

**ALLEGATO: 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
<b>23. ESTRAZIONE E RICOSTRUZIONE DI DENTI</b>					
<b>1</b>		23.01	ESTRAZIONE DI DENTE DECIDUO Incluso: Anestesia	0-14 anni. Condizioni di vulnerabilità sanitaria. Condizioni di vulnerabilità sociale	
<b>2</b>		23.09	ESTRAZIONE DI DENTE PERMANENTE Estrazione di altro dente NAS. Incluso: Anestesia	0-14 anni. Condizioni di vulnerabilità sanitaria. Condizioni di vulnerabilità sociale	
<b>3</b>		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	0-14 anni. Condizioni di vulnerabilità sanitaria. Condizioni di vulnerabilità sociale	
<b>4</b>		23.20.1	RICOSTRUZIONE DI DENTE MEDIANTE OTTURAZIONE Fino a due superfici Incluso: Otturazione carie, Otturazione carie con incappucciamento indiretto della polpa	Condizioni di vulnerabilità sanitaria. Condizioni di vulnerabilità sociale. Per il solo "incappucciamento indiretto della polpa" anche 0-14 anni in caso di evento traumatico	
<b>5</b>		23.20.2	RICOSTRUZIONE DI DENTE MEDIANTE OTTURAZIONE A tre o più superfici e/o applicazione di perno endocoronale Incluso: Otturazione carie, Otturazione carie con incappucciamento indiretto della polpa	Condizioni di vulnerabilità sanitaria. Condizioni di vulnerabilità sociale. Per il solo "incappucciamento indiretto della polpa" anche 0-14 anni in caso di evento traumatico	
<b>6</b>		23.3	RICOSTRUZIONE DI DENTE MEDIANTE INTARSIO Ricostruzione di dente fratturato	Condizioni di vulnerabilità sanitaria	
<b>7</b>		23.41	APPLICAZIONE DI CORONA Trattamento per applicazione di corona a giacca in resina	Condizioni di vulnerabilità sanitaria. Condizioni di vulnerabilità sociale	
<b>8</b>		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	Condizioni di vulnerabilità sanitaria. Condizioni di vulnerabilità sociale	

<b>9</b>	<b>23.41.2</b>	ALTRA APPLICAZIONE DI CORONA Trattamento per applicazione di corona a giacca in porcellana o di corona faccettata (Weneer) in lega aurea e porcellana	Condizioni di vulnerabilità sanitaria. Condizioni di vulnerabilità sociale
<b>10</b>	<b>23.41.3</b>	APPLICAZIONE DI CORONA E PERNO Trattamento per applicazione di corona a giacca in resina o oro resina con perno moncone in lega aurea	Condizioni di vulnerabilità sanitaria. Condizioni di vulnerabilità sociale
<b>11</b>	<b>23.41.4</b>	ALTRA APPLICAZIONE DI CORONA E PERNO Trattamento per applicazione di corona a giacca in porcellana o oro porcellana con perno moncone in lega aurea 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)	Condizioni di vulnerabilità sanitaria. Condizioni di vulnerabilità sociale
<b>12</b>	<b>23.42</b>	INSERZIONE DI PROTESI RIMOVIBILE Trattamento per applicazione protesi rimovibile completa (Per arcata)	Condizioni di vulnerabilità sanitaria e sociale
<b>13</b>	<b>23.43.1</b>	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	Condizioni di vulnerabilità sanitaria. Condizioni di vulnerabilità sociale
<b>14</b>	<b>23.43.2</b>	INSERZIONE DI PROTESI PROVVISORIA Rimovibile o fissa (Per elemento)	Condizioni di vulnerabilità sanitaria
<b>15</b>	<b>23.43.3</b>	ALTRA RIPARAZIONE DENTARIA Molaggio selettivo dei denti (Per seduta)	Condizioni di vulnerabilità sanitaria in caso di sindrome algica e disfunzionale dell'ATM
<b>16</b>	<b>23.49.1</b>	IMPIANTO DI DENTE Reimpianto di elementi dentari lussati o avulsi	0-14 anni. Condizioni di vulnerabilità sanitaria
<b>17</b>	<b>23.5</b>	IMPIANTO DI PROTESI DENTARIA Impianto dentale endosseio	Condizioni di vulnerabilità sanitaria, in caso di sindrome algica e disfunzionale dell'ATM
<b>18</b>	<b>23.6</b>	TERAPIA CANALARE IN DENTE MONORADICOLATO	Condizioni di vulnerabilità sanitaria
<b>19</b>	<b>23.71.1</b>	Trattamento o pulpotomia Escluso: Otturazione (23.2.1, 23.2.2)	Condizioni di vulnerabilità sanitaria
<b>20</b>	<b>23.71.2</b>	TERAPIA CANALARE IN DENTE PLURIRADICOLATO Trattamento o pulpotomia Escluso: Otturazione (23.2.1, 23.2.2)	Condizioni di vulnerabilità sanitaria
<b>21</b>	<b>23.73</b>	APIPECTOMIA Incluso: Otturazione retrograda	Condizioni di vulnerabilità sanitaria

