

DECRETO 9 dicembre 2015.

**Condizioni di erogabilità e indicazioni di appropriatezza prescrittiva delle prestazioni di assistenza ambulatoriale erogabili nell'ambito del Servizio sanitario nazionale.**

## IL MINISTRO DELLA SALUTE

Visto l'art. 15-*decies*, del decreto legislativo 23 dicembre 1992, n. 502, e successive modificazioni, che prevede per i medici ospedalieri e delle altre strutture di ricovero e cura del Servizio sanitario nazionale, pubbliche o accreditate, nonché per i medici specialisti che abbiano titolo per prescrivere medicinali e accertamenti diagnostici a pazienti, all'atto della dimissione o in occasione di visite ambulatoriali, l'obbligo di specificare i farmaci e le prestazioni erogabili con onere a carico del Servizio sanitario nazionale;

Visto il decreto del Ministro della sanità 22 luglio 1996, pubblicato nella *Gazzetta Ufficiale* n. 216 del 14 settembre 1996, e successive modificazioni, recante «Prestazioni di assistenza specialistica ambulatoriale erogabili nell'ambito del Servizio sanitario nazionale e relative tariffe»;

Vista l'intesa sancita in sede di Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano, nella seduta del 2 luglio 2015 e, in particolare, il punto B.1. «Riduzione delle prestazioni inappropriate di assistenza specialistica ambulatoriale»;

Visto il decreto-legge 19 giugno 2015, n. 78, convertito, con modificazioni, dalla legge 6 agosto 2015, n. 125, recante «Disposizioni urgenti in materia di enti territoriali. Disposizioni per garantire la continuità dei dispositivi di sicurezza e di controllo del territorio. Razionalizzazione delle spese del Servizio sanitario nazionale nonché norme in materia di rifiuti e di emissioni industriali.»;

Visto, in particolare, l'art. 9-*quater* del citato decreto-legge n. 78 del 2015, con cui, in attuazione della predetta intesa del 2 luglio 2015, si prevede che con decreto del Ministro della salute sono individuate le condizioni di erogabilità e le indicazioni di appropriatezza prescrittiva delle prestazioni di assistenza specialistica ambulatoriale erogabili nell'ambito del Servizio sanitario nazionale ai sensi del decreto ministeriale 22 luglio 1996, disponendo, altresì, che le prestazioni erogate al di fuori delle condizioni di erogabilità previste dal decreto ministeriale sono a totale carico dell'assistito, nonché l'obbligo dei medici di conformare il proprio comportamento prescrittivo alle condizioni ed indicazioni di cui al medesimo decreto ministeriale;

Visto il parere del Consiglio superiore di sanità espresso nelle sedute del 14 settembre e del 25 settembre 2015 sulle condizioni di erogabilità e le indicazioni di appropriatezza prescrittiva delle prestazioni di assistenza specialistica ambulatoriale erogabili nell'ambito del Servizio sanitario nazionale, ai sensi del predetto decreto ministeriale 22 luglio 1996;

Vista l'intesa sancita dalla Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano nella seduta del 26 novembre 2015

Decreta:

Art. 1.

*Oggetto*

1. Il presente decreto individua le condizioni di erogabilità e le indicazioni di appropriatezza prescrittiva delle prestazioni di assistenza specialistica ambulatoriale erogabili nell'ambito del Servizio sanitario nazionale di cui al decreto ministeriale 22 luglio 1996.

Art. 2.

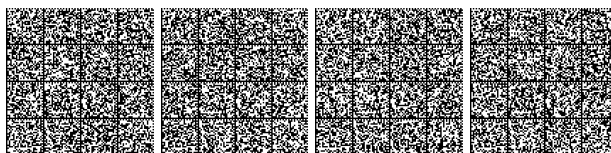
*Definizioni*

1. Ai fini del presente decreto, si intende per:

*a)* «condizioni di erogabilità» le specifiche circostanze riferite allo stato clinico o personale del destinatario, alla particolare finalità della prestazione (terapeutica, diagnostica, prognostica o di monitoraggio di patologie o condizioni), al medico prescrittore, all'esito di procedure o accertamenti pregressi in assenza delle quali la prestazione specialistica risulta inappropriata e non può essere erogata nell'ambito e a carico del Servizio sanitario nazionale;

