squamoso del polmone; B) adenocarcinoma delle vie biliari; C) carcinoma squamoso in qualunque sede.	
87		90.63.1	EPARINA (Mediante dosaggio inibitore fattore X attivato)	In emergenza emorragica con sospetto sovradosaggio di eparina a basso peso molecolare o di Xabani	
88	H	90.64.4	FENOTIPO Rh	Prescrivibile solo in previsione di trapianto/donazione, trasfusione o in donne in gravidanza e in funzione preconcezionale	
89		90.65.2	GLICOPROTEINA RICCA IN ISTIDINA		esame obsoleto
90	H	90.65.3	GRUPPO SANGUIGNO ABO e Rh (D)	Prescrivibile solo in previsione di trapianto/donazione, trasfusione o in donne in gravidanza e in funzione preconcezionale	
91		90.68.1	IgE SPECIFICHE ALLERGOLOGICHE: QUANTITATIVO (Per pannello, fino a 12 allergeni)	Test di II livello, da effettuare quando il prick test non è eseguibile o esaustivo, su prescrizione specialistica	
92		90.68.2	IgE SPECIFICHE ALLERGOLOGICHE: SCREENING MULTIALLERGENICO QUALITATIVO	Per l'inquadramento delle allergie reaginiche (rinocongiuntivite allergica, asma allergico, dermatite atopica, orticaria, allergia alimentare) da effettuare quando il prick test non è eseguibile o esaustivo.	
93		90.68.5	IgG SPECIFICHE ALLERGOLOGICHE	A) Esame complementare nella diagnosi di alveoliti allergiche estrinseche. B) In Allergologia avanzata per valutare il grado di tolleranza avvenuta in caso di desensibilizzazione nell'allergia al veleno di imenotteri e di allergia alimentare, su prescrizione specialistica.	
94		90.69.5	INIBITORE ATTIVATORE DEL PLASMINOGENO (PAI I)		esame obsoleto
95		90.75.4	TEMPO DI PROTROMBINA (PT)		A) Indagine di I livello per la prevenzione e la profilassi della trombosi venosa.; B) Ausilio diagnostico nell'identificazione delle malattie emorragiche; C) Utile nel monitoraggio dei farmaci anticoagulanti orali.

numero nota	note dm 1996	codice prestazione	PRESTAZIONI DI SPECIALISTICA AMBULATORIALE	CONDIZIONI DI EROGABILITA'	INDICAZIONI DI APPROPRIATEZZA PRESCRITTIVA
96		90.76.1	TEMPO DI TROMBOPLASTINA PARZIALE (PTT)		Indagine di I livello che contribuisce ad identificare episodi emorragici e più raramente trombotici. Utile anche come screening per la presenza di anticorpi antifosfolipidi e nel monitoraggio della terapia anticoagulante con Eparina standard non a basso PM.
97	R	90.76.2	TEST DI AGGREGAZIONE PIASTRINICA Secondo Born	Test di II livello per la diagnosi di piastrinopatia	
98		90.77.2	TEST DI RESISTENZA ALLA PROTEINA C ATTIVATA	Per inquadramento diagnostico-terapeutico delle diatesi trombofiliche congenite	
99	R	90.78.2	TIPIZZAZIONE GENOMICA HLA-A	A scopo di trapianto e per le patologie/condizioni riportate nell'allegato Genetica (colonna D), su prescrizione specialistica	In caso di utilizzo per analisi di farmacogenetica, se ne raccomanda l'uso solo su indicazioni EMA/AIFA
100	R	90.78.3	TIPIZZAZIONE GENOMICA HLA-A MEDIANTE SEQUENZIAMENTO DIRETTO	A scopo di trapianto e per le patologie/condizioni riportate nell'allegato Genetica (colonna D), su prescrizione specialistica	In caso di utilizzo per analisi di farmacogenetica, se ne raccomanda l'uso solo su indicazioni EMA/AIFA
101	R	90.78.4	TIPIZZAZIONE GENOMICA HLA-B	A scopo di trapianto e per le patologie/condizioni riportate nell'allegato Genetica (colonna D), su prescrizione specialistica	In caso di utilizzo per analisi di farmacogenetica, se ne raccomanda l'uso solo su indicazioni EMA/AIFA
102	R	90.78.5	TIPIZZAZIONE GENOMICA HLA-B MEDIANTE SEQUENZIAMENTO DIRETTO	A scopo di trapianto e per le patologie/condizioni riportate nell'allegato Genetica (colonna D), su prescrizione specialistica	In caso di utilizzo per analisi di farmacogenetica, se ne raccomanda l'uso solo su indicazioni EMA/AIFA
103	R	90.79.1	TIPIZZAZIONE GENOMICA HLA-C	A scopo di trapianto e per le patologie/condizioni riportate nell'allegato Genetica (colonna D), su prescrizione specialistica	In caso di utilizzo per analisi di farmacogenetica, se ne raccomanda l'uso solo su indicazioni EMA/AIFA
104	R	90.79.2	TIPIZZAZIONE GENOMICA HLA-C MEDIANTE SEQUENZIAMENTO DIRETTO	A scopo di trapianto e per le patologie/condizioni riportate nell'allegato Genetica (colonna D), su prescrizione specialistica	In caso di utilizzo per analisi di farmacogenetica, se ne raccomanda l'uso solo su indicazioni EMA/AIFA
105	R	90.79.3	TIPIZZAZIONE GENOMICA HLA-DP MEDIANTE SEQUENZIAMENTO DIRETTO	A scopo di trapianto e per le patologie/condizioni riportate nell'allegato Genetica (colonna D), su prescrizione specialistica	In caso di utilizzo per analisi di farmacogenetica, se ne raccomanda l'uso solo su indicazioni EMA/AIFA
106	R	90.79.4	TIPIZZAZIONE GENOMICA HLA-DPA1 AD ALTA RISOLUZIONE	A scopo di trapianto e per le patologie/condizioni riportate nell'allegato Genetica (colonna D), su prescrizione specialistica	In caso di utilizzo per analisi di farmacogenetica, se ne raccomanda l'uso solo su indicazioni EMA/AIFA
107	R	90.79.5	TIPIZZAZIONE GENOMICA HLA-DPB1 AD ALTA RISOLUZIONE	A scopo di trapianto e per le patologie/condizioni riportate nell'allegato Genetica (colonna D), su prescrizione specialistica	In caso di utilizzo per analisi di farmacogenetica, se ne raccomanda l'uso solo su indicazioni EMA/AIFA
108	R	90.80.1	TIPIZZAZIONE GENOMICA HLA-DQ MEDIANTE SEQUENZIAMENTO DIRETTO	A scopo di trapianto e per le patologie/condizioni riportate nell'allegato Genetica (colonna D), su prescrizione specialistica	In caso di utilizzo per analisi di farmacogenetica, se ne raccomanda l'uso solo su indicazioni EMA/AIFA
109	R	90.80.2	TIPIZZAZIONE GENOMICA HLA-DQA1 AD ALTA RISOLUZIONE	A scopo di trapianto e per le patologie/condizioni riportate nell'allegato Genetica (colonna D), su prescrizione specialistica	In caso di utilizzo per analisi di farmacogenetica, se ne raccomanda l'uso solo su indicazioni EMA/AIFA
110	R	90.80.3	TIPIZZAZIONE GENOMICA HLA-DQB1 A BASSA RISOLUZIONE	A scopo di trapianto e per le patologie/condizioni riportate nell'allegato Genetica (colonna D), su prescrizione specialistica	In caso di utilizzo per analisi di farmacogenetica, se ne raccomanda l'uso solo su indicazioni EMA/AIFA
111	R	90.80.4	TIPIZZAZIONE GENOMICA HLA-DQB1 AD ALTA RISOLUZIONE	A scopo di trapianto e per le patologie/condizioni riportate nell'allegato Genetica (colonna D), su prescrizione specialistica	In caso di utilizzo per analisi di farmacogenetica, se ne raccomanda l'uso solo su indicazioni EMA/AIFA

numero nota	note dm 1996	codice prestazione	PRESTAZIONI DI SPECIALISTICA AMBULATORIALE	CONDIZIONI DI EROGABILITA'	INDICAZIONI DI APPROPRIATEZZA PRESCRITTIVA
112	R	90.80.5	TIPIZZAZIONE GENOMICA HLA-DR MEDIANTE SEQUENZIAMENTO DIRETTO	A scopo di trapianto e per le patologie/condizioni riportate nell'allegato Genetica (colonna D), su prescrizione specialistica	In caso di utilizzo per analisi di farmacogenetica, se ne raccomanda l'uso solo su indicazioni EMA/AIFA
113	R	90.81.1	TIPIZZAZIONE GENOMICA HLA-DRB (DRB1 e DRB3,DRB4,DRB5) A BASSA RISOLUZIONE	A scopo di trapianto e per le patologie/condizioni riportate nell'allegato Genetica (colonna D), su prescrizione specialistica	In caso di utilizzo per analisi di farmacogenetica, se ne raccomanda l'uso solo su indicazioni EMA/AIFA
114	R	90.81.2	TIPIZZAZIONE GENOMICA HLA-DRB (DRB1 e DRB3,DRB4,DRB5) AD ALTA RISOLUZIONE	A scopo di trapianto e per le patologie/condizioni riportate nell'allegato Genetica (colonna D), su prescrizione specialistica	In caso di utilizzo per analisi di farmacogenetica, se ne raccomanda l'uso solo su indicazioni EMA/AIFA
115	R	90.81.3	TIPIZZAZIONE SIEROLOGICA HLA CLASSE I (Fenot. compl. loci A, B, C, o loci A, B)	A scopo di trapianto e per le patologie/condizioni riportate nell'allegato Genetica (colonna D), su prescrizione specialistica	In caso di utilizzo per analisi di farmacogenetica, se ne raccomanda l'uso solo su indicazioni EMA/AIFA
116	R	90.81.4	TIPIZZAZIONE SIEROLOGICA HLA CLASSE II (Fenot. compl. loci DR, DQ o locus DP)	A scopo di trapianto e per le patologie/condizioni riportate nell'allegato Genetica (colonna D), su prescrizione specialistica	In caso di utilizzo per analisi di farmacogenetica, se ne raccomanda l'uso solo su indicazioni EMA/AIFA
117		90.82.2	TROMBOSSANO B2		esame obsoleto
118		90.83.1	VISCOSITA' EMATICA		esame obsoleto
119		90.88.3	CAMPYLOBACTER ANTIBIOGRAMMA	In caso di controllo dopo coprocultura positiva per Campylobacter	
120		90.88.4	CAMPYLOBACTER DA CULTURA IDENTIFICAZIONE BIOCHIMICA	In caso di controllo dopo coprocultura positiva per Campylobacter	
121		90.88.5	CAMPYLOBACTER ESAME CULTURALE	In caso di controllo dopo coprocultura positiva per Campylobacter	
122		90.97.2	MICETI ANTICORPI (D.I.D.)		esame obsoleto
123		90.97.3	MICETI [LIEVITI] ANTIMICOGRAMMA DA CULTURA (M.I.C., fino a 5 antimicotici)	Per inquadramento diagnostico e terapeutico di micosi ricorrenti/sistemiche	
124		91.07.4	SALMONELLE DA CULTURA IDENTIFICAZIONE BIOCHIMICA E SIEROLOGICA DI GRUPPO	In caso di controllo dopo coprocultura positiva per Salmonella	
125		91.07.5	SALMONELLE DA CULTURA IDENTIFICAZIONE SIEROLOGICA	In caso di controllo dopo coprocultura positiva per Salmonella	
126		91.08.3	SHIGELLE DA CULTURA IDENTIFICAZIONE BIOCHIMICA E SIEROLOGICA	In caso di controllo dopo coprocultura positiva per Shigella	
127		91.18.2	VIRUS EPATITE B [HBV] ANTICORPI HBeAg	Solo se HBSAg positivo	
128		91.18.4	VIRUS EPATITE B [HBV] ANTIGENE HBeAg	Contestualmente all'esito positivo dell'HBSAg	
129		91.20.5	VIRUS EPATITE DELTA [HDV] ANTIGENE HDVAg	Contestualmente all'esito positivo dell'HBSAg	
130	R	91.28.1	ANALISI CITOGENETICA PER PATOLOGIA DA FRAGILITA' CROMOSOMICA Con agente clastogenico "in vitro"	Per la diagnosi delle patologie e in presenza delle condizioni riportate nell'Allegato GENETICA (colonna B e colonna C), su prescrizione specialistica.	
131	R	91.28.2	ANALISI CITOGENETICA PER RICERCA SITI FRAGILI	Per la diagnosi delle patologie e in presenza delle condizioni riportate nell'Allegato GENETICA (colonna B e colonna C), su prescrizione specialistica.	
132	R	91.28.3	ANALISI CITOGENETICA PER SCAMBI DI CROMATIDI FRATELLI	Per la diagnosi delle patologie e in presenza delle condizioni riportate nell'Allegato GENETICA (colonna B e colonna C), su prescrizione specialistica	
133	R	91.28.4	ANALISI CITOGENETICA PER STUDIO MOSAICISMO CROMOSOMICO	Per la diagnosi delle patologie e in presenza delle condizioni riportate nell'Allegato GENETICA (colonna B e colonna C), su prescrizione specialistica	

