

Riferimenti:

Dr. Franco Taroni:	02-2394.4573	taroni.f@istituto-besta.it
Dr. Cinzia Gellera:	02-2394.4575	gellera.c@istituto-besta.it
Dr. Barbara Castellotti:	02-2394.4575	castellotti.b@istituto-besta.it
Dr. Silvia Baratta:	02-2394.4580	baratta.s@istituto-besta.it
Dr. Daniela Di Bella	02-2394.4580	dibella.d@istituto-besta.it
Dr. Claudio Caccia:	02-2394.4572	caccia.c@istituto-besta.it
Donatella Maderna (segreteria):	02-2394.4577	maderna.d@istituto-besta.it

Nome Esame	Patologia (sigla breve) e note	Tempi massimi di refertazione	Referente
Enzimi Lisosomali			
Prelievo di 8 ml di sangue in EDTA a temperatura ambiente arrivo entro 3h solo il martedì			
Arisulfatasi A	Leucodistrofia metacromatica (MLD)	60 gg	Anna Venerando Cinzia Gellera
Arisulfatasi B	Mucopolisaccaridosi VI (MPS VI)	60 gg	Anna Venerando Cinzia Gellera
Alfa-Galattosidasi	Malattia di Fabry	60 gg	Anna Venerando Cinzia Gellera
Beta-Galattosidasi	Gangliosidosi GM2	60 gg	Anna Venerando Cinzia Gellera
Alfa-1,4-Glucosidasi	Glicogenosi II	60 gg	Anna Venerando Cinzia Gellera
Alfa-Glucosaminidasi	Mucopolisaccaridosi III (MPS III)	60 gg	Anna Venerando Cinzia Gellera
Beta-N Acetil Glucosaminidasi A	Gangliosidosi GM2	60 gg	Anna Venerando Cinzia Gellera
Beta-N Acetil Glucosaminidasi A e B	Gangliosidosi GM2	60 gg	Anna Venerando Cinzia Gellera
Alfa-Fucosidasi	Fucosidosi	60 gg	Anna Venerando Cinzia Gellera
Beta-Glucosidasi	Malattia di Gaucher	60 gg	Anna Venerando Cinzia Gellera
Alfa-Mannosidasi	Mannosidosi	60 gg	Anna Venerando Cinzia Gellera
Beta-Mannosidasi	Mannosidosi	60 gg	Anna Venerando Cinzia Gellera
Alfa-Iduronidasi	Mucopolisaccaridosi tipo I (MPS I)	60 gg	Anna Venerando Cinzia Gellera
Sfingomielinasi	Malattia di Niemann-Pick	60 gg	Anna Venerando Cinzia Gellera
Galattocerebrosidasi	Malattia di Krabbe	60 gg	Anna Venerando Cinzia Gellera
Alfa-N Acetil-Galattosaminidasi	Malattia di Schindler	60 gg	Anna Venerando Cinzia Gellera
Palmitoil-proteina tioesterasi	Ceroidolipofuscinosi tipo 1 (CLN1)	60 gg	Anna Venerando Cinzia Gellera
Tripeptidil-peptidasi	Ceroidolipofuscinosi tipo 2 (CLN2)	60 gg	Anna Venerando Cinzia Gellera
Galattosio-6-solfatasi	Mucopolisaccaridosi tipo IV-A (MPS IV-A)	60 gg	Anna Venerando Cinzia Gellera
Chitotriosidasi	Malattia di Gaucher Sarcoidosi	60 gg	Anna Venerando Cinzia Gellera
Beta-Glucururonidasi	Mucopolisaccaridosi tipo VII (MPS VII)	60 gg	Anna Venerando Cinzia Gellera
Lipasi Acida	Malattia di Wolman	60 gg	Anna Venerando Cinzia Gellera
Neuroaminidasi	Sialidosi	60 gg	Anna Venerando Cinzia Gellera
Metaboliti			
Mucopolisaccaridi	Mucopolisaccaridosi (screening) Urine 24 h	60 gg	Anna Venerando Cinzia Gellera
Oligosaccaridi	Urine 24 h	60 gg	Anna Venerando Cinzia Gellera

