

		Sigle Sinonimi	Frequenza Esecuzione (gg)	Tempo massimo di refertazione	Materiale Biologico	Quantità Minima	Modalità particolari di prelievo	Metodo Analitico	Responsabile da contattare	INTERVALLO DI RIFERIMENTO
PRESTAZIONI GENERALI										
	Esecuzione biopsia muscolare		7-10 gg		frammento muscolo	-	sterilmente	-	Dr.ssa Morandi	-
	Inclusione per microscopia elettronica		Da concordare		tessuto	-	nessuna	-	Dr.ssa Mora	-
	Coltura mioblasti/fibroblasti		Da concordare		cellule	1mm ³ tessuto muscolar	sterilmente	-	Dr.ssa Mora	-
	Esecuzione biopsia cutanea		7-10 gg		frammento cute	-	nessuna	-	Dr. Lauria	-
	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	-
PRESTAZIONI NEUROIMMUNOLOGICHE										
	Anticorpi anti Recettore Nicotinico Muscolare	Anti- AChR	7-10 gg	60 gg	siero	100 µl	nessuna	RIA	Dr.ssa Andreetta	VN <0,5 pmoli/ml
	Anticorpi anti Recettore Acetilcolinico ganglionare (alfa3/alfa7)		30 gg	90 gg	siero	100 µl	nessuna	RIA	Dr.ssa Andreetta	VN <0,05 Nm

		Sigle Sinonimi	Frequenza Esecuzione (gg)	Tempo massimo di refertazione	Materiale Biologico	Quantità Minima	Modalità particolari di prelievo	Metodo Analitico	Responsabile da contattare	INTERVALLO DI RIFERIMENTO
	Anticorpi anti Titina	Anti-Titin	30 gg	60 gg	siero	100 µl	nessuna	ELISA	Dr.ssa Andreetta	VN OD 450 <0.692
	Anticorpi anti Recettore per la Rianodina (Immunoblotting)	Anti-RyR	30 gg	60 gg	siero	100 µl	nessuna	Western Blot	Dr.ssa Andreetta	
	Anticorpi anti Acquaporina 4 (Immunocitochimica)	AQP4	30 gg	60 gg	siero/liquor	100 µl	nessuna	Immunocitochimica	Dr.ssa Andreetta	
	Anticorpi anti NMDA (Immunocitochimica)		30 gg	60 gg	siero	100 µl	nessuna	Immunocitochimica	Dr.ssa Andreetta	
	Anticorpi anti GABA B1 (Immunocitochimica)		30 gg	60 gg	siero	100 µl	nessuna	Immunocitochimica	Dr.ssa Andreetta	
	Anticorpi anti AMPA 1 (Immunocitochimica)		30 gg	60 gg	siero	100 µl	nessuna	Immunocitochimica	Dr.ssa Andreetta	
	Anticorpi anti AMPA 2 (Immunocitochimica)		30 gg	60 gg	siero	100 µl	nessuna	Immunocitochimica	Dr.ssa Andreetta	
	Anticorpi anti MuSK		60 gg	90 gg	siero	100 µl	nessuna	RIA	Dr.ssa Andreetta	VN <0,05 pmoli/ml
	Anticorpi anti Canale del Calcio	VGCC	60 gg	90 gg	siero	100 µl	nessuna	RIA	Dr.ssa Andreetta	VN <25 pmol/l
	Anticorpi anti Canale del Potassio	VGKC	60 gg	90 gg	siero/liquor	100 µl	nessuna	RIA	Dr.ssa Andreetta	VN <100 pmol/l
	Anticorpi anti LGI 1 (Immunocitochimica)		30 gg	60 gg	siero/liquor	100 µl	nessuna	Immunocitochimica	Dr.ssa Andreetta	
	Anticorpi anti CASPR 2 (Immunocitochimica)		30 gg	60 gg	siero/liquor	100 µl	nessuna	Immunocitochimica	Dr.ssa Andreetta	
	Anticorpi anti GluR3/A		30 gg	60 gg	siero/liquor	500 µl	nessuna	ELISA	Dr.ssa Bernasconi	VN OD 450 <0.718
	Anticorpi anti GluR3/B		30 gg	60 gg	siero/liquor	500 µl	nessuna	ELISA	Dr.ssa Bernasconi	VN OD 450 <0.693
	Anticorpi anti MOG		30 gg	60 gg	siero/liquor	500 µl	nessuna	ELISA	Dr.ssa Bernasconi	VN OD 450 <0.808
	Anticorpi anti Gangli della Base (anti Putamen)		30 gg	60 gg	siero	500 µl	nessuna	Western Blot	Dr.ssa Bernasconi	