*b)* «indicazioni di appropriatezza prescrittiva» le specifiche circostanze riferite allo stato clinico o personale del destinatario, alla particolare finalità della prestazione (terapeutica diagnostica, prognostica o di monitoraggio di patologie o condizioni), al medico prescrittore, all'esito di procedure o accertamenti pregressi o alla coerenza con le indicazioni di enti regolatori nazionali o internazionali specificate nell'allegato 1, in assenza delle quali la prestazione, comunque erogabile nell'ambito e a carico del Servizio sanitario nazionale, risulta ad alto rischio di inappropriatezza;

*c)* «specialista» il medico che, in relazione al rapporto di lavoro in essere, ha titolo per erogare le prestazioni di assistenza specialistica ambulatoriale per conto del Servizio sanitario nazionale.



2. Ai fini dell'applicazione delle condizioni di erogabilità nella prescrizione delle prestazioni di radiologia diagnostica di cui al presente decreto, per la definizione del «sospetto oncologico» di cui all'allegato 1, note n. 32, 34, 36, 38 e 40 devono essere considerati i seguenti fattori: 1) anamnesi positiva per tumori; 2) perdita di peso; 3) assenza di miglioramento con la terapia dopo 4-6 settimane; 4) età sopra 50 e sotto 18 anni; 5) dolore ingravescente, continuo anche a riposo e con persistenza notturna.

3. Ai fini dell'applicazione delle condizioni di erogabilità nella prescrizione delle prestazioni di odontoiatria, si intende per:

a) «vulnerabilità sanitaria» la presenza di condizioni cliniche che possono essere gravemente pregiudicate da una patologia odontoiatrica concomitante;

b) «vulnerabilità sociale» una condizione di svantaggio sociale ed economico correlata di norma al basso reddito, a condizioni di marginalità o esclusione sociale.

### Art. 3.

#### *Allegati*

1. L'allegato 1, che costituisce parte integrante del presente decreto, riporta le prestazioni di assistenza specialistica ambulatoriale di cui al decreto ministeriale 22 luglio 1996, cui sono associate condizioni di erogabilità o indicazioni di appropriatezza prescrittiva. Per ciascuna prestazione sono indicati:

a) il numero progressivo identificativo (NUMERO NOTA) della condizione o indicazione che il medico è tenuto a riportare negli appositi spazi della ricetta;

b) la notazione (R, H) che, ai sensi del decreto ministeriale 22 luglio 1996, individua la tipologia di ambulatorio presso i quali è erogabile la prestazione; la notazione \* di cui al medesimo decreto ministeriale è sostituita dalla condizione di erogabilità o dalla indicazione di appropriatezza prescrittiva di cui al presente decreto;

c) il codice numerico identificativo della prestazione ai sensi del decreto ministeriale 22 luglio 1996;

d) le condizioni di erogabilità, contrassegnate da lettere identificative da riportare sulla ricetta, di seguito alla prestazione prescritta;

e) le indicazioni di appropriatezza prescrittiva, contrassegnate da lettere identificative da riportare sulla ricetta, di seguito alla prestazione prescritta.

2. L'allegato 2, che costituisce parte integrante del presente decreto, riporta:

a) nella colonna A, le patologie diagnosticabili con le prestazioni di genetica medica, contrassegnate da un codice alfanumerico (Pxxx) che il medico è tenuto a riportare sulla ricetta, di seguito alla prestazione prescritta;

b) nella colonna B, le patologie e condizioni per le quali è appropriata l'esecuzione di prestazioni di citogenetica, contrassegnate da un codice alfanumerico (Cxxx) che il medico è tenuto a riportare sulla ricetta, di seguito alla prestazione prescritta;

c) nella colonna C, le 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 valutazioni specialistiche; le patologie e condizioni sono contrassegnate da un codice alfanumerico (Exxx) che il medico è tenuto a riportare sulla ricetta, di seguito alla prestazione prescritta;

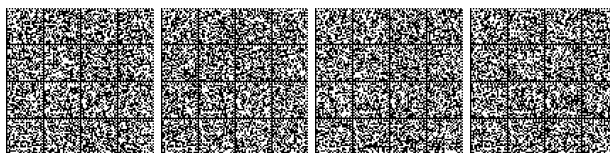
d) nella colonna D, le patologie e condizioni per le quali è appropriata l'esecuzione di prestazioni di immunogenetica, a seguito di indagini (biochimiche, ematologiche, morfologiche) e valutazioni specialistiche, contrassegnate da un codice alfanumerico (Fxxx) che il medico è tenuto a riportare sulla ricetta, di seguito alla prestazione prescritta;

e) nella colonna E, le patologie e condizioni per le quali è appropriata l'esecuzione di prestazioni di genetica molecolare su materiale biotipico a seguito di indagini (istologiche e morfologiche) e valutazioni specialistiche, contrassegnate da un codice alfanumerico (Gxxx) che il medico è tenuto a riportare sulla ricetta, di seguito alla prestazione prescritta.

3. L'allegato 3, che costituisce parte integrante del presente decreto, indica i criteri in base ai quali sono state identificate le condizioni di erogabilità delle prestazioni di odontoiatria, secondo quanto previsto dall'art. 9, comma 5, del decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502, e successive modificazioni, e dall'allegato 2B del decreto del Presidente del Consiglio dei ministri 29 novembre 2001 recante «Definizione dei livelli essenziali di assistenza».

Roma, 9 dicembre 2015

*Il Ministro:* LORENZIN



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

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



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



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



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

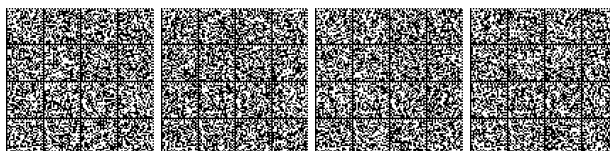




| numero nota | note dm 1996 | codice prestazione | PRESTAZIONI DI SPECIALISTICA AMBULATORIALE   | CONDIZIONI DI EROGABILITA'   | INDICAZIONI DI APPROPRIATEZZA PRESCRITTIVA |
|-------------|--------------|--------------------|--|--|--|
| 38          |              | 88.93.1            | RISONANZA MAGNETICA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



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

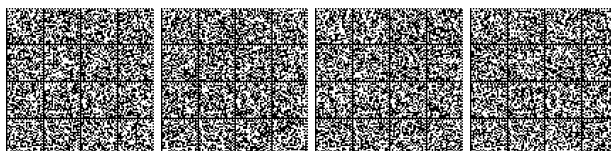




| numero nota | note dm 1996 | codice prestazione | PRESTAZIONI DI SPECIALISTICA AMBULATORIALE | CONDIZIONI DI EROGABILITA'   | INDICAZIONI DI APPROPRIATEZZA PRESCRITTIVA  |
|-------------|--------------|--------------------|--|--|---|
| 57          |              | 90.14.3            | COLESTEROLO TOTALE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



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



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



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



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



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

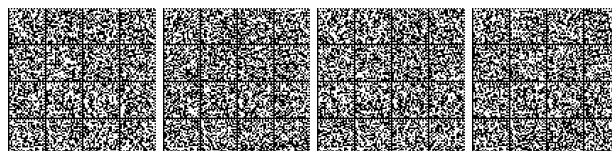


| numero nota | note dm 1996 | codice prestazione | PRESTAZIONI DI SPECIALISTICA AMBULATORIALE   | CONDIZIONI DI EROGABILITA'  | INDICAZIONI DI APPROPRIATEZZA PRESCRITTIVA |
|-------------|--------------|--------------------|--|---|--|
| 147         | R            | 91.31.3            | CARIOTIPO DA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

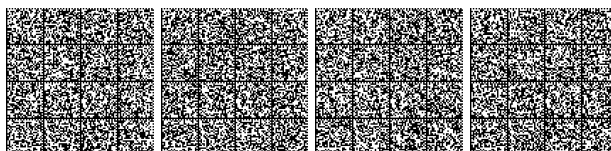




| numero nota | note dm 1996 | codice prestazione | PRESTAZIONI DI SPECIALISTICA AMBULATORIALE  | CONDIZIONI DI EROGABILITA'  | INDICAZIONI DI APPROPRIATEZZA PRESCRITTIVA  |
|-------------|--------------|--------------------|---|---|---|
| 163         | R            | 91.34.4            | COLTURA DI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



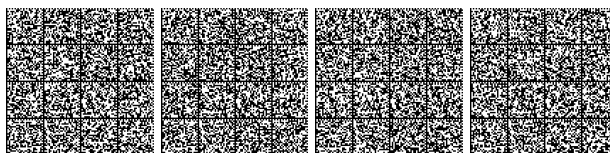
| numero nota | note dm 1996 | codice prestazione | PRESTAZIONI DI SPECIALISTICA AMBULATORIALE   | CONDIZIONI DI EROGABILITA'   | INDICAZIONI DI APPROPRIATEZZA PRESCRITTIVA  |
|-------------|--------------|--------------------|--|--|---|
| 176         | R            | 91.37.2            | IBRIDAZIONE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



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



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



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



**ALLEGATO 2 - GENETICA COLONNA "A": GENETICA MEDICA****Patologie diagnosticabili con le prestazioni di Genetica Medica su prescrizione specialistica**

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



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





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



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



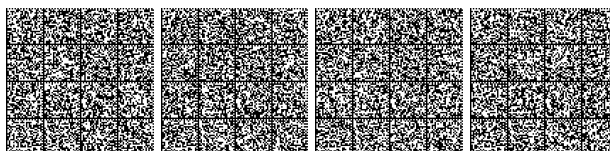
| CODICE | PATOLOGIA   |
|--------|---|
| P179   | Distonia Dopa sensibile da deficit di Septarina Reduttasi   |
| P180   | Distonia mioclonica   |
| P181   | Distonie (da torsione idiopatica, DOPA sensibile, mioclonica)   |
| P182   | Distrofia corneo retinica del cristallino di Bietti   |
| P183  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



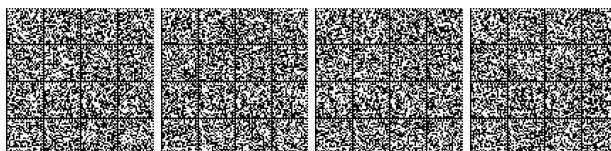
| CODICE | PATOLOGIA   |
|--------|---|
| P225   | Fabry, Malattia   |
| P226   | Febbre Mediterranea Familiare (FMF)                                       |
| P227   | Fenilchetonuria o iperfenilalaninemia/deficit di fenilalanina idrossilasi |
| P228   | Feocromocitoma e Paraganglioma secernente (sPGL)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



