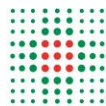


CATALOGO DELLE PRESTAZIONI
Laboratorio di Neurogenetica

IRCCS ISNB
ALL.02.MQ.8.2.1

Data ultimo aggiornamento 25/01/2022

DNA mitocondriale				
Prestazione	Patologia	Metodica	Tessuto	Tempi di Refertazione
m.11778 G>A/MT-ND4 m.3460 G>A/MT-ND1 m.14484 T>C/MT-ND6	Atrofia Ottica di Leber	SNaPshot	Sangue (EDTA)	20 giorni lavorativi
m.14459 G>A/MT-ND6*	Arofia Ottica di Leber Distonia	SNaPshot	Muscolo (in alternativa Urine)	20 giorni lavorativi
m.3243 A>G/MT-TL1* m. 3271 T>C/MT-TL1*	Sindrome MELAS CPEO	SNaPshot	Muscolo (in alternativa Urine)	20 giorni lavorativi
m.8344 A>G/MT-TK* m.8356 T>C/MT-TK*	Sindrome MERRF	SNaPshot	Muscolo (in alternativa Urine)	20 giorni lavorativi
m.8993 T>G-C/MT-ATP6 m.9176 T>C/MT-ATP6	Sindrome NARP Sindrome di Leigh	SNaPshot	Sangue (EDTA)	20 giorni lavorativi
m.1555 A>G/MT-RNR1 m.7445 A>G/MT-CO1	Sordità neurosensoriale	SNaPshot	Sangue (EDTA)	20 giorni lavorativi
m.4298 G>A/MT-TI m.4300 A>G/MT-TI	Cardiomiopatia	SNaPshot	Sangue (EDTA)	20 giorni lavorativi
Delezioni del mtDNA	Sindrome Kearns-Sayre CPEO	Long PCR e ddPCR	Muscolo	40 giorni lavorativi
Intera sequenza del DNA mitocondriale	Encefalomiopatie mitocondriali	Sequenza NGS	Muscolo	60 giorni lavorativi



CATALOGO DELLE PRESTAZIONI
Laboratorio di Neurogenetica

IRCCS ISNB
ALL.02.MQ.8.2.1

Data ultimo aggiornamento 25/01/2022

DNA nucleare			
Metodica	Dettagli	Tessuto	Tempi di Refertazione
Esoma applicando pannelli <i>in silico</i>	Pannelli di geni <i>in silico</i> in base all'inquadramento diagnostico, ai termini HPO e/o specifiche richieste del medico inviante. I pannelli possono essere visualizzati sul sito https://panelapp.genomicsengland.co.uk/panels/	Sangue (EDTA) Saliva DNA	80 giorni lavorativi

ANALISI BIOCHIMICHE			
Saggio	Patologia	Tessuto	Tempi di Refertazione
Attività enzimatica della Timidina Fosforilasi (TP)	MNGIE	Sangue (EDTA)	80 giorni lavorativi
Attività enzimatica dei complessi della Catena respiratoria mitocondriale	Encefalomiopatie mitocondriali	Muscolo	80 giorni lavorativi

Tessuto	Quantità minime	Modalità di invio
Sangue (EDTA)	10 ml	Temperatura ambiente, invio entro 24/72 ore dal prelievo
Urine	500 ml	Temperatura ambiente, ricevimento in laboratorio entro le ore 12 del giorno del prelievo
Muscolo	20 mg	Ghiaccio secco (- 70°C)
DNA da sangue	1 µg (50 ng/µl)	Temperatura ambiente
Saliva	kit Isohelix GFX-01/02	Temperatura ambiente