

**Esami eseguiti presso l'UOC Genetica Medica e Neurogenetica (sede Amadeo)**  
**SS Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche**

CODICE	NOME ESAME	SINONIMI / ALIAS	PATOLOGIA/E	TIPOLOGIA ESAME/ NOTE	PROVETTA (TIPOLOGIA DEL CAMPIONE)	TEMPO MAX REFERTAZIONE (gg)	TELEFONO	EMAIL	DOCUMENTAZIONE RICHIESTA	LABORATORIO EROGANTE
3062	Alfa-1,4-glucosidasi	Maltasi acida (muscolo)	Malattia di Pompe	Biochimico	biopsia muscolare in ghiaccio secco	60	02-2394.4581	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
3118	Alfa-1,4-glucosidasi	Maltasi acida (leucociti)	Malattia di Pompe	Biochimico	8 ml sangue in EDTA (tappo viola)	60	02-2394.4581	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
3011	Alfa-fucosidasi		Malattie lisosomiali	Biochimico su leucociti	8 ml sangue in EDTA (tappo viola)	60	02-2394.4581	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
3060	Alfa-galattosidasi		Malattia di Fabry	Biochimico su plasma	8 ml sangue in EDTA (tappo viola)	60	02-2394.4581	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
3005	Alfa-galattosidasi		Malattia di Fabry	Biochimico su leucociti	8 ml sangue in EDTA (tappo viola)	60	02-2394.4581	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
3015	Alfa-iduronidasi		Malattie lisosomiali	Biochimico su leucociti	8 ml sangue in EDTA (tappo viola)	60	02-2394.4581	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
3070	Alfa-iduronidasi		Malattia di Hurler	Biochimico su plasma	8 ml sangue in EDTA (tappo viola)	60	02-2394.4581	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
3013	Alfa-mannosidasi		Malattie lisosomiali	Biochimico	8 ml sangue in EDTA (tappo viola)	60	02-2394.4581	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
3074	Alfa-N-acetil-galattosaminidasi		Malattia di Schindler	Biochimico su plasma	8 ml sangue in EDTA (tappo viola)	60	02-2394.4581	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
3019	Alfa-N-acetil-galattosaminidasi		Malattia di Schindler	Biochimico su leucociti	8 ml sangue in EDTA (tappo viola)	60	02-2394.4581	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
3056	Alfa-neuraminidasi		Sialidosi tipo 2	Biochimico su fibroblasti	biopsia cutanea in provetta sterile con mezzo di coltura a temperatura ambiente o coltura di fibroblasti	90	02-2394.4581	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
3003	Arilsulfatasi A		Leucodistrofia Metacromatica	Biochimico	8 ml sangue in EDTA (tappo viola)	60	02-2394.4581	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
3004	Arilsulfatasi B		Malattia di Maroteaux-Lamy (Mucopolisaccaridosi tipo VI)	Biochimico	8 ml sangue in EDTA (tappo viola)	60	02-2394.4581	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
3006	Beta-galattosidasi		Gangliosidosi tipo I (GM1)	Biochimico	8 ml sangue in EDTA (tappo viola)	60	02-2394.4581	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche

**Esami eseguiti presso l'UOC Genetica Medica e Neurogenetica (sede Amadeo)**  
**SS Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche**