numero nota	note dm 1996	codice prestazione	PRESTAZIONI DI SPECIALISTICA AMBULATORIALE	CONDIZIONI DI EROGABILITA'	INDICAZIONI DI APPROPRIATEZZA PRESCRITTIVA
134	R	91.28.5	ANALISI CITOGENETICA PER STUDIO RIARRANGIAMENTI CROMOSOMICI INDOTTI	Per la diagnosi delle patologie e in presenza delle condizioni riportate nell'Allegato GENETICA (colonna B), su prescrizione specialistica.	
135	R	91.29.1	ANALISI DEL DNA ED IBRIDAZIONE CON SONDA MOLECOLARE (Southern blot)	Per la diagnosi di malattie genetiche e per le patologie e condizioni riportate nell'Allegato GENETICA (colonna E) è obbligatoria la prescrizione specialistica.	
136	R	91.29.2	ANALISI DEL DNA PER POLIMORFISMO Con reazione polimerasica a catena, digestione enzimatica ed elettroforesi	Per le patologie e condizioni riportate nell'Allegato GENETICA (colonna A, colonna C e colonna E), su prescrizione specialistica.	In caso di utilizzo per analisi di farmacogenetica, se ne raccomanda l'uso solo su indicazioni EMA/AIFA
137	R	91.29.3	ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi	Per le patologie e condizioni riportate nell'Allegato GENETICA (colonna A, colonna C e colonna E), su prescrizione specialistica. Per l'individuazione dei singoli geni, si fa riferimento a quelli riportati nella Banca dati Orphanet con valore diagnostico	In caso di utilizzo per analisi di farmacogenetica, se ne raccomanda l'uso solo su indicazioni EMA/AIFA
138	R	91.29.4	ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e ibridazione con sonde non radiomarcate	Per le patologie e condizioni riportate nell'Allegato GENETICA (colonna A, colonna C e colonna E), su prescrizione specialistica. Per l'individuazione dei singoli geni, si fa riferimento a quelli riportati nella Banca dati Orphanet con valore diagnostico	In caso di utilizzo per analisi di farmacogenetica, se ne raccomanda l'uso solo su indicazioni EMA/AIFA
139	R	91.29.5	ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e ibridazione con sonde radiomarcate	Per le patologie e condizioni riportate nell'Allegato GENETICA (colonna A, colonna C e colonna E), su prescrizione specialistica. Per l'individuazione dei singoli geni, si fa riferimento a quelli riportati nella Banca dati Orphanet con valore diagnostico	In caso di utilizzo per analisi di farmacogenetica, se ne raccomanda l'uso solo su indicazioni EMA/AIFA
140	R	91.30.1	ANALISI DI MUTAZIONI DEL DNA Con Reverse Dot Blot (da 2 a 10 mutazioni)	Per le patologie e condizioni riportate nell'Allegato GENETICA (colonna A, colonna C e colonna E), su prescrizione specialistica. Per l'individuazione dei singoli geni, si fa riferimento a quelli riportati nella Banca dati Orphanet con valore diagnostico	In caso di utilizzo per analisi di farmacogenetica, se ne raccomanda l'uso solo su indicazioni EMA/AIFA
141	R	91.30.2	ANALISI DI POLIMORFISMI (str, VNTR) Con reazione polimerasica a catena ed elettroforesi (per locus)	Per le patologie e condizioni riportate nell'Allegato GENETICA (colonna A, colonna C e colonna E), su prescrizione specialistica. Per l'individuazione dei singoli geni, si fa riferimento a quelli riportati nella Banca dati Orphanet con valore diagnostico	In caso di utilizzo per analisi di farmacogenetica, se ne raccomanda l'uso solo su indicazioni EMA/AIFA
142	R	91.30.3	ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp)	Per la diagnosi di malattie genetiche e per le patologie e condizioni riportate nell'Allegato GENETICA (colonna E) è obbligatoria la prescrizione specialistica.	In caso di utilizzo per analisi di farmacogenetica, se ne raccomanda l'uso solo su indicazioni EMA/AIFA
143	R	91.30.4	CARIOTIPO AD ALTA RISOLUZIONE 1 Tecnica di bandeggio (Risoluzione non inferiore alle 550 bande)	Per la diagnosi delle patologie e in presenza delle condizioni riportate nell'Allegato GENETICA (colonna B e colonna C), su prescrizione specialistica	
144	R	91.30.5	CARIOTIPO DA METAFASI DI FIBROBLASTI O DI ALTRI TESSUTI (Mat. abortivo, ecc.) 1 Tecnica di bandeggio (Risoluzione non inferiore alle 320 bande)	Per la diagnosi delle patologie e in presenza delle condizioni riportate nell'Allegato GENETICA (colonna B e colonna C), su prescrizione specialistica	
145	R	91.31.1	CARIOTIPO DA METAFASI DI LIQUIDO AMNIOTICO 1 Tecnica di bandeggio (Risoluzione non inferiore alle 320 bande)	Per la diagnosi delle patologie e in presenza delle condizioni riportate nell'Allegato GENETICA (colonna B e colonna C), su prescrizione specialistica	
146	R	91.31.2	CARIOTIPO DA METAFASI LINFOCITARIE 1 Tecnica di bandeggio (Risoluzione non inferiore alle 320 bande)	Per la diagnosi delle patologie e in presenza delle condizioni riportate nell'Allegato GENETICA (colonna B e colonna C), su prescrizione specialistica	

numero nota	note dm 1996	codice prestazione	PRESTAZIONI DI SPECIALISTICA AMBULATORIALE	CONDIZIONI DI EROGABILITA'	INDICAZIONI DI APPROPRIATEZZA PRESCRITTIVA
147	R	91.31.3	CARIOTIPO DA METAFASI SPONTANEE DI MIDOLLO OSSEO 1 Tecnica di bandeggio (Risoluzione non inferiore alle 320 bande)	Per la diagnosi delle patologie e in presenza delle condizioni riportate nell'Allegato GENETICA (colonna B e colonna C), su prescrizione specialistica	
148	R	91.31.4	CARIOTIPO DA METAFASI SPONTANEE DI VILLI CORIALI 1 Tecnica di bandeggio (Risoluzione non inferiore alle 300 bande)	Per la diagnosi delle patologie e in presenza delle condizioni riportate nell'Allegato GENETICA (colonna B e colonna C), su prescrizione specialistica	
149	R	91.31.5	COLORAZIONE AGGIUNTIVA IN BANDE: Actinomicina D	Per la diagnosi delle patologie e in presenza delle condizioni riportate nell'Allegato GENETICA (colonna B e colonna C), su prescrizione specialistica.	
150	R	91.32.1	COLORAZIONE AGGIUNTIVA IN BANDE: Bandeggio C	Per la diagnosi delle patologie e in presenza delle condizioni riportate nell'Allegato GENETICA (colonna B e colonna C), su prescrizione specialistica.	
151	R	91.32.2	COLORAZIONE AGGIUNTIVA IN BANDE: Bandeggio G	Per la diagnosi delle patologie e in presenza delle condizioni riportate nell'Allegato GENETICA (colonna B e colonna C), su prescrizione specialistica.	
152	R	91.32.3	COLORAZIONE AGGIUNTIVA IN BANDE: Bandeggio G ad alta risoluzione	Per la diagnosi delle patologie e in presenza delle condizioni riportate nell'Allegato GENETICA (colonna B e colonna C), su prescrizione specialistica.	
153	R	91.32.4	COLORAZIONE AGGIUNTIVA IN BANDE: Bandeggio NOR	Per la diagnosi delle patologie e in presenza delle condizioni riportate nell'Allegato GENETICA (colonna B e colonna C), su prescrizione specialistica.	
154	R	91.32.5	COLORAZIONE AGGIUNTIVA IN BANDE: Bandeggio Q	Per la diagnosi delle patologie e in presenza delle condizioni riportate nell'Allegato GENETICA (colonna B e colonna C), su prescrizione specialistica.	
155	R	91.33.1	COLORAZIONE AGGIUNTIVA IN BANDE: Bandeggio R	Per la diagnosi delle patologie e in presenza delle condizioni riportate nell'Allegato GENETICA (colonna B e colonna C), su prescrizione specialistica.	
156	R	91.33.2	COLORAZIONE AGGIUNTIVA IN BANDE: Bandeggio T	Per la diagnosi delle patologie e in presenza delle condizioni riportate nell'Allegato GENETICA (colonna B e colonna C), su prescrizione specialistica.	
157	R	91.33.3	COLORAZIONE AGGIUNTIVA IN BANDE: Distamicina A	Per la diagnosi delle patologie e in presenza delle condizioni riportate nell'Allegato GENETICA (colonna B e colonna C), su prescrizione specialistica.	
158	R	91.33.4	COLTURA DI AMNIOCITI	Per la diagnosi delle patologie e in presenza delle condizioni riportate nell'Allegato GENETICA (colonna B e colonna C), su prescrizione specialistica.	
159	R	91.33.5	COLTURA DI CELLULE DI ALTRI TESSUTI	Per la diagnosi delle patologie e in presenza delle condizioni riportate nell'Allegato GENETICA (colonna B e colonna C), su prescrizione specialistica.	
160	R	91.34.1	COLTURA DI FIBROBLASTI	Per la diagnosi delle patologie e in presenza delle condizioni riportate nell'Allegato GENETICA (colonna B e colonna C), su prescrizione specialistica.	
161	R	91.34.2	COLTURA DI LINEE CELLULARI STABILIZZATE CON VIRUS	Per la diagnosi delle patologie e in presenza delle condizioni riportate nell'Allegato GENETICA (colonna B e colonna C), su prescrizione specialistica.	
162	R	91.34.3	COLTURA DI LINEE LINFOCITARIE STABILIZZATE CON VIRUS O INTERLEUCHINA	Per la diagnosi delle patologie e in presenza delle condizioni riportate nell'Allegato GENETICA (colonna B e colonna C), su prescrizione specialistica.	