**24. ALTRI INTERVENTI SU DENTI, GENGIVE E ALVEOLI**

<b>22</b>	<b>24.20.1</b>	GENGIVOPLASTICA [CHIRURGIA PARODONTALE] Lembo di Widman modificato con levigatura radici e curettage tasche infraossee, applicazione di osso o membrane, osteoplastica (Per sestante)	0-14 anni. Condizioni di vulnerabilità sanitaria	
<b>23</b>	<b>24.31</b>	ASPORTAZIONE DI LESIONE O TESSUTO DELLA GENGIVA Asportazione di epulidi. Escluso: Biopsia della gengiva (24.11), Asportazione di lesione odontogena (24.4) LEVIGATURA DELLE RADICI. Levigatura di radici e/o curettage delle tasche parodontali a cielo coperto (Per sestante)	0-14 anni. Condizioni di vulnerabilità sanitaria	
<b>24</b>	<b>24.39.1</b>	INTERVENTO CHIRURGICO PREPROTESICO (Per emiarcata)	Condizioni di vulnerabilità sanitaria. Condizioni di vulnerabilità sociale	
<b>25</b>	<b>24.39.2</b>	ASPORTAZIONE DI LESIONE DENTARIA DELLA MANDIBOLA Asportazione di lesione odontogena	Condizioni di vulnerabilità sanitaria	
<b>26</b>	<b>24.4</b>	TRATTAMENTO ORTODONTICO CON APPARECCHI MOBILI (Per anno)	0-14 anni. Condizioni di vulnerabilità sanitaria	
<b>27</b>	<b>24.70.1</b>	TRATTAMENTO ORTODONTICO CON APPARECCHI MOBILI (Per anno)	Condizioni di vulnerabilità sanitaria (Indice IOTN = 5). Condizioni di vulnerabilità sociale (Indice IOTN = 5)	
<b>28</b>	<b>24.70.2</b>	TRATTAMENTO ORTODONTICO CON APPARECCHI FISSI (Per anno)	Condizioni di vulnerabilità sanitaria (Indice IOTN = 5). Condizioni di vulnerabilità sociale (Indice IOTN = 5)	
<b>29</b>	<b>24.70.3</b>	TRATTAMENTO ORTODONTICO CON APPARECCHI ORTOPEDICI FUNZIONALI Incluso: Trattamento con placca di svincolo (Per anno)	Condizioni di vulnerabilità sanitaria (Indice IOTN = 5). Condizioni di vulnerabilità sociale (Indice IOTN = 5)	
<b>30</b>	<b>24.80.1</b>	RIPARAZIONE DI APPARECCHIO ORTODONTICO	Condizioni di vulnerabilità sanitaria (Indice IOTN = 5). Condizioni di vulnerabilità sociale (Indice IOTN = 5)	

**87. RADIOLOGIA DIAGNOSTICA**

<b>31</b>	88.38.1	TOMOGRRAFIA COMPUTERIZZATA (TC) DEL RACHIDE E DELLO SPECCO 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 metameri codificare anche 88.90.3	PATOLOGIA ONCOLOGICA: (LA 3) Per la valutazione delle strutture scheletriche. Meglio la RM per lo studio del tessuto endocraniale (conomidollare e cauda) e dei tessuti molli. In presenza di deficit neurologici anche in assenza di dolore. SOSPETTO ONCOLOGICO: (LA 2) 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. COMPLICANZE POST-CHIRURGICHE in pazienti in cui è controindicata la RM	Patologia traumatica acuta; complicanze post-chirurgiche
<b>32</b>	88.38.2	TOMOGRRAFIA COMPUTERIZZATA (TC) DEL RACHIDE E DELLO SPECCO 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 metameri codificare anche 88.90.3	PATOLOGIA ONCOLOGICA: (LA 3) Per la migliore valutazione delle strutture scheletriche in presenza di reperto positivo ai prioritari esami RX o RM. SOSPETTO ONCOLOGICO: (LA 2) Per la migliore valutazione delle strutture scheletriche in presenza di reperto dubbio ai prioritari esami RX, RM o scintigrafia ossea.	
<b>33</b>	88.38.3	TOMOGRRAFIA COMPUTERIZZATA (TC) DELL'ARTO SUPERIORE TC di: spalla e braccio [spalla, braccio], gomito e avambraccio [gomito, avambraccio], polso e mano [polso, mano]	PATOLOGIA TRAUMATICA ACUTA: (LA 7) Non indicata inizialmente. Solo per valutazione scheletrica pre-chirurgica. POST-CHIRURGICO: (LA 3) Non indicata inizialmente. Migliore valutazione dell'evoluzione ed eventuali complicanze ossee	
<b>34</b>	88.38.4	TOMOGRRAFIA 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]	PATOLOGIA ONCOLOGICA: (LA 3) Per la migliore valutazione delle strutture scheletriche in presenza di reperto positivo ai prioritari esami RX o RM. SOSPETTO ONCOLOGICO: (LA 2) Per la migliore valutazione delle strutture scheletriche in presenza di reperto dubbio ai prioritari esami RX, RM o scintigrafia ossea.	
<b>35</b>	88.38.6	TOMOGRRAFIA 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]	PATOLOGIA TRAUMATICA ACUTA: (LA 7) Non indicata inizialmente. Solo per valutazione scheletrica pre-chirurgica. POST-CHIRURGICO: (LA 3) Non indicata inizialmente. Migliore valutazione dell'evoluzione ed eventuali complicanze ossee	
<b>36</b>	88.38.7	TOMOGRRAFIA 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]	PATOLOGIA ONCOLOGICA: (LA 3) Per la migliore valutazione delle strutture scheletriche in presenza di reperto positivo ai prioritari esami RX o RM. SOSPETTO ONCOLOGICO: (LA 2) 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	Condizione di dolore rachideo in assenza di coesistenti sindromi gravi di tipo neurologico o sistemico, resistente alla terapia, della durata di almeno 4 settimane. Traumi recenti e fratture da compressione. In caso di negatività l'esame non deve essere ripetuto prima di 12 mesi
38	88.93.1 RISONANZA MAGNETICA NUCLEARE (RM) DELLA COLONNA, SENZA E CON CONTRASTO Cervicale, toracica, lombosacrale	PATOLOGIA ONCOLOGICA: (LA 8) 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. SOSPETTO ONCOLOGICO: (LA 8) 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. SOSPETTA INFEZIONE: (LA 8) dolore ingravescente continuo anche a riposo e con persistenza notturna. In presenza di febbre, recenti infezioni batteriche, terapie immunosoppressive, HIV; 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	PATOLOGIA TRAUMATICA ACUTA: (LA 7) 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. POST CHIRURGICA: (LA 2) Non indicata inizialmente. Migliore valutazione delle eventuali complicanze. SOSPETTA INFIAMMAZIONE: (LA 6) Non indicata inizialmente. Solo dopo Rx negativa, ecografia positiva e test di laboratorio probanti per la malattia artroica 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/MN
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 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	PATOLOGIA ONCOLOGICA: (LA 8) Indagine di scelta per la stadiazione locale di una neoplasia accertata. SOSPETTO ONCOLOGICO: (LA 8) 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

<b>42</b>	<b>88.99.3</b>	DENSITOMETRIA OSSEA CON TECNICA DI ASSORBIMENTO A RAGGI X Total Body	Secondo indicazioni dell'allegato 2 DPCM 2005	
-----------	----------------	--	---	--

