

Rev.0 del 22/03/2023

Disciplina	Natura del campione	Denominazione dell'esame	Principio del metodo/tecnica	Tipo procedura di esame (riconosciuta o interna)	Procedura di esame	Sistema diagnostico	Note
Genetica	Sangue intero	Ricerca di delezioni nel gene SMN1, responsabile di Atrofia Muscolare Spinale (SMA)	Estrazione e MLPA	Riconosciuta	SALSA® MLPA® Probemix P060-B2 SMA Carrier + MLPA General protocol (MRC Holland)	3500xL Genetic Analyzer (Applied Biosystem)	
Genetica	Sangue intero	Gene DMD: Ricerca di delezioni/duplicazioni nel gene DMD, responsabile di Distrofia muscolare di Duchenne	Estrazione e MLPA	Riconosciuta	SALSA® MLPA® Probemixes P034-B2 DMD-1 & P035-B1 DMD + MLPA General protocol (MRC Holland)	3500xL Genetic Analyzer (Applied Biosystem)	
Genetica	Sangue intero, spot di sangue su carta FTE	myPGx - Pannello farmacogenetica Completo	Estrazione e Mass Array	Interna	IO_078 Procedura d'esame myPGx Rev.1. del 05/08/2024	MassArray Analyser 4 (Sequenom) - PGx Software (SYNLAB_MyPGx®)	