numero nota	note dm 1996	codice prestazione	PRESTAZIONI DI SPECIALISTICA AMBULATORIALE	CONDIZIONI DI EROGABILITA'	INDICAZIONI DI APPROPRIATEZZA PRESCRITTIVA
163	R	91.34.4	COLTURA DI LINFOCITI FETALI CON PHA	Per la diagnosi delle patologie e in presenza delle condizioni riportate nell'Allegato GENETICA (colonna B e colonna C), su prescrizione specialistica.	
164	R	91.34.5	COLTURA DI LINFOCITI PERIFERICI CON PHA O ALTRI MITOGENI	Per la diagnosi delle patologie e in presenza delle condizioni riportate nell'Allegato GENETICA (colonna B e colonna C), su prescrizione specialistica.	
165	R	91.35.1	COLTURA DI MATERIALE ABORTIVO	Per la diagnosi delle patologie e in presenza delle condizioni riportate nell'Allegato GENETICA (colonna B e colonna C), su prescrizione specialistica.	
166	R	91.35.2	COLTURA SEMISOLIDA DI CELLULE EMOPOIETICHE BFU-E, CFU-GM, CFUGEMM (Ciascuna)	Per la diagnosi delle patologie e in presenza delle condizioni riportate nell'Allegato GENETICA (colonna B e colonna C), su prescrizione specialistica.	
167	R	91.35.3	COLTURA DI VILLI CORIALI (A breve termine)	Per la diagnosi delle patologie e in presenza delle condizioni riportate nell'Allegato GENETICA (colonna B e colonna C), su prescrizione specialistica.	
168	R	91.35.4	COLTURA DI VILLI CORIALI	Per la diagnosi delle patologie e in presenza delle condizioni riportate nell'Allegato GENETICA (colonna B e colonna C), su prescrizione specialistica.	
169	R	91.35.5	COLTURA PER STUDIO DEL CROMOSOMA X A REPLICAZIONE TARDIVA Linfociti periferici, cellule di altri tessuti	Per la diagnosi delle patologie e in presenza delle condizioni riportate nell'Allegato GENETICA (colonna B e colonna C), su prescrizione specialistica.	
170	R	91.36.1	CONSERVAZIONE DI CAMPIONI DI DNA O DI RNA	Per la diagnosi delle patologie e in presenza delle condizioni riportate nell'Allegato GENETICA (colonna A, B e C), su prescrizione specialistica. In colonna A, per l'individuazione dei singoli geni, si fa riferimento a quelli riportati nella Banca dati Orphanet con valore diagnostico	
171	R	91.36.2	CRIOCONSERVAZIONE IN AZOTO LIQUIDO DI COLTURE CELLULARI	Per la diagnosi delle patologie e in presenza delle condizioni riportate nell'Allegato GENETICA (colonna A, B e C), su prescrizione specialistica. In colonna A, per l'individuazione dei singoli geni, si fa riferimento a quelli riportati nella Banca dati Orphanet con valore diagnostico	
172	R	91.36.3	CRIOCONSERVAZIONE IN AZOTO LIQUIDO DI CELLULE E TESSUTI	Per la diagnosi delle patologie e in presenza delle condizioni riportate nell'Allegato GENETICA (colonna A, B e C), su prescrizione specialistica. In colonna A, per l'individuazione dei singoli geni, si fa riferimento a quelli riportati nella Banca dati Orphanet con valore diagnostico	
173	R	91.36.4	DIGESTIONE DI DNA CON ENZIMI DI RESTRIZIONE	Per le patologie e condizioni riportate nell'Allegato GENETICA (colonna A, colonna C e colonna E), su prescrizione specialistica. In colonna A, per l'individuazione dei singoli geni, si fa riferimento a quelli riportati nella Banca dati Orphanet con valore diagnostico	
174	R	91.36.5	ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali	Per la diagnosi di malattie genetiche e per le patologie e condizioni riportate nell'Allegato GENETICA (colonna E) è obbligatoria la prescrizione specialistica.	In caso di utilizzo per analisi di farmacogenetica, se ne raccomanda l'uso solo su indicazioni EMA/AIFA
175	R	91.37.1	IBRIDAZIONE CON Sonda MOLECOLARE	Per la diagnosi di malattie genetiche e per le patologie e condizioni riportate nell'Allegato GENETICA (colonna E) è obbligatoria la prescrizione specialistica.	In caso di utilizzo per analisi di farmacogenetica, se ne raccomanda l'uso solo su indicazioni EMA/AIFA

numero nota	note dm 1996	codice prestazione	PRESTAZIONI DI SPECIALISTICA AMBULATORIALE	CONDIZIONI DI EROGABILITA'	INDICAZIONI DI APPROPRIATEZZA PRESCRITTIVA
176	R	91.37.2	IBRIDAZIONE IN SITU (FISH) SU METAFASI, NUCLEI INTERFASICI, TESSUTI mediante sequenze genomiche in YAC	Per la diagnosi delle patologie e in presenza delle condizioni riportate nell'Allegato GENETICA (colonna B, colonna C e colonna E), su prescrizione specialistica.	In caso di utilizzo per analisi di farmacogenetica, se ne raccomanda l'uso solo su indicazioni EMA/AIFA
177	R	91.37.3	IBRIDAZIONE IN SITU (FISH) SU METAFASI, NUCLEI INTERFASICI, TESSUTI mediante sonde molecolari a singola copia in cosmid	Per la diagnosi delle patologie e in presenza delle condizioni riportate nell'Allegato GENETICA (colonna B, colonna C e colonna E), su prescrizione specialistica.	In caso di utilizzo per analisi di farmacogenetica, se ne raccomanda l'uso solo su indicazioni EMA/AIFA
178	R	91.37.4	IBRIDAZIONE IN SITU (FISH) SU METAFASI, NUCLEI INTERFASICI, TESSUTI mediante sonde molecolari alfoidi ed altre sequenze ripetute	Per la diagnosi delle patologie e in presenza delle condizioni riportate nell'Allegato GENETICA (colonna B, colonna C e colonna E), su prescrizione specialistica.	In caso di utilizzo per analisi di farmacogenetica, se ne raccomanda l'uso solo su indicazioni EMA/AIFA

numero nota	note dm 1996	codice prestazione	PRESTAZIONI DI SPECIALISTICA AMBULATORIALE	CONDIZIONI DI EROGABILITA'	INDICAZIONI DI APPROPRIATEZZA PRESCRITTIVA
179	R	91.37.5	IBRIDAZIONE IN SITU (FISH) SU METAFASI, NUCLEI INTERFASICI, TESSUTI mediante sonde molecolari painting	Per la diagnosi delle patologie e in presenza delle condizioni riportate nell'Allegato GENETICA (colonna B, colonna C e colonna E), su prescrizione specialistica.	In caso di utilizzo per analisi di farmacogenetica, se ne raccomanda l'uso solo su indicazioni EMA/AIFA
180	R	91.38.1	RICERCA MUTAZIONE (DGGE) Ricerca heteroduplex (HA)	Per le patologie e condizioni riportate nell'Allegato GENETICA (colonna A e colonna C e colonna E), su prescrizione specialistica. In colonna A, per l'individuazione dei singoli geni, si fa riferimento a quelli riportati nella Banca dati Orphanet con valore diagnostico	
181	R	91.38.2	RICERCA MUTAZIONE (SSCP)	Per le patologie e condizioni riportate nell'Allegato GENETICA (colonna A e colonna C e colonna E), su prescrizione specialistica. In colonna A, per l'individuazione dei singoli geni, si fa riferimento a quelli riportati nella Banca dati Orphanet con valore diagnostico	
182	R	91.38.3	SINTESI DI OLIGONUCLEOTIDI (Ciascuno)	Per le patologie e condizioni riportate nell'Allegato GENETICA (colonna A e colonna C e colonna E), su prescrizione specialistica. In colonna A, per l'individuazione dei singoli geni, si fa riferimento a quelli riportati nella Banca dati Orphanet con valore diagnostico	
183	R	91.38.4	ANALISI DEL DNA CELLULARE PER LO STUDIO CITOMETRICO DEL CICLO CELLULARE E DELLA PLOIDIA	Per la diagnosi delle patologie e in presenza delle condizioni riportate nell'Allegato GENETICA (colonna B, colonna C e colonna E), su prescrizione specialistica.	
DERMATOLOGIA/ALLERGOLOGIA					
184		91.90.1	ESAME ALLERGOLOGICO STRUMENTALE PER ORTICARIE FISICHE	Diagnostica delle orticarie croniche	
185		91.90.4	SCREENING ALLERGOLOGICO PER INALANTI (Fino a 7 allergeni)	Test di primo livello per l'inquadramento delle allergie reaginiche (Rinocongiuntivite allergica, Asma allergico, Dermatite atopica, Orticaria), erogabile solo a seguito di visita specialistica.	
186		91.90.5	TEST EPICUTANEI A LETTURA RITARDATA [PATCH TEST] (Fino a 20 allergeni)	Sospetta dermatite allergica da contatto, erogabile a seguito di visita specialistica allergologica, dermatologica o pediatrica.	
187		91.90.6	TEST PERCUTANEI E INTRACUTANEI A LETTURA IMMEDIATA (Fino a 12 allergeni)	Esame di approfondimento diagnostico in caso di sospetta allergia a farmaci, alimenti e veleni di imenotteri, erogabile a seguito di visita specialistica allergologica, dermatologica o pediatrica.	L'esecuzione dell'esame è subordinato alla valutazione dell'allergologo in sede di esecuzione.
92. MEDICINA NUCLEARE					
188		92.09.1	TOMOSCINTIGRAFIA MIOCARDICA (PET) DI PERFUSIONE A RIPOSO E DOPO STIMOLO	A) Diagnosi di cardiopatia ischemica e di miocardiopatie, successivamente a ecocardiografia e tomoscintigrafia (SPET) perfusione miocardica, qualora tali indagini non abbiano consentito un completo inquadramento diagnostico B) Valutazione della vitalità miocardica C) Valutazione dell'efficacia del trattamento, successivamente a Tomoscintigrafia (SPET) perfusione miocardica qualora tale indagine non abbia consentito un completo inquadramento diagnostico. Prescrivibile dallo specialista.	