### 90-91 PRESTAZIONI DI LABORATORIO

<b>43</b>	<b>90.01.1</b>	11 DEOSSICORTISOLO	Nella diagnosi differenziale di sindrome di Cushing e nella valutazione di pazienti con insufficienza adrenocorticale del surrene	
<b>44</b>	<b>90.02.1</b>	ACIDO 5 IDROSSI 3 INDOLACETICO [DU]	Diagnosi di carcinoidi	
<b>45</b>	<b>90.02.3</b>	ACIDO DELTA AMINOLEVULINICO (ALA)	Diagnosi delle porfirie o di intossicazioni da piombo	
<b>46</b>	<b>90.04.4</b>	ALA DEIDRASI ERITROCITARIA	Diagnosi e monitoraggio delle porfirie o delle intossicazioni da Piombo	
<b>47</b>	<b>90.04.5</b>	ALANINA AMINOTRANSFERASI (ALT) (GPT) [S/U]	Indagine di I livello in caso di sospetta patologia epatica	
<b>48</b>	<b>90.05.1</b>	ALBUMINA [S/U/dU]	Indagine di I livello in caso di sospetta malnutrizione o di patologie epatiche e/o renali.	
<b>49</b>	<b>90.05.2</b>	ALDOLASI [S]	Indagine di II livello nella diagnosi di patologie muscolari	
<b>50</b>	<b>90.06.4</b>	ALFA AMILASI [S/U]	Indagine di I livello nella diagnosi e nel monitoraggio delle patologie pancreatiche. Utile in caso di amilasiemia totale elevata	Utile nella diagnostica di patologie delle ghiandole salivari o pancreatiche.
<b>51</b>	<b>90.06.5</b>	ALFA AMILASI ISOENZIMI (Frazione pancreatica)	Diagnosi dell'irsutismo	
<b>52</b>	<b>90.08.1</b>	ANDROSTENEDIOLIO GLUCURONIDE [S]	Prescrivibile in caso di sospetta patologia epatica.	
<b>53</b>	<b>90.09.2</b>	ASPARTATO AMINOTRANSFERASI (AST) (GOT) [S]	Indagine di I livello per la diagnosi differenziale e il monitoraggio di patologie potenzialmente associate ad alterazioni della calcemia (Ittasi renale, malattie ossee, disordini neurologici e psichiatrici, insufficienza renale, malattie tiroidee e paratiroidee, gastrointestinali, neoplastiche).	
<b>54</b>	<b>90.11.4</b>	CALCIO TOTALE [S/U/dU]		

<b>55</b>	90.14.1	COLESTEROLO HDL	Da eseguire come screening in tutti i soggetti di età > 40 anni e nei soggetti con fattori di rischio cardiovascolare o familiarità per dislipidemia o eventi cardiovascolari precoci. <u>In assenza di valori elevati, modifiche dello stile di vita o interventi terapeutici, l'esame è da ripetere a distanza di 5 anni.</u>	
<b>56</b>	90.14.2	COLESTEROLO LDL	Da eseguire come screening in tutti i soggetti di età > 40 anni e nei soggetti con fattori di rischio cardiovascolare o familiarità per dislipidemia o eventi cardiovascolari precoci. <u>In assenza di valori elevati, modifiche dello stile di vita o interventi terapeutici, l'esame è da ripetere a distanza di 5 anni.</u>	
<b>57</b>	90.14.3	COLESTEROLO TOTALE	Da eseguire come screening in tutti i soggetti di età > 40 anni e nei soggetti con fattori di rischio cardiovascolare o familiarità per dislipidemia o eventi cardiovascolari precoci. <u>In assenza di valori elevati, modifiche dello stile di vita o interventi terapeutici, l'esame è da ripetere a distanza di 5 anni.</u>	
<b>58</b>	90.15.4	CREATININASI (CPK o CK)	Indagine di II livello nella diagnosi di patologie muscolari. Pazienti con malattia cardiovascolare in trattamento con statine.	
<b>59</b>	90.16.4	CREATININA CLEARANCE	Indagine di II livello per il monitoraggio delle patologie renali croniche	
<b>60</b>	90.16.5	CROMIO	Portatori di protesi impiantabili metallo su metallo	
<b>61</b>	90.18.4	ENOLASI NEURONESPECIFICA (NSE)	Diagnosi e sorveglianza di carcinomi neuroendocrini, carcinomi indifferenziati e a piccole cellule, microcistomi, carcinomi polmonari.	
<b>62</b>	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.	
<b>63</b>	90.23.4	FOSFATASI ACIDA		Nel sospetto diagnostico di malattie metaboliche neonatali
<b>64</b>	90.23.5	FOSFATASI ALCALINA		Sospetta epatopatia colestatica e disturbi del metabolismo osseo. Condizioni fisiologiche (accrescimenti, gravidanze, diete iperproteiche).
<b>65</b>	90.24.1	FOSFATASI ALCALINA ISOENZIMA OSSEO		Indagine di I livello per specifiche patologie ossee e monitoraggio delle terapie

<b>66</b>	90.24.3	FOSFATO INORGANICO [S/U/DU]	Malattie renali croniche e alterazioni del metabolismo del calcio.	
<b>67</b>	90.29.2	LATTATO DEIDROGENASI (LDH) [S/F]	In caso di sospetta emolisi	
<b>68</b>	90.30.2	LIPASI [S]		Utile nella diagnosi delle patologie pancreatiche.
<b>69</b>	90.32.5	MAGNESIO TOTALE [S/U/DU/(Sg)Er]	In caso di sospetto malassorbimento, alcolismo e nei pazienti con ipocalcemia, ipocalcemia e/o disturbi del ritmo cardiaco.	
<b>70</b>	90.33.5	MIOGLOBINA [S/U]	In pazienti con accertate o sospette patologie muscolari.	
<b>71</b>	90.37.4	POTASSIO [S/U/dU/(Sg)Er]		Disturbi del ritmo cardiaco, malattie del rene e del surrene, enteropatie con diarrea, terapia diuretica
<b>72</b>	90.38.5	PROTEINE [S/U/dU/La]		Indagine di livello nella diagnosi e nel monitoraggio di molte patologie, prevalentemente renali, epatiche ed enteropatie proteino-disperdenti. Il loro dosaggio evidenzia lo stato nutrizionale.
<b>73</b>	90.40.4	SODIO [S/U/dU/(Sg)Er]		Malattie del rene e del surrene, patologie cardiovascolari ed epatiche in trattamento diuretico.
<b>74</b>	90.41.1	SUDORE (Esame con determinazione di Na+ e K+)	Diagnosi di Fibrosi Cistica	
<b>75</b>	90.43.2	TRIGLICERIDI	Da eseguire come screening in tutti i soggetti di età > 40 anni e nei pazienti con fattori di rischio cardiovascolare o familiarità per 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.	



