



IRCCS ISNB-UOC CN
ALL.02.MQ.8.2.1

**CATALOGO DELLE PRESTAZIONI
LABORATORI SCIENTIFICI DI NEUROBIOLOGIA CLINICA**

Laboratorio di Neurofarmacologia clinica

Analita	Patologia	Metodica	Tessuto	Quantità minime	Conservazione/ Modalità di invio	Tempi di analisi/refertazione
Adrenalina	Disturbi del Sistema Nervoso Vegetativo	HPLC-Elettrochimico	sangue (sodio/litio eparina)	5 ml	Conservazione in ghiaccio; invio del campione in laboratorio entro 1 ora dal prelievo	#
			plasma	2-3 ml	Conservazione a -80°C/ invio in ghiaccio secco	
Clobazam e Norclobazam (metabolita attivo Clobazam)	Epilessie	HPLC-UV	sangue (sodio/litio eparina)	5 ml	Conservazione a T ambiente; invio del campione in laboratorio entro 1 ora dal prelievo	#
			plasma	2-3 ml	Conservazione a -20°C/invio in ghiaccio secco	
Cannabidiolo e Tetraidrocannabinolo	Sclerosi Multipla	UHPLC-MS/MS	sangue (sodio/litio eparina)	2-3 ml	Conservazione da +2°C a +8°C; invio del campione in laboratorio entro 1 ora dal prelievo	#
			plasma	1 ml	Conservazione a -80°C/ invio in ghiaccio secco	
Felbamato	Epilessie	HPLC-UV	sangue (sodio/litio eparina)	5 ml	Conservazione a T ambiente; invio del campione in laboratorio entro 1 ora dal prelievo	#
			plasma	2-3 ml	Conservazione a -20°C/invio in ghiaccio secco	
Gabapentin	Epilessie	HPLC-Fluorimetro	sangue (sodio/litio eparina)	5 ml	Conservazione a T ambiente; invio del campione in laboratorio entro 1 ora dal prelievo	#
			plasma	2-3 ml	Conservazione a -20°C/invio in ghiaccio secco	
Acido γ-idrossibutirrico	Narcolessia Tipo 1	UHPLC-MS/MS	sangue (sodio/litio eparina)	2-3 ml	Conservazione in ghiaccio; invio del campione in laboratorio entro 1 ora dal prelievo	#
			plasma	1 ml	Conservazione a -80°C/ invio in ghiaccio secco	
Idrossi-carbazepina Oxcarbazepina (pro farmaco, non misurato)	Epilessie	HPLC-UV	sangue (sodio/litio eparina)	5 ml	Conservazione a T ambiente; invio del campione in laboratorio entro 1 ora dal prelievo	#
			plasma	2-3 ml	Conservazione a -20°C/invio in ghiaccio secco	
Lamotrigina	Epilessie	HPLC-UV	sangue (sodio/litio eparina)	5 ml	Conservazione a T ambiente; invio del campione in laboratorio entro 1 ora dal prelievo	#
			plasma	2-3 ml	Conservazione a -20°C/invio in ghiaccio secco	