numero nota	note dm 1996	codice prestazione	PRESTAZIONI DI SPECIALISTICA AMBULATORIALE	CONDIZIONI DI EROGABILITA'	INDICAZIONI DI APPROPRIATEZZA PRESCRITTIVA
189		92.11.6	TOMOSCINTIGRAFIA CEREBRALE (PET) Studio qualitativo	A) Valutazione e diagnosi differenziale di malattie cerebrovascolari, malattie degenerative, epilessia, traumi, neoplasie, successivamente a TC e/o RM e/o Tomoscintigrafia cerebrale qualora tali indagini non abbiano consentito un completo inquadramento diagnostico B) Valutazione della risposta al trattamento Prescrivibile dallo specialista.	
190		92.11.7	TOMOSCINTIGRAFIA CEREBRALE (PET) Studio quantitativo	A) Valutazione e diagnosi differenziale di malattie cerebrovascolari, malattie degenerative, epilessia, traumi, neoplasie, successivamente a TC e/o RM e/o Tomoscintigrafia cerebrale qualora tali indagini non abbiano consentito un completo inquadramento diagnostico; B) Valutazione della risposta al trattamento. Prescrivibile dallo specialista.	
191		92.18.6	TOMOSCINTIGRAFIA GLOBALE CORPOREA (PET)	A) Caratterizzazione metabolica di lesione sospetta per neoplasia, successivamente a TC e/o RM qualora tali indagini non abbiano consentito un completo inquadramento diagnostico B) Ricerca di tumore primitivo occulto in pazienti con metastasi accertata/e, successivamente a TC e/o RM qualora tali indagini non abbiano consentito un completo inquadramento diagnostico C) Stadiazione di neoplasia istologicamente accertata anche ai fini di impostazione del trattamento D) Diagnosi differenziale tra recidiva tumorale e fibrosi/radionecrosi E) risposta al trattamento chemio/radioterapico F) ristadiazione per sospetto clinico/laboratoristico/strumentale di recidiva di neoplasia G) febbre di natura da determinare, successivamente ad esami di laboratorio e/o TC e/o RM, qualora tali indagini non abbiano consentito un completo inquadramento diagnostico Prescrivibile dallo specialista.	
192		92.24.4	RADIOTERAPIA STEREOTASSICA	A) Per tumori primitivi, secondari, o recidivati dopo altra radioterapia; B) per disordini funzionali, MAV di dimensioni non superiori a 3 cm per la seduta singola, non superiori a 6 cm per le sedute frazionate.	
193		92.25.2	IRRADIAZIONE CUTANEA TOTALE CON ELETTRONI (TSEI/TSEBI)	Linfoma cutaneo a cellule T. La prestazione è intesa come trattamento completo comprensivo anche di tutte le fasi propedeutiche.	

numero nota	note dm 1996	codice prestazione	PRESTAZIONI DI SPECIALISTICA AMBULATORIALE	CONDIZIONI DI EROGABILITA'	INDICAZIONI DI APPROPRIATEZZA PRESCRITTIVA
93. TERAPIA FISICA, TERAPIA RESPIRATORIA, RIABILITAZIONE E PROCEDURE CORRELATE					
194		93.18.1	ESERCIZI RESPIRATORI Per seduta individuale (Ciclo di dieci sedute)	A) Pazienti la cui tolleranza all'esercizio fisico è limitata da disfunzione dei muscoli respiratori o da patologie cardiologiche e/o pneumologiche; B) preparazione ad intervento chirurgico addominale o toracico; C) svezzamento dalla ventilazione meccanica; D) patologie neuromuscolari.	
195		93.18.2	ESERCIZI RESPIRATORI Per seduta collettiva (Ciclo di dieci sedute)	A) Pazienti la cui tolleranza all'esercizio fisico è limitata da disfunzione dei muscoli respiratori o da patologie cardiologiche e/o pneumologiche; B) preparazione ad intervento chirurgico addominale o toracico; C) svezzamento dalla ventilazione meccanica; D) patologie neuromuscolari.	
96. INTUBAZIONI E IRRIGAZIONI NON OPERATORIE "Prevenzione Odontoiatrica Primaria"					
196		96.54.1	ABLAZIONE TARTARO	A) 0-14 anni; B) Condizioni vulnerabilità sanitaria; C) Condizioni di vulnerabilità sociale	
197		96.54.2	SIGILLATURA DEI SOLCHI E DELLE FOSSETTE	0-14 anni.	
97. SOSTITUZIONE E RIMOZIONE DI SUSSIDIO TERAPEUTICO					
198		97.35	RIMOZIONE DI PROTESI DENTALE. Rimozione di corona isolata, Rimozione di elemento protesico	A) 0-14 anni; B) Condizioni vulnerabilità sanitaria	
99. ALTRE PROCEDURE NON OPERATORIE					
199		99.12	IMMUNIZZAZIONE PER ALLERGIA. Desensibilizzazione	Erogabile solo a seguito di visita allergologica, dermatologica o pediatrica	
200		99.13	IMMUNIZZAZIONE PER MALATTIA AUTOIMMUNE	Erogabile solo a seguito di visita specialistica.	
99.8 MISCELLANEA DI PROCEDURE FISICHE					
201		99.82	TERAPIA A LUCE ULTRAVIOLETTA. Attinoterapia, Fototerapia selettiva UV (UVA, UVB). Per ciclo di sei sedute	Limitatamente alle seguenti patologie: A) malattie linfoproliferative della cute; B) Psoriasi di grado moderato non responsiva a terapia topica; C) Vitiligine; D) Eczemi; E) Prurigo; F) altre malattie infiammatorie cutanee responsive alla fototerapia; G) desensibilizzazione di alcune fotodermatosi. Erogabile solo a seguito di visita dermatologica.	Prima dell'inizio della terapia è necessario escludere la presenza di eventuali patologie fotomodulate o fotoaggravate attraverso un'attenta anamnesi, esame obiettivo e, eventualmente, il dosaggio degli ANA.
99.9 ALTRE PROCEDURE VARIE					
202		99.97.1	SPLINTAGGIO PER GRUPPO DI QUATTRO DENTI	A) 0-14 anni; B) Condizioni vulnerabilità sanitaria; C) Condizioni di vulnerabilità sociale	
203		99.97.2	TRATTAMENTI PER APPLICAZIONE DI PROTESI RIMOVBILE Ribasamento con metodo diretto o indiretto, aggiunta di elementi e/o ganci, riparazione di protesi fratturata, ricementazione di corona o ponte	A) Condizioni vulnerabilità sanitaria; B) Condizioni di vulnerabilità sociale	

ALLEGATO 2 - GENETICA COLONNA "A": GENETICA MEDICA

Patologie diagnosticabili con le prestazioni di Genetica Medica su prescrizione specialistica

CODICE	PATOLOGIA
P001	Aarskog-Scott, Sindrome
P002	Aceruloplasminemia
P003	Acidosi renale tubulare distale AD
P004	Acidosi renale tubulare distale AR con sordità
P005	Acidurie Organiche (AO)
P006	Acondroplasia
P007	Acrodermatite enterica da deficienza di ZN (AEZ)
P008	Acromatopsia
P009	Adrenoleucodistrofia X-Linked
P010	Agammaglobulinemia AR (AGA-AR)
P011	Agammaglobulinemia X-Linked (AGA-XL)
P012	Agenesia dentaria e cleft oro-facciale
P013	Alagille, Sindrome
P014	Albinismo oculare
P015	Albinismo Oculocutaneo
P016	Alcaptonuria
P017	Alexander, Malattia
P018	Alfa Mannosidosi
P019	Alport, Sindrome
P020	Alstrom, Sindrome
P021	Alterazioni congenite del metabolismo del ferro - anemia ipocromica con sovraccarico di ferro
P022	Alterazioni congenite del metabolismo del ferro: sindrome IRIDA
P023	Alzheimer familiare
P024	Amaurosi congenita di Leber
P025	Amiloidosi
P026	Andersen-Tawil, Sindrome
P027	Anemia di Fanconi tipo A
P028	Anemia diseritropoietica tipo 1
P029	Anemia emolitica da deficienza di piruvato chinasi
P030	Aneurismi ereditari
P031	Angelman, Sindrome di
P032	Aniridia
P033	Anomalie vitreo (in particolare vitreopatie essudative)
P034	Apert, Sindrome di
P035	Arginosuccinico aciduria, Deficit di arginosuccinico liasi, deficit di ASL
P036	Aritmie ereditarie/canalopatie/CPVT
P037	Arts, Sindrome
P038	Atassia con deficit della vitamina E
P039	Atassia Aprassia Oculomotoria (AOA)
P040	Atassia con deficit di Coenzima Q
P041	Atassia di Friedreich
P042	Atassia spastica AR (ARSACS)
P043	Atassia spinocerebellare, ritardo mentale e epilessia
P044	Atassia telangiectasia Like, disorder
P045	Atassia Teleangectasica
P046	Atassie episodiche
P047	Atassie spinocerebellari
P048	Atelogenesi, Tipo II
P049	Atrofia dentato-rubro-pallido-luisiana
P050	Atrofia muscolare spinale (SMA) con distress
P051	Atrofia Muscolare Spinale (SMN) /WERDNIG-HOFFMANN

CODICE	PATOLOGIA
P052	Atrofia muscolare spinale di Kennedy
P053	Atrofia muscolare spinale di Kennedy X-Linked
P054	Atrofia Ottica Autosomica Dominante
P055	Bannayan-Riley-Ruvalcaba, Sindrome
P056	Bardet-Biedl Syndrome
P057	Barth, Sindrome/ 3-Metilglutaconico aciduria tipo II
P058	Bartter, Sindrome
P059	Beckwith-Wiedemann, Sindrome
P060	Birt-Hogg-Dube, Sindrome
P061	Blau, Sindrome
P062	Blefarofimosi
P063	BLOOM syndrome, WERNER SYNDROME
P064	Cach, Sindrome Leucoencefalopatia con sostanza bianca evanescente (VANISHING WHITE MATTER disease)
P065	Cadasil, Sindrome
P066	Caffey, Sindrome
P067	Camurati-Engelmann, Malattia
P068	Canavan, Sindrome di
P069	Carasil, Sindrome di
P070	Carcinoma gastrico familiare e carcinoma lobulare familiare della mammella
P071	Carcinoma mammario e ovarico ereditario approfondimento diagnostico
P072	Carcinoma mammario e ovarico ereditario
P073	Carcinoma midollare e familiare della tiroide/MEN2 (RET)
P074	Cardiofaciocutanea, Sindrome
P075	Cardiomiopatia Dilatativa
P076	Cardiomiopatia dilatativa X-linked (XLDC)
P077	Cardiomiopatia Ipertrofica
P078	Cardiomiopatia ventricolare destra aritmogena
P079	Carney complex
P080	Ipoplasi cartilagine-capelli, Displasia anauxetica
P081	Cecità congenita notturna stazionaria
P082	Cefalopolisindattilia di Greig (sindromi da GLI3)
P083	Charcot Marie Tooth AD Neuropatia ereditaria con ipersensibilità alla pressione (HNPP)
P084	Charcot Marie Tooth X-Linked
P085	Charge, Sindrome
P086	Chediak-Higashi
P087	Citrullinemia
P088	Cohen, Sindrome
P089	Colestasi familiare intraepatica progressiva -Tipo I, Tipo II, Tipo III e Tipo IV
P090	Collage tipo 11 Sticker tipo 2, Sindrome Stickler tipo 3, Sindrome Marshall, Sindrome Fibrocondrogenesi Osmed AR Osmed AD

