

ELENCO ESAMI U.O. NEUROGENETICA MOLECOLARE
Per informazioni tel. 02.2394.2604 dalle 8.30 alle 12.30

Allegato 4 - Elenco esami Neurogenetica Molecolare e Tempi di refertazione 2013

Esame	Tempo massimo refertazione	Materiale Biologico
DOSAGGI BIOCHIMICI: Patologia Mitocondriale		
RESPONSABILE: Dott.ssa Lamantea		
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
DOSAGGI BIOCHIMICI: Disturbi del movimento		
RESPONSABILE: Dott.ssa Garavaglia		
Dosaggio Neurotrasmettitori Liquorali (HPLC)	30 gg	Liquor
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
NFUI	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

ELENCO ESAMI U.O. NEUROGENETICA MOLECOLARE

Per informazioni tel. 02.2394.2604 dalle 8.30 alle 12.30

NEUROGENETICA MOLECOLARE	Esame	Tempo massimo refertazione	Materiale Biologico
	SCO2		60 gg
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
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
TORIA (DYT1)		30 gg	DNA da sangue/cellule/tessuto
BIOLOGIA MOLECOLARE: Patologie da Accumulo di Ferro		RESPONSABILE: Dott.ssa Garavaglia	
CI9orf12 (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
BIOLOGIA MOLECOLARE: Ceroidolipofuscinosi Neuronal		RESPONSABILE: Dott.ssa Garavaglia	
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
TTPI (CLN2)		60 gg	DNA da sangue/cellule/tessuto
BIOLOGIA MOLECOLARE: Altri geni		RESPONSABILE: Dott.ssa Lamantea	
GJB2 (Connexina 26)		60 gg	DNA da sangue/cellule/tessuto
GJB6 (Connexina 30)		60 gg	DNA da sangue/cellule/tessuto
GJC2-GJA12 (Connexina 47) (PMLD)		60 gg	DNA da sangue/cellule/tessuto
SUOX		60 gg	DNA da sangue/cellule/tessuto