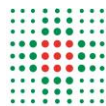


CATALOGO DELLE PRESTAZIONI
Laboratorio di Neurogenetica

IRCCS ISNB
ALL.02.MQ.8.2.1

Data ultimo aggiornamento 23/11/2023

DNA mitocondriale						
Prestazione	Patologia	Metodica	Tessuto	Tempi di Refertazione	Prestazioni n° impegnative	Prestazioni Profilo MySanità
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	1 x 91.36.5 Estrazione 3 x 91.29.2 analisi di mutazione	NG-LHON
m.14459 G>A/MT-ND6	Arofia Ottica di Leber Distonia	SNaPshot	Sangue (EDTA)	20 giorni lavorativi	1 x 91.36.5 Estrazione 1 x 91.29.2 analisi di mutazione	-
m.3243 A>G/MT-TL1 m. 3271 T>C/MT-TL1	Sindrome MELAS CPEO	SNaPshot	Sangue (EDTA)	20 giorni lavorativi	1 x 91.36.5 Estrazione 2x 91.29.2 analisi di mutazione	NG-MELAS
m.8344 A>G/MT-TK m.8356 T>C/MT-TK	Sindrome MERRF	SNaPshot	Sangue (EDTA)	20 giorni lavorativi	1 x 91.36.5 Estrazione 2 x 91.29.2 analisi di mutazione	NG-MERRF
m.8993 T>G-C/MT-ATP6 m.9176 T>C/MT-ATP6	Sindrome NARP Sindrome di Leigh	SNaPshot	Sangue (EDTA)	20 giorni lavorativi	1 x 91.36.5 Estrazione 2 x 91.29.2 analisi di mutazione	NG-NARP
m.1555 A>G/MT-RNR1 m.7445 A>G/MT-CO1	Sordità neurosensoriale	SNaPshot	Sangue (EDTA)	20 giorni lavorativi	1 x 91.36.5 Estrazione 2 x 91.29.2 analisi di mutazione	-
m.4298 G>A/MT-TI m.4300 A>G/MT-TI	Cardiomiopatia	SNaPshot	Sangue (EDTA)	20 giorni lavorativi	1 x 91.36.5 Estrazione 2 x 91.29.2 analisi di mutazione	-
Delezioni del mtDNA	Sindrome Kearns-Sayre CPEO	Long PCR e ddPCR	Muscolo	40 giorni lavorativi	1 x 91.36.5 Estrazione 4 x 91.29.3 analisi di mutazione	NG-MTDNA DELEZIONI
Intera sequenza del DNA mitocondriale	Encefalomiopatie mitocondriali	Sequenza NGS	Muscolo Sangue (EDTA)	60 giorni lavorativi	1 x 91.36.5 Estrazione 8 x 91.30.3 Analisi di segmenti di DNA mediante sequenziamento	NG-MTDNA SEQUENZA COMPLETA
Segregazioni di varianti familiari	-	SNaPshot	Sangue (EDTA) Urine Muscolo	20 giorni lavorativi	1 x 91.36.5 Estrazione 1 x 91.29.2 analisi di mutazione	-



CATALOGO DELLE PRESTAZIONI
Laboratorio di Neurogenetica

IRCCS ISNB
ALL.02.MQ.8.2.1

Data ultimo aggiornamento 23/11/2023

DNA nucleare					
Metodica	Dettagli	Tessuto	Tempi di Refertazione	Prestazioni n° impegnative	Prestazioni Profilo MySanità
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	1 x 91.36.5 Estrazione 18 x 91.30.3 Analisi di segmenti di DNA mediante sequenziamento	NG ESOMA
Segregazione di varianti familiari	-	Sangue (EDTA) Saliva DNA	20 giorni lavorativi	1 x 91.36.5 Estrazione 1 x 91.30.3 Analisi di segmenti di DNA mediante sequenziamento	-

ANALISI BIOCHIMICHE			
Saggio	Patologia	Tessuto	Tempi di Refertazione
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