CODICE	NOME ESAME	SINONIMI / ALIAS	PATOLOGIA/E	TIPOLOGIA ESAME/ NOTE	PROVETTA (TIPOLOGIA DEL CAMPIONE)	TEMPO MAX REFERTAZIONE (gg)	TELEFONO	EMAIL	DOCUMENTAZIONE RICHIESTA	LABORATORIO EROGANTE
3012	Beta-glucosidasi		Malattia di Gaucher	Biochimico su fibroblasti	biopsia cutanea in provetta sterile con mezzo di coltura a temperatura ambiente o coltura di fibroblasti	90	02-2394.4581	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
3024	Beta-glucuronidasi		Malattia di Sly (Mucopolissaccaridosi tipo VII)	Biochimico su leucociti	8 ml sangue in EDTA (tappo viola)	60	02-2394.4581	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
3078	Beta-glucuronidasi		Malattie lisosomiali	Biochimico su plasma	8 ml sangue in EDTA (tappo viola)	60	02-2394.4581	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
3014	Beta-mannosidasi		Malattie lisosomiali	Biochimico	8 ml sangue in EDTA (tappo viola)	60	02-2394.4581	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
3065	Beta-N-acetil glucosaminidasi A + B (Beta-esosaminidasi totale)		Malattia di Sandhoff (Gangliosidosi tipo 2 GM2)	Biochimico su plasma	8 ml sangue in EDTA (tappo viola)	60	02-2394.4581	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
3010	Beta-N-acetil glucosaminidasi A + B (Beta-esosaminidasi totale)		Malattia di Sandhoff (Gangliosidosi tipo 2 GM2)	Biochimico su leucociti	8 ml sangue in EDTA (tappo viola)	60	02-2394.4581	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
3017	Cerebroside beta-galattosidasi (galattocerebrosidasi)		Malattia di Krabbe	Biochimico	8 ml sangue in EDTA (tappo viola)	60	02-2394.4581	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
3023	Chitotriosidasi		Malattie lisosomiali o Sarcoidosi	Biochimico	8 ml sangue in EDTA (tappo viola)	60	02-2394.4581	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
3049	Fruttosio 1,6 difosfatasi		Deficit di Fruttosio 1,6 difosfatasi	Biochimico	8 ml sangue in EDTA (tappo viola)	60	02-2394.4581	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
3018	Lipasi acida lisosomiale (LAL)		Malattia di Wolman	Biochimico su leucociti	8 ml sangue in EDTA (tappo viola)	60	02-2394.4581	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
3073	Lipasi acida lisosomiale (LAL)		Malattie lisosomiali	Biochimico su plasma	9 ml sangue in EDTA (tappo viola)	60	02-2394.4581	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
3020	Palmitoil-proteina tioesterasi		Ceroido lipofuscinosi tipo I	Biochimico su leucociti	8 ml sangue in EDTA (tappo viola)	60	02-2394.4581	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
3075	Palmitoil-proteina tioesterasi		Ceroido lipofuscinosi tipo I	Biochimico su plasma	8 ml sangue in EDTA (tappo viola)	60	02-2394.4581	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche

**Esami eseguiti presso l'UOC Genetica Medica e Neurogenetica (sede Amadeo)**  
**SS Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche**

CODICE	NOME ESAME	SINONIMI / ALIAS	PATOLOGIA/E	TIPOLOGIA ESAME/ NOTE	PROVETTA (TIPOLOGIA DEL CAMPIONE)	TEMPO MAX REFERTAZIONE (gg)	TELEFONO	EMAIL	DOCUMENTAZIONE RICHIESTA	LABORATORIO EROGANTE
3016	Sfingomielinasi		Niemann Pick A e B	Biochimico	8 ml sangue in EDTA (tappo viola)	60	02-2394.4581	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
3057	Tripeptidil peptidasi I		Ceroido lipofuscinosi tipo 2	Biochimico	8 ml sangue in EDTA (tappo viola)	60	02-2394.4581	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
3029	Acidi organici urinari incluso acido orotico		Acidurie Metaboliche	Biochimico [metodo GC/MS]	Campione di urine delle 24h (indicare la diuresi)	30	02-2394.4581	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
3092	Acido orotico		Aciduria orotica	Biochimico [metodo GC/MS]	Campione di urine delle 24h (indicare la diuresi)	30	02-2394.4581	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
3034	Tiosolfato/Sulfitest			Biochimico	Campione di urine	30	02-2394.4581	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
3030	Acidi grassi a catena media e lunga TFA	TFA		Biochimico su plasma [metodo GC/MS]	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola)	60	02-2394.4581	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
3113	Acidi grassi a catena molto lunga VLCFA	VLCFA		Biochimico su plasma Tandem massa	9 ml sangue in EDTA (Tappo Viola)	60	02-2394.4581	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
3081	Acido lattico (plasma)		Acidosi metaboliche	Biochimico	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	15	02-2394.4581	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
3082	Acido lattico (liquor)		Acidosi metaboliche	Biochimico	liquor	15	02-2394.4581	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
3083	Acido piruvico (plasma)		Acidosi metaboliche	Biochimico	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	15	02-2394.4581	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
3084	Acido piruvico (liquor)		Acidosi metaboliche	Biochimico	liquor	15	02-2394.4581	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
3032	Acido fitanico		Malattie perossisomali	Biochimico [metodo GC/MS]	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola)	60	02-2394.4581	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
3033	Acido pristanico		Malattie perossisomali	Biochimico [metodo GC/MS]	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola)	60	02-2394.4581	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
3108	Acido sialico (NANA)		Sialidosi	Biochimico in Tandem Massa	Campione di urine	60	02-2394.4581	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
3055	Colestanolo (deidrocolesterolo)			Biochimico [metodo GC/MS]	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola)	60	02-2394.4581	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche

## Esami eseguiti presso l'UOC Genetica Medica e Neurogenetica (sede Amadeo) SS Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche

CODICE	NOME ESAME	SINONIMI / ALIAS	PATOLOGIA/E	TIPOLOGIA ESAME/ NOTE	PROVETTA (TIPOLOGIA DEL CAMPIONE)	TEMPO MAX REFERTAZIONE (gg)	TELEFONO	EMAIL	DOCUMENTAZIONE RICHIESTA	LABORATORIO EROGANTE
3025	Mucopolisaccaridi urinari		Mucopolisaccaridosi	Biochimico	Campione di urine delle 24h (indicare la diuresi)	60	02-2394.4581	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
3027	Oligosaccaridi urinari			Biochimico in Tandem Massa	Campione di urine delle 24h (indicare la diuresi)	60	02-2394.4581	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
3050	Vitamina E		Deficit di Vitamina E	Biochimico in Tandem Massa	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola). Avvolgere la provetta con stagnola	60	02-2394.4581	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
3045	Biotinidasi		Deficit di Biotinidasi	Biochimico su plasma	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola)	60	02-2394.4581	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
3124	Allestimento e coltura di fibroblasti			Biologia Cellulare	biopsia cutanea in provetta sterile con mezzo di coltura a temperatura ambiente	60	02-2394.4581	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4046	Allestimento e coltura di linee cellulari stabilizzate con virus (linee linfoblastoidi)			Biologia Cellulare	10 ml di sangue in Na-Eparina	90	02-2394.4575	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4000	Analisi Gene FXN (Atassia di Friedreich) [espansione GAA]	FRDA	Atassia di Friedreich [espansione GAA]	Test Genetico (Espansione GAA introne 1)	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	45	02-2394.4575	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4158	Gene FXN (Atassia di Friedreich) [analisi di sequenza]	FRDA	Atassia di Friedreich analisi di sequenza	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	45	02-2394.4575	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4003	Gene ATXN1 (SCA1) [espansione CAG]	SCA1	Atassie spinocerebellari ereditarie	Test genetico - Espansione CAG	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	45	02-2394.4575	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4004	Gene ATXN2 (SCA2) [espansione CAG]	SCA2	Atassie spinocerebellari ereditarie	Test genetico - Espansione CAG	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	45	02-2394.4575	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4005	Gene ATXN3 (SCA3) [espansione CAG]	SCA3	Atassie spinocerebellari ereditarie	Test genetico - Espansione CAG	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	45	02-2394.4575	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4006	Gene CACNA1 (SCA6) [espansione CAG]	SCA6	Atassie spinocerebellari ereditarie	Test genetico - Espansione CAG	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	45	02-2394.4575	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4007	Gene ATXN7 (SCA7) [espansione CAG]	SCA7	Atassie spinocerebellari ereditarie	Test genetico - Espansione CAG	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	45	02-2394.4575	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4059	Gene ATXN8 (SCA8) [espansione CTG/CAG]	SCA8	Atassie spinocerebellari ereditarie	Test genetico - Espansione CTG/CAG	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	45	02-2394.4575	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche

## Esami eseguiti presso l'UOC Genetica Medica e Neurogenetica (sede Amadeo) SS Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche

CODICE	NOME ESAME	SINONIMI / ALIAS	PATOLOGIA/E	TIPOLOGIA ESAME/ NOTE	PROVETTA (TIPOLOGIA DEL CAMPIONE)	TEMPO MAX REFERTAZIONE (gg)	TELEFONO	EMAIL	DOCUMENTAZIONE RICHIESTA	LABORATORIO EROGANTE
4055	Gene ATXN10 (SCA10) [espansione ATTCT]	SCA10	Atassie spinocerebellari ereditarie	Test genetico - Espansione CATTCT	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	45	02-2394.4575	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4056	Gene PPP2R2B (SCA12) [espansione CAG]	SCA12	Atassie spinocerebellari ereditarie	Test genetico - Espansione CAG	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	45	02-2394.4575	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4008	Gene TBP (SCA17) [espansione CAG]	SCA17	Atassie spinocerebellari ereditarie	Test genetico - Espansione CAG	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	45	02-2394.4575	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4009	Gene ATNI (DRPLA) [espansione CAG]	DRPLA	Atassie spinocerebellari ereditarie	Test genetico - Espansione CAG	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	45	02-2394.4575	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4002	Gene TTPA (Atassia da deficit di vitamina E) [analisi di sequenza]	AVED	Atassie spinocerebellari ereditarie	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	45	02-2394.4575	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4001	Gene APTX (AOA1) [analisi di sequenza]	AOA1	Atassie spinocerebellari ereditarie	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	45	02-2394.4575	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4123	Gene SETX (AOA2) [analisi di sequenza]	AOA2	Atassie spinocerebellari ereditarie	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	90	02-2394.4580	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4140	Gene PRKCG (SCA14) [analisi di sequenza]	SCA14	Atassie spinocerebellari ereditarie	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	02-2394.4580	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4106	Gene ITPRI (SCA15) [analisi quantitativa RT-PCR]	SCA15	Atassie spinocerebellari ereditarie	Test genetico - Analisi Real Time -PCR	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	45	02-2394.4580	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4125	Gene KCND3 (SCA19) [analisi di sequenza]	SCA19	Atassie spinocerebellari ereditarie	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	02-2394.4580	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4159	Gene PDYN (SCA23) [analisi di sequenza]	SCA23	Atassie spinocerebellari ereditarie	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	02-2394.4580	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4111	Gene AFG3L2 (SCA28) [analisi di sequenza]	SCA28	Atassie spinocerebellari ereditarie	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	02-2394.4580	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4119	Gene NOP56 (SCA36) [espansione GGCCTG]	SCA36	Atassie spinocerebellari ereditarie	Test genetico - Espansione GGCCTG	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	45	02-2394.4580	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4013	Gene FMR1 (premutazione FXTAS) [espansione CGG]	FXTAS	Atassie con tremore	Test genetico - Espansione CAG	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	45	02-2394.4575	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4156	Pannello multigenico NGS "Atassie I"		Atassie spinocerebellari ereditarie	Test genetico - Analisi NGS	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	160	02-2394.4580	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche

## Esami eseguiti presso l'UOC Genetica Medica e Neurogenetica (sede Amadeo) SS Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche

CODICE	NOME ESAME	SINONIMI / ALIAS	PATOLOGIA/E	TIPOLOGIA ESAME/ NOTE	PROVETTA (TIPOLOGIA DEL CAMPIONE)	TEMPO MAX REFERTAZIONE (gg)	TELEFONO	EMAIL	DOCUMENTAZIONE RICHIESTA	LABORATORIO EROGANTE
4178	Pannello multigenico NGS "Atassie II - Atassie episodiche"		Atassie Episodiche	Test genetico - Analisi NGS	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	160	02-2394.4580	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4179	Pannello multigenico NGS "Atassie III - Atassia telangectasia"		Atassia telangectasia	Test genetico - Analisi NGS	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	160	02-2394.4580	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4040	Gene SPG4 [analisi di sequenza]	SPG4	Paraparesi Spastiche Ereditarie	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	90	02-2394.4580	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4017	Gene SPG4 [delezione, MLPA]	SPG4	Paraparesi Spastiche Ereditarie	Test genetico - Analisi MLPA	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	90	02-2394.4580	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4171	Gene SPG7 [delezione, MLPA]	SPG7	Paraparesi Spastiche Ereditarie	Test genetico - Analisi MLPA	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	90	02-2394.4580	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4043	Gene SPG7 [analisi di sequenza]	SPG7	Paraparesi Spastiche Ereditarie	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	90	02-2394.4580	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4172	Gene ATLI (SPG3) [delezione, MLPA]	SPG3	Paraparesi Spastiche Ereditarie	Test genetico - Analisi MLPA	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	90	02-2394.4580	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4102	Gene ATLI (SPG3) [analisi di sequenza]	SPG3	Paraparesi Spastiche Ereditarie	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	90	02-2394.4580	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4045	Gene CYP7B1 (SPG5) [analisi di sequenza]	SPG5	Paraparesi Spastiche Ereditarie	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	02-2394.4580	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4124	Gene KIF5A (SPG10) [analisi di sequenza]	SPG10	Paraparesi Spastiche Ereditarie	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	02-2394.4580	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4114	Gene REEP1 (SPG31) [analisi di sequenza]	SPG31	Paraparesi Spastiche Ereditarie	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	02-2394.4580	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4117	Gene NIPA1 (SPG6) [analisi di sequenza]	SPG6	Paraparesi Spastiche Ereditarie	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	02-2394.4580	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4100	Gene SPG11 [analisi di sequenza]	SPG11	Paraparesi Spastiche Ereditarie	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	90	02-2394.4580	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4110	Gene SPG15 [analisi di sequenza]	SPG15	Paraparesi Spastiche Ereditarie	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	90	02-2394.4580	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4115	Gene FA2H (SPG35) [analisi di sequenza]	SPG35	Paraparesi Spastiche Ereditarie	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	02-2394.4580	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche

## Esami eseguiti presso l'UOC Genetica Medica e Neurogenetica (sede Amadeo) SS Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche

CODICE	NOME ESAME	SINONIMI / ALIAS	PATOLOGIA/E	TIPOLOGIA ESAME/ NOTE	PROVETTA (TIPOLOGIA DEL CAMPIONE)	TEMPO MAX REFERTAZIONE (gg)	TELEFONO	EMAIL	DOCUMENTAZIONE RICHIESTA	LABORATORIO EROGANTE
4180	Pannello multigenico NGS "Paraparesi spastiche"		Paraparesi Spastiche Ereditarie	Test genetico - Analisi NGS	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	160	02-2394.4575	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4014	Gene HTT (Malattia di Huntington) [espansione CAG]	HTT, HD	Coree degenerative	Test genetico - Espansione CAG	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	45	02-2394.4580	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4176	Gene VPS13A (coreina) (Corea Acantocitosi) [analisi di sequenza]		Coree degenerative	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	160	02-2394.4580	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4010	Gene SOD1 [analisi di sequenza]		Sclerosi laterale amiotrofica	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	02-2394.4575	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4113	Gene FUS/TLS [analisi di sequenza]		Sclerosi laterale amiotrofica	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	02-2394.4575	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4107	Gene TARDBP [analisi di sequenza]		Sclerosi laterale amiotrofica	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	02-2394.4575	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4112	Gene C9ORF72 [espansione GGGGCC]		Sclerosi laterale amiotrofica	Test genetico - Espansione GGGGCC	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	45	02-2394.4575	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4057	Pannello multigenico NGS "SLA"		Sclerosi laterale amiotrofica	Test genetico - Analisi NGS	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	160	02-2394.4575	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4011	Geni SMN1 e SMN2 (SMA) [delezione, MLPA]	SMA	Atrofie muscolari spinali	Test genetico - Analisi MLPA	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	30	02-2394.4575	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4182	Geni SMN1 e SMN2 (SMA) [analisi di sequenza]	SMA	Atrofie muscolari spinali	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	30	02-2394.4575	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4012	Gene AR (SBMA / Malattia di Kennedy) [espansione CAG]	SBMA	Atrofie muscolari spinali	Test genetico - Espansione CAG	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	45	02-2394.4575	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4020	Duplicazione 17p11.2 (CMT1A) [MLPA]	CMT1A	Neuropatie periferiche ereditarie	Test genetico - Analisi MLPA	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	02-2394.4580	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4023	Delezione 17p11.2 (HNPP) [MLPA]	HNPP	Neuropatie periferiche ereditarie	Test genetico - Analisi MLPA	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	02-2394.4580	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4028	Gene GJB1 (connessina 32) [analisi di sequenza]		Neuropatie periferiche ereditarie	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	02-2394.4580	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4025	Gene MPZ (P0) [analisi di sequenza]		Neuropatie periferiche ereditarie	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	02-2394.4580	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche

## Esami eseguiti presso l'UOC Genetica Medica e Neurogenetica (sede Amadeo) SS Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche

CODICE	NOME ESAME	SINONIMI / ALIAS	PATOLOGIA/E	TIPOLOGIA ESAME/ NOTE	PROVETTA (TIPOLOGIA DEL CAMPIONE)	TEMPO MAX REFERTAZIONE (gg)	TELEFONO	EMAIL	DOCUMENTAZIONE RICHIESTA	LABORATORIO EROGANTE
4027	Gene GDAP1 [analisi di sequenza]		Neuropatie periferiche ereditarie	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	02-2394.4580	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4021	Gene PMP22 [analisi di sequenza]		Neuropatie periferiche ereditarie	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	02-2394.4580	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4024	Gene MFN2 [analisi di sequenza]		Neuropatie periferiche ereditarie	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	02-2394.4580	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4050	Gene HSPB1 [analisi di sequenza]		Neuropatie periferiche ereditarie	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	02-2394.4580	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4051	Gene HSPB8 [analisi di sequenza]		Neuropatie periferiche ereditarie	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	02-2394.4580	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4029	Gene BSCL2 [analisi di sequenza]		Neuropatie periferiche ereditarie	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	02-2394.4580	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4146	Gene TTR (Amiloidosi familiare) [analisi di sequenza]		Neuropatie periferiche ereditarie	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	02-2394.4580	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4063	Gene SEPT9 (HNA) [analisi di sequenza]		Neuropatie periferiche ereditarie	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	02-2394.4580	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4152	Pannello multigenico NGS "Neuropatie"		Neuropatie periferiche ereditarie	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	160	02-2394.4580	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4175	Gene ABCD1 (Adrenoleucodistrofia/AMN) [delezione, MLPA]		Leucodistrofie Ereditarie	Test genetico - Analisi MLPA	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	02-2394.4575	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4208	Gene ABCD1 (Adrenoleucodistrofia/AMN) [analisi di sequenza]		Leucodistrofie Ereditarie	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	02-2394.4575	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4103	Gene ARSA (Leucodistrofia metacromatica) [analisi di sequenza]		Leucodistrofie Ereditarie	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	02-2394.4581	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4015	Gene GALC (Malattia di Krabbe) [MLPA]		Leucodistrofie Ereditarie	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	02-2394.4581	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4181	Gene GALC (Malattia di Krabbe) [analisi di sequenza]		Leucodistrofie Ereditarie	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	02-2394.4581	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche



## Esami eseguiti presso l'UOC Genetica Medica e Neurogenetica (sede Amadeo) SS Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche

CODICE	NOME ESAME	SINONIMI / ALIAS	PATOLOGIA/E	TIPOLOGIA ESAME/ NOTE	PROVETTA (TIPOLOGIA DEL CAMPIONE)	TEMPO MAX REFERTAZIONE (gg)	TELEFONO	EMAIL	DOCUMENTAZIONE RICHIESTA	LABORATORIO EROGANTE
4144	Gene LMNB1 [duplicazione, analisi quantitativa RT-PCR]		Leucodistrofie Ereditarie	Test genetico - Analisi Real Time -PCR	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	02-2394.4580	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4120	Gene EIF2B5 (Vanishing White Matter) [analisi di sequenza]		Leucodistrofie Ereditarie	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	02-2394.4580	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4183	Geni EIF2B1-2-3-4 (Vanishing White Matter) [analisi di sequenza]		Leucodistrofie Ereditarie	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	02-2394.4580	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4170	Gene PLPI [analisi MLPA]		Leucodistrofie Ereditarie	Test genetico - Analisi MLPA	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	02-2394.4580	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4160	Gene PLPI [analisi di sequenza]		Leucodistrofie Ereditarie	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	02-2394.4580	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4173	Gene GFAP (Malattia di Alexander) [analisi di sequenza]		Leucodistrofie Ereditarie	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	02-2394.4580	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4169	Gene TUBB4A [analisi di sequenza]		Leucodistrofie Ereditarie	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	02-2394.4580	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4154	Pannello multigenico NGS "Leucodistrofie"		Leucodistrofie Ereditarie	Genetico - Analisi NGS	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	160	02-2394.4580	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4177	Pannello multigenico NGS "Emicrania emiplegica familiare"		Emicrania emiplegica Familiare	Genetico - Analisi NGS	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	160	02-2394.4580	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4036	Gene NOTCH3 (CADASIL) [analisi di sequenza]		Malattie Cerebrovascolari Ereditarie	Genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	90	02-2394.4580	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4161	Gene HTRA1 (CARASIL) [analisi di sequenza]		Malattie Cerebrovascolari Ereditarie	Genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	02-2394.4580	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4104	Gene GLA (Malattia di Fabry) [analisi di sequenza]		Malattie Cerebrovascolari Ereditarie	Genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	02-2394.4581	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4101	Gene SLC2A1 (GLUT1) [analisi di sequenza]		Epilessie ereditarie e Difetti della Migrazione Neuronale	Genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	02-2394.4580	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4149	Gene SCN1A [analisi di sequenza]		Epilessie ereditarie e Difetti della Migrazione Neuronale	Genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	02-2394.4580	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche

**Esami eseguiti presso l'UOC Genetica Medica e Neurogenetica (sede Amadeo)**  
**SS Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche**

CODICE	NOME ESAME	SINONIMI / ALIAS	PATOLOGIA/E	TIPOLOGIA ESAME/ NOTE	PROVETTA (TIPOLOGIA DEL CAMPIONE)	TEMPO MAX REFERTAZIONE (gg)	TELEFONO	EMAIL	DOCUMENTAZIONE RICHIESTA	LABORATORIO EROGANTE
4033	Gene LISI [analisi di sequenza]		Epilessie ereditarie e Difetti della Migrazione Neuronale	Genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	02-2394.4580	<a href="mailto:lab.genmet@istituto-besta.it">lab.genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4031	Gene DCX [analisi di sequenza]		Epilessie ereditarie e Difetti della Migrazione Neuronale	Genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	02-2394.4580	<a href="mailto:lab.genmet@istituto-besta.it">lab.genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4034	Gene FLNA [analisi di sequenza]		Epilessie ereditarie e Difetti della Migrazione Neuronale	Genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	90	02-2394.4580	<a href="mailto:lab.genmet@istituto-besta.it">lab.genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4035	Gene ARX [analisi di sequenza]		Epilessie ereditarie e Difetti della Migrazione Neuronale	Genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	02-2394.4580	<a href="mailto:lab.genmet@istituto-besta.it">lab.genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4147	Pannello multigenico NGS "Epilessie ereditarie"		Epilessie ereditarie e Difetti della Migrazione Neuronale	Genetico - Analisi NGS	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	160	02-2394.4580	<a href="mailto:lab.genmet@istituto-besta.it">lab.genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4016	Gene CPT2 [analisi di sequenza]		Difetti della beta-ossidazione mitocondriale	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	02-2394.4580	<a href="mailto:lab.genmet@istituto-besta.it">lab.genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4162	Gene CACT (SLC25A20) [analisi di sequenza]		Difetti della beta-ossidazione mitocondriale	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	02-2394.4580	<a href="mailto:lab.genmet@istituto-besta.it">lab.genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4061	Gene ACADVL (VLCAD) [analisi di sequenza]	VLCAD	Difetti della beta-ossidazione mitocondriale	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	02-2394.4580	<a href="mailto:lab.genmet@istituto-besta.it">lab.genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4060	Gene ACADM (MCAD) [analisi di sequenza]	MCAD	Difetti della beta-ossidazione mitocondriale	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	02-2394.4580	<a href="mailto:lab.genmet@istituto-besta.it">lab.genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4186	Gene ACADS (SCAD) [analisi di sequenza]	SCAD	Difetti della beta-ossidazione mitocondriale	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	02-2394.4580	<a href="mailto:lab.genmet@istituto-besta.it">lab.genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4163	Gene ETFA [analisi di sequenza]	MADD	Difetti della beta-ossidazione mitocondriale	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	02-2394.4580	<a href="mailto:lab.genmet@istituto-besta.it">lab.genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4164	Gene ETFB [analisi di sequenza]	MADD	Difetti della beta-ossidazione mitocondriale	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	02-2394.4580	<a href="mailto:lab.genmet@istituto-besta.it">lab.genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4109	Gene ETFDH [analisi di sequenza]	MADD	Difetti della beta-ossidazione mitocondriale	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	02-2394.4580	<a href="mailto:lab.genmet@istituto-besta.it">lab.genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche

## Esami eseguiti presso l'UOC Genetica Medica e Neurogenetica (sede Amadeo) SS Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche

CODICE	NOME ESAME	SINONIMI / ALIAS	PATOLOGIA/E	TIPOLOGIA ESAME/ NOTE	PROVETTA (TIPOLOGIA DEL CAMPIONE)	TEMPO MAX REFERTAZIONE (gg)	TELEFONO	EMAIL	DOCUMENTAZIONE RICHIESTA	LABORATORIO EROGANTE
4187	Gene FLAD1 [analisi di sequenza]	MADD	Difetti della beta-ossidazione mitocondriale	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	02-2394.4580	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4188	Pannello multigenico NGS "Malattie dei perossisomi"		Malattie dei perossisomi	Genetico - Analisi NGS	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	160	02-2394.4581	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4132	Gene GBA (Malattia di Gaucher) [analisi di sequenza]		Malattia di Gaucher	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	02-2394.4581	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4134	Gene NAGLU (Mucopolisaccaridosi tipo IIIB / Sanfilippo B) [analisi di sequenza]		Mucopolisaccaridosi tipo IIIB	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	02-2394.4581	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4131	Gene NEU1 (Sialidosi tipo 1 e 2) [analisi di sequenza]		Sialidosi tipo 1 e 2	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	02-2394.4581	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4165	Gene FH (Deficit di fumarasi) [analisi di sequenza]		Deficit di fumarasi	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	02-2394.4580	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4166	Gene PMM2 (Deficit congenito di glicosilazione tipo IA) [analisi di sequenza]		Deficit congenito di glicosilazione tipo IA	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	02-2394.4580	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4174	Gene NPC1 (Malattia di Niemann-Pick tipo C1) [delezione, MLPA]		Malattia di Niemann-Pick tipo C	Test genetico - Analisi MLPA	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	02-2394.4580	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4121	Gene NPC1 (Malattia di Niemann-Pick tipo C1) [analisi di sequenza]		Malattia di Niemann-Pick tipo C	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	02-2394.4580	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4167	Gene NPC2 (Malattia di Niemann-Pick tipo C2) [delezione, MLPA]		Malattia di Niemann-Pick tipo C	Test genetico - Analisi MLPA	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	02-2394.4580	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4168	Gene NPC2 (Malattia di Niemann-Pick tipo C2) [analisi di sequenza]		Malattia di Niemann-Pick tipo C	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	02-2394.4580	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4189	Gene DHCR7 (Sindrome di Smith-Lemli-Opitz) [analisi di sequenza]		Sindrome di Smith-Lemli-Opitz	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	02-2394.4580	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4190	Gene FMR1 (FRAXA / X fragile) [espansione CGG] Test di I Livello		Sindrome dell'X fragile	Test genetico - Espansione CGG	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	45	02-2394.4575	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche
4191	Gene FMR1 (FRAXA / X fragile) [espansione CGG] Test di II livello		Sindrome dell'X fragile	Test genetico - Espansione CGG	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	45	02-2394.4575	<a href="mailto:lab_genmet@istituto-besta.it">lab_genmet@istituto-besta.it</a>	Consenso informato (CI43); relazione clinica	Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche