



U.O. Neurologia IV - SMel 804 Regione Lombardia Prestazioni Diagnostiche di Laboratorio

**Revisione 4
15/01/2015**

Descrizione	Sigle, sinonimi	Frequenza esecuzione	T. Max di refertazione	Materiale biologico	Quantità minima	Modalità particolari di prelievo	Metodo analitico	Responsabile	Valori normali (VN)
PRESTAZIONI NEUROIMMUNOLOGICHE									
Anticorpi anti Recettore Nicotinico Muscolare	AChR	7-10 gg	60 gg	siero	200 µl	nessuna	RIA	Dr.ssa Andreetta	VN <0,5 pmoli/ml
Anticorpi anti Recettore Acetilcolinico ganglionare (alfa3/alfa7)	AChR a3/a7	60 gg	90 gg	siero	200 µl	nessuna	RIA	Dr.ssa Andreetta	VN <0,05 nM
Anticorpi anti Titina	MGT-30	30 gg	60 gg	siero	200 µl	nessuna	ELISA	Dr.ssa Andreetta	VN OD 450 <0,692
Anticorpi anti Recettore per la Rianodina (Immunoblotting)	RYR	30 gg	60 gg	siero	200 µl	nessuna	Western Blot	Dr.ssa Andreetta	
Anticorpi anti Acquaporina 4 (Immunocitochimica)	AQP4	15 gg	60 gg	siero/liquor	200 µl	nessuna	Immunocitochimica	Dr.ssa Andreetta	
Anticorpi anti NMDAr (Immunocitochimica)	NMDA	15 gg	60 gg	siero/liquor	200 µl	nessuna	Immunocitochimica	Dr.ssa Andreetta	
Anticorpi anti CASPR2 (Immunocitochimica)	CASPR2	30 gg	60 gg	siero/liquor	200 µl	nessuna	Immunocitochimica	Dr.ssa Andreetta	
Anticorpi anti LGI1 (Immunocitochimica)	LGI1	30 gg	60 gg	siero/liquor	200 µl	nessuna	Immunocitochimica	Dr.ssa Andreetta	
Anticorpi anti AMPA1 e 2 (Immunocitochimica)	AMPA1 AMPA2	30 gg	60 gg	siero/liquor	200 µl	nessuna	Immunocitochimica	Dr.ssa Andreetta	
Anticorpi anti GABAb1 (Immunocitochimica)	GABA	30 gg	60 gg	siero/liquor	200 µl	nessuna	Immunocitochimica	Dr.ssa Andreetta	
Anticorpi anti MuSK	MuSK	30 gg	90 gg	siero	200 µl	nessuna	RIA	Dr.ssa Andreetta	VN <0,05 pmoli/ml
Anticorpi anti LRP4 (Immunocitochimica)	LRP4	30 gg	90 gg	siero	500 µl	nessuna	Immunocitochimica	Dr.ssa Andreetta	
Anticorpi anti Canale del Calcio	VGCC	60 gg	90 gg	siero	200 µl	nessuna	RIA	Dr.ssa Andreetta	VN <25 pmol/l
Anticorpi anti Canale del Potassio	VGKC	60 gg	90 gg	siero/liquor	200 µl	nessuna	RIA	Dr.ssa Andreetta	VN <100 pmol/l
Anticorpi anti recettore per il glutammato peptide A	GluR3A	30 gg	60 gg	siero/liquor	500 µl	nessuna	ELISA	Dr.ssa Bernasconi	VN OD 492 <0,718