	Anticorpi anti GAD		60 gg	90 gg	siero	100 µl	nessuna	RIA	Dr.ssa Andreetta	VN <1U/ml
	Anticorpi anti MAG		30 gg	60 gg	siero	100 µl	nessuna	ELISA	Dr.ssa Andreetta	VN <1000 BTU
	Anticorpi anti GM1 IgG		30 gg	60 gg	siero/liquor	100 µl	nessuna	ELISA	Dr.ssa Andreetta	VN OD 492 <0.050
	Anticorpi anti GM1 IgM		30 gg	60 gg	siero/liquor	100 µl	nessuna	ELISA	Dr.ssa Andreetta	VN OD 492 <0.050

		Sigle Sinonimi	Frequenza Esecuzione (gg)	Tempo massimo di refertazione	Materiale Biologico	Quantità Minima	Modalità particolari di prelievo	Metodo Analitico	Responsabile da contattare	INTERVALLO DI RIFERIMENTO
	Anticorpi anti GM2 IgG		30 gg	60 gg	siero/liquor	100 µl	nessuna	ELISA	Dr.ssa Andreetta	VN OD 492 <0.050
	Anticorpi anti GM2 IgM		30 gg	60 gg	siero/liquor	100 µl	nessuna	ELISA	Dr.ssa Andreetta	VN OD 492 <0.050
	Anticorpi anti GQ1b IgG		30 gg	60 gg	siero/liquor	100 µl	nessuna	ELISA	Dr.ssa Andreetta	VN OD 492 <0.050
	Anticorpi anti GD1a IgG		30 gg	60 gg	siero/liquor	100 µl	nessuna	ELISA	Dr.ssa Andreetta	VN OD 492 <0.050
	Anticorpi anti GD1a IgM		30 gg	60 gg	siero/liquor	100 µl	nessuna	ELISA	Dr.ssa Andreetta	VN OD 492 <0.050
	Anticorpi anti GD1b IgG		30 gg	60 gg	siero/liquor	100 µl	nessuna	ELISA	Dr.ssa Andreetta	VN OD 492 <0.050
	Anticorpi anti GD1b IgM		30 gg	60 gg	siero/liquor	100 µl	nessuna	ELISA	Dr.ssa Andreetta	VN OD 492 <0.050
	Anticorpi anti Solfatidi		30 gg	60 gg	siero/liquor	100 µl	nessuna	ELISA	Dr.ssa Andreetta	VN OD 492 <0.050
	Test di stimolazione linfocitaria (per mitogeno)		Con prenotazione	30 gg	linfociti	1x10 ⁷ cellule	nessuna	RIA	Dr. Baggi / Dr.ssa Bernasconi	
	Test di stimolazione linfocitaria con antigeni specifici		Con prenotazione	30 gg	linfociti	1x10 ⁷ cellule	nessuna	RIA	Dr. Baggi / Dr.ssa Bernasconi	
	Test MLR linfocitaria unidirezionale (tra 2 soggetti e almeno 1 controllo)		Con prenotazione	30 gg	linfociti	1x10 ⁷ cellule	nessuna	-	Dr. Baggi / Dr.ssa Bernasconi	
	Coltura di linee cellulari stabilizzate con virus		Con prenotazione		cellule	1x10 ⁷ cellule	nessuna	-	Dr. Baggi / Dr.ssa Bernasconi	
	Coltura di linee linfocitarie stabilizzate con virus o interleuchina		Con prenotazione		linfociti	1x10 ⁷ cellule	nessuna	-	Dr. Baggi / Dr.ssa Bernasconi	
	Coltura di linfociti periferici con PHA o altri mitogeni		Con prenotazione		linfociti	1x10 ⁷ cellule	nessuna	-	Dr. Baggi / Dr.ssa Bernasconi	
	Tipizzazione sottopopolazioni di cellule del sangue mediante citofluorimetria a flusso (FACS)		Con prenotazione	30 gg	Sangue intero in EDTA	1x10 ⁶ cellule	nessuna	Citofluorimetrico	Dr. Baggi	

PRESTAZIONI MORFOLOGICHE E GENETICO-MOLECOLARI

		Sigle Sinonimi	Frequenza Esecuzione (gg)	Tempo massimo di refertazione	Materiale Biologico	Quantità Minima	Modalità particolari di prelievo	Metodo Analitico	Responsabile da contattare	INTERVALLO DI RIFERIMENTO
	Esame Istocitopatologico muscolo scheletrico		7-10 gg	30 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	30 gg	Tessuto muscolare	-	nessuna	Immunocitochimica	Dr.ssa Morandi -	
