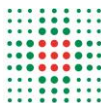


CATALOGO DELLE PRESTAZIONI
Laboratorio di Neuropatologia

IRCCS ISNB
ALL.02.MQ.8.2.1

Data ultimo aggiornamento: 07/02/2022

Prestazione	Patologia	Metodica	Tessuto	Quantità minime	Modalità di invio	Tempi di Refertazione
Esame neuropatologico (autopsia)	Malattie del SNC	Istochimica Immunistochimica	Encefalo fissato	Emiencefalo o encefalo	Raccolta secondo protocollo (vedi Moduli) Fissazione per 2-3 settimane in aldeide formica al 4%, tamponata	5 - 9 settimane
			Blocchetti in paraffina	≥ 1	Conservazione ed invio a temperatura ambiente	
			Vetrini	≥ 1		
Ricerca e tipizzazione della proteina PrP ^{Sc} su tessuto cerebrale	Malattia da prioni	Western Blot	Encefalo congelato	Da un minimo di 50 mg fino ad un emi-encefalo	Raccolta secondo protocollo (vedi Moduli) Conservazione a - 80°C invio in ghiaccio secco	(vedi esame neuropatologico)
Ricerca della proteina prionica patologica (prione) nel liquor	Malattia da prioni	RT-QuIC	Liquor		Limpido, non ematico, conservato a: +4°C se invio entro 24 dal prelievo; -20°C immediatamente se invio oltre le 48h e spedizione in ghiaccio secco	5 – 15 giorni lavorativi
Dosaggio della proteina Tau totale (t-tau) nel liquor	Malattia da prioni e Malattia di Alzheimer	CLEIA	Liquor	2 ml		5 – 15 giorni lavorativi
Dosaggio della proteina Tau fosforilata (p-tau) nel liquor	Malattia di Alzheimer	CLEIA	Liquor	2 ml		5 – 15 giorni lavorativi
Dosaggio della proteina beta-amiloide (A-beta ₁₋₄₂ , e A-beta ₁₋₄₀) nel liquor	Malattia di Alzheimer	CLEIA	Liquor	2 ml		5 – 15 giorni lavorativi
Determinazione polimorfismo al codon 129 del gene <i>PRNP</i> della proteina prionica	Malattia da prioni	RFLP	Sangue (EDTA)	10-20 ml	4°C se invio entro 24h dal prelievo -20°C subito se invio oltre le 48 e spedizione in ghiaccio secco	4 – 6 settimane
			DNA	100 ng	Temperatura ambiente	
Ricerca delle mutazioni a carico del gene <i>PRNP</i> della proteina prionica	Malattia da prioni	Sequenza diretta	Sangue (EDTA)	10-20 ml	4°C se invio entro 24 dal prelievo -20°C subito se invio oltre le 24 h e spedizione in ghiaccio secco	30 giorni lavorativi
			DNA	100 ng	Temperatura ambiente	



CATALOGO DELLE PRESTAZIONI
Laboratorio di Neuropatologia

IRCCS ISNB
ALL.02.MQ.8.2.1

Data ultimo aggiornamento: 07/02/2022

Prestazione	Patologia	Metodica	Tessuto	Quantità minime	Modalità di invio	Tempi di Refertazione
Determinazione di espansione di esaplette in <i>C9orf72</i>	Demenze frontotemporali	TP-PCR con corsa in sequenziatore	Sangue (EDTA)	10-20 ml	4°C se invio entro 24 dal prelievo -20°C se invio oltre le 24 h e invio in ghiaccio secco	30 giorni lavorativi (1° livello) 90 giorni lavorativi (2° livello)
			DNA	100 ng	Temperatura ambiente	
Determinazione di mutazioni e polimorfismi a carico del gene <i>GRN</i> (proteina Granulina)	Demenze frontotemporali	ELISA	Sangue non congelato (EDTA)	10-20 ml	4°C se invio entro 24 dal prelievo -20°C se invio oltre le 24 h e invio in ghiaccio secco	60 giorni lavorativi
		Sequenza diretta	DNA	100 ng	Temperatura ambiente	
Determinazione di mutazioni e polimorfismi a carico del gene <i>MAPT</i> (proteina Tau)	Demenze frontotemporali	Sequenza diretta	Sangue (EDTA)	10-20 ml	4°C se invio entro 24 dal prelievo -20°C se invio oltre le 24 h e invio in ghiaccio secco	60 giorni lavorativi
			DNA	100 ng	Temperatura ambiente	
Aplotipo gene <i>APOE</i>	Malattia di Alzheimer	RFLP	Sangue (EDTA)	10-20 ml	4°C se invio entro 24 dal prelievo -20°C se invio oltre le 24 h e invio in ghiaccio secco	30 giorni lavorativi
			DNA	100 ng	Temperatura ambiente	
Mutazioni gene <i>APP</i> esoni 16 e 17	Malattia di Alzheimer	Sequenza diretta	Sangue (EDTA)	10-20 ml	4°C se invio entro 24 dal prelievo -20°C se invio oltre le 24 h e invio in ghiaccio secco	60 giorni lavorativi
			DNA	100 ng	Temperatura ambiente	
Determinazione di mutazioni e polimorfismi a carico del gene <i>PSEN1</i>	Malattia di Alzheimer	Sequenza diretta	Sangue (EDTA)	10-20 ml	4°C se invio entro 24 dal prelievo -20°C se invio oltre le 24 h e invio in ghiaccio secco	60 giorni lavorativi
			DNA	100 ng	Temperatura ambiente	
Determinazione di mutazioni e polimorfismi a carico del gene <i>PSEN2</i>	Malattia di Alzheimer	Sequenza diretta	Sangue (EDTA)	10-20 ml	4°C se invio entro 24 dal prelievo -20°C se invio oltre le 24 h e invio in ghiaccio secco	60 giorni lavorativi
			DNA	100 ng	Temperatura ambiente	
Pannello di geni "Demenza" all'inquadramento diagnostico	Pannelli di geni in silico in base all'inquadramento diagnostico	NGS	Sangue (EDTA)	10-20 ml	4°C se invio entro 24 dal prelievo -20°C se invio oltre le 24 h e invio in ghiaccio secco	80 giorni lavorativi
			DNA	100 ng	Temperatura ambiente	
Esoma	Pannelli di geni in silico in base all'inquadramento diagnostico	NGS	Sangue (EDTA)	10-20 ml	4°C se invio entro 24 dal prelievo -20°C se invio oltre le 24 h e invio in ghiaccio secco	>80 giorni lavorativi
			DNA	100 ng	Temperatura ambiente	
Determinazione delezioni/duplicazioni e mutazioni puntiformi con MLPA	Demenze	MLPA	Sangue (EDTA)	10-20 ml	4°C se invio entro 24h dal prelievo -20°C se invio oltre le 24 h e invio in ghiaccio secco	60 giorni lavorativi
			DNA	100 ng	Temperatura ambiente	