CODICE	PATOLOGIA
P091	Collagene tipo 2 Acondrogenesi tipo 2 Ipocondrogenesi SEDC congenita SEMD Strudwick Displasia di Kniest Displasia spondilo periferica SED con artrosi precoce SED con brevità metatarsale (Displasia Czech) S. di Stickler 1
P092	Collagene tipo 9 Displasia epifisaria multipla (EDM2) Displasia epifisaria multipla (EDM3) Displasia epifisaria multipla (EDM6) Stickler Sindrome AR
P093	Coloboma e anomalie renali
P094	Condrodisplasia metafisaria/Schmidt
P095	Condrodisplasia puntata X-Linked
P096	Contratture congenite letali, Sindrome
P097	Convulsioni benigne infantili/Convulsioni infantili e coreoatetosi parossistica
P098	Corea familiare benigna
P099	Cornelia de Lange, Sindrome
P100	Coroideremia
P101	Costello, Sindrome
P102	Cowden, Sindrome
P103	Craniofrontonasale, Sindrome
P104	Craniosinostosi isolate, Sindromi comuni
P105	Crigler Najjar, Sindrome
P106	Crouzon, Sindrome
P107	Currarino, Sindrome
P108	Cutis Laxa AR Tipo IIA- (ARCL2A)
P109	Danon, Malattia di
P110	Darier, malattia
P111	Deficienza di GLUT1, Sindrome
P112	Deficit ALFA-1 Antitripsina
P113	Deficit coenzima Q10
P114	Deficit Congenito Fattore VII
P115	Deficit Congenito Fattore X
P116	Deficit Congenito Fattore XI
P117	Deficit di Creatina sintesi
P118	Deficit di Creatina Trasporto
P119	Deficit di 17 alfa idrossilasi/17,20 liasi
P120	Deficit di 17 beta Idrossilasi
P121	Deficit di 3-idrossiacil-CoA deidrogenasi a catena lunga, deficit di LCHAD
P122	Deficit di 3-metilglutaconico, aciduria
P123	Deficit di 5 alfa Reduttasi
P124	Deficit di Acil-CoA Deidrogenasi a catena corta (SCAD)
P125	Deficit di Acil-CoA Deidrogenasi a catena lunga (VLCAD)
P126	Deficit di Acil-CoA Deidrogenasi a catena media (MCAD)
P127	Deficit di adenina deaminasi (ADA-SCID)

CODICE	PATOLOGIA
P128	Deficit di Adenina Fosforibosil Transferasi
P129	Deficit di Aminoacilasi di tipo 1
P130	Deficit di Arginasi
P131	Deficit di Biotinidasi
P132	Deficit di carnitina palmitol transferasi
P133	Deficit di citocromo p450 ossidoreduttasi
P134	Deficit di Glucosio 6 fosfato deidrogenasi
P135	Deficit di HMG-CoA Liasi, 3-idrossi-3-metilglutarico aciduria
P136	Deficit di Idrossilasi Amminoacidi aromatici
P137	Deficit di Mevalonato Chinasi (MKD)
P138	Deficit di N-acetilglutammato sintetasi (NAGS)
P139	Deficit di Olocarbossilasi Sintetasi (HLCS)
P140	Deficit di Ornitina Aminotransferasi
P141	Deficit di Ornitina Transcarbamilasi
P142	Deficit di prosaposina SAP A, Malattia di Krabbe
P143	Deficit di prosaposina SAP B, Leucodistrofia Metacromatica
P144	Deficit di prosaposina SAP C, Malattia di Gaucher
P145	Deficit di trasporto Folati
P146	Deficit intellettivo e microcefalie
P147	Deficit isolato Ormone della Crescita
P148	Deficit multiplo di carbossilasi
P149	Deficit prima tappa del ciclo dell'urea
P150	Degenerazione maculare senile
P151	Demenza Frontotemporale
P152	Demenza Frontotemporale con malattia del motoneurone
P153	Dentinogenesi imperfetta
P154	Denys-Drash, Sindrome di
P155	Dermopatia Restrittiva Letale (LRD)
P156	Di George, Sindrome di
P157	Diabete Insipido Centrale
P158	Diabete insipido nefrogenico (NDI) autosom
P159	Diabete insipido nefrogenico (NDI) x-linked
P160	Diabete Mody
P161	Difetti dello sviluppo sessuale (DSS) (46,XX)
P162	Difetti dello sviluppo sessuale (DSS) (46, XY - 46, XX gonadici)
P163	Difetti dello sviluppo sessuale (DSS) (46, XY anomalie nella sintesi o nell'azione degli androgeni)
P164	Difetti dello sviluppo sessuale (DSS) (46, XY gonadici)
P165	Difetti dello sviluppo sessuale (DSS) con ipercheratosi palmoplantare
P166	Discromatosi simmetrica ereditaria 1 (DSH) e Aicardi Goutieres
P167	Displasia craniometafisaria
P168	Displasia Ectodermica
P169	Displasia Ectodermica Anidrotica con immunodeficienza A T-cell (EDA-ID)
P170	Displasia Ectodermica ipoidrotica X-Linked
P171	Displasia Ectodermica ipoidrotica/Clouston, Sindrome (HED2)
P172	Displasia ectodermica, Anchiloblefaron, Palatoschisi
P173	Displasia Epifisaria Multipla
P174	Displasia Metatropica e sindromi associate
P175	Displasia oculodentoossea
P176	Displasia ossea sclerosante
P177	Displasia spondilometafisaria con alterazioni encondromatose (spondiloencondrodisplasia)
P178	Displasia tanatofora

CODICE	PATOLOGIA
P179	Distonia Dopa sensibile da deficit di Septarina Reduttasi
P180	Distonia mioclonica
P181	Distonie (da torsione idiopatica, DOPA sensibile, mioclonica)
P182	Distrofia corneo retinica del cristallino di Bietti
P183	Distrofia dei coni
P184	Distrofia dei coni/bastoncelli
P185	Distrofia facioscapolomerale
P186	Distrofia Miotonica
P187	Distrofia muscolare congenita di Ullrich e Miopatia di Bethlem
P188	Distrofia Muscolare dei Cingoli 2B (LGMD2B) e miopatia di Myoshi
P189	Distrofia Muscolare dei Cingoli
P190	Distrofia Muscolare di Duchenne-Becker
P191	Distrofia Muscolare di Emery Dreifuss
P192	Distrofia oculofaringea
P193	Distrofia retinica ereditaria con fundus albipunctatus
P194	Distrofia vitelliforme dell'adulto/pattern dystrophy
P195	Distrofie corneali
P196	Disturbi della migrazione neuronale
P197	Disturbo del linguaggio/disprassia verbale
P198	Dravet, Sindrome incluso: Epilessia Mioclonica Severa dell'Infanzia (SMEI), Epilessia Generalizzata con Crisi Febrili Plus (GEFS+), Epilessia con Assenze dell'Infanzia
P199	Ehlers-Danlos e Sindromi Marfanoidi (DD di JHS/EDS-HT e sindromi comuni) e varianti rare
P200	Ellis-Van Creveld, sindrome
P201	Emicrania Emiplegica Alternante/ Emiplegia Alternante dell'Infanzia
P202	Emocromatosi Ereditaria
P203	Emofilia A
P204	Emofilia B
P205	Emoglobinopatia Gamma
P206	Encefalomiopatia etilmalonica
P207	Encefalopatia epilettica
P208	Encefalopatia epilettica precoce
P209	Encefalopatia neurogastrointestinale Mitocondriale (MNGIE), Sindrome
P210	Epidermolisi bollosa distrofica
P211	Epidermolisi bollosa giunzionale da deficit di laminina-332
P212	Epidermolisi bollosa semplice basale
P213	Epidermolisi bollosa semplice da deficit di plectina
P214	Epilessia del Lobo Temporale Laterale (ADLTE) Epilessia Parziale con Sintomi Auditivi (ADLTE)
P215	Epilessia Frontale Notturna Autosomica Dominante (ADNFLE)
P216	Epilessia infantile familiare benigna
P217	Epilessia Mioclonica Giovanile (JME)
P218	Epilessia piridossal fosfato-dipendente
P219	Epilessia progressiva mioclonica
P220	Epilessie focali e idiopatiche generalizzate
P221	Eritrocheratodermia variabilis
P222	Esostosi Multiple Ereditarie
P223	Eterotopia Periventricolare X-linked Sindrome Oto-Palato-Digitale Tipo I e II Sindrome di Melnick-Needles Displasia Fronto-Metafisale Eterotopia Periventricolare
P224	Etilmalonico aciduria

CODICE	PATOLOGIA
P225	Fabry, Malattia
P226	Febbre Mediterranea Familiare (FMF)
P227	Fenilchetonuria o iperfenilalaninemia/deficit di fenilalanina idrossilasi
P228	Feocromocitoma e Paraganglioma secernente (sPGL)
P229	Feocromocitoma-paraganglioma ereditario
P230	Fibrosi Cistica
P231	Fibrosi polmonare
P232	Foramina parietalia
P233	Frasier, Sindrome
P234	Fraxe, sindrome
P235	Freeman Sheldon
P236	Galattosemia
P237	Galattosialidosi, Deficit combinato beta Galattosidasi/Neuraminidasi
P238	Gangliosidosi GM1, Deficit beta-galattosidasi
P239	Gaucher, Malattia/Deficit di beta-Glucosidasi
P240	Gilbert, Sindrome
P241	Glaucoma familiare
P242	Glicogenosi
P243	Gorlin, Sindrome
P244	Granulomatosi cronica X-linked
P245	Greenberg, displasia scheletrica
P246	Hailey-Hailey, Malattia
P247	Hajdu Cheney, Sindrome di
P248	Hallervorden-Spatz, Sindrome di
P249	Holt-Oram, Sindrome di
P250	Huntington, Malattia di
P251	IL2RA deficienza
P252	Immunodeficienza combinata grave T-B-Omenn Sindrome di (SCID T-B)
P253	Immunodeficienza combinata severa X-Linked (XSCID)
P254	Immunodeficienza comune variabile (CVID)
P255	Infertilità maschile CATSPER-Relata
P256	Insensibilità agli Androgeni, Sindrome (AIS)
P257	Insensibilità al dolore
P258	Intolleranza Ereditaria al Fruttosio (HFI), deficit di Aldolasi B
P259	Intolleranza ereditaria al lattosio
P260	Iper IgE, Sindrome
P261	Iper IgM, Sindrome
P262	Iperargininemia
P263	Ipercalcemia infantile idiopatica
P264	Ipercolesterolemia AD
P265	Ipercolesterolemia AR
P266	Ipercolesterolemia AR TIPO 3
P267	Ipercolesterolemia Familiare TIPO 2, Deficit di Apolipoproteina B
P268	Ipercolesterolemie Familiari
P269	Iperfenilalaninemia/DHPR
P270	Iperferritinemia-cataratta, Sindrome B291
P271	Iperparatiroidismo familiare isolato
P272	Iperparatiroidismo neonatale severo
P273	Iperplasia Surrenale Congenita (ISC)
P274	Ipertermia Maligna