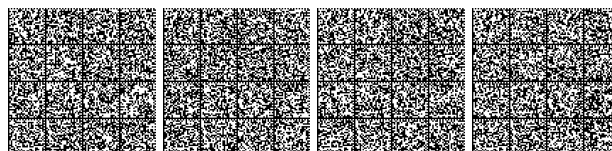
| CODICE | PATOLOGIA  |
|--------|--|
| P275   | Iperitiroidismo non autoimmune   |
| P276   | Ipertrigliceridemie  |
| P277   | Ipertrigliceridemie: difetto combinato di Lipasi                           |
| P278   | Ipoacusia Neurosensoriale non sindromica Mitochondriale                    |
| P279   | Ipoacusiche ereditarie non sindromiche                                     |
| P280   | Ipoalfa Lipoproteinemia/ Malattia di Tangier e Deficienza familiare di HDL |
| P281   | Ipo beta Lipoproteinemia Abetalipoproteinemia (ABL)                        |
| P282   | Ipo beta Lipoproteinemia familiare (FHBL)                                  |
| P283   | Ipo caliemica, paralisi  |
| P284   | Ipocondroplasia  |
| P285   | Ipo fosfatemia X-linked  |
| P286   | Ipo gonadismo Ipo gonadotropo  |
| P287   | Ipo paratiroidismo   |
| P288   | Ipo plasia Surrenale congenita associata a Ipo gonadismo Ipo gonadotropo   |
| P289   | Ipo tiroidismo Congenito   |
| P290   | IRIDA (Iron Refractory Iron Deficiency Anemia-IRIDA) Sindrome              |
| P291   | Ittiosi congenite autosomiche recessive                                    |
| P292   | Ittiosi epidermolitica   |
| P293   | Ittiosi epidermolitica superficiale  |
| P294   | Ittiosi X-linked   |
| P295   | Joubert, Sindrome di   |
| P296   | Kabuki, sindrome di  |
| P297   | Kallmann, Sindrome di  |
| P298   | KBG, Sindrome  |
| P299   | Kearns-Sayre, Sindrome di  |
| P300   | Keutel, sindrome di  |
| P301   | KID, Sindrome  |
| P302   | Kindler, Sindrome di   |
| P303   | Kostmann, Sindrome di  |
| P304   | Krabbe, Malattia di  |
| P305   | Laron, sindrome di /Insensibilità al GH                                    |
| P306   | Legius, Sindrome di  |
| P307   | Leigh, Malattia di   |
| P308   | Leopard, Sindrome di   |
| P309   | Leri-Weill, Sindrome di /bassa statura non sindromica                      |
| P310   | Lesch-Nyhan, Sindrome di   |
| P311   | Leucodistrofia metacromatica   |
| P312   | Leucoencefalopatia e epilessia (deficit di MTHFR)                          |
| P313   | Liddle, Sindrome di  |
| P314   | Li-Fraumeni, Sindrome  |
| P315   | 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<br>Eterotopia a Banda sottocorticale                 |
| P323   | Lissencefalia polimicrogiria eterotopia                                    |



| CODICE | PATOLOGIA   |
|--------|---|
| P324   | Lissencefalia X-linked con Genitali Ambigui<br>Sindrome degli Spasmi Infantili X-linked<br>Sindrome di West<br>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<br>Sindrome del nevo displastico  |
| P345   | Melanoma ereditario<br>Sindrome del nevo displastico secondo livello  |
| P346   | MELAS, Sindrome (miopatia mitocondriale, encefalopatia acidosi lattica ed episodi stroke-like)  |
| P347   | Melorestosi<br>Osteopoichilosi<br>Burschkeollendorf, Sindrome   |
| P348   | MERFF, Sindrome (epilessia mioclonica con fibre rosse sfilacciate)  |
| P349   | Metilmalonico aciduria  |
| P350   | Metilmalonico aciduria con omocistinuria  |
| P351   | Metilmalonico aciduria Mut/ deficit di Methylmalonyl CoA mutase (tipo MUT)  |
| P352   | Microcefalia (AR)   |
| P353   | Microftalmia Anoftalmia   |
| P354   | Microftalmia isolata con cataratta 2 (MCOPCT2)  |
| P355   | Miller, Sindrome di   |
| P356   | Miopatia Central Core   |
| P357   | Miopatia centronucleare   |
| P358   | Miopatia Desmina Relata   |
| P359   | Miopatia di Brody 1   |
| P360   | Miopatia di Miyoshi   |
| P361   | Miopatia mioclonica   |
| P362   | Miopatia Miofibrillare Cryab Relata   |
| P363   | Miopatia Miofibrillare da Miotilina   |
| P364   | Miopatia Miofibrillare 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   |