IRCCS ISNB-UOC CN
ALL.02.MQ.8.2.1

**CATALOGO DELLE PRESTAZIONI
LABORATORI SCIENTIFICI DI NEUROBIOLOGIA CLINICA**

Levetiracetam	Epilessie	HPLC-UV	sangue (sodio/litio eparina)	5 ml	Conservazione a T ambiente; invio del campione in laboratorio entro 1 ora dal prelievo	#
			Plasma	2-3 ml	Conservazione a -20°C/ invio in ghiaccio secco	
Levodopa 3-O-Metildopa	Disordini del movimento	HPLC- Elettrochimico	sangue (sodio/litio eparina)	5 ml	Conservazione da +2°C a +8°C; invio del campione in laboratorio entro 1 ora dal prelievo	1 settimana
			plasma	2-3 ml	Conservazione a - 80°C/ invio in ghiaccio secco	
Lidocaina	Emicrania Parossistica (SUNCT)	HPLC-UV	sangue (sodio/litio eparina)	5 ml	Conservazione a T ambiente; invio del campione in laboratorio entro 1 ora dal prelievo	#
			plasma	2-3 ml	Conservazione a - 20°C/ invio in ghiaccio secco	
Noradrenalina	Disturbi del Sistema Nervoso Vegetativo	HPLC- Elettrochimico	sangue (sodio/litio eparina)	5 ml	Conservazione in ghiaccio; invio del campione in laboratorio entro 1 ora dal prelievo	#
			plasma	2-3 ml	Conservazione a - 80°C/ invio in ghiaccio secco	
Nimodipina	Emorragia subaracnoidea (ESA)	UHPLC-MS/MS	sangue (sodio/litio eparina)	3-4 ml	Conservazione a T ambiente; campione protetto dalla luce; invio al laboratorio entro 1 ora dal prelievo	#
			plasma/liquor	1,5-2 ml	Conservazione a - 80°C/ invio in ghiaccio secco	
Perampanel	Epilessie	HPLC-Fluorimetro	sangue (sodio/litio eparina)	3-4 ml	Conservazione a T ambiente; invio del campione in laboratorio entro 1 ora dal prelievo	#
			plasma	1,5-2 ml	Conservazione a -20°C/ invio in ghiaccio secco	
Pramipexolo	Disordini del movimento	UHPLC-MS/MS	sangue (sodio/litio eparina)	3-4 ml	Conservazione da +2°C a +8°C; invio del campione in laboratorio entro 1 ora dal prelievo	#
			plasma	1,5-2 ml	Conservazione a - 80°C/ invio in ghiaccio secco	
Pregabalin	Epilessie	HPLC-Fluorimetro	sangue (sodio/litio eparina)	5 ml	Conservazione a T ambiente; invio del campione in laboratorio entro 1 ora dal prelievo	#
			plasma	2-3 ml	Conservazione a -20°C/ invio in ghiaccio secco	
Ropinirolo	Disordini del movimento	UHPLC-MS/MS	sangue (sodio/litio eparina)	3-4 ml	Conservazione da +2°C a +8°C; invio del campione in laboratorio entro 1 ora dal prelievo	#
			plasma	1,5-2 ml	Conservazione a - 80°C/ invio in ghiaccio secco	



IRCCS ISNB-UOC CN
ALL.02.MQ.8.2.1

**CATALOGO DELLE PRESTAZIONI
LABORATORI SCIENTIFICI DI NEUROBIOLOGIA CLINICA**

Rotigotina	Disordini del movimento	UHPLC-MS/MS	sangue (sodio/litio eparina)	3-4 ml	Conservazione da +2°C a +8°C; invio del campione in laboratorio entro 1 ora dal prelievo	#
			plasma	1,5-2 ml	Conservazione a -80°C/ invio in ghiaccio secco	
Rufinamide	Epilessie	HPLC-UV	sangue (sodio/litio eparina)	5 ml	Conservazione a T ambiente; invio al laboratorio entro 1 ora dal prelievo	#
			plasma	2-3 ml	Conservazione a -20°C/ invio in ghiaccio secco	
Timidina, deossiuridina	Sindromi da alterazioni dell' enzima timidina fosforilasi (es. encefalopatie neurogastrointestinali mitocondriali, MNGIE)	HPLC-UV/ UHPLC-MS/MS	sangue (sodio/litio eparina)	5 ml	Conservazione da +2°C a +8°C; invio del campione in laboratorio entro 1 ora dal prelievo	#
			plasma	2-3 ml	Conservazione a -80°C/ invio in ghiaccio secco	

Da concordare con gli utenti sulla base di specifici protocolli/progetti



IRCCS ISNB-UOC CN
ALL.02.MQ.8.2.1

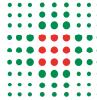
CATALOGO DELLE PRESTAZIONI LABORATORI SCIENTIFICI DI NEUROBIOLOGIA CLINICA						
---	--	--	--	--	--	--

