

LABORATORIO MALATTIE MUSCOLARI E NEURODEGENERATIVE		
PATOLOGIA	DENOMINAZIONE ESAMI	TEMPI DI REFERTAZIONE in giorni
Anidraasi Carbonica	CA XII	30
Asparaginasi	ASPARAGINASI	30
Chitotriosidasi	CHITOTRIOSIDASI	30
Ceroidolipofuscinosi I, CLN1	PALMITOIL-PROTEIN TIOESTERASI	30
Ceroidolipofuscinosi II, CLN2	TRIPLEPTIDIL-PEPTIDASI I	30
Ceroidolipofuscinosi X, CLN10	CATEPSINA D	30
Fabry	α -GALATTOSIDASI	30
FGF-21	FGF-21	30
Fucosidosi	α -FUCOSIDASI	30
Gangliosidosi I, GM1	B-GALATTOSIDASI	30
Gaucher	B-GLUCOSIDASI	30
GDF-15	GDF-15	30
Krabbe	GALATTOCEREBROSIDASI	30
Leucodistrofia Metacromatica	ARILSULFATASI A	30
α -Mannosidosi	α -MANNOSIDASI	30
β -Mannosidosi	B-MANNOSIDASI	30
Mitocondriopatia	CATENA RESPIRATORIA MITOCONDRIALE	30
Mucopolidosi 2, I Cell Disease	ARILSULFATASI A, B-ESOSOAMINIDASI	30
Mucopolisaccaridosi I, MPS I, Malattia di Hurler	α -IDURONIDASI	30
Mucopolisaccaridosi II, MPS II, Malattia di Hunter	IDURONATO SULFATASI	30
Mucopolisaccaridosi III MPS IIIB, Malattia di S. Filippo B	α -ESOSAMINIDASI (α -N-ACETILGLUCOSAMINIDASI)	30
Mucopolisaccaridosi IIIC, MPS IIIC, San Filippo Tipo C	AC COA GLUCOSAMINO N-ACETILTRANSFERASI	30
Mucopolisaccaridosi IIID, MPS IIID, Malattia di S. Filippo D	N-ACETILGLUCOSAMINA-6-SOLFATO SOLFATASI	30
Mucopolisaccaridosi IVA, MPS IVA, Malattia di Morquio A	GALATTOSIO-6-SOLFATO SOLFATASI	30
Mucopolisaccaridosi VI, MPS VI, Malattia di Maroteaux-Lamy	ARILSULFATASI B	30
Mucopolisaccaridosi VII, MPS VII, Malattia di Sly	B-GLICURONIDASI	30
Mucopolisaccaridosi IX, MPS IX	IALURONIDASI	30
Niemann-Pick A/B	SFINGOMIELINASI	30
Pompe	MALTASI ACIDA (α -1,4-GLUCOSIDASI)	30
Sandhoff	β -ESOSOAMINIDASI B/TOTALE	30
Schindler	α -N-ACETILGALATTOSAMINIDASI	30
Tay-Sachs, GM2	β -ESOSOAMINIDASI A	30
Wolman	LIPASI ACIDA	30
Coltura Fibroblasti / Mioblasti e Crioconservazione in Azoto Liquido		30
Attività' Complesso-V (ATPasi) della Catena Resp. su Mitocondri		40