Nome Esame	Patologia (sigla breve) e note	Tempi massimi di refertazione	Referente
Acidi Organici Urinari	Acidosi Organiche Urine 24 h	60 gg	Claudio Caccia Franco Taroni
Acido Orotico	Urine 24 h	60 gg	Claudio Caccia Franco Taroni
Acidi grassi a catena media e lunga (TFA)	5 ml di sangue in EDTA	60 gg	Claudio Caccia Franco Taroni
Acidi grassi a catena molto lunga (VLCFA)	Adrenoleucodistrofie X-legate 5 ml di sangue in EDTA	60 gg	Simona Allievi Cinzia Gellera
Acido Fitanico	Malattia di Refsum 5 ml di sangue in EDTA	60 gg	Claudio Caccia Franco Taroni
Acido Pristanico	Malattie Perossisomali 5 ml di sangue in EDTA	60 gg	Claudio Caccia Franco Taroni
Acido Sialico	Sialidosi Urine 24 h	60 gg	Anna Venerando
Sulfitest: Dosaggio Tiosolfato	Urine 24 h	10 gg	Simona Allievi
Acido Lattico	5 ml sangue in EDTA	15 gg	Anna Venerando
Acido Piruvico	5 ml sangue in EDTA	15 gg	Anna Venerando
Colestanolo	5 ml sangue in EDTA	60 gg	Claudio Caccia
Altri esami biochimici			
Biotinidasi	5 ml sangue in EDTA	60 gg	Anna Venerando
Vitamina E	5 ml sangue in EDTA	60 gg	Simona Allievi

Patologia/Gene	Sigla Patologia/Gene	Tempi massimi di consegna del referto	Referenti
Test Genetici – Esami Molecolari			
8 ml di sangue in EDTA a temperatura ambiente			
Atassia di Friedreich: ricerca espansione GAA gene <i>fratassina</i>	FRDA/ <i>FXN</i>	60 gg	Elena Rizzo Cinzia Gellera
Atassia di Friedreich: analisi completa gene <i>fratassina</i>	FRDA/ <i>FXN</i>	60 gg	Elena Rizzo Cinzia Gellera
Atassia con Aprassia Oculomotoria tipo 1: analisi completa gene <i>apratassina</i>	AOA1/ <i>APTX</i>	60 gg	Elena Rizzo Cinzia Gellera
Atassia da difetto Vitamina E: analisi completa gene <i>alfa-TTP</i>	AVED/ <i>TTPA</i>	60 gg	Simona Allievi Cinzia Gellera
Atassie Dominanti: ricerca espansione CAG gene <i>SCA1</i>	SCA1/ <i>ATXN1</i>	60 gg	Elena Rizzo Cinzia Gellera
Atassie Dominanti: ricerca espansione CAG gene <i>SCA2</i>	SCA2/ <i>ATXN2</i>	60 gg	Elena Rizzo Cinzia Gellera
Atassie Dominanti: ricerca espansione CAG gene <i>SCA3</i>	SCA3/ <i>ATXN3</i>	60 gg	Elena Rizzo Cinzia Gellera
Atassie Dominanti: ricerca espansione CAG gene <i>SCA6</i>	SCA6/ <i>CACNA1A</i>	60 gg	Elena Rizzo Cinzia Gellera
Atassie Dominanti: ricerca espansione CAG gene <i>SCA7</i>	SCA7/ <i>ATXN7</i>	60 gg	Elena Rizzo Cinzia Gellera
Atassie Dominanti: ricerca espansione CAG gene <i>SCA17</i>	SCA17/ <i>TBP</i>	60 gg	Elena Rizzo Cinzia Gellera
Atassie Dominanti: ricerca delezione gene <i>ITPR1-SCA15</i>	SCA15/ <i>ITPR1</i>	60 gg	Daniela Di Bella Franco Taroni
Atrofia Dentato-Rubro-Pallido-Luysiana: ricerca espansione CAG gene <i>DRPLA</i>	DRPLA/ <i>ATN1</i>	60 gg	Elena Rizzo Cinzia Gellera
Premutazione FXTAS: premutazione gene <i>FRAXA</i> in sindrome atassica e tremore	FXTAS/ <i>FMR1</i>	60 gg	Elena Rizzo Cinzia Gellera
Atassie Dominanti: ricerca mutazioni gene <i>AFG3L2-SCA28</i>	SCA28/ <i>AFG3L2</i>	60 gg	Daniela Di Bella Franco Taroni
Atassie genetiche: pannello multigenico NGS (contattare i referenti)	atassia	90 gg	Stefania Magri Daniela Di Bella Franco Taroni
Corea di Huntington: ricerca espansione CAG gene <i>huntingtina</i>	HD/ <i>HTT</i>	30 gg	Elena Rizzo Cinzia Gellera
Sclerosi Laterale Amiotrofica: Ricerca mutazioni gene <i>SOD1</i>	ALS1/ <i>SOD1</i>	90 gg	Viviana Pensato Cinzia Gellera
Sclerosi Laterale Amiotrofica: Analisi esone 6 gene <i>TARDBP</i>	ALS10/ <i>TARDBP</i>	90 gg	Viviana Pensato Cinzia Gellera
Sclerosi Laterale Amiotrofica: Analisi esone 5-6-13-14-15 gene <i>FUS/TLS</i>	ALS6/ <i>FUS</i>	90 gg	Viviana Pensato Cinzia Gellera
Sclerosi Laterale Amiotrofica: ricerca espansione gene <i>C9orf72</i>	FTDALS1/ <i>C9orf72</i>	30 gg	Viviana Pensato Cinzia Gellera