<b>76</b>	90.43.5	URATO [S/U/dU]	Nella diagnostica del metabolismo renale e nel monitoraggio delle terapie iperuricemizzanti (leucemia, etc.), nella patologia gottoosa e nella definizione di alterazioni del metabolismo purinico.
<b>77</b>	90.44.1	UREA [S/P/U/dU]	Indagine eseguibile nei pazienti con alterazioni sospette o dimostrate della funzione renale, dell'idratazione e/o con stati catabolici. Non appropriata come indicatore del filtrato glomerulare
<b>78</b>	90.46.4	ALFA 2 ANTIPLASMINA	Per diagnosi di diatesi emorragiche
<b>79</b>	90.51.4	ANTICORPI ANTI MICROSOMI (AbTMS) O ANTI TIREOPEROSSIDASI (AbTPO)	Nella diagnosi ma non nel monitoraggio delle tiroiditi
<b>80</b>	90.55.1	ANTIGENE CARBOIDRATICO 125 (CA 125)	Diagnosi e sorveglianza di carcinoma ovarico e uterino, mesoteliomi, carcinomi del peritoneo
<b>81</b>	90.55.2	ANTIGENE CARBOIDRATICO 15.3 (CA 15.3)	Diagnosi e sorveglianza di carcinoma mammario
<b>82</b>	90.55.3	ANTIGENE CARBOIDRATICO 19.9 (CA 19.9)	Diagnosi e sorveglianza di adenocarcinomi del pancreas, delle vie biliari, dello stomaco e, occasionalmente, del polmone.
<b>83</b>	90.56.3	ANTIGENE CARCINO EMBRIONARIO (CEA)	Diagnosi e sorveglianza di carcinoma mammario, degli adenocarcinomi del tratto gastrointestinale in genere e degli adenocarcinomi in qualsiasi sede
<b>84</b>	90.57.3	ANTIGENI HLA (Giascuno)	Prescrivibile a scopo di trapianto e, per le patologie/condizioni riportate nell'allegato Genetica (colonna D), su prescrizione del genetista medico
<b>85</b>	90.58.3	BETA TROMBOGLOBULINA	Per inquadramento diagnostico in condizioni di iperaggregazione piastrinica
<b>86</b>	90.61.3	CYFRA 21-1	Diagnosi e sorveglianza di carcinoma squamoso del polmone, di adenocarcinoma delle vie biliari e di carcinoma squamoso in qualunque sede.
<b>87</b>	90.63.1	EPARINA (Mediante dosaggio inibitore fattore X attivato)	Nei soggetti con sospetto sovradosaggio di esparina a basso peso molecolare o di Xabani
<b>88</b>	90.64.4	FENOTIPO Rh	Prescrivibile solo in previsione di trasfusione, in donne in gravidanza o in funzione preconcezionale
<b>89</b>	90.65.2	GLICOPROTEINA RICCA IN ISTIDINA	Per inquadramento diagnostico- terapeutico delle diatesi trombofiliche

<b>90</b>	<b>H</b>	<b>90.65.3</b>	GRUPPO SANGUIGNO ABO e Rh (D)	Prescrivibile solo in previsione di trasfusione, in donne in gravidanza o in funzione preconcezionale	
<b>91</b>		<b>90.68.1</b>	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.	
<b>92</b>		<b>90.68.2</b>	IgE SPECIFICHE ALLERGologiche: SCREENING MULTIALLERGENICO QUALITATIVO	Per l'inquadramento delle allergie reagriniche (rinocongiuntivite allergica, asma allergico, dermatite atopica, orticaria, allergia alimentare) da effettuare quando il prick test non è eseguibile o esaustivo.	
<b>93</b>		<b>90.68.5</b>	IgG SPECIFICHE ALLERGologiche	Esame complementare nella diagnosi di alveoliti allergiche estrinseche. In Allergologia avanzata per valutare il grado di tolleranza avvenuta in caso di desensibilizzazione nell'allergia al veleno di imenotteri e di allergia alimentare	
<b>94</b>		<b>90.69.5</b>	INIBITORE ATTIVATORE DEL PLASMINOGENO (PAI I)	Per diagnosi di trombofilia	
<b>95</b>		<b>90.75.4</b>	TEMPO DI PROTROMBINA (PT)	Ausilio diagnostico nell'identificazione delle malattie emorragiche e nella valutazione della funzione epatica. Monitoraggio dei farmaci anticoagulanti orali.	
<b>96</b>		<b>90.76.1</b>	TEMPO DI TROMBOPLASTINA PARZIALE (PTT)	Ausilio diagnostico nell'identificazione delle malattie emorragiche: come screening per la presenza di anticorpi antifosfolipidi; nel monitoraggio della terapia anticoagulante con Eparina non frazionata	
<b>97</b>		<b>90.76.2</b>	TEST DI AGGREGAZIONE PIASTRINICA Secondo Born	Per diagnosi di piastrinopatia	
<b>98</b>		<b>90.77.2</b>	TEST DI RESISTENZA ALLA PROTEINA C ATTIVATA	Per inquadramento diagnostico- terapeutico delle diatesi trombotiche	
<b>99</b>	<b>R</b>	<b>90.78.2</b>	TIPIZZAZIONE GENOMICA HLA-A	A scopo di trapianto e, per le patologie/condizioni riportate nell'allegato Genetica (colonna D), su prescrizione del genetista medico	In caso di utilizzo per analisi di farmacogenetica, se ne raccomanda l'uso solo su indicazioni EMA/AIFA
<b>100</b>	<b>R</b>	<b>90.78.3</b>	TIPIZZAZIONE GENOMICA HLA-A MEDIANTE SEQUENZIAMENTO DIRETTO	A scopo di trapianto e, per le patologie/condizioni riportate nell'allegato Genetica (colonna D), su prescrizione del genetista medico	In caso di utilizzo per analisi di farmacogenetica, se ne raccomanda l'uso solo su indicazioni EMA/AIFA
<b>101</b>	<b>R</b>	<b>90.78.4</b>	TIPIZZAZIONE GENOMICA HLA-B	A scopo di trapianto e, per le patologie/condizioni riportate nell'allegato Genetica (colonna D), su prescrizione del genetista medico	In caso di utilizzo per analisi di farmacogenetica, se ne raccomanda l'uso solo su indicazioni EMA/AIFA