CODICE	PATOLOGIA
P275	Ipertiroidismo non autoimmune
P276	Ipertrigliceridemie
P277	Ipertrigliceridemie: difetto combinato di Lipasi
P278	Ipoacusia Neurosensoriale non sindromica Mitocondriale
P279	Ipoacusia ereditarie non sindromiche
P280	Ipoalfa Lipoproteinemia/ Malattia di Tangier e Deficienza familiare di HDL
P281	Ipo beta Lipoproteinemia Abetalipoproteinemia (ABL)
P282	Ipo beta Lipoproteinemia familiare (FHBL)
P283	Ipo caliemica, paralisi
P284	Ipo condroplasia
P285	Ipo fosfatemia X-linked
P286	Ipo gonadismo Ipo gonadotropo
P287	Ipo paratiroidismo
P288	Ipo plasia Surrenale congenita associata a Ipo gonadismo Ipo gonadotropo
P289	Ipo tiroidismo Congenito
P290	IRIDA (Iron Refractory Iron Deficiency Anemia-IRIDA) Sindrome
P291	Ittiosi congenite autosomiche recessive
P292	Ittiosi epidermolitica
P293	Ittiosi epidermolitica superficiale
P294	Ittiosi X-linked
P295	Joubert, Sindrome di
P296	Kabuki, sindrome di
P297	Kallmann, Sindrome di
P298	KBG, Sindrome
P299	Kearns-Sayre, Sindrome di
P300	Keutel, sindrome di
P301	KID, Sindrome
P302	Kindler, Sindrome di
P303	Kostmann, Sindrome di
P304	Krabbe, Malattia di
P305	Laron, sindrome di /Insensibilità al GH
P306	Legius, Sindrome di
P307	Leigh, Malattia di
P308	Leopard, Sindrome di
P309	Leri-Weill, Sindrome di /bassa statura non sindromica
P310	Lesch-Nyhan, Sindrome di
P311	Leucodistrofia metacromatica
P312	Leucoencefalopatia e epilessia (deficit di MTHFR)
P313	Liddle, Sindrome di
P314	Li-Fraumeni, Sindrome
P315	Linfoistiocitosi emofagocitica familiare (FHL2)
P316	Linfoproliferativa X-Linked2, Sindrome (XLP2)
P317	Linfoproliferativa Autoimmune Sindrome Tipo 0, 1A, 1A-SM, 1B (ALPS)
P318	Linfoproliferativa X-Linked, Sindrome (XLP)
P319	Lipodistrofia congenita di Berardinelli Seip
P320	Lipodistrofia con displasia mandiboloacrale tipo B
P321	Lissencefalia di Miller-Dieker, da delezione 17p13.3
P322	Lissencefalia isolata Eterotopia a Banda sottocorticale
P323	Lissencefalia polimicrogiria eterotopia

CODICE	PATOLOGIA
P324	Lissencefalia X-linked con Genitali Ambigui Sindrome degli Spasmi Infantili X-linked Sindrome di West Epilessia Mioclonica X-linked con spasticità e Ritardo Mentale
P325	Lowe, Sindrome di
P326	Lynch, Sindrome di
P327	Macrocefalia e Autismo
P328	Maculopatia di Best
P329	Malattia da accumulo degli esteri del colesterolo
P330	Malattia da mutazione del gene MYH9
P331	Malattia da ritenzione dei Chilomicroni
P332	Malattia di Dent 2
P333	Malattia dei gangli basali responsivo alla biotina
P334	Malattia di Pompe, Deficit di Maltasi Acida, Deficit di alfa-glucosidasi
P335	Malattie da β -Ossidazione
P336	Malattia genetica da Disomia uniparentale
P337	Malattia midollare cistica renale
P338	Malattie mitocondriali da deficit di DNA polimerasi gamma
P339	Malonico aciduria, deficit di Malonil-CoA decarbossilasi
P340	Malformazioni cerebrali cavernose (CCM)
P341	Mannosidosi tipo I
P342	Marfan, Sindrome e malattie correlate
P343	McCune-Albright, Sindrome di
P344	Melanoma ereditario Sindrome del nevo displastico
P345	Melanoma ereditario Sindrome del nevo displastico secondo livello
P346	MELAS, Sindrome (miopatia mitocondriale, encefalopatia acidosi lattica ed episodi stroke-like)
P347	Meloestrosi Osteopoichilosi Burschkeollendorf, Sindrome
P348	MERFF, Sindrome (epilessia mioclonica con fibre rosse sfilacciate)
P349	Metilmalonico aciduria
P350	Metilmalonico aciduria con omocistinuria
P351	Metilmalonico aciduria Mut/ deficit di Methylmalonyl CoA mutase (tipo MUT)
P352	Microcefalia (AR)
P353	Microftalmia Anoftalmia
P354	Microftalmia isolata con cataratta 2 (MCOPCT2)
P355	Miller, Sindrome di
P356	Miopatia Central Core
P357	Miopatia centronucleare
P358	Miopatia Desmina Relata
P359	Miopatia di Brody 1
P360	Miopatia di Miyoshi
P361	Miopatia mioclonica
P362	Miopatia Miofibrillare Cryab Relata
P363	Miopatia Miofibrillare da Miotilina
P364	Miopatia Miofibrillare SEP1 Relata
P365	Miopatia ZASP Relata 1
P366	Miopatie congenite
P367	Miotonia congenita di Thomsen/Becker
P368	Morquio, MPSIV, Deficit N-acetil-galattosamina 6-solfatasi, Deficit di Beta Galattosidasi

CODICE	PATOLOGIA
P369	Mowat-Wilson, Sindrome di
P370	Mucopolipidosi
P371	Mucopolisaccaridosi (complementare alle analisi biochimiche per la conferma diagnostica)
P372	Muenke, Sindrome di
P373	Nager, Sindrome di /Disostosi Acrofaciale di tipo I
P374	Nail-Patella, Sindrome di
P375	Nefronoftisi Tipo 1
P376	Nefropatia Giovanile Iperuricemica Tipo 2 (HNFJ2)
P377	Neoplasia endocrina multipla di tipo 1
P378	Neoplasia endocrina multipla di tipo 2 (MEN2A E 2B)
P379	Neoplasia endocrina multipla di tipo 4 (MEN4)
P380	Netherton, Sindrome di
P381	Neurofibromatosi tipo 1
P382	Neurofibromatosi tipo 2
P383	Neuropatia atassia retinite pigmentosa, Sindrome (NARP)
P384	Neuropatia distale motoria
P385	Neuropatia Ottica Ereditaria di Leber
P386	Neuropatie di tipo sensitivo e disautonomico
P387	Neuropatie periferiche
P388	Neutropenia ciclica
P389	Neutropenia congenita
P390	Neutropenia congenita grave
P391	Nicolaidis-Baraitser, Sindrome di /Coffin-Siris, sindrome di
P392	Niemann Pick tipo C, Malattia di
P393	Nijmegen Breakage, Sindrome di
P394	Noonan, Sindrome e sindromi correlate
P395	Oftalmoplegia esterna progressiva (CPEO)
P396	Oftalmoplegia esterna progressiva (CPEO) mitocondriale
P397	Okihiro, sindrome e varianti
P398	Oligo-azoospermia
P399	Oloprosencefalia
P400	Opitz, Sindrome X-Linked
P401	Opitz-Kaveggia e Lujan-Fryns Sindrome di
P402	Osteogenesi imperfecta
P403	Pachionichia congenita
P404	Paget giovanile AR, morbo di
P405	Paget, morbo di
P406	Pancreatite cronica familiare
P407	Panipopituitarismo
P408	Panipopituitarismo e Displasia settoottica
P409	Paraganglioma
P410	Paralisi Ipercaliemica
P411	Paraparesi spastica familiare
P412	Parkinson ereditario, Malattia di
P413	Pendred, Sindrome di
P414	Perrault, Sindrome di
P415	Persistenza ereditaria di emoglobina fetale-beta tal
P416	Pfeiffer, Sindrome di
P417	Piastrinopatie ereditarie
P418	Pitt-Hopkins, Sindrome
P419	Poliendocrinopatia autoimmune tipo 1 (APS1 o APECED)

CODICE	PATOLOGIA
P420	Poliglucosano Adulto BODY
P421	Polimicrogiria Bilaterale Fronto-Parietale
P422	Polimicrogiria Bilaterale Perisilviana
P423	Polineuropatia Cardiopatica Amiloidotica Familiare
P424	Poliposi Adenomatosa Familiare
P425	Porfiria acuta intermittente
P426	Prader-Willi, Sindrome di
P427	Progeria di Hutchinson-Gilford di
P428	Pseudocondroplasia Displasia epifisaria multipla
P429	Pseudodeficienza arilsulfatasi A
P430	Pseudoipoadosteronismo
P431	Pseudoipoparatiroidismo
P432	Pseudoxantoma elastico
P433	Pterigio Multiplo, Sindrome letale
P434	Pubertà Precoce
P435	Rachitismo ipofosfatemico
P436	Rachitismo vitamina D dipendente tipo I e tipo II
P437	RASopatie
P438	Rene policistico AD
P439	Rene policistico AR
P440	Retiniti pigmentose AD
P441	Retiniti pigmentose AR
P442	Retinoblastoma
P443	Retinoschisi X-Linked
P444	Rett, Sindrome e varianti
P445	Ritardo mentale alfa-talassemia X-linked e autosomico
P446	Rothmund-Thomson Sindrome, Baller-Gerold Siyndrome, Rapalino Sindrome
P447	Rubinstein Taybi, sindrome di
P448	Saethre-Chozen, Sindrome Scafoencefalia
P449	Schopf-Schulz-Passarge, Sindrome Agenesia dentaria
P450	Schwannomatosi (neurofibroatosi tipo 3)
P451	Sclerosi Laterale Amiotrofica
P452	Sclerosi laterale amiotrofica giovanile
P453	Sclerosi Tuberosa
P454	Senior-Loken, Sindrome di
P455	Sialidosi
P456	Silver Russel, Sindrome di
P457	Simpson-Golabi-Behmel, Sindrome di
P458	Sindrome associata a mutazioni del Recettore 1A del TNF-alfa (TRAPS)
P459	Sindrome branchio-oto-renale (BOR)
P460	Sindrome da eccesso/deficienza di Aromatasi
P461	Sindrome da esfoliazione acrale (acral peeling skinsyndrome)
P462	Sindrome da persistenza dotti di Muller (PMDS)
P463	Sindrome QT-lungo familiare
P464	Sjögren-Larsson, Sindrome di
P465	Smith Lemli Opitz, Sindrome di
P466	Smith Magenis, Sindrome (non deleto)
P467	Sordità non sindromica
P468	Sotos, Sindrome di