Anticorpi anti recettore per il glutammato peptide B	GluR3B	30 gg	60 gg	siero/liquor	500 µl	nessuna	ELISA	Dr.ssa Bernasconi	VN OD 492 <0,693
Anticorpi anti proteina mielinica oligodendrocitica	MOG	30 gg	60 gg	siero/liquor	500 µl	nessuna	ELISA	Dr.ssa Bernasconi	VN OD 492 <0,808
Anticorpi anti gangli della base (anti-putamen)	ABGAbs	30 gg	60 gg	siero	500 µl	nessuna	Western Blot	Dr.ssa Bernasconi	-
Anticorpi anti GAD		30 gg	90 gg	siero/liquor	200 µl	nessuna	RIA	Dr.ssa Andreetta	VN <1U/ml
Anticorpi anti MAG		30 gg	60 gg	siero	200 µl	nessuna	ELISA	Dr.ssa Andreetta	VN <1000 BTU
Anticorpi anti GM1 IgG		15 gg	60 gg	siero/liquor	100 µl	nessuna	ELISA	Dr.ssa Andreetta	VN OD 492 <0,050
Anticorpi anti GM1 IgM		15 gg	60 gg	siero/liquor	100 µl	nessuna	ELISA	Dr.ssa Andreetta	VN OD 492 <0,050
Anticorpi anti GM2 IgG		15 gg	60 gg	siero/liquor	100 µl	nessuna	ELISA	Dr.ssa Andreetta	VN OD 492 <0,050
Anticorpi anti GM2 IgM		15 gg	60 gg	siero/liquor	100 µl	nessuna	ELISA	Dr.ssa Andreetta	VN OD 492 <0,050
Anticorpi anti GQ1b IgG		15 gg	60 gg	siero/liquor	100 µl	nessuna	ELISA	Dr.ssa Andreetta	VN OD 492 <0,050
Anticorpi anti GD1a IgG		15 gg	60 gg	siero/liquor	100 µl	nessuna	ELISA	Dr.ssa Andreetta	VN OD 492 <0,050
Anticorpi anti GD1a IgM		15 gg	60 gg	siero/liquor	100 µl	nessuna	ELISA	Dr.ssa Andreetta	VN OD 492 <0,050
Anticorpi anti GD1b IgG		15 gg	60 gg	siero/liquor	100 µl	nessuna	ELISA	Dr.ssa Andreetta	VN OD 492 <0,050
Anticorpi anti GD1b IgM		15 gg	60 gg	siero/liquor	100 µl	nessuna	ELISA	Dr.ssa Andreetta	VN OD 492 <0,050
Anticorpi anti Solfatidi		15 gg	60 gg	siero/liquor	100 µl	nessuna	ELISA	Dr.ssa Andreetta	VN OD 492 <0,050

PRESTAZIONI MORFOLOGICHE E GENETICO-MOLECOLARI

Esame Istocitopatologico muscolo scheletrico		7-10 gg	60 gg	Tessuto muscolare	100 mg	nessuna	Istologico, istochimico, istoenzimatico	Dr.ssa Morandi	
Esame istopatologico analisi ultrastrutturale (T.E.M.)		Con prenotazione	90 gg	Tessuto muscolare	30 mg	nessuna	Istologico ultrastrutturale	Dr.ssa Mora	
Analisi miopatie infiammatorie		15 gg	60 gg	Tessuto muscolare	100 mg	nessuna	Immunoisto-chimica	Dr.ssa Morandi	

Diagnosi Genetica Distrofia Miotonica

Distrofia Miotonica di Steinert - DM1	DMPK	30 gg	60 gg	Sangue in EDTA o DNA	10 ml o 10 µg DNA	nessuna	PCR, elettroforesi e Southern Blot	Dr.ssa Bernasconi	N° triplette CTG <35
---------------------------------------	------	-------	-------	----------------------	-------------------	---------	------------------------------------	-------------------	----------------------

Diagnosi Genetica Canalopatie

Analisi di mutazione DNA per Canale del Calcio 3 blocchi (per IpoPP1)	CACNA1S	30 gg	40 gg	Sangue in EDTA o DNA	10 ml o 10 µg DNA	nessuna	Sequenziamento	Dr.ssa Bernasconi	
---	---------	-------	-------	----------------------	-------------------	---------	----------------	-------------------	--

