

Aree Specialistiche

Diagnosi prenatale

In evidenza: NIPT

- Cariotipo da liquido amniotico e villocentesi
- QF-PCR (analisi rapida per le principali cromosomopatie)
- Ricerca di microdelezioni sul cromosoma Y
- Pannello trombofilico
- Test di screening per la ricerca di mutazioni nel gene *CFTR* (fibrosi cistica, I livello)
- Sequenziamento del gene *CFTR* (fibrosi cistica, II livello)
- Test molecolare per ricerca mutazioni delle catene alfa- e beta-globiniche (talassemie)
- Test X-fragile
- Test SMA (atrofia muscolare spinale)
- Test molecolare per Sindrome di Duchenne/Becker
- Test di screening per la ricerca di mutazioni nei geni *GJB2* e *GJB6* (connessine 26 e 30, per sordità congenita)

Test preconcezionali

In evidenza: test del portatore

- Cariotipo da sangue periferico
- Ricerca di microdelezioni sul cromosoma Y
- Pannello trombofilico
- Test di screening per la ricerca di mutazioni nel gene *CFTR* (fibrosi cistica, I livello)
- Sequenziamento del gene *CFTR* (fibrosi cistica, II livello)
- Test molecolare per ricerca mutazioni delle catene alfa- e beta-globiniche (talassemie)
- Test X-fragile
- Test SMA (atrofia muscolare spinale)
- Test molecolare per Sindrome di Duchenne/Becker
- Test di screening per la ricerca di mutazioni nei geni *GJB2* e *GJB6* (connessine 26 e 30, per sordità congenita)

Oncologia

In evidenza: test predisposizione tumori

- Test per instabilità dei microsatelliti
- Ricerca di mutazioni in KRAS, NRAS, BRAF
- MLPA geni BRCA1 e BRCA2

Farmacogenetica

- Analisi di polimorfismi del gene DPYD (diidropirimidina deidrogenasi)

Microbiota