<b>102</b>	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 <sub>J</sub> ), su prescrizione del genetista medico	In caso di utilizzo per analisi di farmacogenetica, se ne raccomanda l'uso solo su indicazioni EMA/AIFA
<b>103</b>	R	90.79.1	TIPIZZAZIONE GENOMICA HLA-C	A scopo di trapianto e, per le patologie/condizioni riportate nell'allegato Genetica (colonna D <sub>J</sub> ), su prescrizione del genetista medico	In caso di utilizzo per analisi di farmacogenetica, se ne raccomanda l'uso solo su indicazioni EMA/AIFA
<b>104</b>	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 <sub>J</sub> ), su prescrizione del genetista medico	In caso di utilizzo per analisi di farmacogenetica, se ne raccomanda l'uso solo su indicazioni EMA/AIFA
<b>105</b>	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 <sub>J</sub> ), su prescrizione del genetista medico	In caso di utilizzo per analisi di farmacogenetica, se ne raccomanda l'uso solo su indicazioni EMA/AIFA
<b>106</b>	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 <sub>J</sub> ), su prescrizione del genetista medico	In caso di utilizzo per analisi di farmacogenetica, se ne raccomanda l'uso solo su indicazioni EMA/AIFA
<b>107</b>	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 <sub>J</sub> ), su prescrizione del genetista medico	In caso di utilizzo per analisi di farmacogenetica, se ne raccomanda l'uso solo su indicazioni EMA/AIFA
<b>108</b>	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 <sub>J</sub> ), su prescrizione del genetista medico	In caso di utilizzo per analisi di farmacogenetica, se ne raccomanda l'uso solo su indicazioni EMA/AIFA
<b>109</b>	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 <sub>J</sub> ), su prescrizione del genetista medico	In caso di utilizzo per analisi di farmacogenetica, se ne raccomanda l'uso solo su indicazioni EMA/AIFA
<b>110</b>	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 <sub>J</sub> ), su prescrizione del genetista medico	In caso di utilizzo per analisi di farmacogenetica, se ne raccomanda l'uso solo su indicazioni EMA/AIFA
<b>111</b>	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 <sub>J</sub> ), su prescrizione del genetista medico	In caso di utilizzo per analisi di farmacogenetica, se ne raccomanda l'uso solo su indicazioni EMA/AIFA
<b>112</b>	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 <sub>J</sub> ), su prescrizione del genetista medico	In caso di utilizzo per analisi di farmacogenetica, se ne raccomanda l'uso solo su indicazioni EMA/AIFA
<b>113</b>	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 <sub>J</sub> ), su prescrizione del genetista medico	In caso di utilizzo per analisi di farmacogenetica, se ne raccomanda l'uso solo su indicazioni EMA/AIFA
<b>114</b>	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 <sub>J</sub> ), su prescrizione del genetista medico	In caso di utilizzo per analisi di farmacogenetica, se ne raccomanda l'uso solo su indicazioni EMA/AIFA

<b>115</b>	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 del genetista medico	In caso di utilizzo per analisi di farmacogenetica, se ne raccomanda l'uso solo su indicazioni EMA/AIFA
<b>116</b>	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 del genetista medico	In caso di utilizzo per analisi di farmacogenetica, se ne raccomanda l'uso solo su indicazioni EMA/AIFA
<b>117</b>		90.82.2	TROMBOSSANO B2	Per diagnosi di piastrinopatia "aspirin-like"	
<b>118</b>		90.83.1	VISCOSITA' EMATICA	Per diagnosi in sindromi da iper viscosità	
<b>119</b>		90.88.3	CAMPYLOBACTER ANTIBIOGRAMMA	In caso di controllo dopo coprocultura positiva per Campylobacter	
<b>120</b>		90.88.4	CAMPYLOBACTER DA COLTURA IDENTIFICAZIONE BIOCHIMICA	In caso di controllo dopo coprocultura positiva per Campylobacter	
<b>121</b>		90.88.5	CAMPYLOBACTER ESAME COLTURALE	In caso di controllo dopo coprocultura positiva per Campylobacter	
<b>122</b>		90.90.1	CHLAMYDIE RICERCA DIRETTA (E.I.A.)	Per diagnosi di tracoma. Sospetto diagnostico di congiuntivite cronica da C. trachomatis	
<b>123</b>		90.90.2	CHLAMYDIE RICERCA DIRETTA (I.F.)	Per diagnosi di tracoma. Sospetto diagnostico di congiuntivite cronica da C. trachomatis	
<b>124</b>		90.90.3	CHLAMYDIE RICERCA DIRETTA (mediante ibridazione)	Per diagnosi di tracoma. Sospetto diagnostico di congiuntivite cronica da C. trachomatis	
<b>125</b>		90.97.2	MICETI ANTICORPI (D.I.D.)	Per inquadramento diagnostico e terapeutico di micosi sistemiche	
<b>126</b>		90.97.3	MICETI [LIEVITI] ANTIMICOGRAMMA DA COLTURA (M.I.C., fino a 5 antimicotici)	Per inquadramento diagnostico e terapeutico di micosi sistemiche	
<b>127</b>		91.07.4	SALMONELLE DA COLTURA IDENTIFICAZIONE BIOCHIMICA E SIEROLOGICA DI GRUPPO	In caso di controllo dopo coprocultura positiva per Salmonella	
<b>128</b>		91.07.5	SALMONELLE DA COLTURA IDENTIFICAZIONE SIEROLOGICA	In caso di controllo dopo coprocultura positiva per Salmonella	
<b>129</b>		91.08.3	SHIGELLE DA COLTURA IDENTIFICAZIONE BIOCHIMICA E SIEROLOGICA	In caso di controllo dopo coprocultura positiva per Shigella	
<b>130</b>		91.18.2	VIRUS EPATITE B [HBV] ANTICORPI HBeAg	solo se HBSAg positivo	
<b>131</b>		91.18.4	VIRUS EPATITE B [HBV] ANTIGENE HBeAg	Contestualmente all'esito positivo dell'HBSAg	