	Esame istocitopatologico cute e/o tessuti molli biopsie multiple		7-10 gg	30 gg	Cute	non quantificabile	nessuna	Immunoistochimica	Dr. Lauria	cut-off da: Lauria G., J. Periph Nerv Syst 2010, 15(3):202-7
Diagnosi Genetica Canalopatie										
	Analisi di mutazione DNA per Canale del Calcio (CACNA1S) 5 esoni (TroPP)		30 gg	90 gg	Sangue intero in EDTA o citrato	10 ml	nessuna	PCR, elettroforesi e sequenziamento	Dr.ssa Brugnoni / Dr.ssa Bernasconi	
	Analisi di mutazione DNA per Canale del Cloro (CLCN1) 2 Esoni per familiarità (Miotonia)		30 gg	90 gg	Sangue intero in EDTA o citrato	10 ml	nessuna	PCR, elettroforesi e sequenziamento	Dr.ssa Brugnoni / Dr.ssa Bernasconi	
	Analisi di mutazione DNA per Canale del Cloro (CLCN1) 23 Esoni (Miotonia Congenita)		30 gg	180 gg	Sangue intero in EDTA o citrato	10 ml	nessuna	PCR, elettroforesi e sequenziamento	Dr.ssa Brugnoni / Dr.ssa Bernasconi	
	Analisi di mutazione DNA per Canale del Potassio (KCNA1) 1 esone (Atassia periodica di tipo 1)		30 gg	90 gg	Sangue intero in EDTA o citrato	10 ml	nessuna	PCR, elettroforesi e sequenziamento	Dr.ssa Bernasconi	
	Analisi di mutazione DNA per Canale del Potassio (KCNJ2) 1 esone		30 gg	90 gg	Sangue intero in EDTA o citrato	10 ml	nessuna	PCR, elettroforesi e sequenziamento	Dr.ssa Bernasconi	
	Analisi di mutazione DNA per Canale del Sodio (SCN4A) 2 esoni per familiarità (Paramiotonia)		30 gg	40 gg	Sangue intero in EDTA o citrato	10 ml	nessuna	PCR, elettroforesi e sequenziamento	Dr.ssa Bernasconi	
	Analisi di mutazione DNA per Canale del Sodio (SCN4A) 24 esoni		30 gg	150 gg	Sangue intero in EDTA o citrato	10 ml	nessuna	PCR, elettroforesi e sequenziamento	Dr.ssa Bernasconi	

		Sigle Sinonimi	Frequenza Esecuzione (gg)	Tempo massimo di refertazione	Materiale Biologico	Quantità Minima	Modalità particolari di prelievo	Metodo Analitico	Responsabile da contattare	INTERVALLO DI RIFERIMENTO
	Analisi di mutazione DNA per Canale del Sodio (SCN4A) 3 esoni (InoPP)		30 gg	90 gg	Sangue intero in EDTA o citrato	10 ml	nessuna	PCR, elettroforesi e sequenziamento	Dr.ssa Brugnoni / Dr.ssa Bernasconi	
	Analisi di mutazione DNA per DOK7, 1 esone per mutazione 1124-1127dupTGCC (S. Miastenia Congenita post-		30 gg	60 gg	Sangue intero in EDTA o citrato	10 ml	nessuna	PCR, elettroforesi e sequenziamento	Dr.ssa Brugnoni / Dr.ssa Bernasconi	
	Analisi di mutazione DNA per DOK7, 2 esoni per familiarità (S. Miastenia Congenita post-sinaptica)		30 gg	60 gg	Sangue intero in EDTA o citrato	10 ml	nessuna	PCR, elettroforesi e sequenziamento	Dr.ssa Brugnoni / Dr.ssa Bernasconi	
	Analisi di mutazione DNA per DOK7, 7 esoni (S. Miastenia Congenita post-		30 gg	150 gg	Sangue intero in EDTA o citrato	10 ml	nessuna	PCR, elettroforesi e sequenziamento	Dr.ssa Brugnoni / Dr.ssa Bernasconi	
	Analisi di mutazione DNA per Rapsina (RAPSN) 1 esone per mutazione N88K (S. Miastenia Congenita		30 gg	60 gg	Sangue intero in EDTA o citrato	10 ml	nessuna	PCR, elettroforesi e sequenziamento	Dr.ssa Brugnoni / Dr.ssa Bernasconi	
