

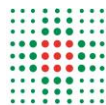
**CATALOGO DELLE PRESTAZIONI**  
**Laboratorio di Neurogenetica**

**IRCCS ISNB**  
**ALL.02.MQ.8.2.1**

Data ultimo aggiornamento 28/11/2024

<b>PANNELLI NGS</b>			
<b>Metodica: Esoma, applicando pannelli <i>in silico</i>*</b>			
<b>Codice e Tariffa SOLE</b>	<b>Descrizione SOLE</b>	<b>Tessuto</b>	<b>Tempi di Refertazione</b>
G1.0210 (5759.001)	Amiloidosi	Sangue (EDTA) Saliva DNA	120 gg lavorativi
G1.1130 (5774.001)	Aneurismi ereditari		120 gg lavorativi
G1.3190 (5644.001)	Artrogriposi isolate e sindromiche		120 gg lavorativi
G1.1130 (5645.001)	Atrofie ottiche ereditarie		120 gg lavorativi
G1.3190 (5674.001)	Cromatinopatie		120 gg lavorativi
G1.1130 (5845.001)	Deficit intellettivo e microcefalie		120 gg lavorativi
G1.3190 (5703.001)	Disordini del neurosviluppo		120 gg lavorativi
G1.3190 (5702.001)	Disturbi ereditari del movimento		120 gg lavorativi
G1.0210 (5902.001)	Epilessie focali		120 gg lavorativi
G1.3190 (5658.001)	Epilessie su base genetica		120 gg lavorativi
G1.3190 (6420.001)	Leucodistrofie		120 gg lavorativi
G1.1130 (6027.001)	Malattia di Parkinson ereditario		120 gg lavorativi
G1.3190 (5648.001)	Malattie da accumulo lisosomiale		120 gg lavorativi
G1.3190 (5665.001)	Malattie mitocondriali		120 gg lavorativi
G1.0210 (6457.001)	Malformazioni cerebrali cavernose (CCM)		120 gg lavorativi
G1.3190 (5657.001)	Malformazioni del sistema nervoso centrale		120 gg lavorativi
G1.3190 (5709.001)	Microangiopatie cerebrali		120 gg lavorativi
G1.3190 (5663.001)	Microcefalie isolate e sindromiche		120 gg lavorativi
G1.3190 (5701.001)	Miopatie ereditarie		120 gg lavorativi
G1.3190 (5714.001)	Neonato critico		120 gg lavorativi
G1.3190 (5700.001)	Neuropatie ereditarie		120 gg lavorativi
G1.0210 (6014.001)	Oftalmoplegia esterna progressiva (CPEO)		120 gg lavorativi
G1.0210 (6499.001)	Paralisi periodica cardiodisritmica sensibile al potassio		120 gg lavorativi
G1.0210 (7399.001)	Paraparesi spastica familiare		120 gg lavorativi
G1.3190 (7381.001)	Sclerosi laterale amiotrofica		120 gg lavorativi
G1.0210 (6050.001)	Sclerosi tuberosa		120 gg lavorativi
G1.0210 (5737.001)	Sindrome di Ehlers-Danlos, tipo vascolare		120 gg lavorativi

\*I pannelli possono essere visualizzati sul sito <https://panelapp.genomicsengland.co.uk/panels/>



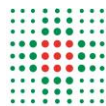
**CATALOGO DELLE PRESTAZIONI**  
**Laboratorio di Neurogenetica**

**IRCCS ISNB**  
**ALL.02.MQ.8.2.1**

Data ultimo aggiornamento 28/11/2024

ALTRI PANNELLI NGS			
Metodica: Esoma, applicando pannelli <i>in silico</i> *			
Codice e Tariffa SOLE	Descrizione SOLE	Tessuto	Tempi di Refertazione
G1.3190 (5708.001)	Cardiopatie congenite isolate e sindromiche	Sangue (EDTA) Saliva DNA	120 gg lavorativi
G1.3190 (5710.001)	Ciliopatie		120 gg lavorativi
G1.01 (5848.001)	Demenza frontotemporale con malattia del motoneurone		120 gg lavorativi
G1.3190 (5676.001)	Difetti congeniti del metabolismo degli acidi organici		120 gg lavorativi
G1.3190 (5687.001)	Difetti congeniti del metabolismo dei neurotrasmettitori e dei piccoli peptidi		120 gg lavorativi
G1.3190 (5680.001)	Difetti congeniti del metabolismo del ciclo dell'urea		120 gg lavorativi
G1.3190 (5679.001)	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi		120 gg lavorativi
G1.3190 (5681.001)	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei carboidrati		120 gg lavorativi
G1.3190 (5678.001)	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei lipidi		120 gg lavorativi
G1.3190 (5684.001)	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei metalli		120 gg lavorativi
G1.3190 (5675.001)	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro		120 gg lavorativi
G1.3190 (5677.001)	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto delle lipoproteine		120 gg lavorativi
G1.3190 (5683.001)	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto delle proteine		120 gg lavorativi
G1.3190 (5682.001)	Difetti congeniti della sintesi acidi biliari		120 gg lavorativi
G1.1130 (5671.001)	Difetti congeniti dell'assorbimento e del trasporto di vitamine e cofattori non proteici		120 gg lavorativi
G1.3190 (5669.001)	Distrofie retiniche ereditarie isolate e sindromiche		120 gg lavorativi
G1.3190 (5715.001)	Ipoacusie isolate e sindromiche		120 gg lavorativi
G1.3190 (5719.001)	Lipodistrofie		120 gg lavorativi
G1.3190 (5686.001)	Malattie dei perossisomi		120 gg lavorativi
G1.3190 (5707.001)	Malformazioni congenite dell'apparato visivo		120 gg lavorativi
G1.3190 (5704.001)	Malformazioni cranio-facciali e dell'orecchio		120 gg lavorativi
G1.1130 (5668.001)	Rasopatie		120 gg lavorativi
G1.01 (5787.001)	Sindrome Wolfram		120 gg lavorativi
G1.3190 (5659.001)	Sindromi autoinfiammatorie ereditarie/familiari		120 gg lavorativi
G1.3190 (5706.001)	Sindromi da ipoventilazione centrale		120 gg lavorativi
G1.3190 (5716.001)	Sindromi polimarformative neonatali		120 gg lavorativi