Analisi di mutazione DNA per Canale del Sodio 3 blocchi (per IpoPP2)	SCN4A-IpoPP2	30 gg	40 gg	Sangue in EDTA o DNA	10 ml o 10 µg DNA	nessuna	Sequenziamento	Dr.ssa Bernasconi	
Analisi di mutazione DNA per Canale del Cloro 15 blocchi (Miotonia Congenita Thomsen/Becker)	CLCN1	30 gg	150 gg	Sangue in EDTA o DNA	10 ml o 10 µg DNA	nessuna	Sequenziamento	Dr.ssa Bernasconi	
Analisi di mutazione DNA per Canale del Sodio 24 blocchi (per PMC)	SCN4A-PMC	30 gg	150 gg	Sangue in EDTA o DNA	10 ml o 10 µg DNA	nessuna	Sequenziamento	Dr.ssa Bernasconi	
Analisi di mutazione DNA per acetiltransferasi 12 blocchi (sindrome miastenia congenita)	CHAT	30 gg	150 gg	Sangue in EDTA o DNA	10 ml o 10 µg DNA	nessuna	Sequenziamento	Dr.ssa Bernasconi	
Analisi di mutazione DNA per subunità alfa dell'AChR 7 blocchi (sindrome miastenia congenita post-sinaptica)	CHRNA1	30 gg	150 gg	Sangue in EDTA o DNA	10 ml o 10 µg DNA	nessuna	Sequenziamento	Dr.ssa Bernasconi	
Analisi di mutazione DNA per subunità epsilon dell'AChR 7 blocchi+promotore (sindrome miastenia congenita post-sinaptica)	CHRNE	30 gg	150 gg	Sangue in EDTA o DNA	10 ml o 10 µg DNA	nessuna	Sequenziamento e RFLP	Dr.ssa Bernasconi	
Analisi di mutazione DNA per Rapsina 1 blocco (sindrome miastenia congenita post-sinaptica)	RAPSN N88K	30 gg	30 gg	Sangue in EDTA o DNA	10 ml o 10 µg DNA	nessuna	Sequenziamento	Dr.ssa Bernasconi	
Analisi di mutazione DNA per Rapsina 8 blocchi (sindrome miastenia congenita post-sinaptica)	RAPSN	30 gg	150 gg	Sangue in EDTA o DNA	10 ml o 10 µg DNA	nessuna	Sequenziamento	Dr.ssa Bernasconi	
Analisi di mutazione DNA per docking protein 7 1 blocco (sindrome miastenia congenita post-sinaptica)	DOK7 duplicazione	30 gg	60 gg	Sangue in EDTA o DNA	10 ml o 10 µg DNA	nessuna	Sequenziamento	Dr.ssa Bernasconi	
Analisi di mutazione DNA per docking protein 7 7 blocchi (sindrome miastenia congenita post-sinaptica)	DOK7	30 gg	150 gg	Sangue in EDTA o DNA	10 ml o 10 µg DNA	nessuna	Sequenziamento	Dr.ssa Bernasconi	
Analisi di mutazione DNA per alpha-1,3/1,6-mannosyltransferasi 4 blocchi (sindrome miastenia congenita)	ALG2	30 gg	150 gg	Sangue in EDTA o DNA	10 ml o 10 µg DNA	nessuna	Sequenziamento	Dr.ssa Bernasconi	

Analisi di mutazione DNA per subunità UDP-N-acetilglucosaminiltransferasi 4 blocchi (sindrome miastenia congenita)	ALG14	30 gg	150 gg	Sangue in EDTA o DNA	10 ml o 10 µg DNA	nessuna	Sequenziamento	Dr.ssa Bernasconi	
Analisi di mutazione DNA per canale del potassio voltaggio dipendente 7 blocchi (atassia episodica tipo 1)	KCNA1	30 gg	40 gg	Sangue in EDTA o DNA	10 ml o 10 µg DNA	nessuna	Sequenziamento	Dr.ssa Bernasconi	
Analisi di mutazione DNA per canale del potassio voltaggio dipendente 1 blocco (paralisi periodica ipokaliemica)	KCNE3	30 gg	40 gg	Sangue in EDTA o DNA	10 ml o 10 µg DNA	nessuna	Sequenziamento	Dr.ssa Bernasconi	
Analisi di mutazione DNA per canale del potassio voltaggio dipendente 4 blocchi (sindrome di Andersen-Tawil)	KCNJ2	30 gg	40 gg	Sangue in EDTA o DNA	10 ml o 10 µg DNA	nessuna	Sequenziamento	Dr.ssa Bernasconi	