	Analisi di mutazione DNA per Rapsina (RAPSN) 8 esone (S. Miastenia Congenita post-sinaptica)		30 gg	150 gg	Sangue intero in EDTA o citrato	10 ml	nessuna	PCR, elettroforesi e sequenziamento	Dr.ssa Brugnoni / Dr.ssa Bernasconi	
	Analisi di mutazione DNA per subunità alfa dell'AChR (CHRNA1) 2 esoni per familiarità (S. Miastenia Congenita post-sinaptica)		30 gg	60 gg	Sangue intero in EDTA o citrato	10 ml	nessuna	PCR, elettroforesi e sequenziamento	Dr.ssa Brugnoni / Dr.ssa Bernasconi	
	Analisi di mutazione DNA per subunità alfa dell'AChR (CHRNA1) 9 esoni (S. Miastenia Congenita post-		30 gg	150 gg	Sangue intero in EDTA o citrato	10 ml	nessuna	PCR, elettroforesi e sequenziamento	Dr.ssa Brugnoni / Dr.ssa Bernasconi	
	Analisi di mutazione DNA per subunità epsilon dell'AChR (CHRNE) 12 esoni + promotore (S. Miastenia Congenita post-		30 gg	150 gg	Sangue intero in EDTA o citrato	10 ml	nessuna	PCR, elettroforesi, sequenziamento e RFLP	Dr.ssa Brugnoni / Dr.ssa Bernasconi	

		Sigle Sinonimi	Frequenza Esecuzione (gg)	Tempo massimo di refertazione	Materiale Biologico	Quantità Minima	Modalità particolari di prelievo	Metodo Analitico	Responsabile da contattare	INTERVALLO DI RIFERIMENTO
	Analisi di mutazione DNA per subunità epsilon dell'AChR (CHRNE) 2 esoni per familiarità (S. Miastenia Congenita post-...)		30 gg	60 gg	Sangue intero in EDTA o citrato	10 ml	nessuna	PCR, elettroforesi, DHPLC, sequenziamento e RFLP	Dr.ssa Brugnoni / Dr.ssa Bernasconi	
Diagnosi Genetica e Morfologica per Distrofie Muscolari										
	Diagnosi Genetica per Distrofie Facio-Scapolo-		30 gg	90 gg	Sangue intero in EDTA o citrato	10 ml	nessuna	Digestione DNA, elettroforesi e	Dr.ssa Brugnoni / Dr.ssa	
	Diagnosi Genetica per Distrofie Autosomiche (Distrofia Miotonica di		30 gg	60 gg	Sangue intero in EDTA o citrato	10 ml	nessuna	PCR, elettroforesi e Southern Blot	Dr.ssa Brugnoni - / Dr.ssa Bernasconi	
	Diagnosi Genetica per Distrofia Muscolare		30 gg	60 gg	Sangue intero in EDTA o citrato	10 ml	nessuna	PCR ed elettroforesi	Dr.ssa Brugnoni - / Dr.ssa	
	Diagnosi Genetica per Distrofia Muscolare		dipende dal dato di PCR	60 gg	Sangue intero in EDTA o citrato	10 ml	nessuna	MLPA	Dr.ssa Brugnoni - / Dr.ssa	
	Analisi di mutazione DNA per Lamina A/C (LMNA) 12 esoni (Laminopatia)		30 gg	150 gg	Sangue intero in EDTA o citrato	10 ml	nessuna	PCR, elettroforesi e sequenziamento	Dr.ssa Bernasconi	
Distrofina										
	Distrofina		15 gg	30 gg	Tessuto	100 mg	nessuna	Immunocitochimica	Dr.ssa Mora	
	Distrofina (Western Blot)		Con	30 gg	Tessuto	10 mg	nessuna	Western blot	Dr.ssa Mora	
Sarcoqliani										
	sarcoqliani $\alpha, \beta, \gamma, \delta$ + β -dicrogliano (Immunocitochimica)		15 gg	30 gg	Tessuto muscolare	100 mg	nessuna	Immunocitochimica	Dr.ssa Mora	
	Analisi di mutazione DNA per a-sarcoqliano (SGCA)		Con prenotazione	90 gg	Tessuto muscolare	20 mg	nessuna	PCR, elettroforesi e sequenziamento	Dr.ssa Mora	
