

Esami eseguiti presso l'UOC Genetica Medica e Neurogenetica (sede Bicocca)

SS Genetica dei Disturbi del Movimento e del Metabolismo Energetico

LAB	ESAME	SINONIMI/ ALIAS	PATOLOGIA/E	TIPOLOGIA ESAME/ NOTE	PROVETTA	TEMPO MAX REFERTAZIONE	LABORATORIO	TELEFONO	EMAIL	DOCUMENTAZI ONE RICHIESTA
NGM	Coltura fibroblasti per Disturbi del Movimento			Biologia Cellulare	biopsia cutanea in provetta sterile con mezzo di coltura a temperatura ambiente	non previsto	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Relazione clinica
NGM	PPT1		CLN1, INCL, Malattia di Santavuori	Genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
NGM	CLN3 (delezione 1 kb)		CLN3, JNCL, Malattia di Batten	Genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	30	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
NGM	TTP1		CLN2, LINCL	Genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
NGM	CLN6		CLN6, vLINCL	Genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
NGM	CLN5		CLN5	Genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
NGM	CTSD		CLN10	Genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
NGM	Pannello Geni Ceroidolipofuscinosi Neuronal - NGS		CLN	Genetico - Analisi NGS / CONTATTARE IL LABORATORIO	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	180	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	contattare il laboratorio
NGM	Neurotrasmettitori Liquorali			Biochimico - HPLC	1 cc liquor in ghiaccio secco	30	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Relazione clinica
NGM	Folati Liquorali			Biochimico - HPLC	1 cc liquor in ghiaccio secco	30	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Relazione clinica
NGM	TOR1A		Distonia primaria torsiva; DYT1	Genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	30	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
NGM	GCH1		Distonia Responsiva alla L-Dopa; DYT5	Genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
NGM	SGCE		Distonia Mioclonica; DYT11	Genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
NGM	NKX2-1	TTF1 - BHC	Corea Benigna Familiare	Genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	30	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
NGM	PNKD	MRI - DYT8	Discinesia non chinesigenica; DYT8	Genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
NGM	ATPIA3		Distonia; DYT12	Genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica

Esami eseguiti presso l'UOC Genetica Medica e Neurogenetica (sede Bicocca)

SS Genetica dei Disturbi del Movimento e del Metabolismo Energetico

LAB	ESAME	SINONIMI/ ALIAS	PATOLOGIA/E	TIPOLOGIA ESAME/ NOTE	PROVETTA	TEMPO MAX REFERTAZIONE	LABORATORIO	TELEFONO	EMAIL	DOCUMENTAZI ONE RICHIESTA
NGM	PRKRA		Distonia; DYT16	Genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
NGM	PRRT2		Distonia; DYT10	Genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
NGM	GNAL		Distonia; DYT25	Genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
NGM	TH		Sindrome di Segawa	Genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	contattare il laboratorio
NGM	THAPI		Distonia torsiva; DYT6	Genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	30	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
NGM	GCHI		Distonia Responsiva alla L-Dopa; DYT5	Genetico - Analisi MLPA	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
NGM	SGCE		Distonia Mioclonica; DYT11	Genetico - Analisi MLPA	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
NGM	HPCA	DYT2	Distonia torsiva; DYT2	Genetico / CONTATTARE IL LABORATORIO	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	non previsto	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	contattare il laboratorio
NGM	ANO3	CI1orf25	Distonia 24	Genetico / CONTATTARE IL LABORATORIO	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	non previsto	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
NGM	SPR		Distonia	Genetico / CONTATTARE IL LABORATORIO	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	non previsto	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	contattare il laboratorio
NGM	Real Time-PCR (RT-PCR) Disturbi del Movimento			Genetico - RT-PCR	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	90	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	contattare il laboratorio
NGM	Pannello Geni Distonie - NGS		Distonie	Genetico - Analisi NGS / CONTATTARE IL LABORATORIO	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	180	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	contattare il laboratorio

Esami eseguiti presso l'UOC Genetica Medica e Neurogenetica (sede Bicocca)