Diagnosi Morfologica e Genetica Distrofie Muscolari

Distrofina									
Diagnosi Genetica per Distrofia Muscolare Duchenne/Becker (M-PCR: 30 esoni)	DMD/BMD (M-PCR)	30 gg	60 gg	Sangue in EDTA o DNA	10 ml o 10 µg DNA	nessuna	PCR ed elettroforesi	Dr.ssa Bernasconi	
Diagnosi Genetica per Distrofia Muscolare Duchenne/Becker (79 esoni, due kits MLPA)	DMD/BMD (MLPA)	30 gg	60 gg	Sangue in EDTA o DNA	10 ml o 10 µg DNA	nessuna	MLPA	Dr.ssa Bernasconi	
Diagnosi Genetica per Distrofia Muscolare Duchenne/Becker 69 blocchi	DMD/BMD	30 gg	150 gg	Sangue in EDTA o DNA	10 ml o 10 µg DNA	nessuna	Sequenziamento	Dr.ssa Bernasconi	
Distrofina (Immunocitochimica)	DYS	15 gg	30 gg	Tessuto muscolare	100 mg	nessuna	Immunocitochimica	Dr.ssa Mora	
Distrofina (Western Blot)	DYS (wb)	Con prenotazione	30 gg	Tessuto muscolare	10 mg	nessuna	Western blot	Dr.ssa Mora	
Sarcoglicani									
sarcoglicani $\alpha, \beta, \gamma, \delta$ + β -dystroglicano (Immunocitochimica)		15 gg	30 gg	Tessuto muscolare	100 mg	nessuna	Immunocitochimica	Dr.ssa Mora	
Analisi di mutazione DNA per α -sarcoglicano 10 esoni	SGCA	Con prenotazione	90 gg	Tessuto muscolare	20 mg	nessuna	Sequenziamento	Dr.ssa Mora	
Analisi di mutazione DNA per β -sarcoglicano 6 esoni	SGCB	Con prenotazione	90 gg	Sangue in EDTA o DNA	10 ml o 10 µg DNA	nessuna	Sequenziamento	Dr.ssa Mora	

Analisi di mutazione DNA per δ -sarcoglicano 9 esoni	SGCD	Con prenotazione	90 gg	Sangue in EDTA o DNA	10 ml o 10 μ g DNA	nessuna	Sequenziamento	Dr.ssa Mora	
Analisi di mutazione DNA per γ -sarcoglicano 8 esoni	SGCG	Con prenotazione	90 gg	Sangue in EDTA o DNA	10 ml o 10 μ g DNA	nessuna	Sequenziamento	Dr.ssa Mora	
Emerina									
Emerina, muscolo (Immunocitochimica)		Con prenotazione	30 gg	Tessuto muscolare	100 mg	nessuna	Immunocitochimica	Dr.ssa Mora	
Emerina, muscolo (Western Blot)		Con prenotazione	30 gg	Tessuto muscolare	10 mg	nessuna	Western blot	Dr.ssa Mora	
Emerina, cute (Immunocitochimica)		Con prenotazione	30 gg	Tessuto cutaneo	30 mg	nessuna	Immunocitochimica	Dr.ssa Mora	
Emerina, linfociti (Immunocitochimica)		Con prenotazione	30 gg	Sangue in EDTA o DNA	10 ml o 10 μ g DNA	nessuna	Immunocitochimica	Dr.ssa Mora	
Emerina, linfociti (Western Blot)		Con prenotazione	30 gg	Sangue in EDTA	10 ml	nessuna	Western blot	Dr.ssa Mora	
Analisi di mutazione DNA per Emerina 6 esoni	EMD	Con prenotazione	90 gg	Sangue in EDTA o DNA	10 ml o 10 μ g DNA	nessuna	Sequenziamento	Dr.ssa Mora	
Lamina A/C (LMNA)									
Lamina A/C, muscolo (Immunocitochimica)		Con prenotazione	30 gg	Tessuto muscolare	100 mg	nessuna	Immunocitochimica	Dr.ssa Mora	
Analisi di mutazione DNA per laminopatia 16 blocchi	LMNA	30 gg	60 gg	Sangue in EDTA o DNA	10 ml o 10 μ g DNA	nessuna	Sequenziamento	Dr.ssa Bernasconi	
Calpaina 3 (CAPN3)									
Calpaina 3, anticorpi 2C4,12A2 (Western Blot)		Con prenotazione	30 gg	Tessuto muscolare	10 mg	nessuna	Western blot	Dr.ssa Mora	
Analisi di mutazione DNA per calpaina 3 24 esoni	CAPN3	Con prenotazione	90 gg	Tessuto muscolare	20 mg	nessuna	Sequenziamento	Dr.ssa Mora	
Caveolina 3 (CAV3)									
Calveolina 3, anticorpi mono e policlonale (Immunocitochimica)		Con prenotazione	30 gg	Tessuto muscolare	100 mg	nessuna	Immunocitochimica	Dr.ssa Mora	
Analisi di mutazione DNA per caveolina 3 2 esoni + promotore	CAV3	Con prenotazione	60 gg	Sangue in EDTA o DNA	10 ml o 10 μ g DNA	nessuna	Sequenziamento	Dr.ssa Mora	
Disferlina (DYSF)									
Disferlina (Immunocitochimica)		Con prenotazione	30 gg	Tessuto muscolare	100 mg	nessuna	Immunocitochimica	Dr.ssa Mora	
Disferlina (Western Blot)		Con prenotazione	30 gg	Tessuto muscolare	10 mg	nessuna	Western blot	Dr.ssa Mora	
Analisi di mutazione DNA per Disferlinopatia 55 esoni	DYSF	Con prenotazione	90 gg	Sangue in EDTA o DNA	10 ml o 10 μ g DNA	nessuna	Sequenziamento	Dr.ssa Mora	
Anoctamina (ANO5)									

Analisi di mutazione DNA per ANO5 22 esoni	ANO5	Con prenotazione	90 gg	Sangue in EDTA o DNA	10 ml o 10 µg DNA	nessuna	Sequenziamento	Dr.ssa Mora	
Laminina α2									
laminina α2 + laminine β1, γ1, α1-α5 (immunocitochimica)		15 gg	30 gg	Tessuto muscolare	100 mg	nessuna	Immunocitochimica	Dr.ssa Mora	
laminina α2 - tessuto muscolare (Western Blot)		Con prenotazione	30 gg	Tessuto muscolare	10 mg	nessuna	Western blot	Dr.ssa Mora	
Analisi di mutazione DNA per Laminina α2 (LAMA2) 65 esoni	LAMA2	Con prenotazione	150 gg	Sangue in EDTA o DNA	10 ml o 10 µg DNA	nessuna	Sequenziamento	Dr.ssa Mora	
α-distroglicano - tessuto muscolare (immunocitochimica)		15 gg	30 gg	Tessuto muscolare	100 mg	nessuna	Immunocitochimica	Dr.ssa Mora	
Fukutin-Related Protein (FKRP)									
Analisi di mutazione DNA per FKRP 1 esone (8 seq) + promotore	FKPR	Con prenotazione	90 gg	Sangue in EDTA o DNA	10 ml o 10 µg DNA	nessuna	Sequenziamento	Dr.ssa Mora	
protein O-linked mannose N-acetylglucosaminyltransferase 1 (POMGnT1)									
Analisi di mutazione DNA per POMGnT1 14 esoni + promotore	POMGnT1	Con prenotazione	150 gg	Sangue in EDTA o DNA	10 ml o 10 µg DNA	nessuna	Sequenziamento	Dr.ssa Mora	
protein O-linked mannose N-acetylglucosaminyltransferase 2 (POMGnT2)									
Analisi di mutazione DNA per POMGnT2 8 esoni	POMGnT2	Con prenotazione	150 gg	Sangue in EDTA o DNA	10 ml o 10 µg DNA	nessuna	Sequenziamento	Dr.ssa Mora	
protein-O-mannosyltransferase 1 (POMT1)									
Analisi di mutazione DNA per POMT1 18 esoni + promotore	POMT1	Con prenotazione	150 gg	Sangue in EDTA o DNA	10 ml o 10 µg DNA	nessuna	Sequenziamento	Dr.ssa Mora	
protein-O-mannosyltransferase 2 (POMT2)									
Analisi di mutazione DNA per POMT2 21 esoni + promotore	POMT2	Con prenotazione	150 gg	Sangue in EDTA o DNA	10 ml o 10 µg DNA	nessuna	Sequenziamento	Dr.ssa Mora	
Fukutin (FKTN)									
Analisi di mutazione DNA per FKTN 10 esoni + promotore	FKTN	Con prenotazione	150 gg	Sangue in EDTA o DNA	10 ml o 10 µg DNA	nessuna	Sequenziamento	Dr.ssa Mora	
like-glycosyltransferase (LARGE)									
Analisi di mutazione DNA per LARGE 16 esoni + promotore	LARGE	Con prenotazione	150 gg	Sangue in EDTA o DNA	10 ml o 10 µg DNA	nessuna	Sequenziamento	Dr.ssa Mora	
Isoprenoid synthase domain containing (ISPD)									
Analisi di mutazione DNA per ISPD 10 esoni	ISPD	Con prenotazione	90 gg	Sangue in EDTA o DNA	10 ml o 10 µg DNA	nessuna	Sequenziamento	Dr.ssa Mora	

Diagnosi Morfologica e Genetica Miopatie Congenite

Actina alpha 1 (ACTA1)									
Analisi di mutazione DNA per ACTA1 5 esoni	ACTA1	Con prenotazione	90 gg	Sangue in EDTA o DNA	10 ml o 10 µg DNA	nessuna	Sequenziamento	Dr.ssa Mora	
Bridging integrator 1 (BIN1)									
Analisi di mutazione DNA per BIN1 20 esoni	BIN1	Con prenotazione	90 gg	Sangue in EDTA o DNA	10 ml o 10 µg DNA	nessuna	Sequenziamento	Dr.ssa Mora	
Four and a half LIM domains 1 (FHL1)									
Analisi di mutazione DNA per FHL1 7 esoni	FHL1	Con prenotazione	90 gg	Sangue in EDTA o DNA	10 ml o 10 µg DNA	nessuna	Sequenziamento	Dr.ssa Mora	
Dynamin 2 (DNM2)									
Analisi di mutazione DNA per DNM2 20 esoni	DNM2	Con prenotazione	90 gg	Sangue in EDTA o DNA	10 ml o 10 µg DNA	nessuna	Sequenziamento	Dr.ssa Mora	
Myotubularin 1 (MTM1)									
Analisi di mutazione DNA per MTM1 15 esoni	MTM1	Con prenotazione	90 gg	Sangue in EDTA o DNA	10 ml o 10 µg DNA	nessuna	Sequenziamento	Dr.ssa Mora	
Myosin, heavy chain 7, cardiac muscle, beta (MYH7)									
Analisi di mutazione DNA per MYH7 40 esoni	MYH7	Con prenotazione	90 gg	Sangue in EDTA o DNA	10 ml o 10 µg DNA	nessuna	Sequenziamento	Dr.ssa Mora	
Polymerase I and transcript release factor (PTRF)									
Analisi di mutazione DNA per PTRF 2 esoni	PTRF	Con prenotazione	60 gg	Sangue in EDTA o DNA	10 ml o 10 µg DNA	nessuna	Sequenziamento	Dr.ssa Mora	
Selenoprotein N, 1 (SEPN1)									
Analisi di mutazione DNA per SEPN1 10 esoni	SEPN1	Con prenotazione	90 gg	Sangue in EDTA o DNA	10 ml o 10 µg DNA	nessuna	Sequenziamento	Dr.ssa Mora	
Recettore per la rianodina (RYR1)									
Analisi di mutazione DNA RYR1 per ipertermia maligna/central core disease 85 blocchi	RYR1	Con prenotazione	150 gg	Sangue in EDTA o DNA	10 ml o 10 µg DNA	nessuna	Sequenziamento	Dr.ssa Bernasconi	
Diagnosi Morfologica e Genetica Miopatie distali/miofibrillari									
UDP-N-acetilglucosamina 2-epimerasi/N-acetilmannosamina kinasi (GNE)									
Analisi di mutazione DNA per gene GNE 13 esoni	GNE	Con prenotazione	90 gg	Sangue in EDTA o DNA	10 ml o 10 µg DNA	nessuna	Sequenziamento	Dr.ssa Mora	
Miotilina (MYOT)									
Analisi di mutazione DNA per MYOT 10 esoni	MYOT	Con prenotazione	90 gg	Sangue in EDTA o DNA	10 ml o 10 µg DNA	nessuna	Sequenziamento	Dr.ssa Mora	
Alfa-B cristallino (CRYAB)									

