



Modulo di Unità Operativa	MU 301555 802 Rev. 2 del 06/05/2025 Pagina 1 di 6
DAI Patologia e Diagnostica --- UOC Laboratorio Analisi	
Prontuario esami Genetica e Biologia Molecolare	

Esame (Patologia Molecolare)	Sede	Materiale	Campione- Volume-	Istruzioni per l'esame/note	Eme	Urg	Rout	Tel	GG ref	Codice
Screening Neonatale per Fibrosi cistica: Tripsinogeno immunoreattivo (IRT)	BT	Gocce di sangue adsorbite su carta assorbente speciale	3 gocce di sangue adsorbite su carta assorbente speciale	Gli operatori dei punti nascita degli ospedali del Veneto, Trentino e Alto Adige compilano parte cartacea del cartoncino ed eseguono prelievo dal tallone del neonato a 36-48 ore dalla nascita. Nota: questo esame è il test biochimico propedeutico, eseguito in tutti i neonati	No	No	Si	2364	25-30 dalla nascita	--
Screening Neonatale per Fibrosi cistica: Tripsinogeno immunoreattivo (IRT) per retesting	BT	Gocce di sangue adsorbite su carta assorbente speciale	3 gocce di sangue adsorbite su carta assorbente speciale	Su richiesta del Centro Fibrosi Cistica di Verona, gli operatori dei diversi punti nascita eseguono prelievo dal tallone del neonato, entro 40 giorni di vita.	No	No	Si	2364	10	--
Analisi di mutazioni del gene della Fibrosi Cistica (CFTR)	BT	Sangue periferico	Viola grande 6 ml	Previa consulenza genetica, firma consenso informato e invio modulo di richiesta	No	Previo accordo (refertazione 5 gg)	Si	2364	30	PM2
Analisi di mutazioni del gene della Fibrosi Cistica (CFTR)	BT	Villi coriali	Villi coriali in terreno coltura	Previa consulenza genetica, firma consenso informato e invio modulo di richiesta	No	Previo accordo	No	2364	5	PM2



Esame (Patologia Molecolare)	Sede	Materiale	Campione- Volume-	Istruzioni per l'esame/note	Eme	Urg	Rout	Tel	GG ref	Codice
Analisi di mutazioni del gene della Fibrosi Cistica (CFTR)	BT	Gocce di sangue adsorbite su carta assorbente speciale	2- 3 gocce di sangue adsorbite su carta assorbente speciale	Campioni positivi al test biochimico per screening neonatale della fibrosi cistica	No	No	Si	2364	25-30 dalla nascita	PM1
Analisi di mutazioni del gene della Fibrosi Cistica (CFTR), II livello	BT	Sangue periferico	Viola grande 6 ml	Previa consulenza genetica, firma consenso informato e invio modulo di richiesta	No	Previo accordo (refertazione 20 gg)	Si	2364	60	P0333 28x10
Analisi di mutazioni del gene della Sindrome di Shwachman – Diamond (SBDS), sequenziamento intero gene	BT	Sangue periferico	Viola grande 6 ml	Previa consulenza genetica, firma consenso informato e invio modulo di richiesta	No	Previo accordo (refertazione 15 gg)	Si	2364	30	PM3



