

ELENCO ESAMI U.O. NEUROGENETICA MOLECOLARE

Per informazioni tel. 02.2394.2604 dalle 8.30 alle 12.30

	Esame	Tempo massimo refertazione	Materiale Biologico
	NEUROGENETICA MOLECOLARE	DOSAGGI BIOCHIMICI: Patologia Mitocondriale	
Analisi mediante Western blot		30 gg	Muscolo / Fibroblasti
Dosaggio Complessi della Catena Respiratoria		90 gg	Muscolo / Fibroblasti
Dosaggio CoQ (HPLC) - Q10		60 gg	Muscolo
Dosaggio Piruvato Deidrogenasi (PDHc)		90 gg	Muscolo / Fibroblasti
NEUROGENETICA MOLECOLARE	DOSAGGI BIOCHIMICI: Disturbi del movimento		RESPONSABILE: Dott.ssa Garavaglia
	Dosaggio Neurotrasmettitori Liquorali (HPLC)	30 gg	Liquor
NEUROGENETICA MOLECOLARE	BIOLOGIA MOLECOLARE: Patologia Mitocondriale		RESPONSABILE: Dott.ssa Lamantea
	ACAD9	60 gg	DNA da sangue/cellule/tessuto
	AGK (Sindrome di Sengers)	60 gg	DNA da sangue/cellule/tessuto
	AIFM1	60 gg	DNA da sangue/cellule/tessuto
	ANT1	60 gg	DNA da sangue/cellule/tessuto
	ATPAF1 (ATPI1)	60 gg	DNA da sangue/cellule/tessuto
	ATPAF2 (ATPI2)	60 gg	DNA da sangue/cellule/tessuto
	ATPasi 6/8	60 gg	DNA da sangue/cellule/tessuto
	BCS1L	60 gg	DNA da sangue/cellule/tessuto
	BOLA3	60 gg	DNA da sangue/cellule/tessuto
	C10orf2 (Twinkle)	60 gg	DNA da sangue/cellule/tessuto
	COX10	60 gg	DNA da sangue/cellule/tessuto
	COX15	60 gg	DNA da sangue/cellule/tessuto
	Cyt b	60 gg	DNA da sangue/cellule/tessuto
	DARS2 - ricerca mutazione comune IVS2_EXO3 (LBSL)	30 gg	DNA da sangue/cellule/tessuto
	DARS2 - sequenza completa (LBSL)	60 gg	DNA da sangue/cellule/tessuto
	DGUOK	60 gg	DNA da sangue/cellule/tessuto
	D-loop mtDNA	60 gg	DNA da sangue/cellule/tessuto
	EARS2 (LTBL)	60 gg	DNA da sangue/cellule/tessuto
	ETHE1	60 gg	DNA da sangue/cellule/tessuto
	FASTKD2	60 gg	DNA da sangue/cellule/tessuto
	LHON	30 gg	DNA da sangue/cellule/tessuto
	MELAS	30 gg	DNA da sangue/cellule/tessuto
	MERRF	30 gg	DNA da sangue/cellule/tessuto
	MPV17	60 gg	DNA da sangue/cellule/tessuto
mtDNA Quantificazione mediante Real Time-PCR (Delezioni, Macrodelezioni)	90 gg	DNA da muscolo	
mtDNA Sequenza totale	120 gg	DNA da muscolo	
mtDNA Southern blot (PEO, KSS, Macrodelezioni, Delezioni multiple)	90 gg	DNA da muscolo	
mtDNA Southern blot (Sindrome di Pearson)	90 gg	DNA da sangue	
MTO1	60 gg	DNA da sangue/cellule/tessuto	
NARP/MILS	30 gg	DNA da sangue/cellule/tessuto	
NDUFS1	90 gg	DNA da sangue/cellule/tessuto	
NDUFV1	60 gg	DNA da sangue/cellule/tessuto	
NFU1	60 gg	DNA da sangue/cellule/tessuto	
OPA1 - sequenziamento (ADOA)	90 gg	DNA da sangue/cellule/tessuto	
OPA1 - ricerca riarrangiamenti mediante MLPA (ADOA)	60 gg	DNA da sangue/cellule/tessuto	
OPA3	60 gg	DNA da sangue/cellule/tessuto	
PDHA1	60 gg	DNA da sangue/cellule/tessuto	
PDHB	60 gg	DNA da sangue/cellule/tessuto	
PDHX	60 gg	DNA da sangue/cellule/tessuto	
POLG1	120 gg	DNA da sangue/cellule/tessuto	
POLG2	90 gg	DNA da sangue/cellule/tessuto	
PPM2C (Fosfatasi della PDH)	30 gg	DNA da sangue/cellule/tessuto	
PUS1 (MLASA)	60 gg	DNA da sangue/cellule/tessuto	
RRM2B	60 gg	DNA da sangue/cellule/tessuto	
SCO1	60 gg	DNA da sangue/cellule/tessuto	
SCO2	60 gg	DNA da sangue/cellule/tessuto	
SDHAF1	60 gg	DNA da sangue/cellule/tessuto	
SUCLA2	60 gg	DNA da sangue/cellule/tessuto	
SURF1	60 gg	DNA da sangue/cellule/tessuto	
TK2	60 gg	DNA da sangue/cellule/tessuto	
TMEM70	60 gg	DNA da sangue/cellule/tessuto	
TTC19	60 gg	DNA da sangue/cellule/tessuto	
TYMP (MNGIE)	60 gg	DNA da sangue/cellule/tessuto	
YARS2 (MLASA)	60 gg	DNA da sangue/cellule/tessuto	
NEUROGENETICA MOLECOLARE	BIOLOGIA MOLECOLARE: Disturbi del Movimento		RESPONSABILE: Dott.ssa Garavaglia
	ATPI3A2 (PARK9)	90 gg	DNA da sangue/cellule/tessuto
	ATPIA3 (DYT12)	90 gg	DNA da sangue/cellule/tessuto
	GCHI - sequenziamento (DYT5)	90 gg	DNA da sangue/cellule/tessuto
	GCHI - ricerca riarrangiamenti mediante MLPA (DYT5)	60 gg	DNA da sangue/cellule/tessuto
	LRRK2 (PARK8)	30 gg	DNA da sangue/cellule/tessuto
	NKX2 - TITFI (BHC)	30 gg	DNA da sangue/cellule/tessuto
	PARK2 (Parkina) - sequenziamento	90 gg	DNA da sangue/cellule/tessuto
	PARK2 (Parkina) - ricerca riarrangiamenti mediante MLPA	60 gg	DNA da sangue/cellule/tessuto
	PARK2 (Parkina) - sequenziamento + MLPA	120 gg	DNA da sangue/cellule/tessuto
	PINK1 - sequenziamento (PARK6)	60 gg	DNA da sangue/cellule/tessuto
	PINK1 - ricerca riarrangiamenti mediante MLPA (PARK6)	60 gg	DNA da sangue/cellule/tessuto
	PNKD1 - MRI (DYT8)	60 gg	DNA da sangue/cellule/tessuto
	PRKRA (DYT16)	60 gg	DNA da sangue/cellule/tessuto
	PRRT2 (DYT10)	60 gg	DNA da sangue/cellule/tessuto
SGCE - sequenziamento (DYT11)	90 gg	DNA da sangue/cellule/tessuto	
SGCE - ricerca riarrangiamenti mediante MLPA (DYT11)	60 gg	DNA da sangue/cellule/tessuto	
SNCA (α -sinucleina) ricerca riarrangiamenti mediante MLPA (PARK1)	60 gg	DNA da sangue/cellule/tessuto	
THAP (DYT6)	30 gg	DNA da sangue/cellule/tessuto	
TOR1A (DYT1)	30 gg	DNA da sangue/cellule/tessuto	
NEUROGENETICA MOLECOLARE	BIOLOGIA MOLECOLARE: Patologie da Accumulo di Ferro		RESPONSABILE: Dott.ssa Garavaglia
	C19orf12 (MPAN)	30 gg	DNA da sangue/cellule/tessuto
	FA2H (FHAN)	60 gg	DNA da sangue/cellule/tessuto
	FTL (Neuro-ferritinopatia)	30 gg	DNA da sangue/cellule/tessuto
	PANK2 - sequenziamento (PKAN)	90 gg	DNA da sangue/cellule/tessuto
	PANK2 - ricerca riarrangiamenti mediante MLPA (PKAN)	60 gg	DNA da sangue/cellule/tessuto
	PLA2G6 - sequenziamento (INAD)	90 gg	DNA da sangue/cellule/tessuto
	PLA2G6 - ricerca riarrangiamenti mediante MLPA (INAD)	60 gg	DNA da sangue/cellule/tessuto
	WDR45 (BPAN)	60 gg	DNA da sangue/cellule/tessuto
	NEUROGENETICA MOLECOLARE	BIOLOGIA MOLECOLARE: Ceroidolipofuscinosi Neuronal	
CLN3 - ricerca delezione 1 kb		30 gg	DNA da sangue/cellule/tessuto
CLN5		60 gg	DNA da sangue/cellule/tessuto
CLN6		60 gg	DNA da sangue/cellule/tessuto
CTSD (CLN10)		60 gg	DNA da sangue/cellule/tessuto
PPT1 (CLN1)		60 gg	DNA da sangue/cellule/tessuto
TTP1 (CLN2)		60 gg	DNA da sangue/cellule/tessuto
NEUROGENETICA MOLECOLARE	BIOLOGIA MOLECOLARE: Altri geni		RESPONSABILE: Dott.ssa Lamantea
	GJB2 (Connessina 26)	60 gg	DNA da sangue/cellule/tessuto
	GJB6 (Connessina 30)	60 gg	DNA da sangue/cellule/tessuto
	GJC2-GJA12 (Connessina 47) (PMLD)	60 gg	DNA da sangue/cellule/tessuto
	SUOX	60 gg	DNA da sangue/cellule/tessuto