<b>132</b>	R	91.20.5	VIRUS EPATITE DELTA [HDV] ANTIGENE HDVAg	Contestualmente all'esito positivo dell'HBsAg	
<b>133</b>	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 dello specialista.	
<b>134</b>	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 dello specialista.	
<b>135</b>	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 dello specialista.	
<b>136</b>	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 dello specialista.	
<b>137</b>	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 dello specialista.	
<b>138</b>	R	91.29.1	ANALISI DEL DNA ED IBRIDAZIONE CON SONDA MOLECOLARE (Southern blot)	Per le patologie e condizioni riportate nell'Allegato GENETICA (colonna A e colonna C), su prescrizione dello specialista.	In caso di utilizzo per analisi di farmacogenetica, se ne raccomanda l'uso solo su indicazioni EMA/AlFA
<b>139</b>	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 e colonna C), su prescrizione dello specialista.	In caso di utilizzo per analisi di farmacogenetica, se ne raccomanda l'uso solo su indicazioni EMA/AlFA
<b>140</b>	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 e colonna C), su prescrizione dello specialista. 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/AlFA
<b>141</b>	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 e colonna C), su prescrizione dello specialista. In colonna A, 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/AlFA
<b>142</b>	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 e colonna C), su prescrizione dello specialista. In colonna A, 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/AlFA
<b>143</b>	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 e colonna C), in colonna A, 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/AlFA

<b>144</b>	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 B e colonna C), su prescrizione dello specialista. In colonna A, 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/ATFA
<b>145</b>	R	91.30.3	ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp)	Per le patologie e condizioni riportate nell'Allegato GENETICA (colonna A e colonna C), su prescrizione dello specialista. In colonna A, per l'individuazione dei singoli geni, si fa riferimento a quelli riportati nella Banca dati Orphanet con valore diagnostico	
<b>146</b>	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 dello specialista.	
<b>147</b>	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 dello specialista.	
<b>148</b>	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 dello specialista.	
<b>149</b>	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 dello specialista.	
<b>150</b>	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 dello specialista.	
<b>151</b>	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 dello specialista.	
<b>152</b>	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 dello specialista.	
<b>153</b>	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 dello specialista.	
<b>154</b>	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 dello specialista.	
<b>155</b>	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 dello specialista.	
<b>156</b>	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 dello specialista.	

<b>157</b>	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 dello specialista.
<b>158</b>	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 dello specialista.
<b>159</b>	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 dello specialista.
<b>160</b>	R	91.33.3	COLORAZIONE AGGIUNTIVA IN BANDE: Distamichina A	Per la diagnosi delle patologie e in presenza delle condizioni riportate nell'Allegato GENETICA (colonna B e colonna C), su prescrizione dello specialista.
<b>161</b>	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 dello specialista.
<b>162</b>	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 dello specialista.
<b>163</b>	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 dello specialista.
<b>164</b>	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 dello specialista.
<b>165</b>	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 dello specialista.
<b>166</b>	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 dello specialista.
<b>167</b>	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 dello specialista.
<b>168</b>	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 dello specialista.
<b>169</b>	R	91.35.2	COLTURA SEMISOLIDA DI CELLULE EMPOIETTICHE 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 dello specialista.
<b>170</b>	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 dello specialista.
<b>171</b>	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 dello specialista.

<b>172</b>	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 dello specialista.
<b>173</b>	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 dello specialista. In colonna A, per l'individuazione dei singoli geni, si fa riferimento a quelli riportati nella Banca dati Orphanet con valore diagnostico
<b>174</b>	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 dello specialista. In colonna A, per l'individuazione dei singoli geni, si fa riferimento a quelli riportati nella Banca dati Orphanet con valore diagnostico
<b>175</b>	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 dello specialista. In colonna A, per l'individuazione dei singoli geni, si fa riferimento a quelli riportati nella Banca dati Orphanet con valore diagnostico
<b>176</b>	R	91.36.4	DIGESTIONE DI DNA CON ENZIMI DI RESTRIZIONE	Per le patologie e condizioni riportate nell'Allegato GENETICA (colonna A e colonna C), su prescrizione dello specialista. In colonna A, per l'individuazione dei singoli geni, si fa riferimento a quelli riportati nella Banca dati Orphanet con valore diagnostico
<b>177</b>	R	91.36.5	ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali	Per le patologie e condizioni riportate nell'Allegato GENETICA (colonna A e colonna C), su prescrizione dello specialista. In colonna A, per l'individuazione dei singoli geni, si fa riferimento a quelli riportati nella Banca dati Orphanet con valore diagnostico
<b>178</b>	R	91.37.1	IBRIDAZIONE CON SONDA MOLECOLARE	Per le patologie e condizioni riportate nell'Allegato GENETICA (colonna A e colonna C), su prescrizione dello specialista. In colonna A, per l'individuazione dei singoli geni, si fa riferimento a quelli riportati nella Banca dati Orphanet con valore diagnostico
<b>179</b>	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 e colonna C), su prescrizione dello specialista.
<b>180</b>	R	91.37.3	IBRIDAZIONE IN SITU (FISH) SU METAFASI, NUCLEI INTERFASICI, TESSUTI mediante sonde molecolari a singola copia in cosmide	Per la diagnosi delle patologie e in presenza delle condizioni riportate nell'Allegato GENETICA (colonna B e colonna C), su prescrizione dello specialista.
<b>181</b>	R	91.37.4	IBRIDAZIONE IN SITU (FISH) SU METAFASI, NUCLEI INTERFASICI, TESSUTI mediante sonde molecolari a foidi ed altre sequenze ripetute	Per la diagnosi delle patologie e in presenza delle condizioni riportate nell'Allegato GENETICA (colonna B e colonna C), su prescrizione dello specialista.
<b>182</b>	R	91.37.5	IBRIDAZIONE IN SITU (FISH) SU METAFASI, NUCLEI INTERFASICI, TESSUTI mediante sonde molecolari pairnting	Per la diagnosi delle patologie e in presenza delle condizioni riportate nell'Allegato GENETICA (colonna B e colonna C), su prescrizione dello specialista.