Patologia/Gene	Sigla Patologia/Gene	Tempi massimi di consegna del referto	Referenti
Atrofia Muscolare Spino-Bulbare (malattia di Kennedy): ricerca espansione CAG gene <i>AR</i>	<i>SBMA/AR</i>	60 gg	Elena Rizzo Cinzia Gellera
Malattia di Krabbe: ricerca delezione esoni 11-17 gene <i>GALC</i> (in soggetti con riduzione dell'attività enzimatica)	<i>GALC</i>	60 gg	Barbara Castellotti Cinzia Gellera
Malattia di Krabbe: analisi completa gene <i>GALC</i> (in soggetti con riduzione dell'attività enzimatica)	<i>GALC</i>	60 gg	Barbara Castellotti Cinzia Gellera
Leucodistrofia Metacromatica: analisi completa gene <i>ARSA</i> (in soggetti con riduzione dell'attività enzimatica)	<i>MLD/ARSA</i>	60 gg	Anna Venerando Cinzia Gellera
Malattia Fabry: analisi completa gene <i>GLA</i> (in soggetti maschi con riduzione dell'attività enzimatica o in soggetti femmina)	<i>GLA</i>	60 gg	Anna Venerando Cinzia Gellera
Adrenoleucodistrofia X-legata: analisi completa gene <i>ABCD1</i> (mutazioni e delezioni)	<i>ALD/ABCD1</i>	60 gg	Viviana Pensato Cinzia Gellera
Atrofia Muscolare Spinale: ricerca delezione esoni 7 e 8 gene <i>SMN1</i>	<i>SMA/SMN1</i>	30 gg	Barbara Castellotti Cinzia Gellera
Atrofia Muscolare Spinale: analisi completa gene <i>SMN1</i>	<i>SMA/SMN1</i>	30 gg	Barbara Castellotti Cinzia Gellera
Atrofia Muscolare Spinale con epilessia mioclonica progressiva: analisi esone 1 gene <i>ASAH1</i>	<i>SMAPME/ASAH1</i>	60 gg	Barbara Castellotti Cinzia Gellera
Aciduria Glutarica tipo II (Deficit Multiplo di AcilCoA Deidrogenasi) (<i>GAIIC/MADD</i>): analisi completa gene <i>ETFDH</i>	<i>MADD/ETFDH</i>	60 gg	Barbara Castellotti Cinzia Gellera
Aciduria Glutarica tipo II (Deficit Multiplo di AcilCoA Deidrogenasi) (<i>GAIIA/MADD</i>): analisi completa gene <i>ETFA</i>	<i>MADD/ETFA</i>	60 gg	Barbara Castellotti Cinzia Gellera
Aciduria Glutarica tipo II (Deficit Multiplo di AcilCoA Deidrogenasi) (<i>GAIIB/MADD</i>): analisi completa gene <i>ETFB</i>	<i>MADD/ETFB</i>	60 gg	Barbara Castellotti Cinzia Gellera
Difetto del trasportatore del glucosio GLUT1: analisi completa gene <i>GLUT1</i>	<i>GLUT1DS1/GLUT1DS2/DYT9/DYT18 SLC2A1</i>	60 gg	Anna Venerando Cinzia Gellera
Neuropatia Periferica Ereditaria: ricerca duplicazione <i>CMT1A</i> (dup17p11.2)	<i>CMT1A/dup17p11.2</i>	30 gg	Micaela Milani Franco Taroni
Neuropatia Periferica Ereditaria: ricerca delezione <i>HNPP</i> (dup17p11.2)	<i>HNPP/del17p11.2</i>	30 gg	Micaela Milani Franco Taroni
Neuropatia Periferica Ereditaria: analisi completa gene <i>Cx32</i>	<i>CMTX1/GJB1</i>	60 gg	Stefania Magri Franco Taroni
Neuropatia Periferica Ereditaria: analisi completa gene <i>MPZ</i>	<i>CMT1B/DSD/CMT2I/CMT2J MPZ</i>	60 gg	Stefania Magri Franco Taroni
Neuropatia Periferica Ereditaria: analisi completa gene <i>PMP22</i>	<i>CMT1A/DSD/PMP22</i>	60 gg	Stefania Magri Franco Taroni