	Analisi di mutazione DNA per b-sarcoqliano (SGCB)		Con prenotazione	90 gg	Sangue intero in EDTA o citrato	10 ml	nessuna	PCR, elettroforesi e sequenziamento	Dr.ssa Mora	
	Analisi di mutazione DNA per g-sarcoqliano (SGCG)		Con prenotazione	90 gg	Sangue intero in EDTA o citrato	10 ml	nessuna	PCR, elettroforesi e sequenziamento	Dr.ssa Mora	
	Analisi di mutazione DNA per d-sarcoqliano (SGCD)		Con prenotazione	90 gg	Sangue intero in EDTA o citrato	10 ml	nessuna	PCR, elettroforesi e 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	

		Sigle Sinonimi	Frequenza Esecuzione (gg)	Tempo massimo di refertazione	Materiale Biologico	Quantità Minima	Modalità particolari di prelievo	Metodo Analitico	Responsabile da contattare	INTERVALLO DI RIFERIMENTO
	Emerina, cute (Immunocitochimica)		Con prenotazione	30 gg	Tessuto cutaneo	30 mg	nessuna	Immunocitochimica	Dr.ssa Mora	
	Emerina, linfociti (Immunocitochimica)		Con prenotazione	30 gg	Sangue intero in EDTA o citrato	10 ml	nessuna	Immunocitochimica	Dr.ssa Mora	
	Emerina, linfociti (Western Blot)		Con prenotazione	30 gg	Sangue intero in EDTA o citrato	10 ml	nessuna	Western blot	Dr.ssa Mora	
Lamina A/C										
	Lamina A/C, muscolo (Immunocitochimica)		Con prenotazione	30 gg	Tessuto muscolare	100 mg	nessuna	Immunocitochimica	Dr.ssa Mora	
Calpaina 3										
	Calpaina 3, anticorpi 11b3, 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 (CAPN3) 24 esoni + promotore		Con prenotazione	90 gg	Sangue intero in EDTA o citrato	10 ml	nessuna	PCR, elettroforesi e sequenziamento	Dr.ssa Mora	
Caveolina 3										
	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 (CAV3) 2 esoni + promotore		Con prenotazione	90 gg	Sangue intero in EDTA o citrato	10 ml	nessuna	PCR, elettroforesi e sequenziamento	Dr.ssa Mora	
Disferlina										
	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 disferlina (DYSF) 56 esoni + promotore		Con prenotazione	120 gg	Sangue intero in EDTA o citrato	10 ml	nessuna	PCR, elettroforesi e sequenziamento	Dr.ssa Mora	
Lysosome-associated membrane protein 2										
	LAMP2 (Immunocitochimica)		Con prenotazione	30 gg	Tessuto muscolare	100 mg	nessuna	Immunocitochimica	Dr.ssa Mora	
	Analisi di mutazione DNA LAMP2 9 esoni		Con prenotazione	90 gg	Sangue intero in EDTA o citrato	10 ml	nessuna	PCR, elettroforesi e sequenziamento	Dr.ssa Mora	
Cavina 1 (PTRF)										
	Analisi di mutazione DNA per PTRF, 2 esoni/		Con prenotazione	90 gg	Sangue intero in EDTA o citrato	10 ml	nessuna	PCR, elettroforesi e sequenziamento	Dr.ssa Mora	
Distrofie muscolari congenite										
Laminina α2										

		Sigle Sinonimi	Frequenza Esecuzione (gg)	Tempo massimo di refertazione	Materiale Biologico	Quantità Minima	Modalità particolari di prelievo	Metodo Analitico	Responsabile da contattare	INTERVALLO DI RIFERIMENTO
	laminina α 2 + laminine β 1, γ 1, α 1- α 5 (immunocitochimica)		15 gg	30 gg	Tessuto muscolare	100 mg	nessuna	Immunocitochimica	Dr.ssa Mora	