<b>183</b>	R	91.38.1	RICERCA MUTAZIONE (DGGE) Ricerca heteroduplex (HA)	Per le patologie e condizioni riportate nell'Allegato GENETICA (colonna A e colonna C), su prescrizione dello specialista. In colonna A, per l'individuazione dei singoli geni, si fa riferimento a quelli riportati nella Banca dati Orphanet con valore diagnostico
<b>184</b>	R	91.38.2	RICERCA MUTAZIONE (SSCP)	Per le patologie e condizioni riportate nell'Allegato GENETICA (colonna A e colonna C), su prescrizione dello specialista. In colonna A, per l'individuazione dei singoli geni, si fa riferimento a quelli riportati nella Banca dati Orphanet con valore diagnostico
<b>185</b>	R	91.38.3	SINTESI DI OLIGONUCLEOTIDI (Ciascuno)	Per le patologie e condizioni riportate nell'Allegato GENETICA (colonna A e colonna C), su prescrizione dello specialista. In colonna A, per l'individuazione dei singoli geni, si fa riferimento a quelli riportati nella Banca dati Orphanet con valore diagnostico
<b>186</b>	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 e colonna C), su prescrizione dello specialista.

### DERMATOLOGIA ALLERGOLOGICA

<b>187</b>		91.90.1	ESAME ALLERGOLOGICO STRUMENTALE PER ORTTICARIE FISICHE	Diagnostica delle orticarie croniche	
<b>188</b>		91.90.4	SCREENING ALLERGOLOGICO PER INALANTI (Fino a 7 allergeni)	Test di primo livello per l'inquadramento delle allergie reaginiche (Rinocoangituvite allergica, Asma allergica, Dermatite atopica, Orticaria, Allergia alimentare), erogabile solo a seguito di visita specialistica.	
<b>189</b>		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.	
<b>190</b>		91.90.6	TEST PERCUTANEI E INTRACUTANEI A LETTURA IMMEDIATA (Fino a 12 allergeni)	Sospetta allergia a farmaci, alimenti e veleni di imenotteri, rilevata in corso di visita dermatologica/allergologica e prescritta dallo specialista dermatologo o allergologo	

### 92. MEDICINA NUCLEARE

<b>191</b>	92.09.1	TOMOSCINTIGRAFIA MIOCARDICA (PET) DI PERFUSIONE A RIPOSO E DOPO STIMOLO	La prestazione e' indicata per la diagnosi di: cardiopatia ischemica, miocardiopatie e per la valutazione anche a fini chirurgici del paziente infartuato, successivamente a ecocardiografia con test provocativi e scintigrafia o tomoscintigrafia (SPECT) perfusionale miocardica e qualora tali indagini non abbiano consentito un completo inquadramento diagnostico
	92.11.6	TOMOSCINTIGRAFIA CEREBRALE (PET) Studio qualitativo	Le prestazioni sono indicate per la valutazione e la diagnosi differenziale di: malattie cerebrovascolari, malattie degenerative, demenza, epilessia, malattie infettive, traumi, malattie congenite risultate non accertate mediante TC, RM, Scintigrafia o Tomoscintigrafia cerebrale
<b>192</b>	92.11.7	TOMOSCINTIGRAFIA CEREBRALE (PET) Studio quantitativo	Le prestazioni sono indicate per la valutazione e la diagnosi differenziale di: malattie cerebrovascolari, malattie degenerative, demenza, epilessia, malattie infettive, traumi, malattie congenite risultate non accertate mediante TC, RM, Scintigrafia o Tomoscintigrafia cerebrale
<b>193</b>	92.24.4	RADIOTERAPIA STEREOTASSICA	Per tumori primitivi o secondari o recidivati dopo altra radioterapia; per disordini funzionali, MAV di dimensioni non superiori a 3 cm per la seduta singola, non superiori a 6 cm per le sedute frazionate.
<b>194</b>	92.25.2	IRRADIAZIONE CUTANEA TOTALE CON ELETTRONI (TSEI/TSEBI)	Per Linfoma cutaneo
<b>195</b>			

**93. TERAPIA FISICA, TERAPIA RESPIRATORIA, RIABILITAZIONE E PROCEDURE CORRELATE**  
**Escluso: le procedure di terapia fisica diagnostica sotto elencate quando effettuate come parte di una visita generale specialistica (89.7)**

<b>196</b>	93.18.1	ESERCIZI RESPIRATORI Per seduta individuale (Ciclo di dieci sedute)	Pazienti la cui tolleranza all'esercizio fisico è limitata da disfunzione dei muscoli respiratori o da patologie cardiologiche e/o pneumologiche; preparazione ad intervento chirurgico addominale o toracico; svezzamento dalla ventilazione meccanica; patologie neuromuscolari.
<b>197</b>	93.18.2	ESERCIZI RESPIRATORI Per seduta collettiva (Ciclo di dieci sedute)	Pazienti la cui tolleranza all'esercizio fisico è limitata da disfunzione dei muscoli respiratori o da patologie cardiologiche e/o pneumologiche; preparazione ad intervento chirurgico addominale o toracico; svezzamento dalla ventilazione meccanica; patologie neuromuscolari.

<b>198</b>	92.18.6	TOMOSCINTIGRAFIA GLOBALE CORPOREA (PET)		La prestazione è indicata per: la stadiazione di neoplasia, la diagnosi differenziale tra recidiva tumorale e radionecrosi, la valutazione di malignità della neoplasia e/o della risposta al trattamento chemio/radioterapico successivamente a TC e RM e qualora tali indagini non abbiano consentito un completo inquadramento diagnostico
		92.25.2	IRRADIAZIONE CUTANEA TOTALE CON ELETTRONI (TSEI/TSEBI)	
<b>199</b>	92.25.2	IRRADIAZIONE CUTANEA TOTALE CON ELETTRONI (TSEI/TSEBI)		La prestazione, intesa come trattamento completo comprensivo anche di tutte le fasi propedeutiche, è indicata in caso di: Linfoma cutaneo a cellule T
<b>200</b>	92.28.6	TERAPIA PALLIATIVA DEL DOLORE DA METASTASI OSSEE		

### 96. INTUBAZIONI E IRRIGAZIONI NON OPERATORIE

<b>201</b>	96.54.1	ABLAZIONE TARTARO		0-14 anni. Condizioni vulnerabilità sanitaria. Condizioni di vulnerabilità sociale
<b>202</b>	96.54.2	SIGILLATURA DEI SOLCHI E DELLE FOSSETTE		Condizioni vulnerabilità sanitaria 0-14 anni. Condizioni di vulnerabilità sociale 0-14 anni.

### 97. SOSTITUZIONE E RIMOZIONE DI SUSSIDIO TERAPEUTICO

<b>203</b>	97.35	RIMOZIONE DI PROTESI DENTALE. Rimozione di corona isolata. Rimozione di elemento protesico		0-14 anni. Condizioni vulnerabilità sanitaria
------------	-------	--	--	---

### 99. ALTRE PROCEDURE NON OPERATORIE

<b>204</b>	99.12	IMMUNIZZAZIONE PER ALLERGIA. Desensibilizzazione		Erogabile solo a seguito di visita allergologica o dermatologica
<b>205</b>	99.13	IMMUNIZZAZIONE PER MALATTIA AUTOIMMUNE		Erogabile solo a seguito di visita allergologica o dermatologica

## 99.8 MISCELLANEA DI PROCEDURE FISICHE

<p><b>206</b></p> <p>99.82</p> <p>TERAPIA A LUCE ULTRAVIOLETTA. Attinoterapia, Fototerapia selettiva UV (UVA, UVB). Per ciclo di sei sedute</p>	<p>Limitatamente alle seguenti patologie: 1) malattie limfoproliferative della cute; 2) Psoriasi di grado moderato non responsiva a terapia topica; 3) Vitiligine; 4) Eczemi; 5) Prurigo; 6) altre malattie infiammatorie cutanee responsive alla fototerapia; 7) desensibilizzazione di alcune fotodermatosi. 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.</p>	
---	--	--

## 99.9 ALTRE PROCEDURE VARIE

<p><b>207</b></p> <p>99.97.1</p> <p>SPINTAGGIO PER GRUPPO DI QUATTRO DENTI</p>	<p>Condizioni vulnerabilità sanitaria e sociale</p>	
<p><b>208</b></p> <p>99.97.2</p> <p>TRATTAMENTI PER APPLICAZIONE DI PROTESI RIMOVIBILE Ribasamento con metodo diretto o indiretto, aggiunta di elementi e/o ganci, riparazione di protesi fratturata, ricementazione di corona o ponte</p>	<p>Condizioni vulnerabilità sanitaria e sociale</p>	

## ALLEGATO 2 - GENETICA COLONNA "B" - CITOGENETICA

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

CODICE	PATOLOGIA/CONDIZIONE	EPOCA
C001	Sindrome associata ad anomalia cromosomica	<b>POSTNATALE</b>
C002	Sindrome da instabilità cromosomica	
C003	Difetti congeniti/quadri malformativi	
C004	Analisi del cariotipo per 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	
C013	Sindrome nota associata a micro-delezioni/duplicazioni	
C014	Conferma di mosaicismo cromosomico	
C015	Sindrome nota associata a micro-delezioni/duplicazioni	
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	<b>PRENATALE</b>
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	
C028	Altre condizioni emerse in sede di consulenza genetica prenatale	
C029	Coppie con abortività spontanea ripetuta	
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

**Colonna C - 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 dello specialista**

CODICE	PATOLOGIA/CONDIZIONE	GENI DI RIFERIMENTO/REGIONE CROMOSOMICA DA INDAGARE
E001	Eritrocitosi	JAK2, JAK2V617F, EPO-R, LNK, VHL
E002	Iper eosinofilia	FIP1L1/PDGFR $\alpha$ , cKIT D816V, PDGFR $\beta$ , JAK2V617F
E003	Leucemia mieloide acuta	PML-RAR- $\alpha$ , NPM1, RUNX1-RUNX1T1, CBF $\beta$ -MYH11, FLT-3 ITD, BCR-ABL, MLL-AF1, MLL-AF4, MLL-AF6, MLL-AF9, MLL-AF10, DEK-CAN, CBF A2T3-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
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
E016	Leucemia mieloide cronica	BCR-ABL
E017	Mieloma multiplo e gammopatie monoclonali	13q14, 17q13, IGH, t(8;14), t(11;14)

**ALLEGATO 2 - GENETICA COLONNA "D" - IMMUNOGENETICA**

Colonna D - 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 del Genetista medico

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	Bechet, 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 - GENETICA COLONNA "A" - GENETICA MEDICA

Patologie diagnosticabili con le prestazioni di Genetica Medica su prescrizione dello specialista

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
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	Ipoplasia 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 Stickler tipo 2, Sindrome Stickler tipo 3, Sindrome Marshall, Sindrome Fibrocondrogenesi Osmed AR Osmed AD
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	Curarino, 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)
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 oculodentoessea
P176	Displasia ossea sclerosante
P177	Displasia spondilometafisaria con alterazioni encondromatose (spondiloencondrodisplasia)
P178	Displasia tanatofora
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 Mitochondriale (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	Eritrocheratoderma 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
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

P275	Ipertiroidismo non autoimmune
P276	Ipertrigliceridemie
P277	Ipertrigliceridemie: difetto combinato di Lipasi
P278	Ipoacusia Neurosensoriale non sindromica Mitochondriale
P279	Ipoacusie 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	Ipocaliemia, paralisi
P284	Ipocondroplasia
P285	Ipo fosfatemia X-linked
P286	Ipogonadismo Ipogonadotropo
P287	Ipoparatiroidismo
P288	Ipoplasia Surrenale congenita associata a Ipogonadismo Ipogonadotropo
P289	Ipotiroidismo 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	Linfoistocitosi 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
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 $\beta$ -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	Melorestosi Osteopoichilosi Burschkeolendorf, 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	Miopia Central Core
P357	Miopia centronucleare
P358	Miopia Desmina Relata
P359	Miopia di Brody 1
P360	Miopia di Miyoshi
P361	Miopia mioclonica
P362	Miopia Miofibrillare Cryab Relata
P363	Miopia Miofibrillare da Miotilina

P364	Miopatia Miofibrillare SEPN1 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
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	Nicolaides-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	Okiihiro, sindrome e varianti
P398	Oligo-azoospermia
P399	Oloprosencefalia
P400	Opitz, Sindrome X-Linked

P401	Opitz-Kaveggia e Lujan-Fryns Sindrome di
P402	Osteogenesi imperfetta
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 Ipercaliemia
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)
P420	Poliglicosano Adulto BODY

P421	Polimicrogria Bilaterale Fronto-Parietale
P422	Polimicrogria Bilaterale Perisilviana
P423	Polineuropatia Cardiopatica Amiloiotica Familiare
P424	Poliposi Adenomatosa Familiare
P425	Porfiria acuta intermittente
P426	Prader-Willi, Sindrome di
P427	Progeria di Hutchinson-Gilford di
P428	Pseudocondroplesia 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 Sindrome, 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
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)