Esame (Oncoematologia)	Sede	Materiale	Campione- Volume	Istruzioni per l'esame/note	Eme	Urg	Rout	Tel	GG ref	Codice
Biol Mol BCR/ABL qualitativa	BR	Sangue periferico - Midollo (Biol Mol)	Viola grande 6 ml	Compilare modulo: Richiesta esami di Biologia Molecolare (MU/BR/GB 216) (scaricabile dal portale)	No	No	Si	4266-6664-4418	25	1440
Biol Mol BCR/ABL quantitativa	BR	Sangue periferico - Midollo (Biol Mol)	Viola grande 6 ml	Compilare modulo: Richiesta esami di Biologia Molecolare (MU/BR/GB 216) (scaricabile dal portale)	No	No	Si	4266-6664-4418	25	14402
Biol Mol PML/RARalfa qualitativo e quantitativo	BR	Sangue periferico - Midollo (Biol Mol)	Viola grande 6 ml	Compilare modulo: Richiesta esami di Biologia Molecolare (MU/BR/GB 216) (scaricabile dal portale)	No	No	Si	4266-6664-4418	30	14403
Biol Mol V617F/JAK2	BR	Sangue periferico - Midollo (Biol Mol)	Viola grande 6 ml	Compilare modulo: Richiesta esami di Biologia Molecolare (MU/BR/GB 216) (scaricabile dal portale)	No	No	Si	4266-6664-4418	30	14400
Biol Mol TEST MULTIPLO PER LEUCEMIE ACUTE	BR	Sangue periferico - Midollo (Biol Mol)	Viola grande 6 ml	PREVIO ACCORDO, Compilare modulo: Richiesta esami di Biologia Molecolare (MU/BR/GB 216) (scaricabile dal portale)	No	No	Accordo	6664-4266-4418	30	1445
Biol Mol CALR	BR	Sangue periferico - Midollo (Biol Mol)	Viola grande 6 ml	Compilare modulo: Richiesta esami di Biologia Molecolare (MU/BR/GB 216) (scaricabile dal portale)	No	No	Si	4266-6664-4418	40	144000
Biol Mol W515K-L/MPL	BR	Sangue periferico - Midollo (Biol Mol)	Viola grande 6 ml	Compilare modulo: Richiesta esami di Biologia Molecolare (MU/BR/GB 216) (scaricabile dal portale)	No	No	Si	4266-6664-4418	50	144MPL
Biol mol D816/c-KIT	BR	Sangue periferico - Midollo (Biol Mol)	Viola grande 6 ml	Compilare modulo: Richiesta esami di Biologia Molecolare (MU/BR/GB 216) (scaricabile dal portale)	No	No	Si	4266-6664-4418	40	14444
Biol mol CLONALITA' IGH	BR	Sangue periferico - Midollo (Biol Mol)	Viola grande 6 ml	Compilare modulo: Richiesta esami di Biologia Molecolare (MU/BR/GB 216) (scaricabile dal portale)	No	No	Si	4266-6664-4418	40	1447
Biol mol CLONALITA' TCRbeta/gamma	BR	Sangue periferico - Midollo (Biol Mol)	Viola grande 6 ml	Compilare modulo: Richiesta esami di Biologia Molecolare (MU/BR/GB 216) (scaricabile dal portale)	No	No	Si	4266-6664-4418	40	14470
Biol mol BCL1/IGH	BR	Sangue periferico - Midollo (Biol Mol)	Viola grande 6 ml	Compilare modulo: Richiesta esami di Biologia Molecolare (MU/BR/GB 216) (scaricabile dal portale)	No	No	Si	4266-6664-4418	40	14471
Biol mol BCL2/IGH	BR	Sangue periferico - Midollo (Biol Mol)	Viola grande 6 ml	Compilare modulo: Richiesta esami di Biologia Molecolare (MU/BR/GB 216) (scaricabile dal portale)	No	No	Si	4266-6664-4418	40	14472



Esame (Farmacogenomica)	Sede	Materiale	Campione-Volume	Istruzioni per l'esame/note	Eme	Urg	Rout	Tel	GG ref	Codice
Biol Mol polimorfismi UGT1A1 (Gilbert)	BR	Sangue periferico	Viola grande 6 ml		No	No	Si	6664-8532-4418	30	144UGT
Biol Mol polimorfismi DPYD	BR	Sangue periferico	Viola grande 6 ml		No	No	Si	6664-8532-4418	30	144DPYD

Esame (Malattie ereditarie)	Sede	Materiale	Campione-Volume	Istruzioni per l'esame/note	Eme	Urg	Rout	Tel	GG ref	Codice
Biol Mol mutazioni HFE (Emocromatosi)	BR	Sangue periferico	Viola grande 6 ml	Previa firma del consenso informato. Modulo consenso per test genetici (MU/BR/GB 001) (scaricabile dal portale)	No	No	Si	4512 consulenza, 4266-6664-4418	35	14411
Biol Mol mutazioni FMR1 (X-fragile, FX-POF, FX-TAS)	BR	Sangue periferico	Viola grande 6 ml	Previa consulenza genetica (per esterni) e firma consenso informato: Modulo consenso per test genetici (MU/BR/GB 001) (scaricabile dal portale)	No	No	Si	4512 consulenza, 4266-6664-4418	35	1442
Biol Mol metilazione FMR1	BR	Sangue periferico	Viola grande 6 ml	Previa consulenza genetica (per esterni) e firma consenso informato: Modulo consenso per test genetici (MU/BR/GB 001) (scaricabile dal portale)	No	No	Si	4512 consulenza, 4266-6664-4418	65	14422
Biol Mol mutazioni beta-globina (beta-talassemia)	BR	Sangue periferico	Viola grande 6 ml	Previa consulenza genetica (per esterni) e firma consenso informato: Modulo consenso per test genetici (MU/BR/GB 001) (scaricabile dal portale)	No	No	Si	4512 consulenza, 4266-6664-4418	65	1443
Biol Mol mutazioni alfa-globina (alfa-talassemia)	BR	Sangue periferico	Viola grande 6 ml	Previa consulenza genetica (per esterni) e firma consenso informato: Modulo consenso per test genetici (MU/BR/GB 001) (scaricabile dal portale)	No	No	Si	4512 consulenza, 4266-6664-4418	65	14431
Biol Mol microdelezioni Y-AZF	BR	Sangue periferico	Viola grande 6 ml	Previa consulenza genetica (per esterni) e firma consenso informato: Modulo consenso per test genetici (MU/BR/GB 001) (scaricabile dal portale)	No	No	Si	4512 consulenza, 4266-6664-4418	35	1446



