

LAB	ESAME	SINONIMI/ ALIAS	PATOLOGIA/E	TIPOLOGIA ESAME/ NOTE	PROVETTA	TEMPO MAX REFERTAZIONE	UO DI RIFERIMENTO	TELEFONO	EMAIL	DOCUMENTAZIONE RICHIESTA
NOM	LOH in gliomi-Perdita di eterozigosi - 1p-9p-10q-17p-19q	LOH in Gliomi	Gliomi II e III grado	Test genetico- Analisi frammenti	2 provette di sangue in EDTA da 3 ml (tappo viola) o DNA già estratto + Tessuto tumorale in paraffina	40	Neurologia VIII- Neuro-Oncologia Molecolare	02-2394-2155 o 2285	neuroncologia.molecolare@istituto-besta.it	Consenso Informato(CI43); Referto Istologico
NOM	Metilazione promotore MGMT in gliomi - Gene MGMT	Metilazione gene MGMT	Gliomi	Test genetico- Analisi frammenti	Tessuto tumorale in paraffina	30	Neurologia VIII- Neuro-Oncologia Molecolare	02-2394-2155 o 2285	neuroncologia.molecolare@istituto-besta.it	Consenso Informato(CI43); Referto Istologico
NOM	TP53- mutazioni gene TP53 : esoni 5,6,7,8,9	TP53	Gliomi	Test genetico- Analisi di sequenza	2 provette di sangue in EDTA da 3 ml (tappo viola) o DNA già estratto+ Tessuto tumorale in paraffina	90	Neurologia VIII- Neuro-Oncologia Molecolare	02-2394-2155 o 2285	neuroncologia.molecolare@istituto-besta.it	Consenso Informato(CI43); Referto Istologico (Gliomi)
NOM	EGFR - espansione del gene EGFR	EGFR amplificazione	Gliomi	Test genetico- Analisi Real Time-PCR	Tessuto tumorale in paraffina	30	Neurologia VIII- Neuro-Oncologia Molecolare	02-2394-2155 o 2285	neuroncologia.molecolare@istituto-besta.it	Consenso Informato(CI43); Referto Istologico
NOM	EGFR VIII - variante terza gene EGFR	EGFR VIII	Glioblastomi	Test genetico- Analisi di sequenza RNA	Tessuto tumorale in paraffina	30	Neurologia VIII- Neuro-Oncologia Molecolare	02-2394-2155 o 2285	neuroncologia.molecolare@istituto-besta.it	Consenso Informato(CI43); Referto Istologico
NOM	IDH1 mutazione gene IDH1 : esone 4	IDH1 (esone 4)	Gliomi	Test genetico- Analisi di sequenza	Tessuto tumorale in paraffina	30	Neurologia VIII- Neuro-Oncologia Molecolare	02-2394-2155 o 2285	neuroncologia.molecolare@istituto-besta.it	Consenso Informato(CI43); Referto Istologico
NOM	IDH2 mutazione gene IDH2 : esone 4	IDH2 (esone 4)	Gliomi	Test genetico- Analisi di sequenza	Tessuto tumorale in paraffina	30	Neurologia VIII- Neuro-Oncologia Molecolare	02-2394-2155 o 2285	neuroncologia.molecolare@istituto-besta.it	Consenso Informato(CI43); Referto Istologico
NOM	LOH in gliomi-Perdita di eterozigosi - 1p- 19q	LOH in Gliomi	Oligodendrogliomi	Test genetico- Analisi frammenti	2 provette di sangue in EDTA da 3 ml (tappo viola) o DNA già estratto + Tessuto tumorale in paraffina	30	Neurologia VIII- Neuro-Oncologia Molecolare	02-2394-2155 o 2285	neuroncologia.molecolare@istituto-besta.it	Consenso Informato(CI43); Referto Istologico
NOM	Fusione geni FGFR3/TACC3	FGFR3/TACC3	Gliomi	Test genetico- Analisi di sequenza RNA	Tessuto tumorale congelato e conservato in azoto liquido o a - 80°C, da inviare in ghiaccio secco	40	Neurologia VIII- Neuro-Oncologia Molecolare	02-2394-2155 o 2285	neuroncologia.molecolare@istituto-besta.it	Consenso Informato(CI43); Referto Istologico
