

F/D (1)	DISCIPLINA	MATRICE	TIPO DI ESAME	ELENCO DETTAGLIO (2)	PRINCIPIO DEL METODO /TECNICA	TIPO DI PROCEDURA (riconosciuta o interna) (3)	PROCEDURA D'ESAME (4)	CATEGORIA (5)
F	Genetica Medica	Sangue intero	Ricerca di varianti note	--	PCR +Sequenziamento diretto, metodo Sanger	Interna	--	0
D	Genetica Medica	sangue intero	--	<b>Accertamento di varianti note:</b> APC, ATM, BAP1, BARD1, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1,CDKN2A(α e β), CDK4(esone2), CHEK2, CTNNA1, DICER1, FANCM, FH, MC1R, MITF, MLH1, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NBN, NF1, NTHL1, PALB2, PIK3CA, PMS2, POLD1, POLE, PTEN, RAD51C, RAD51D, RET, SMAD4, STK11 e TP53.	estrazione+ PCR+ elettroforesi+ sequenziamento	Interna	PI 023 (ed.04,rev.1;2023)	0
F	Genetica Medica	Sangue intero	Ricerca di varianti ignote	--	Sequenziamento diretto, metodo NGS	Interna	--	0
D	Genetica Medica	sangue intero	--	<b>Pannello OncoPan® germinale-ricerca di varianti ignote:</b> ACD, APC, ATM, AXIN2, BAP1, BARD1, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CDKN2A(α e β), CDK4(esone2), CHEK2, CTNNA1, EPCAM, FANCM, GREM1, HOXB13, MC1R, MITF(esone9), MLH1, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NBN, NTHL1, PALB2, PMS2, POLD1, POLE, POT1, PTEN, RAD51C, RAD51D, RNF43, SMAD4, STK11, TERF21P, TERT e TP53.	estrazione+NGS	Interna	PI 023 (ed.04,rev.1;2023)	0
D	Genetica Medica	sangue intero	--	<b>Pannello OncoPed germinale-ricerca di varianti ignote:</b> APC, BAP1, BRCA1, BRCA2, CDH1, CDKN2A(α e β), CDK4(esone2), DICER1, EPCAM, FBWX7, FH, FLCN, MET1, MITF, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, PALB2, PMS2, POT1, PRKAR1A, PTCH1, PTEN, RB1, SMARCA4, SMARCB1, SUFU, TP53, VHL e WT1.	estrazione+NGS	Interna	PI 023 (ed.04,rev.1;2023)	0
F	Genetica Medica	Sangue intero	Ricerca di varianti ignote	--	MLPA	Riconosciuta	--	0
D	Genetica Medica	sangue intero	--	<b>Ricerca di varianti germinale ignote:</b> APC, ATM,BARD1, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CDKN2(α e β),CDK4, CHEK2, EPCAM, GREM1, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, PALB2, PMS2, PTEN, TP53, RAD50C, RAD51C, RAD51D, RB1, SMAD4, SMARCB1 e STK11.	estrazione+MLPA	Riconosciuta	PI 023 (ed.04,rev.1;2023)	0
F	Genetica Medica	Sangue intero	Ricerca di varianti note	--	MLPA	Riconosciuta	--	0
D	Genetica Medica	sangue intero	--	<b>Ricerca di varianti germinale note:</b> APC, ATM,BARD1, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CDKN2(α e β),CDK4(esone2), CHEK2, EPCAM, GREM1, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, PALB2, PMS2, PTEN, TP53, RAD50C, RAD51C, RAD51D, RB1, SMAD4, SMARCB1 e STK11.	estrazione+MLPA	Riconosciuta	PI 023 (ed.04,rev.1;2023)	0
D	Genetica Medica	sangue intero	--	<b>MS-MLPA- ricerca di varianti note:</b> promotore MLH1, BRCA1, BRCA2 e RAD51C.	estrazione+MS-MLPA	Riconosciuta	PI 023 (ed.04,rev.1;2023)	0

F/D (1)	DISCIPLINA	MATRICE	TIPO DI ESAME	ELENCO DETTAGLIO (2)	PRINCIPIO DEL METODO /TECNICA	TIPO DI PROCEDURA (riconosciuta o interna) (3)	PROCEDURA D'ESAME (4)	CATEGORIA (5)
F	Genetica Medica	FFPE	Ricerca di varianti ignote	--	Sequenziamento diretto, metodo NGS	Interna	--	0
D	Genetica Medica	FFPE	--	<b>Pannello OncoPan® somatico-ricerca di varianti ignote:</b> ACD, APC, ATM, AXIN2, BAP1, BARD1, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CDKN2A(α e β), CDK4(esone2), CHEK2, CTNNA1, EPCAM, FANCM, GREM1, HOXB13, MC1R, MITF(esone9), MLH1, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NBN, NTHL1, PALB2, PMS2, POLD1, POLE, POT1, PTEN, RAD51C, RAD51D, RNF43, SMAD4, STK11, TERF21P, TERT, TP53, KRAS, NRAS, BRAF, EGFR, HER2 (ERBB2), PIK3CA, c-KIT e PDGFR-α	estrazione+NGS	Interna	PI 023 (ed.04,rev.1;2023)	0
D	Genetica Medica	FFPE	--	<b>Pannello OncoHRD di varianti ignote:</b> BRCA1, BRCA2 e HRD score.	estrazione+NGS	Interna	PI 023 (ed.04,rev.1;2023)	0
F	Genetica Medica	FFPE	Ricerca di varianti note	--	PCR+Sequenziamento diretto, metodo Sanger	Interna	--	0
D	Genetica Medica	FFPE	--	<b>Accertamento di varianti note:</b> BRCA1, BRCA2, CDKN2A(alpha), MSH2, FANCM, POLE, RAD51D e TP53.	estrazione+ PCR+ elettroforesi+ sequenziamento	Interna	PI 023 (ed.04,rev.1;2023)	0
F	Genetica Medica	FFPE	Ricerca di varianti ignote	--	MLPA	Riconosciuta	--	0
D	Genetica Medica	FFPE	--	<b>Ricerca di varianti ignote:</b> TP53	estrazione+MLPA	Riconosciuta	PI 023 (ed.04,rev.1;2023)	0
F	Genetica Medica	FFPE	Ricerca di varianti note	--	MLPA	Riconosciuta	--	0
D	Genetica Medica	FFPE	--	<b>Accertamento di varianti note:</b> TP53.	estrazione+MLPA	Riconosciuta	PI 023 (ed.04,rev.1;2023)	0
D	Genetica Medica	FFPE	--	<b>MS-MLPA- ricerca di varianti note:</b> promotore MLH1, BRCA1, BRCA2 e RAD51C.	estrazione+MS-MLPA	Riconosciuta	PI 023 (ed.04,rev.1;2023)	0

Note: Dettaglio esami rientranti nel campo di accreditamento UNI EN ISO 15189 rilasciato da ACCREDIA, come da allegato rev0 al certificato di accreditamento MED n. 0015 M.

1) La lettera F indica la descrizione del campo flessibile. La lettera D riporta l'elenco degli esami di dettaglio.

2) Campo compilato solo per esami di dettaglio.

3) Per "riconosciuta" si intende metodo soggetto a verifica.

4) Viene riportato codice e revisione della procedura interna d'esame.

5) Per categoria 0 si intende che l'esame viene eseguito in laboratorio.

Firma del Responsabile di Laboratorio :

(Marco Alessandro Pierotti)