SS Genetica dei Disturbi del Movimento e del Metabolismo Energetico

LAB	ESAME	SINONIMI/ ALIAS	PATOLOGIA/E	TIPOLOGIA ESAME/ NOTE	PROVETTA	TEMPO MAX REFERTAZIONE	LABORATORIO	TELEFONO	EMAIL	DOCUMENTAZI ONE RICHIESTA
NGM	Pannello Geni deficit Folati - NGS		Deficit dei Folati	Genetico - Analisi NGS / CONTATTARE IL LABORATORIO	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	180	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	contattare il laboratorio
NGM	Pannello Geni deficit Neurotrasmettitori e Biopterine - NGS		Deficit dei Neurotrasmettitori e delle Biopterine	Genetico - Analisi NGS / CONTATTARE IL LABORATORIO	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	180	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	contattare il laboratorio
NGM	PARK2	Parkina	Malattia di Parkinson giovanile; PARK2	Genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
NGM	LRRK2	Dardarina	Malattia di Parkinson; PARK8	Genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	30	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
NGM	PINK1		Malattia di Parkinson; PARK6	Genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
NGM	ATPI3A2	PARK9, CLN12	Malattia di Parkinson; PARK9 - Sindrome Kufor- Rakeb	Genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	90	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
NGM	PARK7	DJI	Malattia di Parkinson; PARK7	Genetico / CONTATTARE IL LABORATORIO	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	non previsto	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
NGM	GBA - 3 mutazioni		Malattia di Parkinson; fattori di suscettibilità	Genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	30	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	contattare il laboratorio
NGM	PARK2	Parkina	Malattia di Parkinson giovanile; PARK2	Genetico - Analisi MLPA	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
NGM	SNCA	a-sinucleina	Malattia di Parkinson; PARK1	Genetico - Analisi di sequenza; analisi MLPA	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
NGM	PINK1		Malattia di Parkinson; PARK6	Genetico - Analisi MLPA	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
NGM	Pannello Geni Malattia di Parkinson - NGS		Malattia di Parkinson	Genetico - Analisi NGS / CONTATTARE IL LABORATORIO	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	180	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	contattare il laboratorio

Esami eseguiti presso l'UOC Genetica Medica e Neurogenetica (sede Bicocca)

SS Genetica dei Disturbi del Movimento e del Metabolismo Energetico

LAB	ESAME	SINONIMI/ ALIAS	PATOLOGIA/E	TIPOLOGIA ESAME/ NOTE	PROVETTA	TEMPO MAX REFERTAZIONE	LABORATORIO	TELEFONO	EMAIL	DOCUMENTAZI ONE RICHIESTA
NGM	PANK2		PKAN, NBIA1	Genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
NGM	FTL		NBIA3	Genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	30	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
NGM	PLA2G6		INAD1, NBIA2B	Genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
NGM	C19orf12	MPAN	MPAN, NBIA4, SPG43	Genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	30	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
NGM	WDR45		BPAN, NBIA5	Genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
NGM	FA2H		FHAN, SPG35	Genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
NGM	CoASY		NBIA6	Genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
NGM	PANK2		PKAN, NBIA1	Genetico - Analisi MLPA	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
NGM	PLA2G6		INAD1, NBIA2B	Genetico - Analisi MLPA	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
NGM	Pannello Geni NBIA - NGS		NBIA	Genetico - Analisi NGS / CONTATTARE IL LABORATORIO	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	180	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	contattare il laboratorio
NGM	Pannello Geni Calcificazioni Encefaliche Adulto - NGS		Calcificazioni encefaliche	Genetico - Analisi NGS / CONTATTARE IL LABORATORIO	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	180	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	contattare il laboratorio
NGM	Pannello Geni Calcificazioni Encefaliche Infantili - NGS		Calcificazioni encefaliche	Genetico - Analisi NGS / CONTATTARE IL LABORATORIO	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	180	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	contattare il laboratorio

Esami eseguiti presso l'UOC Genetica Medica e Neurogenetica (sede Bicocca)

SS Genetica dei Disturbi del Movimento e del Metabolismo Energetico

LAB	ESAME	SINONIMI/ ALIAS	PATOLOGIA/E	TIPOLOGIA ESAME/ NOTE	PROVETTA	TEMPO MAX REFERTAZIONE	LABORATORIO	TELEFONO	EMAIL	DOCUMENTAZI ONE RICHIESTA
NGM	Pannello Geni Necrosi Striatali Bilaterali - NGS		Necrosi Striatali Bilaterali	Genetico - Analisi NGS / CONTATTARE IL LABORATORIO	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	180	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	contattare il laboratorio
NGM	SLC20A2		Malattia di Fahr, IBGCI	Genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
NGM	RNASEH2B (mut Ala17Thr)		Sindrome di Aicardi-Goutieres 2	Genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	30	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	contattare il laboratorio
NGM	TREX1		Sindrome di Aicardi-Goutieres 1	Genetico / CONTATTARE IL LABORATORIO	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	non previsto	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	contattare il laboratorio
NGM	RNASEH2B		Sindrome di Aicardi-Goutieres 2	Genetico / CONTATTARE IL LABORATORIO	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	non previsto	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	contattare il laboratorio
NGM	PDGFB		Calcificazioni encefaliche	Genetico / CONTATTARE IL LABORATORIO	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	non previsto	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	contattare il laboratorio
NGM	XPR1		Calcificazioni encefaliche	Genetico / CONTATTARE IL LABORATORIO	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	non previsto	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	contattare il laboratorio
NGM	DDC		Difetto combinato di serotonina e catecolamina	Genetico / CONTATTARE IL LABORATORIO	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	non previsto	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	contattare il laboratorio
NGM	ERCC6		Sindrome di Cockayne	Genetico / CONTATTARE IL LABORATORIO	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	non previsto	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	contattare il laboratorio
NGM	ERCC8		Sindrome di Cockayne	Genetico / CONTATTARE IL LABORATORIO	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	non previsto	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	contattare il laboratorio
NGM	FOXP1		Sindrome di Rett	Genetico / CONTATTARE IL LABORATORIO	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	non previsto	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	contattare il laboratorio
NGM	QDPR			Genetico / CONTATTARE IL LABORATORIO	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	non previsto	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	contattare il laboratorio

Esami eseguiti presso l'UOC Genetica Medica e Neurogenetica (sede Bicocca)

SS Genetica dei Disturbi del Movimento e del Metabolismo Energetico

LAB	ESAME	SINONIMI/ ALIAS	PATOLOGIA/E	TIPOLOGIA ESAME/ NOTE	PROVETTA	TEMPO MAX REFERTAZIONE	LABORATORIO	TELEFONO	EMAIL	DOCUMENTAZI ONE RICHIESTA
NGM	RNASET2			Genetico / CONTATTARE IL LABORATORIO	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	non previsto	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	contattare il laboratorio
NGM	SLC19A3			Genetico / CONTATTARE IL LABORATORIO	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	non previsto	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	contattare il laboratorio
NGM	SLC25A19			Genetico / CONTATTARE IL LABORATORIO	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	non previsto	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	contattare il laboratorio
NGM	TPK1			Genetico / CONTATTARE IL LABORATORIO	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	non previsto	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	contattare il laboratorio
NGM	Coltura fibroblasti per Patologie Mitocondriali			Biologia Cellulare	biopsia cutanea in provetta sterile con mezzo di coltura a temperatura ambiente	non previsto	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Relazione clinica
NGM	Complesso Piruvato Deidrogenasi su muscolo	PDH	Deficit di Piruvico deidrogenasi	Biochimico - Dosaggio radiochimico	biopsia muscolare in ghiaccio secco	90	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Relazione clinica
NGM	Complesso Piruvato Deidrogenasi su fibroblasti	PDH	Deficit di Piruvico deidrogenasi	Biochimico - Dosaggio radiochimico	biopsia cutanea in provetta sterile con mezzo di coltura a temperatura ambiente o coltura di fibroblasti	90	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Relazione clinica
NGM	Dosaggio CoQ10 su muscolo		Malattia mitocondriale	Biochimico - HPLC	biopsia muscolare in ghiaccio secco	60	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Relazione clinica
NGM	Dosaggio CoQ10 su fibroblasti		Malattia mitocondriale	Biochimico - HPLC	biopsia cutanea in provetta sterile con mezzo di coltura a temperatura ambiente o coltura di fibroblasti	60	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Relazione clinica
NGM	Complessi della Catena Respiratoria Mitocondriale (include tutte le voci *) su muscolo		Malattia mitocondriale	Biochimico - Spettrofotometrico	biopsia muscolare in ghiaccio secco	90	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Relazione clinica
NGM	Complessi della Catena Respiratoria Mitocondriale (include tutte le voci *) su fibroblasti		Malattia mitocondriale	Biochimico - Spettrofotometrico	biopsia cutanea in provetta sterile con mezzo di coltura a temperatura ambiente o coltura di fibroblasti	90	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Relazione clinica