Attività Piruvato Deidrogenasi su Mitocondri		40
Indagini Istoenzimatica su Fibroblasti in Coltura per Malattia Mitocondriale	COX ed SDH	30
Indagini Istochimiche su Fibroblasti in Coltura per Malattia di Niemann-Pick	Filipin test	30
Indagini Istoenzimatica su biopsia muscolare per Malattie Mitocondriali e Miopatie	COX, SDH, NADH, ATPasi	30
Indagini di Immunofluorescenza per Malattie Muscolari (Distrofinopatie, Sarcoglicanopatie, Collagenopatie, e Malattie Infiammatorie)	Anticorpi anti -distrofina, -sarcoglicani, -collagene, -C5B9, -HLA	30
Indagini Istochimiche su biopsia muscolare per Malattie da accumulo (Glicogenosi)	Oil-red-O, PAS	30
Sordità neurosensoriale	GJB2 (cx26)	30
Sordità neurosensoriale	GJB6 (cx30)	30
Atrofia Muscolare Spinale (SMA)	SMN1-SMN2	7
Sindrome di Brown-Vialetto-Van Laere	SLC52A3 (Hrft2) / SLC52A2(hrft3)	30
Distrofia muscolare di Duchenne/Becker	DMD/distrofina (MLPA)	30
Neuropatia di Charcot-Marie-Tooth , tipo 1A (CMT1A)	PMP22	30
Neuropatia con suscettibilità alle paralisi da pressione (HNPP)	PMP22	30
Neuropatia di Charcot-Marie-Tooth, tipo X (CMTX)	GJB1 (cx32)	30
Malattia di Cadasil	NOTCH3	90-180
Atassia di Friedreich	FRDA	30
Acidemia metilmalonica con omocistinuria, tipo cblC	MMACHC	30
Lipasi acida	LIPA	30
Sindrome HHH	SLC25A15 (ORNT1)	30
Acidemia propionica	PCCA/PCCB	180
Sindrome di Smith-Lemli-Opitz (SLO)	DHCR7	30
Encefalopatia acuta necrotizzante	RANBP2	30
Displasia cleidocranica	RUNX2	30
Necrosi bilaterale striatale	SLC19A3/SLC25A19	30
Adrenoleucodistrofia	ABCD1	30
Pelizaeus-Merzbacher	PLP1 (MPLA)	30
Miopatia Miotubulare	MTM1	30
Sindrome di Marinesco-Sjogren	SIL1	30
Polimicrogiria e cisti cerebellari	GPR56	30
Disgenesia corticale e cerebellare	TUBA1A / altre Tubuline	30
Ipoplasia pontocerebellare tipo 1 (PCH1)	EXOSC3	30
Sindrome MELAS	MT-TL1	20
Sindrome MERRF	MT-TK	20
Sindrome KSS (Kearn Sayre)	Delezione MTDNA	30
Sindrome da Deplezione del MTDNA	Quantizzazione mutazione MTDNA	30
Sindrome di LHON	MT-ND1; MT-ND4; MT-ND6	30
ADOA (Atrofia Ottica Autosomica Dominante)	OPA1	30
Sindrome di Leigh (Deficit del CI della Catena Mitocondriale)	MT-ND1,MT-ND2,MT-ND3,MT-ND4,MT-ND4L,MT-ND5,MT-ND6	30
Sindrome di Leigh, Cardiomiopatia dilatativa associate a Deficit del CII della Catena Mitocondriale	SDHA	30
Sindrome di Leigh, MELAS-like, (Deficit del CIV della Catena Mitocondriale)	MT-COX1, MT-COX2, MT-COX3	30
Miopatia/neuropatia ottica/MELAS like/Cardiomiopatia (Deficit del CIV della Catena Mitocondriale)	SURF1	20
Sindrome NARP/MILS (Difetto di complesso V mitocondriale)	MT-ATP6; MT-ATP8	20
Cardiomiopatia ipertrofica con 3 Metilglutaconico acidura e difetto di complesso V mitocondriale	TMEM70	20
Deficit di piruvico-deidrogenasi	PDHA	60
Deficit di piruvico-deidrogenasi	PDHB	60
Deficit di piruvico-deidrogenasi	PDHE2(DLAT)	60

Deficit di piruvico-deidrogenasi	PDHE3 (DLD)	60
Sindrome PEO, Alpers+Sando	POLG1	180
Sindrome PEO	Twinkle (C10orf2)	180
Sindrome da deplezione del DNA mitocondriale (hepatocerebral type)	DGUOK	30
Sindrome da deplezione del DNA mitocondriale (hepatocerebral type)	MPV17	30
Sindrome da deplezione del DNA mitocondriale (MNGIE type)	TYMP	30
Sindrome da deplezione del DNA mitocondriale (myopathic type)	TK2	30
Sindrome da deplezione del DNA mitocondriale (encephalomyopathic type with renal tubulopathy)	P53R2	30
Sindrome da deplezione del DNA mitocondriale associata a metilmalonico aciduria	SUCLA2	30
Sindrome da deplezione del DNA mitocondriale associata a metilmalonico aciduria	SUCLG1	30
Sindrome da deplezione del DNA mitocondriale associata a metilmalonico aciduria	SUCLG2	30
Malattia di Niemann-Pick	NPC1	30
Malattia di Niemann-Pick	NPC2	30
Sindrome di Gaucher,	GBA	30
Pannello NGS per Miopatie, Distrofie Muscolari Congenite, Miastenie		180
Pannello NGS per SMA distali/Neuropatia periferica		180
Pannello NGS per Disturbi del Movimento		180
Pannello NGS per Paraparesi Spastiche		180
Pannello NGS per Leucodistrofie		180
Pannello NGS per Sindrome di Joubert		180
Pannello NGS per Atassie e Atassie Congenite		180
Pannello NGS per DNA mitocondriale		180
Pannello NGS "TruSight One Sequencing" filtrato per geni associati a patologia mitocondriale		180
Pannello NGS "TruSight One Sequencing" filtrato per geni associati a patologia lisosomiale		180
Pannello NGS "TruSight One Sequencing"		180
Pannello NGS "Whole Exome Sequencing" (Esoma)		180