

CATALOGO DELLE PRESTAZIONI

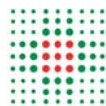
Laboratorio di Patologia neuromuscolare e Neuroimmunologia

IRCCS ISNB

ALL.02.MQ.8.2.1

Data ultimo aggiornamento 27/03/2023

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	30 giorni lavorativi
	Distrofie e miopatie, primitive e metaboliche, dell'età adulta e pediatrica	Istologia e istoenzimatica				30 giorni lavorativi
Analisi qualitativa di proteine muscolari (distrofina, sarcoglicani, caveolina, emerina, merosina, desmina, collagene VI, alfa distroglicano)	Distrofie e miopatie, primitive e metaboliche, dell'età adulta e pediatrica	Immunofluorescenza				*L=lunghezza *Lg=larghezza *S=spessore
Esame dell'innervazione cutanea	Neuropatia delle piccole fibre (somatiche ed autonome)	Immunofluorescenza indiretta	Biopsia cutanea	Punch di 3 mm (1 prelievo)	Tessuto fissato in fissativo di Zamboni o PFA 4% in PBS a +2/+8°C per 24 ore, successivamente sostituito con soluzione crioprotettiva PBS/Saccarosio 20% e conservata a +2/+8°C. Invio del prelievo a +2/+8°C	30 giorni lavorativi
Esame dell'innervazione cutanea Ricerca accumuli di alfa-sinucleina fosforilata	Patologie neurodegenerative da accumulo di proteine anomale (sinucleinopatie)					
Esame dell'innervazione cutanea Ricerca accumuli di globotriaosylceramide (Gb3)	Malattia di Fabry					



CATALOGO DELLE PRESTAZIONI

Laboratorio di Patologia neuromuscolare e Neuroimmunologia

IRCCS ISNB

ALL.02.MQ.8.2.1

Data ultimo aggiornamento 27/03/2023

Ricerca anticorpi anti-NMDAR	Encefalite autoimmune	Immunofluorescenza indiretta	HEK cells trasfettate	Siero (1 mL), Liquor (1 mL)	Se possibile congelare i campioni a -20°C o a -80°C altrimenti conservare a 4°C. Invio a t. ambiente se consegna entro 48 ore dal prelievo; in contenitore refrigerato se durata di conservazione/trasporto >48 ore; possibilmente in ghiaccio secco se campioni congelati	20 giorni lavorativi
Ricerca anticorpi anti-CASPR2	Encefalite autoimmune; neuromiotonia					
Ricerca anticorpi anti-LGI1	Encefalite autoimmune; neuromiotonia					
Ricerca anticorpi anti-GABABR	Encefalite autoimmune					
Ricerca anticorpi anti-AMPA	Encefalite autoimmune					
Ricerca anticorpi anti-GABAAR	Encefalite autoimmune; sindrome della persona rigida					
Ricerca anticorpi anti-GlyR (recettore della glicina)	Encefalite autoimmune; sindrome della persona rigida; encefalomielite progressiva con rigidità e mioclono (PERM)					
Ricerca anticorpi anti-DPPX	Encefalite autoimmune; sindrome della persona rigida					
Ricerca anticorpi anti-D2R	Encefalite autoimmune					
Ricerca anticorpi anti-IgLON5	Sindrome da anticorpi anti IgLON5					
Ricerca anticorpi anti-MOG	Neuromielite ottica					
Ricerca anticorpi anti-AQ4	Neuromielite ottica					