	laminina α 2 - tessuto muscolare (Western Blot)		Con prenotazione	30 gg	Tessuto muscolare	10 mg	nessuna	Western blot	Dr.ssa Mora	
	Analisi di mutazione DNA per Laminina α 2 (LAMA2)		Con prenotazione	150 gg	Sangue intero in EDTA o citrato	10 ml	nessuna	PCR, elettroforesi, SSCP e	Dr.ssa Mora	
	α -dystroglicano - tessuto muscolare		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		Con prenotazione	90 gg	Sangue intero in EDTA o citrato	10 ml	nessuna	PCR, elettroforesi e sequenziamento	Dr.ssa Mora	
POMGnT1										
	Analisi di mutazione DNA per POMGnT1 22 esoni +		Con prenotazione	150 gg	Sangue intero in EDTA o citrato	10 ml	nessuna	PCR, elettroforesi e sequenziamento	Dr.ssa Mora	
POMT1										
	Analisi di mutazione DNA per POMT1 22 esoni +		Con prenotazione	150 gg	Sangue intero in EDTA o citrato	10 ml	nessuna	PCR, elettroforesi e sequenziamento	Dr.ssa Mora	
POMT2										
	Analisi di mutazione DNA per POMT2 21 esoni +		Con prenotazione	150 gg	Sangue intero in EDTA o citrato	10 ml	nessuna	PCR, elettroforesi e sequenziamento	Dr.ssa Mora	
Fukutin (FKTN)										
	Analisi di mutazione DNA per Fukutin (FKTN) 10 esoni + promotore		Con prenotazione	150 gg	Sangue intero in EDTA o citrato	10 ml	nessuna	PCR, elettroforesi e sequenziamento	Dr.ssa Mora	
LARGE										
	Analisi di mutazione DNA per LARGE 16 esoni +		Con prenotazione	150 gg	Sangue intero in EDTA o citrato	10 ml	nessuna	PCR, elettroforesi e sequenziamento	Dr.ssa Mora	
ISPD										
	Analisi di mutazione DNA per ISPD 9 esoni +		Con prenotazione	150 gg	Sangue intero in EDTA o citrato	10 ml	nessuna	PCR, elettroforesi e sequenziamento	Dr.ssa Mora	
GTDC2										
	Analisi di mutazione DNA per GTDC2 7 esoni +		Con prenotazione	150 gg	Sangue intero in EDTA o citrato	10 ml	nessuna	PCR, elettroforesi e sequenziamento	Dr.ssa Mora	
Miopatie distali/miofibrillari										
UDP-N-acetilglucosamina 2-epimerasi/N-acetilmannosamina kinesi (GNE)										

		Sigle Sinonimi	Frequenza Esecuzione (gg)	Tempo massimo di refertazione	Materiale Biologico	Quantità Minima	Modalità particolari di prelievo	Metodo Analitico	Responsabile da contattare	INTERVALLO DI RIFERIMENTO
	Analisi di mutazione DNA per GNE, 13		Con prenotazione	150 gg	Sangue intero in EDTA o citrato	10 ml	nessuna	PCR, elettroforesi e sequenziamento	Dr.ssa Mora	
Miotilina (MYOT)										
	Analisi di mutazione DNA per MYOT, 10		Con prenotazione	90 gg	Sangue intero in EDTA o citrato	10 ml	nessuna	PCR, elettroforesi e sequenziamento	Dr.ssa Mora	
ZASP (LDB3)										
	Analisi di mutazione DNA per LDB3, 9		Con prenotazione	90 gg	Sangue intero in EDTA o citrato	10 ml	nessuna	PCR, elettroforesi e sequenziamento	Dr.ssa Mora	
Alfa-B cristallino (CRYAB)										
	Analisi di mutazione DNA per CRYAB. 3 esoni		Con prenotazione	90 gg	Sangue intero in EDTA o citrato	10 ml	nessuna	PCR, elettroforesi e sequenziamento	Dr.ssa Mora	
Desmina (DES)										