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

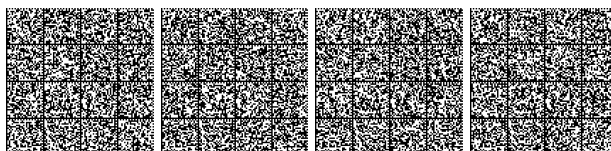




| CODICE | PATOLOGIA   |
|--------|---|
| P420   | Poliglucosano Adulto BODY   |
| P421   | Polimicrogiria Bilaterale Fronto-Parietale                              |
| P422   | Polimicrogiria Bilaterale Perisilviana                                  |
| P423   | Polineuropatia<br>Cardiopatica Amiloidotica Familiare                   |
| P424   | Poliposi Adenomatosa Familiare  |
| P425   | Porfiria acuta intermittente  |
| P426   | Prader-Willi, Sindrome di   |
| P427   | Progeria di Hutchinson-Gilford di                                       |
| P428   | Pseudoaccondroplasia<br>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,<br>Baller-Gerold Sindrome, Rapalino Sindrome |
| P447   | Rubinstein Taybi, sindrome di   |
| P448   | Saethre-Chozen, Sindrome Scafoencefalia                                 |
| P449   | Schopf-Schulz-Passarge, Sindrome Agenesia dentaria                      |
| P450   | Schwannomatosi (neurofibrosi 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 delecto)                                   |
| P467   | Sordità non sindromica  |
| P468   | Sotos, Sindrome di  |



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



**ALLEGATO 2 - GENETICA COLONNA "B": CITOGENETICA**

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

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



**ALLEGATO 2 - GENETICA COLONNA "C" : ONCOEMATOLOGIA**

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

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



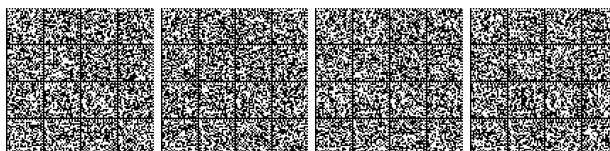
**ALLEGATO 2 - GENETICA COLONNA "D": IMMUNOGENETICA**

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

| <b>CODICE</b> | <b>PATOLOGIA/CONDIZIONE</b>                       | <b>GENE DI RIFERIMENTO DA INDAGARE</b> | <b>CONDIZIONI DI EROGABILITA'</b>  |
|---------------|---|--|--|
| <b>F001</b>   | Artrite Giovanile                                 | B27                                    |  |
| <b>F002</b>   | Artrite in corso di malattie croniche intestinali | B27                                    |  |
| <b>F003</b>   | Artrite psoriasica                                | B27                                    |  |
| <b>F004</b>   | Artrite reattiva                                  | B27                                    |  |
| <b>F005</b>   | Artrite Reumatoide                                | HLA-DRB1                               | Per l'accertamento della natura genetica della patologia nel soggetto affetto; eseguibile anche nei familiari di I grado   |
| <b>F006</b>   | Bechet, Malattia di                               | HLA-B51 e HLA-B27                      |  |
| <b>F007</b>   | Corioretinopatia tipo Birdshot                    | HLA-A29                                |  |
| <b>F008</b>   | 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   |
| <b>F009</b>   | 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 |
| <b>F010</b>   | Narcolessia                                       | HLA-DQB1*06.02                         |  |
| <b>F011</b>   | Reiter, Sindrome di                               | B27                                    |  |
| <b>F012</b>   | Sacroileite                                       | B27                                    |  |
| <b>F013</b>   | Sclerosi multipla                                 | HLA-DRB1                               | Per l'accertamento della natura genetica della patologia nel soggetto affetto; eseguibile anche nei familiari di I grado   |
| <b>F014</b>   | Spondilite Anchilosante                           | HLA-B27                                |  |
| <b>F015</b>   | Uveite  | B27                                    |  |



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



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





CRITERI PER LA DEFINIZIONE DELLE CONDIZIONI DI EROGABILITÀ  
DELLE PRESTAZIONI ODONTOIATRICHE

*1. Premessa*

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

Possono pertanto essere individuate due distinte tipologie di vulnerabilità:

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

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

**La Vulnerabilità Sanitaria**

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

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

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

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

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

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

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

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



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

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

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

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

#### La Vulnerabilità Sociale

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

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

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

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

#### Destinatari

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

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

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

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

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

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

#### 4. La popolazione generale.

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

1. visita odontoiatrica: anche al fine della diagnosi precoce di patologie neoplastiche del cavo orale;
2. trattamento immediato delle urgenze odontostomatologiche (con accesso diretto): per il trattamento delle infezioni acute, emorragie, dolore acuto, (compresa pulpotomia, molaggio di irregolarità smalto-dentinali conseguente a frattura).

16A00398

