



## LABORATORIO MALATTIE MUSCOLARI E NEURODEGENERATIVE

Patologia	Denominazione esami	Tempi di refertazione
Sordità neurosensoriale	GJB2 (cx26), GJB6 (cx30)	30 giorni
Atrofia Muscolare Spinale (SMA)	SMN1	15 giorni
Sindrome di Brown-Vialetto-Van Laere	SLC52A3 (Hrft2)/SLC52A2(hrft3)	30 giorni
Distrofia muscolare di Duchenne/Becker	DMD/distrofina(per mutazioni vedi sotto)	15 giorni
Distrofia muscolare di Emery-Dreifuss	LMNA/C	30 giorni
Distrofia muscolare congenita	CAV3/FKRP	30 giorni
Neuropatia di Charcot-Marie-Tooth , tipo 1A (CMT1A)	PMP22	30 giorni
Neuropatia con suscettibilità alle paralisi da pressione (HNPP)	PMP22	30 giorni
Neuropatia di Charcot-Marie-Tooth , tipo X (CMTX)	GJB1 (cx32)	30 giorni
Malattia di Cadasil	NOTCH3 (solo esoni hotspot 2/3/4/5/6/11/18)	30 giorni
Epilessia idiopatica	SLC2A1(GLUT1)	30 giorni
Epilessia idiopatica	PCDH19	30 giorni
Epilessia benigna dell'infanzia	PRRT2	30 giorni
Atassia di Friedreich	FRDA	30 giorni
Miopatia con aggregati tubulari (TAM)	ORAI1/STIM1	30 giorni
Miopatia miofibrillare	CRYAB	30 giorni
Miopatia con ipertrofia muscolare	MSTN	30 giorni
Acidemia metilmalonica con omocistinuria, tipo cbIC	MMACHC	30 giorni
Lipasi acida	LIPA	30 giorni
Sindrome HHH	SLC25A15 (ORNT1)	30 giorni
Acidemia propionica	PCCA/PCCB	30 giorni
Sindrome di Smith-Lemli-Opitz (SLO)	DHCR7	30 giorni
Encefalopatia acuta necrotizzante	RANBP2	30 giorni
Displasia cleidocranica	RUNX2	30 giorni
Necrosi bilaterale striatale	SLC19A3/SLC25A19	30 giorni
Sindrome di Marinesco-Sjogren	SIL1	30 giorni
Polimicrogiria e cisti cerebellari	GPR56	30 giorni
Disgenesia corticale e cerebellare	TUBA1A	30 giorni
Disgenesia corticale e cerebellare	TUBB2B	30 giorni
Ipoplasia pontocerebellare tipo 1 (PCH1)	EXOSC3	30 giorni
Sindrome MELAS	MT-TL1	15 giorni
Sindrome MERRF	MT-TK	15 giorni

Sindrome KSS (Kearn Sayre)	MTDNA	15 giorni
Quantizzazione mutazione DNA mitocondriale	MTDNA	15 giorni
Sindrome di LHON	MT-ND1; MT-ND4; MT-ND6	30 giorni
ADOA (Atrofia Ottica Autosomica Dominante)	OPA1	30 giorni
Sindrome di Leigh, Cardiomiopatia dilatativa associate a Deficit del CII della Catena Mitocondriale	SDHA	30 giorni
Sindrome di Leigh (Deficit del CI della Catena Mitocondriale)	MT-ND1,MT-ND2,MT-ND3,MT-ND4,MT-ND4L,MT-ND5,MT	30 giorni
Miopatia/neuropatia ottica/MELAS like/Cardiopatia (Deficit del CIV della Catena Mitocondriale)	SURF1	30 giorni
Sindrome di Leigh, MELAS-like, (Deficit del CIV della Catena Mitocondriale)	MT-COX1, MT-COX2, MT-COX3	30 giorni
Sindrome NARP/MILS (Difetto di complesso V mitocondriale)	MT-ATP6; MT-ATP8	15 giorni
Cardiomiopatia ipertrofica con 3 Metilglutacico acidura e difetto di complesso V mitocondriale	TMEM70	15 giorni
Sindrome Alpers+Sando	POLG1	30 giorni
Sindrome da deplezione del DNA mitocondriale (myopathic type)	TK2	30 giorni
Sindrome da deplezione del DNA mitocondriale (hepatocerebral type)	DGUOK	30 giorni
Sindrome da deplezione del DNA mitocondriale (hepatocerebral type)	MPV17	30 giorni
Sindrome da deplezione del DNA mitocondriale (encephalomyopathic type with renal tubulopathy)	P53R2	30 giorni
Sindrome da deplezione del DNA mitocondriale (MNGIE type)	TYMP	30 giorni
Deficit di piruvico-deidrogenasi	PDHA	30 giorni
Deficit di piruvico-deidrogenasi	PDHB	30 giorni
Deficit di piruvico-deidrogenasi	PDHE2(DLAT)	30 giorni
Deficit di piruvico-deidrogenasi	PDHE3 (DLD)	30 giorni
Sindrome da deplezione del DNA mitocondriale associata a metilmalonico aciduria	SUCLA2	30 giorni
Sindrome da deplezione del DNA mitocondriale associata a metilmalonico aciduria	SUCLG1	30 giorni
Sindrome da deplezione del DNA mitocondriale associata a metilmalonico aciduria	SUCLG2	30 giorni
Malattia di Niemann-Pick	NPC1	30 giorni
Malattia di Niemann-Pick	NPC2	30 giorni
PANNELLO LEUCODISTROFIE	<i>POLR3, POLR3B, GJC2, RARS, TUBB4A, NKX6-2, RNASET2, MLC1, HepaCAM, ABCD1, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, PLP1</i>	3-6 mesi
PANNELLO CEROIDOLIPOFUSCINOSI	<i>PPT1, TPP1, CLN3, CLN5, CLN6, MFSD8(CLN7), CLN8, CTSD, HSPD1(Hsp60), SLC25A12(AGC1), SEPSECS, MED17, AIMP1, RARS2, QARS, CARS2, FARS2, KCTD7-CLN14</i>	3-6 mesi
PANNELLO EPILESSIE IDIOPATICHE	<i>SLC2A1, PCDH19, SCN1A, SCN2A, SCN1B, KCNQ2, KCNQ3, CHRNA2, CHRNA4, CHRN2, KCNT1</i>	3-6 mesi
PANNELLO Encefalopatie epilettiche ad insorgenza precoce	<i>CDKL5, STXBP1, CHD2, GABRA1, GABRG2, SYNGAP1, ALDH7A1, PNPO, PNKP, MEF2C</i>	3-6 mesi