Patologia/Gene	Sigla Patologia/Gene	Tempi massimi di consegna del referto	Referenti
Neuropatia Periferica Ereditaria: pannello multigenico NGS (contattare i referenti)	HMSN/HMN/HSAN	90 gg	Stefania Magri Franco Taroni
Difetto di Carnitina PalmitolTransferasi 2: analisi completa gene <i>CPT2</i>	<i>CPT2</i>	60 gg	Silvia Baratta Franco Taroni
Difetto di AcilCoA Deidrogenasi a catena media: analisi gene <i>MCAD</i> (con profilo acilcarnitine plasmatiche positivo)	<i>ACADM</i> (MCAD)	60 gg	Silvia Baratta Franco Taroni
Difetto di AcilCoA Deidrogenasi a catena molto lunga: analisi gene <i>VLCAD</i> (con profilo acilcarnitine plasmatiche positivo)	<i>ACADVL</i> (VLCAD)	60 gg	Silvia Baratta Franco Taroni
Difetto di Proteina Trifunzionale: analisi gene <i>alfa-MTP</i> (con profilo acilcarnitine plasmatiche positivo)	<i>HADHA</i> (MTPA)	60 gg	Silvia Baratta Franco Taroni
Difetto di Proteina Trifunzionale: analisi gene <i>beta-MTP</i> (con profilo acilcarnitine plasmatiche positivo)	<i>HADHB</i> (MTPB)	60 gg	Silvia Baratta Franco Taroni
Difetto di Carnitina/AcilCarnitina Traslocasi: analisi gene <i>CACT</i>	<i>SLC25A20</i> (CACT)	60 gg	Silvia Baratta Franco Taroni
CADASIL: ricerca mutazioni esoni 2-23 gene <i>NOTCH3</i>	<i>CADASIL/NOTCH3</i>	90 gg	Silvia Baratta Franco Taroni
Paraparesi Spastica Ereditaria Autosomica Dominante: analisi completa gene <i>spastina</i> (delezioni e mutazioni)	<i>SPG4/SPAST</i>	90 gg	Silvia Baratta Franco Taroni
Paraparesi Spastica Ereditaria Autosomica Dominante: analisi completa gene <i>atlastina</i> (delezioni e mutazioni)	<i>SPG3A/ATL1</i>	90 gg	Silvia Baratta Franco Taroni
Paraparesi Spastica Ereditaria Autosomica Dominante: analisi completa gene <i>REEP1</i>	<i>SPG31/REEP1</i>	60 gg	Daniela Di Bella Franco Taroni
Paraparesi Spastica Ereditaria Autosomica Recessiva: analisi completa gene <i>paraplegina</i> (delezioni e mutazioni)	<i>SPG7/SPG7</i>	60 gg	Daniela Di Bella Franco Taroni
Paraparesi Spastica Ereditaria Autosomica Recessiva: analisi completa gene <i>CYP7B1-SPG5</i>	<i>SPG5A/CYP7B1</i>	60 gg	Daniela Di Bella Franco Taroni
Paraparesi Spastica Ereditaria: Pannello multigenico NGS (contattare i referenti)	HSP (SPG)	90 gg	Stefania Magri Daniela Di Bella Franco Taroni
Lissencefalia: analisi completa gene <i>DCX</i>	<i>DCX</i>	60 gg	Claudio Caccia Franco Taroni
Lissencefalia: analisi completa gene <i>LIS1</i>	<i>PAFAH1B1</i> (LIS1)	60 gg	Claudio Caccia Franco Taroni
Eterotopia laminare sottocorticale (doppia corteccia): analisi completa gene <i>DCX</i>	<i>DCX</i>	60 gg	Claudio Caccia Franco Taroni
Eterotopia laminare sottocorticale (doppia corteccia): analisi completa gene <i>LIS1</i>	<i>PAFAH1B1</i> (LIS1)	60 gg	Claudio Caccia Franco Taroni
Eterotopia nodulare periventricolare bilaterale: analisi completa gene <i>FLNA</i>	<i>FLNA</i>	90 gg	Claudio Caccia Franco Taroni