	Desmina, muscolo (Immunocitochimica)		Con prenotazione	30 gg	Tessuto muscolare	100 mg	nessuna	Immunocitochimica	Dr.ssa Mora	
	Analisi di mutazione DNA per DES, 9 esoni/frammenti amplif		Con prenotazione	90 gg	Sangue intero in EDTA o citrato	10 ml	nessuna	PCR, elettroforesi e sequenziamento	Dr.ssa Mora	
BAG3										
	Analisi di mutazione DNA per BAG3, 3 esoni+		Con prenotazione	120 gg	Sangue intero in EDTA o citrato	10 ml	nessuna	PCR, elettroforesi e sequenziamento	Dr.ssa Mora	
Filamina C (FLNC)										
	Analisi di mutazione DNA per FLNC (parziale: 3 esoni)		Con prenotazione	120 gg	Sangue intero in EDTA o citrato	10 ml	nessuna	PCR, elettroforesi e sequenziamento	Dr.ssa Mora	
FHL1										
	Analisi di mutazione DNA per FHL1, 7		Con prenotazione	120 gg	Sangue intero in EDTA o citrato	10 ml	nessuna	PCR, elettroforesi e sequenziamento	Dr.ssa Mora	
DNAJB6										
	Analisi di mutazione DNA per DNAJB6, 12 esoni/frammenti amplif.		Con prenotazione	120 gg	Sangue intero in EDTA o citrato	10 ml	nessuna	PCR, elettroforesi e sequenziamento	Dr.ssa Mora	
Anoctamina 5 (ANO5)										
	Analisi di mutazione DNA per ANO5, 22 esoni+		Con prenotazione	120 gg	Sangue intero in EDTA o citrato	10 ml	nessuna	PCR, elettroforesi e sequenziamento	Dr.ssa Mora	
Miopatie congenite										
Miotubularina (MTM1)										
	Analisi di mutazione DNA per MTM1, 15 esoni +		Con prenotazione	90 gg	Sangue intero in EDTA o citrato	10 ml	nessuna	PCR, elettroforesi e sequenziamento	Dr.ssa Mora	
Dinamina 2 (DNM2)										

		Sigle Sinonimi	Frequenza Esecuzione (gg)	Tempo massimo di refertazione	Materiale Biologico	Quantità Minima	Modalità particolari di prelievo	Metodo Analitico	Responsabile da contattare	INTERVALLO DI RIFERIMENTO
	Analisi di mutazione DNA per DNM2, 19 esoni +		Con prenotazione	90 gg	Sangue intero in EDTA o citrato	10 ml	nessuna	PCR, elettroforesi e sequenziamento	Dr.ssa Mora	
Selenoproteina N (SEPN1)										
	Analisi di mutazione DNA per SEPN1, 13 esoni +		Con prenotazione	90 gg	Sangue intero in EDTA o citrato	10 ml	nessuna	PCR, elettroforesi e sequenziamento	Dr.ssa Mora	
Actina alfa1 (ACTA1)										
	Analisi di mutazione DNA per ACTA1, 6 esoni +		Con prenotazione	90 gg	Sangue intero in EDTA o citrato	10 ml	nessuna	PCR, elettroforesi e sequenziamento	Dr.ssa Mora	
Amfifisina II (BIN1)										
	Analisi di mutazione DNA per BIN1, 19 esoni +		Con prenotazione	90 gg	Sangue intero in EDTA o citrato	10 ml	nessuna	PCR, elettroforesi e sequenziamento	Dr.ssa Mora	
Malattie del motoneurone										
	Analisi di mutazione DNA per Alsina (ALS2) 34 esoni (malattia del motoneurone)		30 gg	150 gg	Sangue intero in EDTA o citrato	10 ml	nessuna	PCR, elettroforesi e sequenziamento	Dr.ssa Bernasconi	
Farmacogenomica										
	Analisi di mutazione DNA per tiopurina S-metiltransferasi (TPMT) 8 esoni (risposta al farmaco)		30 gg	150 gg	Sangue intero in EDTA o citrato	10 ml	nessuna	PCR, elettroforesi e sequenziamento	Dr.ssa Bernasconi	