Esami eseguiti presso l'UOC Genetica Medica e Neurogenetica (sede Bicocca)

SS Genetica dei Disturbi del Movimento e del Metabolismo Energetico

LAB	ESAME	SINONIMI/ ALIAS	PATOLOGIA/E	TIPOLOGIA ESAME/ NOTE	PROVETTA	TEMPO MAX REFERTAZIONE	LABORATORIO	TELEFONO	EMAIL	DOCUMENTAZI ONE RICHIESTA
NGM	NADH-CoQ Reduttasi*	Complesso I	Malattia mitocondriale	Biochimico - Spettrofotometrico	biopsia muscolare o coltura di fibroblasti	90	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Relazione clinica
NGM	Succinato-CoQ-Reduttasi*	Complesso II	Malattia mitocondriale	Biochimico - Spettrofotometrico	biopsia muscolare o coltura di fibroblasti	90	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Relazione clinica
NGM	Ubichinolo-CitC-Reduttasi*	Complesso III	Malattia mitocondriale	Biochimico - Spettrofotometrico	biopsia muscolare o coltura di fibroblasti	90	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Relazione clinica
NGM	Citocromo-C-Ossidasi*	Complesso IV	Malattia mitocondriale	Biochimico - Spettrofotometrico	biopsia muscolare o coltura di fibroblasti	90	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Relazione clinica
NGM	ATPasi*	Complesso V	Malattia mitocondriale	Biochimico - Spettrofotometrico	coltura di fibroblasti	90	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Relazione clinica
NGM	Succinato Deidrogenasi*	SDH	Malattia mitocondriale	Biochimico - Spettrofotometrico	biopsia muscolare o coltura di fibroblasti	90	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Relazione clinica
NGM	Citrato Sintasi	CS	Malattia mitocondriale	Biochimico - Spettrofotometrico	biopsia muscolare o coltura di fibroblasti	90	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Relazione clinica
NGM	MERRF		sindrome MERRF	Genetico - Analisi di sequenza; analisi RFLP	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	30	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
NGM	MELAS		sindrome MELAS	Genetico - Analisi di sequenza; analisi RFLP	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	30	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
NGM	NARP/MILS		sindrome NARP o sindrome MILS	Genetico - Analisi di sequenza; analisi RFLP	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	30	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
NGM	LHON		Atrofia Ottica di Leber	Genetico - Analisi di sequenza; analisi RFLP	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	30	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
NGM	Southern blot mtDNA		sindrome di Kearns-Sayre, PEO, sindrome di Pearson	Genetico - Southern blot	contattare il laboratorio	90	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica

Esami eseguiti presso l'UOC Genetica Medica e Neurogenetica (sede Bicocca)

SS Genetica dei Disturbi del Movimento e del Metabolismo Energetico

LAB	ESAME	SINONIMI/ ALIAS	PATOLOGIA/E	TIPOLOGIA ESAME/ NOTE	PROVETTA	TEMPO MAX REFERTAZIONE	LABORATORIO	TELEFONO	EMAIL	DOCUMENTAZI ONE RICHIESTA
NGM	Real Time-PCR (RT-PCR) mtDNA		Malattia mitocondriale: Deplezione mtDNA, Macrodelezione mtDNA	Genetico - RT-PCR	contattare il laboratorio	90	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
NGM	Sequenza totale mtDNA		Malattia mitocondriale	Genetico - Analisi di sequenza	contattare il laboratorio	120	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
NGM	ATPasi 6-8		Malattia mitocondriale: NARP, MILS	Genetico - Analisi di sequenza	contattare il laboratorio	60	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
NGM	CYTB		Malattia mitocondriale	Genetico - Analisi di sequenza	contattare il laboratorio	60	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
NGM	Quantificazione Mutazioni mtDNA		Malattia mitocondriale	Genetico - Analisi di sequenza; analisi RFLP	contattare il laboratorio	60	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
NGM	AARS2		Malattia mitocondriale: LKENP	Genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
NGM	ACAD9		Malattia mitocondriale	Genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
NGM	ACO2		Malattia mitocondriale	Genetico / CONTATTARE IL LABORATORIO	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	non previsto	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
NGM	AGK		Malattia mitocondriale: sindrome di Senger	Genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
NGM	AIFM1		Malattia mitocondriale	Genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
NGM	ANTI	SLC25A4	Malattia mitocondriale: PEO	Genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
NGM	APOT1		Malattia mitocondriale	Genetico / CONTATTARE IL LABORATORIO	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	non previsto	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica

Esami eseguiti presso l'UOC Genetica Medica e Neurogenetica (sede Bicocca)

SS Genetica dei Disturbi del Movimento e del Metabolismo Energetico

LAB	ESAME	SINONIMI/ ALIAS	PATOLOGIA/E	TIPOLOGIA ESAME/ NOTE	PROVETTA	TEMPO MAX REFERTAZIONE	LABORATORIO	TELEFONO	EMAIL	DOCUMENTAZI ONE RICHIESTA
NGM	ATPAF1	ATPI1	Malattia mitocondriale	Genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
NGM	ATPAF2	ATPI2	Malattia mitocondriale	Genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
NGM	BCS1L		Malattia mitocondriale	Genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
NGM	BOLA3		Malattia mitocondriale	Genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
NGM	COX10		Malattia mitocondriale	Genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
NGM	COX15		Malattia mitocondriale	Genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
NGM	DARS2		Malattia mitocondriale: LBSL	Genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
NGM	DARS2 IVS2-Exo3		Malattia mitocondriale: LBSL	Genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
NGM	DGUOK	DGK	Malattia mitocondriale: Deplezione mtDNA	Genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
NGM	DNAJC19		Malattia mitocondriale	Genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
NGM	EARS2		Malattia mitocondriale: LTBL	Genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
NGM	ECHS1		Malattia mitocondriale	Genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica

Esami eseguiti presso l'UOC Genetica Medica e Neurogenetica (sede Bicocca)

SS Genetica dei Disturbi del Movimento e del Metabolismo Energetico

LAB	ESAME	SINONIMI/ ALIAS	PATOLOGIA/E	TIPOLOGIA ESAME/ NOTE	PROVETTA	TEMPO MAX REFERTAZIONE	LABORATORIO	TELEFONO	EMAIL	DOCUMENTAZI ONE RICHIESTA
NGM	ELAC2		Malattia mitocondriale	Genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
NGM	ETHE1		EMA, Aciduria Etimalonica	Genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
NGM	FARS2		Malattia mitocondriale	Genetico / CONTATTARE IL LABORATORIO	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	non previsto	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
NGM	FASTKD2		Malattia mitocondriale	Genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
NGM	FBXL4		Malattia mitocondriale	Genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
NGM	HARS2		Malattia mitocondriale	Genetico / CONTATTARE IL LABORATORIO	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	non previsto	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
NGM	IBA57		Malattia mitocondriale	Genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
NGM	LARS2		Malattia mitocondriale	Genetico / CONTATTARE IL LABORATORIO	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	non previsto	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
NGM	LYRM7		Malattia mitocondriale	Genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
NGM	MPV17		Malattia mitocondriale: Deplezione mtDNA	Genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
NGM	MTO1		Malattia mitocondriale	Genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
NGM	NARS2		Malattia mitocondriale	Genetico / CONTATTARE IL LABORATORIO	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	non previsto	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica

Esami eseguiti presso l'UOC Genetica Medica e Neurogenetica (sede Bicocca)

SS Genetica dei Disturbi del Movimento e del Metabolismo Energetico

LAB	ESAME	SINONIMI/ ALIAS	PATOLOGIA/E	TIPOLOGIA ESAME/ NOTE	PROVETTA	TEMPO MAX REFERTAZIONE	LABORATORIO	TELEFONO	EMAIL	DOCUMENTAZI ONE RICHIESTA
NGM	NDUFS1		Malattia mitocondriale - Difetto di Complesso I	Genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
NGM	NDUFV1		Malattia mitocondriale - Difetto di Complesso I	Genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
NGM	NFU1		Malattia mitocondriale	Genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
NGM	OPA1		ADOA, Atrofia Ottica Autosomica Dominante	Genetico - Analisi di sequenza; analisi MLPA	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	90	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
NGM	OPA3		ADOA, Atrofia Ottica e cataratta Autosomica Dominante	Genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
NGM	POLG	POLGI	Malattia mitocondriale: PEO, SANDO, SCAE, sindrome di Alpers	Genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	120	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
NGM	POLG2		Malattia mitocondriale	Genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
NGM	PUS1		Malattia mitocondriale: MLASAI	Genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
NGM	RARS2		Malattia mitocondriale	Genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
NGM	RRM2B		Malattia mitocondriale: Deplezione mtDNA	Genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
NGM	SCO1		Malattia mitocondriale	Genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
NGM	SCO2		Malattia mitocondriale	Genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica

Esami eseguiti presso l'UOC Genetica Medica e Neurogenetica (sede Bicocca)

SS Genetica dei Disturbi del Movimento e del Metabolismo Energetico

LAB	ESAME	SINONIMI/ ALIAS	PATOLOGIA/E	TIPOLOGIA ESAME/ NOTE	PROVETTA	TEMPO MAX REFERTAZIONE	LABORATORIO	TELEFONO	EMAIL	DOCUMENTAZI ONE RICHIESTA
NGM	SDHAF1		Malattia mitocondriale	Genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
NGM	SERAC1		Malattia mitocondriale, MEGDEL	Genetico / CONTATTARE IL LABORATORIO	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	non previsto	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
NGM	SUCLA2		Malattia mitocondriale: Deplezione mtDNA	Genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
NGM	SUCLG1		Malattia mitocondriale: Deplezione mtDNA	Genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
NGM	SURF1		Malattia mitocondriale: sindrome di Leigh	Genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
NGM	TK2		Malattia mitocondriale: Deplezione mtDNA	Genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
NGM	TMEM70		Malattia mitocondriale	Genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
NGM	TTC19		Malattia mitocondriale	Genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
NGM	TWNK	Twinkle / C10orf2	Malattia mitocondriale: PEO, IOSCA	Genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
NGM	TYMP		Malattia mitocondriale: MNGIE	Genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
NGM	WFS1		sindrome di Wolfram	Genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
NGM	YARS2		Malattia mitocondriale: MLASA2	Genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica

Esami eseguiti presso l'UOC Genetica Medica e Neurogenetica (sede Bicocca)

SS Genetica dei Disturbi del Movimento e del Metabolismo Energetico

LAB	ESAME	SINONIMI/ ALIAS	PATOLOGIA/E	TIPOLOGIA ESAME/ NOTE	PROVETTA	TEMPO MAX REFERTAZIONE	LABORATORIO	TELEFONO	EMAIL	DOCUMENTAZI ONE RICHIESTA
NGM	Pannello Geni deficit Complesso I - NGS		Deficit Complesso I della Catena Respiratoria	Genetico - Analisi NGS / CONTATTARE IL LABORATORIO	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	180	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	contattare il laboratorio
NGM	Pannello Geni deficit Complesso II - NGS		Deficit Complesso II della Catena Respiratoria	Genetico - Analisi NGS / CONTATTARE IL LABORATORIO	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	180	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	contattare il laboratorio
NGM	Pannello Geni deficit Complesso III - NGS		Deficit Complesso III della Catena Respiratoria	Genetico - Analisi NGS / CONTATTARE IL LABORATORIO	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	180	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	contattare il laboratorio
NGM	Pannello Geni deficit Complesso IV - NGS		Deficit Complesso IV della Catena Respiratoria	Genetico - Analisi NGS / CONTATTARE IL LABORATORIO	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	180	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	contattare il laboratorio
NGM	Pannello Geni deficit Complesso V - NGS		Deficit Complesso V della Catena Respiratoria	Genetico - Analisi NGS / CONTATTARE IL LABORATORIO	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	180	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	contattare il laboratorio
NGM	Pannello Geni deficit Coenzima Q - NGS		Deficit Coenzima Q	Genetico - Analisi NGS / CONTATTARE IL LABORATORIO	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	180	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	contattare il laboratorio
NGM	Pannello Geni deficit Complessi FeS - NGS		Deficit Complessi FeS	Genetico - Analisi NGS / CONTATTARE IL LABORATORIO	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	180	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	contattare il laboratorio
NGM	Pannello Geni Delezioni Multiple - NGS		PEO, PEO Plus	Genetico - Analisi NGS / CONTATTARE IL LABORATORIO	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	180	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	contattare il laboratorio
NGM	Pannello Geni Delezioni - NGS		MTDPS	Genetico - Analisi NGS / CONTATTARE IL LABORATORIO	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	180	Genetica dei Disturbi del Movimento e Disordini del Metabolismo Energetico	02.2394.2604-2618	neurogen.diagnostica@istituto-besta.it	contattare il laboratorio