CODICE	PATOLOGIA
P469	Stargardt, Malattia di
P470	Stuve Wiedemann (LIFR), Sindrome di
P471	Swyer, Sindrome/ Pseudoermafroditismi maschili/ Sex reversal (SRY)
P472	Talassemia alfa
P473	Talassemia beta
P474	Talassemia gamma
P475	Talassemie ed Emoglobinopatie gamma
P476	Tirosinemia tipo I
P477	Townes Brokes, Sindrome e varianti
P478	Treacher Collins, Sindrome di
P479	Trigonocefalia
P480	Trombocitopenia amegacariocitica congenita (CAMT)
P481	Trombocitopenia ereditaria da anomalie di numero delle piastrine
P482	Trombocitopenia GATA X-Linked
P483	Trombofilie
P484	Turner, sindrome di
P485	Usher, Sindrome di
P486	Van der Woude, Sindrome di
P487	Vitreopatie ereditarie
P488	Von Hippel Lindau, Sindrome di
P489	Waardenburg tipo II, Sindrome di
P490	Weaver, Sindrome di
P491	Whim Sindrome di (Warts, Hypogammaglobulinemia, infections, Mielokathesis)
P492	Wilms, Tumore di
P493	Wilson, Malattia di
P494	Wolfram, Sindrome di
P495	X Fragile/FXTAS/POF
P496	Xantomatosi Cerebro Tendinea (CTX)

ALLEGATO 2 - GENETICA COLONNA "B": CITOGENETICA

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

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

ALLEGATO 2 - GENETICA COLONNA"C" : ONCOEMATOLOGIA

Patologie e condizioni oncoematologiche per le quali l'indagine genetica e/o citogenetica è indicata per confermare la diagnosi e/o definire la prognosi, a seguito di indagini (biochimiche, ematologiche, morfologiche) e su prescrizione specialistica

CODICE	PATOLOGIA/CONDIZIONE	GENI DI RIFERIMENTO/REGIONE CROMOSOMICA DA INDAGARE
E001	Eritrocitosi	JAK2, JAK2V617F, EPO-R, LNK, VHL
E002	Iper eosinofilia	FIP1L1/PDGFR A, cKIT D816V, PDGFR B, JAK2V617F
E003	Leucemia mieloide acuta	PML-RAR-alpha, NPM1, RUNX1-RUNX1T1, CBFbeta-MYH11, FLT-3 ITD, BCR-ABL, MLL-AF1, MLL-AF4, MLL-AF6, MLL-AF9, MLL-AF10, DEK-CAN, CBFA2T3-GLIS2, OTT-MAL, MOZ-CBP, cKIT.
E004	Linfoma/leucemia cell beta: traslocazioni IGH/BCL1; IGH/BCL2	IgH/BCL1, gene IgH/BCL2
E005	Leucemia linfatica cronica: Ipermutazione somatica IgHV	IGHV, TP53, ATM
E006	Mastocitosi	cKIT D816V, JAK2V617F
E007	Mielodisplasie (inclusa la leucemia mielomonocitica giovanile)	TP53, ASXL1, EZH2, TET2, SF3B1, SRSF2, ETV6, SETBP1, IDH2, DNMT3A, U2AF1, RUNX1, 5q-, PTPN-11, CBL, K-RAS, N-RAS, GATA2
E008	Mielofibrosi	JAK2V617F, JMPL, ASXL1, EZH2, IDH1 / IDH2, SRSF2, CALR
E009	Piastrinopenie familiari	GATA-1 (ESONI 2,3,4,5,6), c-Mpl, RBM8A, HOXA-11, MYH9, WAS, DEB test
E010	Policitemia vera	JAK2V617F, LNK, CALR
E011	Trombocitemia essenziale	JAK2V617F, clonalita'-HUMARA, CALR
E012	Leucemia linfoblastica acuta	BCR-ABL, MLL-AF4, TEL-AML1, E2A-PBX1, IKZF1, SIL-TAL, clonalità TCR, riarrangiamento gene IgH
E013	Altre sindromi mieloproliferative (MPN)	CALR, JAK2, JAK2V617F
E014	Linfomi non-Hodgkin	IGH, ALK, C-MYC, BL2, BL6
E015	Leucemia linfatica cronica	IGHV, TP53, ATM
E016	Leucemia mieloide cronica	BCR-ABL
E017	Mieloma multiplo e gammopatie monoclonali	13q14, 17q13, IGH, t (4;14), t(6;14), t(8;14), t(11;14), t (16;14), t (14;20), TP53, 13q14, 1p/1q

ALLEGATO 2 - GENETICA COLONNA "D": IMMUNOGENETICA

Patologie e condizioni per le quali è appropriata l'esecuzione di prestazioni di Immunogenetica, a seguito di indagini (biochimiche, ematologiche, morfologiche) e valutazioni specialistiche, su prescrizione specialistica

CODICE	PATOLOGIA/CONDIZIONE	GENE DI RIFERIMENTO DA INDAGARE	CONDIZIONI DI EROGABILITA'
F001	Artrite Giovanile	B27	
F002	Artrite in corso di malattie croniche intestinali	B27	
F003	Artrite psoriasica	B27	
F004	Artrite reattiva	B27	
F005	Artrite Reumatoide	HLA-DRB1	Per l'accertamento della natura genetica della patologia nel soggetto affetto; eseguibile anche nei familiari di I grado
F006	Behcet, Malattia di	HLA-B51 e HLA-B27	
F007	Corioretinopatia tipo Birdshot	HLA-A29	
F008	Diabete Mellito Tipo 1	HLA-DRB1 e HLA-DQA1 e HLA-DQB1	Per l'accertamento della natura genetica della patologia nel soggetto affetto; eseguibile anche nei familiari di I grado
F009	Malattia Celiachia	HLA-DQA1 e HLA-DQB1	Previa visita specialistica in caso di elevato sospetto clinico con indagini sierologiche di I livello non dirimenti; eseguibile anche nei familiari di I grado di affetto
F010	Narcolessia	HLA-DQB1*06.02	
F011	Reiter, Sindrome di	B27	
F012	Sacroileite	B27	
F013	Sclerosi multipla	HLA-DRB1	Per l'accertamento della natura genetica della patologia nel soggetto affetto; eseguibile anche nei familiari di I grado
F014	Spondilite Anchilosante	HLA-B27	
F015	Uveite	B27	

ALLEGATO 2 - COLONNA "E": ANATOMIA PATOLOGICA

Patologie e condizioni per le quali è appropriata l'esecuzione di prestazioni di Genetica Molecolare su materiale biotipico a seguito di indagini (istologiche e morfologiche) e valutazioni specialistiche, su prescrizione specialistica

CODICE	PATOLOGIA/CONDIZIONE	GENE DI RIFERIMENTO DA INDAGARE	CONDIZIONI DI EROGABILITA'
G001	Carcinoma polmonare non a piccole cellule	Stato mutazionale geni EGFR e K-RAS; Riarrangiamento ALK/ROS1	Carcinoma polmonare non a piccole cellule avanzato suscettibile di trattamento con inibitori di EGFR/ALK/ROS1
G002	Carcinoma del colon retto	Stato mutazionale geni K-RAS, N-RAS, BRAF; Instabilità Microsatellitare	Carcinoma del colon-retto in pazienti con malattia metastatica suscettibile di trattamento con anticorpi monoclonali anti EGFR; Instabilità microsatellitare in pazienti clinicamente selezionati in II stadio e pazienti > 75 aa in III stadio
G003	Melanoma maligno	Stato mutazionale gene BRAF	Melanoma metastatico suscettibile di trattamento con farmaci anti BRAF.
G004	Tumori a origine dalle cellule follicolari della Tiroide	Stato mutazionale geni BRAF, famiglia RAS	Sospetto diagnostico di: vedi Patologia/Condizione
G005	Tumori stromali gastrointestinali (GIST)	Stato mutazionale geni CKIT, PDGFRA	GIST - Tumori stromali gastrointestinali suscettibili di trattamento con inibitori di CKIT
G006	Carcinoma mammario	Stato gene HER2-neu	Carcinoma della mammella avanzato suscettibile di trattamento con farmaci anti-HER2
G007	Carcinoma gastrico	Stato gene HER2-neu	Carcinoma gastrico avanzato suscettibile di trattamento con farmaci anti-HER2
G008	Tumori del sistema nervoso centrale (SNC)	Metilazione promotore gene MGMT; Stato mutazione dei geni IDH1-2; Codelezione 1p/19q	Tumori del SNC
G009	Carcinoma midollare della Tiroide	Stato mutazionale gene RET	Carcinoma midollare della tiroide
G010	Neuroblastoma	Amplificazione gene N-MYC	Neuroblastoma
G011	Carcinoma della cervice uterina Tumori di testa e collo Linfomi	Ricerca virus oncogeni	Sospetto diagnostico di: vedi Patologia/Condizione
G012	Tumori PNET, Condrosarcoma mixoide, DRCT, Istiocitoma fibroso angiomatoide	Riarrangiamento EWSR1	Sospetto diagnostico di: vedi Patologia/Condizione
G013	Liposarcoma mixoide/cellule rotonde	Riarrangiamento gene DDIT3	Sospetto diagnostico di: vedi Patologia/Condizione
G014	Rabdomiosarcoma alveolare	Riarrangiamento gene FOXO1	Sospetto diagnostico di: vedi Patologia/Condizione
G015	Liposarcoma, Osteosarcoma	Amplificazione gene MDM2	Sospetto diagnostico di: vedi Patologia/Condizione
G016	Sarcoma sinoviale	Traslocazione X:18	Sospetto diagnostico di: vedi Patologia/Condizione
G017	Sarcoma fibromixoide di basso grado	Traslocazione 7:16	Sospetto diagnostico di: vedi Patologia/Condizione
G018	Sarcoma alveolare parti molli Fibrosarcoma congenito,	Traslocazione der(17)t(X:17)	Sospetto diagnostico di: vedi Patologia/Condizione
G019	Nefroma mesoblastico congenito, Carcinoma secretorio della mammella	Traslocazione t(12:15)	Sospetto diagnostico di: vedi Patologia/Condizione
G020	Linfoma mantellare Linfoma marginale splenico Tumori plasmacellulari	Traslocazione (11;14)	Sospetto diagnostico di: vedi Patologia/Condizione
G021	Linfoma splenico Linfomi SNC a grandi cellule B	Traslocazione (9;14)	Sospetto diagnostico di: vedi Patologia/Condizione
G022	Linfomi MALT extralinfonodali	Traslocazione t(11;18), t(1;14), t(3;14)	Sospetto diagnostico di: vedi Patologia/Condizione
G023	Linfoma mantellare	Traslocazione t (2;12)	Sospetto diagnostico di: vedi Patologia/Condizione
G024	Linfoma follicolare	Traslocazione t (14;18)	Sospetto diagnostico di: vedi Patologia/Condizione
G025	Linfomi ALK Linfomi B a grandi cellule diffusi	Traslocazione (2;17)	Sospetto diagnostico di: vedi Patologia/Condizione

CODICE	PATOLOGIA/CONDIZIONE	GENE DI RIFERIMENTO DA INDAGARE	CONDIZIONI DI EROGABILITA'
G026	Linfoma di Burkitt Linfoma Diffuso a Grandi Cellule	Traslocazione (8;14), (2;8), (8;22), (8;9), (3;8)	Sospetto diagnostico di: vedi Patologia/Condizione
G027	Linfomi anaplastici a grandi cellule	Traslocazione (2;5), (1;2)	Sospetto diagnostico di: vedi Patologia/Condizione
G028	Linfomi	Riarrangiamento geni delle immunoglobuline	Sospetto diagnostico di: vedi Patologia/Condizione
G029	Linfomi	Riarrangiamento del recettore delle cellule T (TCR)	Sospetto diagnostico di: vedi Patologia/Condizione
G030	Linfoma Diffuso a Grandi Cellule	FISH Bcl6	Sospetto diagnostico di: vedi Patologia/Condizione

CRITERI PER LA DEFINIZIONE DELLE CONDIZIONI DI EROGABILITÀ DELLE PRESTAZIONI ODONTOIATRICHE

1. Premessa

La normativa nazionale in materia di assistenza odontoiatrica è costituita principalmente dal decreto legislativo n. 502/1992 e succ.mod. che definisce i criteri per la determinazione dei livelli essenziali di assistenza (LEA) e disciplina il funzionamento dei Fondi integrativi del SSN, e dal decreto del Presidente del Consiglio dei ministri 29 novembre 2001 «Definizione dei livelli essenziali di assistenza». Tali disposizioni nazionali prevedono che l'assistenza odontoiatrica a carico del SSN sia limitata a:

- a) programmi di tutela della salute odontoiatrica nell'età evolutiva;
- b) assistenza odontoiatrica e protesica a determinate categorie di soggetti in condizioni di particolare vulnerabilità.