NOM	Mutazione gene BRAF V600E	BRAF V600E	Gliomi	Test genetico- Analisi di sequenza	Tessuto tumorale in paraffina	30	Neurologia VIII- Neuro-Oncologia Molecolare	02-2394-2155 o 2285	neuroncologia.molecolare@istituto-besta.it	Consenso Informato(CI43); Referto Istologico
NOM	Mutazioni gene PTEN ( esoni dall'1 al 9)	PTEN	Macrocrania- Sindrome di Cowden	Test genetico- Analisi di sequenza	2 provette di sangue in EDTA da 3 ml (tappo viola) o DNA già estratto	90	Neurologia VIII- Neuro-Oncologia Molecolare	02-2394-2155 o 2285	neuroncologia.molecolare@istituto-besta.it	Consenso Informato(CI43)
NOM	PTEN sequenziamento diretto DNA (mutazione nota)	PTEN	Macrocrania- Sindrome di Cowden	Test genetico- Analisi di sequenza	2 provette di sangue in EDTA da 3 ml (tappo viola) o DNA già estratto	15	Neurologia VIII- Neuro-Oncologia Molecolare	02-2394-2155 o 2285	neuroncologia.molecolare@istituto-besta.it	Consenso Informato(CI43)
NOM	PTEN-NGS test DNA	PTEN	Macrocrania- Sindrome di Cowden	Test genetico- Analisi NGS	2 provette di sangue in EDTA da 3 ml (tappo viola) o DNA già estratto	90	Neurologia VIII- Neuro-Oncologia Molecolare	02-2394-2155 o 2285	neuroncologia.molecolare@istituto-besta.it	Consenso Informato(CI43)
NOM	MLPA PTEN delezioni e/o duplicazioni intrageniche	MLPA PTEN	Macrocrania- Sindrome di Cowden	Test genetico- Analisi MLPA	2 provette di sangue in EDTA da 3 ml (tappo viola) o DNA già estratto	60	Neurologia VIII- Neuro-Oncologia Molecolare	02-2394-2155 o 2285	neuroncologia.molecolare@istituto-besta.it	Consenso Informato(CI43)
NOM	NF1 - NGS test DNA	NF1	Neurofibromatosi tipo I	Test genetico- Analisi NGS	2 provette di sangue in EDTA da 3 ml (tappo viola) o DNA già estratto	90	Neurologia VIII- Neuro-Oncologia Molecolare	02-2394-2155 o 2285	neuroncologia.molecolare@istituto-besta.it	Consenso Informato(CI43); Scheda Clinica (MOD97)
NOM	NF1 -delezione/duplicazione-MLPA P081-082	NF1	Neurofibromatosi tipo I	Test genetico- Analisi MLPA	2 provette di sangue in EDTA da 3 ml (tappo viola) o DNA già estratto	60	Neurologia VIII- Neuro-Oncologia Molecolare	02-2394-2155 o 2285	neuroncologia.molecolare@istituto-besta.it	Consenso Informato(CI43); Scheda Clinica (MOD97)
NOM	NF1 grossedelezioni e/o duplicazioni gene NF1 e geni contigui P122	NF1	Neurofibromatosi tipo I	Test genetico- Analisi MLPA	2 provette di sangue in EDTA da 3 ml (tappo viola) o DNA già estratto	60	Neurologia VIII- Neuro-Oncologia Molecolare	02-2394-2155 o 2285	neuroncologia.molecolare@istituto-besta.it	Consenso Informato(CI43); Scheda Clinica (MOD97)
NOM	NF1 -sequenziamento diretto DNA o RNA (mutazione nota)	NF1	Neurofibromatosi tipo I	Test genetico- Analisi di sequenza	2 provette di sangue in EDTA da 3 ml (tappo viola) o DNA già estratto oppure 1 provetta per RNA	15	Neurologia VIII- Neuro-Oncologia Molecolare	02-2394-2155 o 2285	neuroncologia.molecolare@istituto-besta.it	Consenso Informato(CI43); Scheda Clinica (MOD97)