Laboratorio di Neurogenetica						
	Prestazione	Patologia	Metodica	Tessuto	Quantità minime	Modalità di invio
Mutazioni puntiformi del DNA mitocondriale	m.11778 G>A/MT-ND4 m.3460 G>A/MT-ND1 m.14484 T>C/MT-ND6	Atrofia Ottica di Leber	RFLP	Sangue (EDTA)	10 ml	Temperatura ambiente invio entro 24/72 ore dal prelievo
	m.14459 G>A/MT-ND6*	Arofia Ottica di Leber Distonia	RFLP	Sangue (EDTA)	10 ml	Temperatura ambiente invio entro 24/72 ore dal prelievo
				Urine	500 ml	Temperatura ambiente
				Muscolo	20 mg	Ghiaccio secco (- 70°C)
	m.3243 A>G/MT-TL1* m. 3271 T>C/MT-TL1*	Sindrome MELAS CPEO	RFLP	Sangue (EDTA)	10 ml	Temperatura ambiente invio entro 24/72 ore dal prelievo
				Urine	500 ml	Temperatura ambiente
				Muscolo	20 mg	Ghiaccio secco (- 70°C)
	m.8344 A>G/MT-TK* m.8356 T>C/MT-TK*	Sindrome MERRF	RFLP	Sangue (EDTA)	10 ml	Temperatura ambiente invio entro 24/72 ore dal prelievo
				Urine	500 ml	Temperatura ambiente
				Muscolo	20 mg	Ghiaccio secco (- 70°C)
	m.8993 T>G-C/MT-ATP6 m.9176 T>C/MT-ATP6	Sindrome NARP Sindrome di Leigh	RFLP	Sangue (EDTA)	10 ml	Temperatura ambiente invio entro 24/72 ore dal prelievo
	m.1555 A>G/MT-RNR1 m.7445 A>G/MT-CO1	Sordità neurosensoriale	RFLP	Sangue (EDTA)	10 ml	Temperatura ambiente invio entro 24/72 ore dal prelievo
	m.4298 G>A/MT-TI m.4300 A>G/MT-TI	Cardiomiopatia	RFLP	Sangue (EDTA)	10 ml	Temperatura ambiente invio entro 24/72 ore dal prelievo
	Delezioni del mtDNA	Sindrome Kearns-Sayre CPEO	Long PCR	Muscolo	20 mg	Ghiaccio secco (- 70°C)



CATALOGO DELLE PRESTAZIONI LABORATORI SCIENTIFICI DI NEUROBIOLOGIA CLINICA					IRCCS ISNB-UOC CN ALL.02.MQ.8.2.1
---	--	--	--	--	--------------------------------------

Intera sequenza del DNA mitocondriale	Altre encefalomiopatie mitocondriali	Sequenza Diretta	Muscolo	20 mg	Ghiaccio secco (- 70°C)	12 settimane
Analisi di sequenza GENI	OPA1	Atrofia Ottica Dominante Atrofia Ottica Dominante Plus	Sequenza Diretta	Sangue (EDTA)	Temperatura ambiente invio entro 24/72 ore dal prelievo	10 settimane
	WFS1	Atrofia Ottica Dominante Sindrome Wolfram	Sequenza Diretta			8 settimane
	OPA3	Atrofia Ottica Dominante Sindrome di Costeff	Sequenza Diretta			8 settimane
	TMEM126A	Atrofia Ottica Recessiva	Sequenza Diretta			8 settimane
	POLG	CPEO, MIRAS, SANDO, MEMSA Sindrome di Alpers	Sequenza Diretta			8 settimane
	C10ORF2 (Twinkle)	CPEO, MIRAS, SANDO, IOSCA	Sequenza Diretta			8 settimane
	POLG2	CPEO	Sequenza Diretta			8 settimane
	SLC25A4 (ANT1)	CPEO	Sequenza Diretta			8 settimane
	RRM2B	CPEO	Sequenza Diretta			8 settimane
	MPV17	Sindrome di Alpers CPEO	Sequenza Diretta			8 settimane
	TYMP	MNGIE	Sequenza Diretta			8 settimane
	SPG7	Paraparesi spastica	Sequenza Diretta			8 settimane
	AFG3L2 (SCA28)	Atassia spinocerebellare	Sequenza Diretta			8 settimane
	MFN2	CMT2A	Sequenza Diretta			8 settimane
Determinazione delezioni/duplicazioni del gene OPA1	Atrofia Ottica Dominante	MLPA				8 settimane



SERVIZIO SANITARIO REGIONALE
EMILIA-ROMAGNA
Azienda Unità Sanitaria Locale di Bologna

Istituto delle Scienze Neurologiche
Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico



ALMA MATER STUDIORUM UNIVERSITA' DI BOLOGNA
DIPARTIMENTO DI SCIENZE BIOMEDICHE E NEUROMOTORIE

CATALOGO DELLE PRESTAZIONI

LABORATORI SCIENTIFICI DI NEUROBIOLOGIA CLINICA

IRCCS ISNB-UOC CN

ALL.02.MQ.8.2.1



IRCCS ISNB-UOC CN
ALL.02.MQ.8.2.1

**CATALOGO DELLE PRESTAZIONI
LABORATORI SCIENTIFICI DI NEUROBIOLOGIA CLINICA**

Laboratorio di Patologia neuromuscolare						
Prestazione	Patologia	Metodica	Tessuto	Quantità minime	Modalità di invio	Tempi di Refertazione
Esame istopatologico di biopsia muscolare	Miopatie infiammatorie dell'età adulta e pediatrica (dermatomiositi e polimiositi)	Istologia e immunoistochimica (MHC-I, MAC)	Muscolo scheletrico	Almeno un frammento di dimensioni non inferiori a: 7 mm (L) x 4 mm (Lg) x 3-4 mm (S)	Tessuto fresco: trasporto in ghiaccio (2°-8°C) con consegna al laboratorio nel più breve tempo possibile. Per invii da strutture esterne consegna non oltre le 2 ore dal prelievo	1-2 settimane
	Distrofie e miopatie, primitive e metaboliche, dell'età adulta e pediatrica	Istologia e istoenzimatica				3 settimane
Analisi qualitativa di proteine muscolari (distrofina, sarcoglicani, caveolina, emerina, merosina, desmina, collageno VI, alfa distrofoglicano)	Distrofie e miopatie, primitive e metaboliche, dell'età adulta e pediatrica	Immunofluorescenza	Western blotting	*L=lunghezza *Lg=larghezza *S=spessore	3 settimane	3 settimane
Analisi semiquantitativa di proteine muscolari (distrofina, disferlina, calpaina, sarcoglicani)						4-8 settimane
Esame dell'innervazione cutanea	Neuropatia delle piccole fibre (somatiche ed autonomiche)	Immunofluorescenza indiretta	Biopsia cutanea	Punch di 3 mm (1 prelievo)	Tessuto fissato in fissativo di Zamboni a 4°C per 24 ore, successivamente sostituito con soluzione crioprotettiva di PBS/Saccarosio e conservata a 4°C. Invio del prelievo a 4°C	4 settimane
	Patologie neurodegenerative da accumulo di proteine anomale					
	Malattia di Fabry					



CATALOGO DELLE PRESTAZIONI LABORATORI SCIENTIFICI DI NEUROBIOLOGIA CLINICA					IRCCS ISNB-UOC CN ALL.02.MQ.8.2.1
---	--	--	--	--	--------------------------------------

Laboratorio di Neuropatologia						
Prestazione	Patologia	Metodica	Tessuto	Quantità minime	Modalità di invio	Tempi di Refertazione
Esame neuropatologico (autopsia)	Malattie del SNC	Istochimica Immunoistochimica	Encefalo fissato	Emiencefalo o encefalo	Raccolta secondo protocollo (vedi Moduli)	6 settimane
			Blocchetti in paraffina	≥ 1	Fissazione per 2-3 settimane in aldeide formica al 4%, tamponata	
			Vetrini	≥ 1	Conservazione ed invio a temperatura ambiente	3 settimane
Ricerca e tipizzazione della proteina PrP ^{Sc} su tessuto cerebrale	Sospetta Malattia da prioni	Western Blot	Encefalo congelato	Da un minimo di 50 mg fino ad un emi-encefalo	Raccolta secondo protocollo (vedi Moduli)	2 settimane
Ricerca ed analisi della proteina 14-3-3 nel liquor	Sospetta malattia da prioni				Conservazione a - 80°C invio in ghiaccio secco	
Dosaggio della proteina Tau totale (t-tau) nel liquor	Sospetta malattia da prioni e diagnosi differenziale demenze su base neurodegenerativa	ELISA	Liquor	2 ml	Limpido, non ematico, conservato a: +4°C se invio entro 24h dal prelievo; -20°C se invio oltre le 24h e invio in ghiaccio	2 settimane
Dosaggio della proteina Tau fosforilata (p-tau) nel liquor	Diagnosi differenziale demenze su base neurodegenerativa	ELISA	Liquor	2 ml		2 settimane
Dosaggio della proteina beta-amilioide (A-beta ₁₋₄₂) nel liquor	Diagnosi differenziale demenze su base neurodegenerativa	ELISA	Liquor	2 ml		4 settimane
Determinazione polimorfismo al codon 129 del gene <i>PRNP</i> della proteina prionica	Sospetta Malattia da prioni	RFLP	Sangue (EDTA)	10-20 ml	4°C se invio entro 24/72h dal prelievo -20°C se invio oltre le 72h e invio in ghiaccio secco	4 settimane
Ricerca delle mutazioni a carico del gene <i>PRNP</i> della proteina prionica	Sospetta Malattia da prioni		DNA	100 ng	Temperatura ambiente	
DHPLC		Sangue (EDTA)	10-20 ml	4°C se invio entro 24/72h dal prelievo -20°C se invio oltre le 72h e invio in ghiaccio secco	4 settimane	
Sequenza diretta	DNA	100 ng	Temperatura ambiente			