PANNELLO CANALOPATIE	SCN1A, SCN2A, SCN3A, SCN5A, SCN8A, SCN1B, SCN9A, KCNQ2, KCNT1, KCNQ3, KCNJ10, KCTD7, KCNA1, KCNA2, KCNB1, KCNMA1, KCNC1, HCN1, HCN2, HCN4, DNMT1, DEPCD5	3-6 mesi
PANNELLO DISTURBI DEL MOVIMENTO	TOR1 (DYT1), THAP1 (DYT6), ANO3 (DYT23), GCH1 (DYT5a), TH (DYT5b), SPR, SGCE (DYT11), ATP1A3, PRKRA (DYT16), PRRT2 (DYT10), SLC2A1 (DYT18), MR-1 (DYT8), NKX2.1, KCNA1, CACNA1A, CACNB4, SLC1A3, ATP1A2, SCN1A, SLC19A2, SLC19A3, NUP62, ATP7B, PANK2, PLA2G6, C19orf12, WDR45	3-6 mesi
PANNELLO PARAPARESI SPASTICHE	SPG5A (CYP7B1), SPG7 (PARAPLEGIN), SPG11 (SPATACSIN), SPG15 (SPASTIZIN), SPG18 (ERLIN2), SPG20 (SPARTIN), SPG35 (FA2H), SPG3A (ATL1), SPG4 (SPAST), SPG10 (KIF5A), SPG17 (BSCL2), SPG29 (KIF1A), ASL2	3-6 mesi
PANNELLO ATASSIE ED ATASSIE CONGENITE	KCNC3, ITPR1, ABCB7, ATP7A, CAMTA1, ATM, ADCK3, VLDLR, ACO2, LAMA1, ATP2B3, ATP2B2, CASK, OPHN1, SLC9A6, RPL10, GJB1, TSEN54, ZIC1, ZIC3, ZIC4, MID1, FGF17, FGF18, PTF1A, ATXN1, ATXN2, ATXN3, PLEKHG4, SPTBN2, CACNA1A, ATXN7, ATXN10, TTBK2, PRKCG, TBP, ATCAY, KCNJ10, GJB2, TSEN34, TBCE, EFF2, EXOSC8, BRF1, CTSD, SETX, TSEN2, VRK1, AMPD2, CHMP1A, CLP1, SEPSECS, RARS2, APTX, PDYN, WDR81, WWOX, CWF19L1, CCDC88C, ANO10, CA8, KCND3, TMEM240, FGF14, AFG3L2, BEAN1, KCNA1, CACNB4, TPP1, STUB1, SLC9A1, THOC2, AP1S2, ATP8A2, SLC1A3, PPP2R2B, SACS, NOP56, MRE11A, TTPA, FXN, SIL1, TDP1, SYNE1, GRM1, GPR56, KIAA0226, SPG7, TRPC3, RELN, GRID2, QARS, GLUL	3-6 mesi
PANNELLO MIOPATIE NEMALINICHE	ACTA1, TPM2, TPM3, NEB, CFL2, TNNT1, KLHL40, KLHL41,	3-6 mesi
PANNELLO MIOPATIE CONGENITE/MIASTENIE	DNM2, MTM1, BIN1, RYR1, ACTA1, TPM3, MYH2, MYH7, F	3-6 mesi
PANNELLO DISTROGLICANOPATIE	DPM1, DPM2, DPM3, GMPPA, FKRP, POMT1, POMT2, PON	3-6 mesi
PANNELLO mtDNA	tutto il DNA mitocondriale	3-6 mesi
PANNELLO GENI NUCLEARI ASSOCIATI A PATOLOGIA MITOCONDRIALE	POLG1, Twinkle, DGUOK, p53R2, Timp, PDHA1, CARS2, IARS2, PARS2, TARS2, WARS2, VARS2, GFM2, MRPL23, MRPL24, MRPL44, COA5, COA6, GTPBP3, GTPBP8, GFM2, COX6B1, SERAC1, RMND1, ISCA1, ISCA2, TIMM8A, TPK1, FDXR, RMND1, CHCHD10, PET100, ISD11-LYRM4, FDX2-FDX1L, LIPT1, LIPT2, BOLA3, CLPB, NDUFB5, NDUFA3, NDUFB4, NDUFB8, NDUFC1, NDUFB2, NDUFAB1, NDUFB7, TIMMDC1, DNAJC11, SLC7A3	3-6 mesi
Patologia Mitocondriale	Indagini Istochimica su Fibroblasti in Coltura	30 giorni
Malattia di Niemann-Pick	Indagini Istochimica su Fibroblasti in Coltura	30 giorni
Patologia Mitocondriale	ESTRAZIONE MITOCONDRI DA TESSUTO e/o CELLULE	70 giorni
Patologia Mitocondriale	ATTIVITA' COMPLESSO-V (ATPasi) DELLA CATENA RESP. SU	70 giorni