NOM	NF1 RNA-test ( RNA/cDNA-sequenziamento Sanger)	NF1	Neurofibromatosi tipo I	Test genetico- Analisi di sequenza RNA + DNA	2 provette di sangue in EDTA da 3 ml (tappo viola) o DNA già estratto + 1 provetta per RNA	180	Neurologia VIII- Neuro-Oncologia Molecolare	02-2394-2155 o 2285	neuroncologia.molecolare@istituto-besta.it	Consenso Informato(CI43); Scheda Clinica (MOD97)
NOM	NF1 -Diagnosi Prenatale- sequenziamento diretto	NF1-prenatale	Neurofibromatosi tipo I	Test genetico- Analisi di sequenza	DNA da villo coriale e 2 provette di sangue in EDTA da 3 ml (tappo viola) o DNA già estratto madre	15	Neurologia VIII- Neuro-Oncologia Molecolare	02-2394-2155 o 2285	neuroncologia.molecolare@istituto-besta.it	Consenso Informato(CI43); Scheda Clinica (MOD97)
NOM	NF1 -Diagnosi Prenatale- MLPA	NF1-prenatale	Neurofibromatosi tipo I	Test genetico- Analisi MLPA	DNA da villo coriale e 2 provette di sangue in EDTA da 3 ml (tappo viola) o DNA già estratto madre	15	Neurologia VIII- Neuro-Oncologia Molecolare	02-2394-2155 o 2285	neuroncologia.molecolare@istituto-besta.it	Consenso Informato(CI43); Scheda Clinica (MOD97)
NOM	NF2 -NGS test DNA	NF2	Neurofibromatosi tipo 2	Test genetico- Analisi NGS	2 provette di sangue in EDTA da 3 ml (tappo viola) o DNA già estratto	90	Neurologia VIII- Neuro-Oncologia Molecolare	02-2394-2155 o 2285	neuroncologia.molecolare@istituto-besta.it	Consenso Informato(CI43)
NOM	MLPA NF2 delezioni e/o duplicazioni intrageniche	NF2	Neurofibromatosi tipo 2	Test genetico- Analisi MLPA	2 provette di sangue in EDTA da 3 ml (tappo viola) o DNA già estratto	60	Neurologia VIII- Neuro-Oncologia Molecolare	02-2394-2155 o 2285	neuroncologia.molecolare@istituto-besta.it	Consenso Informato(CI43)
NOM	NF2 -sequenziamento diretto DNA o RNA (mutazione nota)	NF2	Neurofibromatosi tipo 2	Test genetico- Analisi di sequenza	2 provette di sangue in EDTA da 3 ml (tappo viola) o DNA già estratto oppure 1 provetta per RNA	15	Neurologia VIII- Neuro-Oncologia Molecolare	02-2394-2155 o 2285	neuroncologia.molecolare@istituto-besta.it	Consenso Informato(CI43)
NOM	TP53 -NGS test DNA	TP53	Li Fraumeni	Test genetico- Analisi NGS	2 provette di sangue in EDTA da 3 ml (tappo viola) o DNA già estratto	90	Neurologia VIII- Neuro-Oncologia Molecolare	02-2394-2155 o 2285	neuroncologia.molecolare@istituto-besta.it	Consenso Informato(CI43)

LAB	ESAME	SINONIMI/ ALIAS	PATOLOGIA/E	TIPOLOGIA ESAME/ NOTE	PROVETTA	TEMPO MAX REFERTAZIONE	UO DI RIFERIMENTO	TELEFONO	EMAIL	DOCUMENTAZIONE RICHIESTA
NOM	MLPA TP53 delezioni e/o duplicazioni intrageniche	TP53	Li Fraumeni	Test genetico- Analisi MLPA	2 provette di sangue in EDTA da 3 ml (tappo viola) o DNA già estratto	60	Neurologia VIII- Neuro-Oncologia Molecolare	02-2394-2155 o 2285	neuroncologia.molecolare@istituto-besta.it	Consenso Informato(CI43)
NOM	TP53- sequenziamento diretto DNA (mutazione nota)	TP53	Li Fraumeni	Test genetico- Analisi di sequenza	2 provette di sangue in EDTA da 3 ml (tappo viola) o DNA già estratto	15	Neurologia VIII- Neuro-Oncologia Molecolare	02-2394-2155 o 2285	neuroncologia.molecolare@istituto-besta.it	Consenso Informato(CI43)