Analisi di mutazione DNA per CRYAB 3 esoni	CRYAB	Con prenotazione	90 gg	Sangue in EDTA o DNA	10 ml o 10 µg DNA	nessuna	Sequenziamento	Dr.ssa Mora	
Desmina (DES)									
Desmina, muscolo (Immunocitochimica)	DES	Con prenotazione	30 gg	Tessuto muscolare	100 mg	nessuna	Immunocitochimica	Dr.ssa Mora	
Analisi di mutazione DNA per DES 9 esoni		Con prenotazione	60 gg	Sangue in EDTA o DNA	10 ml o 10 µg DNA	nessuna	Sequenziamento	Dr.ssa Mora	
DnaJ homolog subfamily B member 6 (DNAJB6)									
Analisi di mutazione DNA per DNAJB6 12 esoni	DNAJB6	Con prenotazione	90 gg	Sangue in EDTA o DNA	10 ml o 10 µg DNA	nessuna	Sequenziamento	Dr.ssa Mora	
Filamin C, gamma (FLNC)									
Analisi di mutazione DNA per FLNC 8 esoni (i più frequentemente mutati)	FLNC	Con prenotazione	90 gg	Sangue in EDTA o DNA	10 ml o 10 µg DNA	nessuna	Sequenziamento	Dr.ssa Mora	
LIM domain binding 3/ZASP (LDB3/ZASP)									
Analisi di mutazione DNA per LDB3/ZASP 9 esoni	LDB3	Con prenotazione	90 gg	Sangue in EDTA o DNA	10 ml o 10 µg DNA	nessuna	Sequenziamento	Dr.ssa Mora	
BCL2-associated athanogene 3 (BAG3)									
Analisi di mutazione DNA per BAG3 4 esoni	BAG3	Con prenotazione	90 gg	Sangue in EDTA o DNA	10 ml o 10 µg DNA	nessuna	Sequenziamento	Dr.ssa Mora	
Diagnosi Morfologica e Genetica Miopatie Lisosomiali									
Lysosome-associated membrane protein 2 (LAMP2)									
LAMP2 (Immunocitochimica)		Con prenotazione	30 gg	Tessuto muscolare	100 mg	nessuna	Immunocitochimica	Dr.ssa Mora	
Analisi di mutazione DNA per LAMP2 9 esoni	LAMP2	Con prenotazione	90 gg	Sangue in EDTA o DNA	10 ml o 10 µg DNA	nessuna	Sequenziamento	Dr.ssa Mora	
XMEA Vacuolar H⁺-ATPase homolog (VMA21)									
Analisi di mutazione DNA per VMA21 3 esoni	VMA21	Con prenotazione	90 gg	Sangue in EDTA o DNA	10 ml o 10 µg DNA	nessuna	Sequenziamento	Dr.ssa Mora	
Farmacogenomica per tiopurina S-metiltransferasi (TPMT)									
Analisi di mutazione DNA per TPMT 7 blocchi - risposta ad azatioprina	TPMT	30 gg	60 gg	Sangue in EDTA o DNA	10 ml o 10 µg DNA	nessuna	Sequenziamento	Dr.ssa Bernasconi	
Diagnosi genetica malattia del motoneurone									
Alsina (ALS2)									
Analisi di mutazione DNA per ALS2 34 esoni	ALS2	30 gg	60 gg	Sangue in EDTA o DNA	10 ml o 10 µg DNA	nessuna	Sequenziamento	Dr.ssa Bernasconi	
Vesicle-associated membrane protein (VAMP)-associated protein B (VAPB)									
Analisi di mutazione DNA per VAPB 6 esoni	VAPB	30 gg	150 gg	Sangue in EDTA o DNA	10 ml o 10 µg DNA	nessuna	Sequenziamento	Dr.ssa Bernasconi	

ALTRE PRESTAZIONI

Inclusione per microscopia elettronica		Con prenotazione		tessuto	-	nessuna	-	Dr.ssa Mora	
Coltura mioblasti/fibroblasti		Con prenotazione		cellule	1mm cubo tessuto muscolare	sterilmente	-	Dr.ssa Mora	
Crioconservazione in azoto liquido di colture cellulari		Giornaliera		cellule	1x10 ⁶ cellule	nessuna	-	Dr. Baggi / Dr.ssa Bernasconi	
Estrazione di DNA o di RNA		7-10 gg		cellule, tessuti, sangue periferico	1x10 ⁶ cellule	nessuna	-	Dr.ssa Bernasconi	
Conservazione di campioni di DNA o di RNA		Giornaliera		DNA/RNA		nessuna	-	Dr.ssa Bernasconi	
Coltura di cellule di altri tessuti		Con prenotazione		cellule	1x10 ⁶ cellule	nessuna	-	Dr. Baggi / Dr.ssa Bernasconi	
Crioconservazione in azoto liquido di siero		Giornaliera		siero	2ml	nessuna	-	Dr.ssa Andreetta	
Crioconservazione in azoto liquido di liquor		Giornaliera		liquor	-	nessuna	-	Dr.ssa Andreetta	
Crioconservazione in azoto liquido di tessuti		Giornaliera		tessuti	-	nessuna	-	Dr.ssa Mora	
Crioconservazione sospensioni linfocitarie		Giornaliera		linfociti	1x10 ⁶ cellule	nessuna	-	Dr. Baggi / Dr.ssa Bernasconi	