Esame (Citogenetica)	Sede	Materiale	Campione-Volume	Istruzioni per l'esame/note	Eme	Urg	Rout	Tel	GG ref	Codice
CARIOTIPO DA MATERIALE ABORTIVO	BR	Villi coriali, cute fetale, sangue del funicolo	Contenitore sterile con terreno di conservazione fornito dal laboratorio per villi e cute, Na - Eparina Lab GENETICA 3 mL per sangue	Gradita telefonata, campione prelevato sterilmente in contenitore con terreno di conservazione fornito dal laboratorio. Compilare i moduli: Richiesta analisi cromosomiche su materiale abortivo e Modulo consenso per test genetici (scaricabili dal portale).	No	No	Accordo	4512 o 6420	45	1450
CARIOTIPO DA SANGUE PERIFERICO NON STIMOLATO (patologie oncoematologiche)	BR	Sangue Periferico	Na - Eparina Lab GENETICA 3 mL	Accesso libero lun-gio, previo accordo venerdì. Compilare modulo: Richiesta esami citogenetici in oncoematologia (scaricabile dal portale).	No	No	Accordo	4512 o 6420	30	1435
CARIOTIPO DA LIQUIDO AMNIOTICO	BR	Liquido Amniotico	Cont. Falcon Lab GENETICA 15 mL	Prenotazione obbligatoria previa consulenza genetica prenatale	No	No	Accordo	4512 o 6420	21	1460
CARIOTIPO DA MIDOLLO	BR	Midollo	Na - Eparina Lab GENETICA 3 mL	Accesso libero lun-gio, previo accordo venerdì. Compilare modulo: Richiesta esami citogenetici in oncoematologia (scaricabile dal portale).	No	No	Accordo	4512 o 6420	30, 10 in esordio leucemia	1430
CARIOTIPO DA SANGUE PERIFERICO (costituzionale)	BR	Sangue Periferico	Na - Eparina Lab GENETICA 3 mL	Prenotazione obbligatoria. Compilare moduli: Modulo consenso per test genetici e Richiesta esami citogenetici per patologie costituzionali (scaricabili dal portale).	No	No	Accordo	4512 o 6420	28	1420



Esame (Citogenetica)	Sede	Materiale	Campione-Volume	Istruzioni per l'esame/note	Eme	Urg	Rout	Tel	GG ref	Codice
FISH nella Leucemia Linfatica Cronica (CLL)	BR	Sangue Periferico	Na - Eparina Lab GENETICA 3 mL	Accesso libero da lun a mer. Compilare modulo: Richiesta esami citogenetici in oncoematologia (scaricabile dal portale).	No	No	Accordo	4512 o 6420	45	1455
FISH per Mieloma Multiplo (MM)	BR	Midollo	Na - Eparina Lab GENETICA 3 mL	Prenotazione obbligatoria. Compilare modulo: Richiesta esami citogenetici in oncoematologia (scaricabile dal portale).	No	No	Accordo	4512 o 6420	45	1477
FISH XY	BR	Midollo	Na - Eparina Lab GENETICA 3 mL	Accesso libero lun-gio, previo accordo venerdì. Compilare modulo: Richiesta esami citogenetici in oncoematologia (scaricabile dal portale).	No	No	Accordo	4512 o 6420	10	1471
QF-PCR da Liquido amniotico	BR	Liquido Amniotico	Cont. Falcon GENETICA 15 mL	Prenotazione obbligatoria previa consulenza genetica prenatale	No	No	Accordo	4512 o 6420	3	1465
QF-PCR sangue intero	BR	Sangue Periferico	Provetta K-EDTA (tappo lilla), 5mL	Prenotazione obbligatoria. Compilare moduli: Richiesta esami citogenetici per patologie costituzionali e Modulo consenso per test genetici (scaricabili dal portale).	No	No	Accordo	4512 o 6420	3	1415