NOM	Schwannomatosi -NGS test DNA (include geni: LZTR1 , NF2 e SMARCB1 )	SCHW	Schwannomatosi	Test genetico- Analisi NGS	2 provette di sangue in EDTA da 3 ml (tappo viola) o DNA già estratto	90	Neurologia VIII- Neuro-Oncologia Molecolare	02-2394-2155 o 2285	neuroncologia.molecolare@istituto-besta.it	Consenso Informato(CI43)
NOM	Meningiomatosi- NGS test DNA (include geni : NF2 e SMARCB1 )	Meningiomatosi	Meningiomatosi	Test genetico- Analisi NGS	2 provette di sangue in EDTA da 3 ml (tappo viola) o DNA già estratto	90	Neurologia VIII- Neuro-Oncologia Molecolare	02-2394-2155 o 2285	neuroncologia.molecolare@istituto-besta.it	Consenso Informato(CI43)
NOM	Predisposizione tumori rabdoidi-NGS test DNA (gene SMARCB1 )	Tumori Rabdoidi	Tumori Rabdoidi	Test genetico- Analisi NGS	2 provette di sangue in EDTA da 3 ml (tappo viola) o DNA già estratto	90	Neurologia VIII- Neuro-Oncologia Molecolare	02-2394-2155 o 2285	neuroncologia.molecolare@istituto-besta.it	Consenso Informato(CI43)
NOM	MLPA LZTR1 delezioni e/o duplicazioni intrageniche	LZTR1	Schwannomatosi	Test genetico- Analisi MLPA	2 provette di sangue in EDTA da 3 ml (tappo viola) o DNA già estratto	60	Neurologia VIII- Neuro-Oncologia Molecolare	02-2394-2155 o 2285	neuroncologia.molecolare@istituto-besta.it	Consenso Informato(CI43)
NOM	LZTR1 -sequenziamento diretto DNA (mutazione nota)	LZTR1	Schwannomatosi	Test genetico- Analisi di sequenza	2 provette di sangue in EDTA da 3 ml (tappo viola) o DNA già estratto	15	Neurologia VIII- Neuro-Oncologia Molecolare	02-2394-2155 o 2285	neuroncologia.molecolare@istituto-besta.it	Consenso Informato(CI43)
NOM	MLPA SMARCB1 delezioni e/o duplicazioni intrageniche	SMARCB1	Schwannomatosi/meningiomatosi/Tumori Rabdoidi	Test genetico- Analisi MLPA	2 provette di sangue in EDTA da 3 ml (tappo viola) o DNA già estratto	60	Neurologia VIII- Neuro-Oncologia Molecolare	02-2394-2155 o 2285	neuroncologia.molecolare@istituto-besta.it	Consenso Informato(CI43)
NOM	SMARCB1 -sequenziamento diretto DNA (mutazione nota)	SMARCB1	Schwannomatosi/meningiomatosi/Tumori Rabdoidi	Test genetico- Analisi di sequenza	2 provette di sangue in EDTA da 3 ml (tappo viola) o DNA già estratto	15	Neurologia VIII- Neuro-Oncologia Molecolare	02-2394-2155 o 2285	neuroncologia.molecolare@istituto-besta.it	Consenso Informato(CI43)
NOM	SPRED1 -NGS test DNA	SPRED1	Sindrome di Legius	Test genetico- Analisi NGS	2 provette di sangue in EDTA da 3 ml (tappo viola) o DNA già estratto	90	Neurologia VIII- Neuro-Oncologia Molecolare	02-2394-2155 o 2285	neuroncologia.molecolare@istituto-besta.it	Consenso Informato(CI43)
NOM	MLPA SPRED1 delezioni e/o duplicazioni intrageniche	SPRED1	Sindrome di Legius	Test genetico- Analisi MLPA	2 provette di sangue in EDTA da 3 ml (tappo viola) o DNA già estratto	60	Neurologia VIII- Neuro-Oncologia Molecolare	02-2394-2155 o 2285	neuroncologia.molecolare@istituto-besta.it	Consenso Informato(CI43)
NOM	SPRED1 -sequenziamento diretto DNA (mutazione nota)	SPRED1	Sindrome di Legius	Test genetico- Analisi di sequenza	2 provette di sangue in EDTA da 3 ml (tappo viola) o DNA già estratto	15	Neurologia VIII- Neuro-Oncologia Molecolare	02-2394-2155 o 2285	neuroncologia.molecolare@istituto-besta.it	Consenso Informato(CI43)