2. Programmi di tutela della salute odontoiatrica in età evolutiva (0-14 anni)

Premesso che la prevenzione attiva anche in tema di salute odontoiatrica ricade nella assistenza sanitaria collettiva, la prevenzione in campo odontoiatrico richiede anzitutto specifici programmi a favore della popolazione in età evolutiva. La disamina degli interventi già posti in essere a livello regionale, fanno ritenere efficace prevedere per i soggetti interessati (0-14 anni) l'attivazione di programmi che prevedano:

- a) il monitoraggio della carie e delle malocclusioni;
- b) il trattamento della patologia cariosa;
- c) la correzione delle patologie ortognatodontiche a maggior rischio (gradi 4° e 5° dell'indice IOTN (1)).

Detti interventi, tramite l'offerta attiva da parte del SSN, dovranno consentire di giungere alla diagnosi precoce delle patologie, con particolare attenzione ai bambini provenienti da contesti socio-economici problematici, segnalati come soggetti che presentano maggiori problemi di accesso alle cure necessarie (vedi di seguito vulnerabilità sociale).

Destinatari delle prestazioni: i cittadini in età evolutiva (0-14 anni).

Prestazioni (le specifiche prestazioni erogabili sono quelle, riportate nell'allegato 1, cui è associata la condizione di erogabilità «0-14 anni»):

- a) visita odontoiatrica: a tutti i soggetti in età evolutiva, (nella visita sono comprese la radiografia endorale e l'eventuale rimozione di corpo estraneo)
- b) altre prestazioni riguardanti: estrazioni, chirurgia parodontale, chirurgia orale ricostruttiva, ablazione del tartaro, incappucciamento indiretto della polpa, trattamenti ortodontici limitatamente ai minori con patologie ortognatodontiche a maggior rischio (grado 5° dell'indice IOTN) che versano in condizioni di vulnerabilità sanitaria e/o sociale, ecc.

3. Assistenza odontoiatrica e protesica a determinate categorie di soggetti in condizioni di particolare vulnerabilità.

Considerato che il decreto del Presidente del Consiglio dei ministri 29 novembre 2001 fa generico riferimento a «condizioni di vulnerabilità», occorre individuare le condizioni cliniche per le quali è necessario effettuare le cure odontoiatriche ed anche le condizioni socio-economiche che di fatto impediscono l'accesso alle cure odontoiatriche nelle strutture private.

Possono pertanto essere individuate due distinte tipologie di vulnerabilità:

Vulnerabilità sanitaria: condizioni di tipo sanitario che rendono indispensabili o necessarie le cure odontoiatriche;

Vulnerabilità sociale: condizioni di svantaggio sociale ed economico (correlate di norma al basso reddito e/o a condizioni di marginalità e/o esclusione sociale) che impediscono l'accesso alle cure odontoiatriche a pagamento per gli elevati costi presenti nelle strutture private.

La Vulnerabilità Sanitaria

Per definire le condizioni di vulnerabilità sanitaria, vale a dire le malattie o le condizioni per le quali sono necessarie cure odontoiatriche, possono essere adottati due differenti criteri:

il primo criterio (criterio «ascendente») prende in considerazione le malattie e le condizioni alle quali sono frequentemente o sempre associate complicanze di natura odontoiatrica (ad esempio: labiopalatoschisi e altre malformazioni congenite, alcune malattie rare, tossicodipendenza, ecc.)

il secondo criterio (criterio «discendente») prende in considerazione le malattie e le condizioni nelle quali le condizioni di salute potrebbero risultare aggravate o pregiudicate da patologie odontoiatriche concomitanti.

Le discipline regionali intervenute su questa materia associano, in genere, entrambi i criteri, identificando platee più o meno ampie di destinatari.

Ciò premesso, la vulnerabilità sanitaria deve essere riconosciuta almeno ai cittadini affetti da gravi patologie, le cui condizioni di salute possano essere gravemente pregiudicate da una patologia odontoiatrica concomitante (criterio «discendente»), al punto che il mancato accesso alle cure odontoiatriche possa mettere a repentaglio la prognosi «quoad vitam» del soggetto.

Destinatari: in tale ottica, sono individuabili almeno le seguenti condizioni:

1. pazienti in attesa di trapianto e post-trapianto (escluso trapianto di cornea);
2. pazienti con stati di immunodeficienza grave;
3. pazienti con cardiopatie congenite cianogene;
4. pazienti con patologie oncologiche ed ematologiche in età evolutiva e adulta in trattamento con radioterapia o chemioterapia o comunque a rischio di severe complicanze infettive;
5. pazienti con emofilia grave o altre gravi patologie dell'emocoagulazione congenite, acquisite o iatrogene.

(1) L'Indice di Necessità di Trattamento Ortodontico (IOTN), ideato per stadiare la necessità di un trattamento ortodontico in funzione della presenza o meno di alterazioni nella disposizione dentale, associate o meno ad alterazioni funzionali. È raccomandato dalla British Orthodontic Society (come strumento per discriminare l'erogabilità e la priorità di trattamento ortodontico che avvenga con onere a carico del NHS), e prevede 5 classi di gravità: grado 1 – nessuna necessità di trattamento; grado 2 – insufficiente necessità di trattamento; grado 3 – casi border line; gradi 4/5 – necessità di trattamento

I soggetti affetti da altre patologie o condizioni alle quali sono frequentemente o sempre associate complicanze di natura odontoiatrica (criterio «ascendente»), potranno accedere alle cure odontoiatriche solo se la condizione patologica stessa risulta associata ad una concomitante condizione di vulnerabilità sociale.

Occorrerà comunque definire più in dettaglio, le caratteristiche e gli attributi che identificano la patologia stessa ed il periodo di concessione del beneficio (es. durata dell'assistenza post-trapianto). Inoltre, occorrerà definire in modo puntuale le modalità ed i percorsi attraverso i quali tali soggetti possano essere individuati.

Prestazioni (le specifiche prestazioni erogabili sono quelle riportate nell'allegato 1, cui è associata la condizione di erogabilità «vulnerabilità sanitaria»)

Date le premesse e la gravità delle patologie stesse, ai soggetti così definiti in condizioni di vulnerabilità sanitaria, devono essere garantite tutte le prestazioni odontoiatriche incluse nel nomenclatore dell'assistenza specialistica ambulatoriale, con l'esclusione dei manufatti protesici e degli interventi di tipo estetico.

La Vulnerabilità Sociale

Può essere definita come quella condizione di svantaggio sociale ed economico, correlata di norma a condizioni di marginalità e/o esclusione sociale, che impedisce di fatto l'accesso alle cure odontoiatriche oltre che per una scarsa sensibilità ai problemi di prevenzione e cura, anche e soprattutto per gli elevati costi da sostenere presso le strutture odontoiatriche private.

In particolare, l'elevato costo delle cure presso gli erogatori privati, unica alternativa oggi per la grande maggioranza della popolazione, è motivo di ridotto accesso alle cure stesse soprattutto per le famiglie a reddito medio/basso; ciò, di fatto, limita l'accesso alle cure odontoiatriche di ampie fasce di popolazione o impone elevati sacrifici economici qualora siano indispensabili determinati interventi.

Pertanto, tra le condizioni di vulnerabilità sociale si possono individuare tre distinte situazioni nelle quali l'accesso alle cure è ostacolato o impedito:

- a) situazioni di esclusione sociale (indigenza)
- b) situazioni di povertà
- c) situazioni di reddito medio/basso

Destinatari

È demandata alle Regioni ed alle Province autonome la scelta degli strumenti atti a valutare la condizione socio-economica (ad esempio indicatore ISEE o altri) e dei criteri per selezionare le fasce di popolazione in condizione di vulnerabilità sociale da individuare come destinatarie delle specifiche prestazioni odontoiatriche indicate nel nomenclatore.

Analogamente, può essere demandata alle Regioni l'adozione di criteri più articolati (ad esempio, la previsione di determinate condizioni socioeconomiche per i soggetti affetti da patologie – croniche o rare - non incluse tra quelle che determinano la «vulnerabilità sanitaria», ovvero per altre categorie socialmente protette), in considerazione delle specifiche caratteristiche demografiche e socio-economiche della popolazione interessata e delle risorse da destinare a questo settore.

L'indicatore socio-economico potrebbe essere utilizzato, inoltre, per identificare «clusters» di soggetti in condizioni di vulnerabilità sociale e socio-sanitaria cui garantire alcune prestazioni gratuite ed altre erogabili con una compartecipazione crescente in funzione del reddito.

Prestazioni (le specifiche prestazioni erogabili sono quelle riportate nell'allegato 1, cui è associata la condizione di erogabilità «vulnerabilità sociale»)

Stanti le considerazioni precedentemente esposte circa l'impiego di risorse e la platea dei destinatari, a tutti i soggetti riconosciuti in condizioni di vulnerabilità sociale devono essere almeno garantite:

1. visita odontoiatrica
2. estrazioni dentarie
3. otturazioni e terapie canalari
4. ablazione del tartaro
5. applicazione di protesi rimovibili (escluso il manufatto protesico)
6. applicazione di apparecchi ortodontici ai soggetti 0-14 anni con indice IOTN = 4° o 5° (escluso il costo del manufatto)
7. apicificazione ai soggetti 0-14 anni

4. La popolazione generale.

A tutti i cittadini, inclusi quelli che non rientrano nella categorie di protezione indicate (tutela età evolutiva e condizioni di vulnerabilità), devono essere comunque garantite le prestazioni riportate nell'allegato 1, cui è associata la condizione di erogabilità «popolazione generale» e, in particolare, le seguenti:

1. visita odontoiatrica: anche al fine della diagnosi precoce di patologie neoplastiche del cavo orale;

2. trattamento immediato delle urgenze odontostomatologiche (con accesso diretto): per il trattamento delle infezioni acute, emorragie, dolore acuto, (compresa pulpotomia, molaggio di irregolarità smalto-dentinali conseguente a frattura).