\*I pannelli possono essere visualizzati sul sito <https://panelapp.genomicsengland.co.uk/panels/>

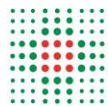


**CATALOGO DELLE PRESTAZIONI**  
**Laboratorio di Neurogenetica**

**IRCCS ISNB**  
**ALL.02.MQ.8.2.1**

Data ultimo aggiornamento 28/11/2024

VARIANTI DEL DNA mitocondriale					
Codice e Descrizione SOLE	PATOLOGIA	Varianti analizzate	Metodica	Tessuto	Tempi di Refertazione
G1.93 (6008.001)x3 Anal.gen. per Atrofia Ottica Ereditaria di Leber	Atrofia ottica ereditaria di Leber (LHON)	m.11778 G>A/MT-ND4 m.3460 G>A/MT-ND1 m.14484 T>C/MT-ND6	SNaPshot	Sangue (EDTA)	30 gg lavorativi
G1.93 (5519.001)x2 Analisi mutaz. Med. Sequenziam. DNA mitocondriale	Sindrome MELAS Oftalmoplegia esterna progressiva (CPEO) mitocondriale	m.3243 A>G/MT-TL1 m. 3271 T>C/MT-TL1	SNaPshot	Sangue (EDTA)	30 gg lavorativi
G1.93 (5519.001)x2 Analisi mutaz. Med. Sequenziam. DNA mitocondriale	Sindrome MERRF	m.8344 A>G/MT-TK m.8356 T>C/MT-TK	SNaPshot	Sangue (EDTA)	30 gg lavorativi
G1.93 (5519.001)x2 Analisi mutaz. Med. Sequenziam. DNA mitocondriale	Sindrome NARP/MILS	m.8993 T>G-C/MT-ATP6 m.9176 T>C/MT-ATP6	SNaPshot	Sangue (EDTA)	30 gg lavorativi
G1.93 (5519.001)x2 Analisi mutaz. Med. Sequenziam. DNA mitocondriale	Ipoacusia neurosensoriale non sindromica mitocondriale	m.1555 A>G/MT-RNR1 m.7445 A>G/MT-CO1	SNaPshot	Sangue (EDTA)	30 gg lavorativi
G1.93 (5519.001)x2 Analisi mutaz. Med. Sequenziam. DNA mitocondriale	Cardiomiopatia	m.4298 G>A/MT-TI m.4300 A>G/MT-TI	SNaPshot	Sangue (EDTA)	30 gg lavorativi
G1.3190 (5665.001) Anal.gen. per malattie mitocondriali	Sindrome Kearns-Sayre	Delezioni del mtDNA	Sequenza NGS	Muscolo	80 gg lavorativi
G1.3190 (5665.001) Anal.gen. per malattie mitocondriali	Encefalomiopatie mitocondriali	Intera sequenza del DNA mitocondriale	Sequenza NGS	Muscolo Sangue (EDTA)	80 gg lavorativi



**CATALOGO DELLE PRESTAZIONI**  
**Laboratorio di Neurogenetica**

**IRCCS ISNB**  
**ALL.02.MQ.8.2.1**

Data ultimo aggiornamento 28/11/2024

**SEGRAGAZIONE DI VARIANTI FAMILIARI O NOTE**

Codice e Tariffa SOLE	Descrizione SOLE	Tessuto	Metodica	Tempi di Refertazione
G1.91 (7514.001)	Ricerca mutazione mirata/identificata in familiarità	Sangue (EDTA), Saliva, DNA	Sanger, MLPA	30 gg lavorativi
G1.93 (5519.001)	Analisi mutazionale mediante sequenziamento del DNA mitocondriale	Sangue (EDTA), Urine, Muscolo	SNaPshot	30 gg lavorativi

**ANALISI BIOCHIMICHE**

Saggio	Patologia	Tessuto	Tempi di Refertazione
Attività enzimatica dei complessi della Catena respiratoria mitocondriale	Encefalomiopatie mitocondriali	Muscolo	80 giorni lavorativi

**Riassunto modalità di invio (Mod.02.P.8.5 LabNG1)**

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

**Laboratorio di Neurogenetica**  
E-mail: [irccs.neurogenetica@ausl.bologna.it](mailto:irccs.neurogenetica@ausl.bologna.it), [programma.neurogenetica@pec.ausl.bologna.it](mailto:programma.neurogenetica@pec.ausl.bologna.it)

Per aggiornamenti  
<https://www.ausl.bologna.it/istituto-delle-scienze-neurologiche/assistenza/laboratori/laboratorio-di-neurogenetica>