

LAB	ESAME	SINONIMI/ ALIAS	PATOLOGIA/E	TIPOLOGIA ESAME/ NOTE	PROVETTA	TEMPO MAX REFERTAZIONE	UO DI RIFERIMENTO	TELEFONO	EMAIL	DOCUMENTAZIONE RICHIESTA
GENMET	Alfa-1,4-glucosidasi	Maltasi Acida (muscolo)	Malattia di Pompe	Biochimico	biopsia muscolare in ghiaccio secco	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4581	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Relazione clinica
GENMET	Alfa-1,4-glucosidasi	Maltasi Acida (leucociti)	Malattia di Pompe	Biochimico	8 ml sangue in EDTA (tappo viola)	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4581	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Relazione clinica
GENMET	Alfa-fucosidasi		Malattie Lisosomiali	Biochimico su leucociti	8 ml sangue in EDTA (tappo viola)	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4581	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Relazione clinica
GENMET	Alfa-galattosidasi		Malattia di Fabry	Biochimico su plasma	8 ml sangue in EDTA (tappo viola)	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4581	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Relazione clinica
GENMET	Alfa-galattosidasi		Malattia di Fabry	Biochimico su leucociti	8 ml sangue in EDTA (tappo viola)	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4581	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Relazione clinica
GENMET	Alfa-iduronidasi		Malattie Lisosomiali	Biochimico su leucociti	8 ml sangue in EDTA (tappo viola)	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4581	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Relazione clinica
GENMET	Alfa-iduronidasi		Malattia di Hurler	Biochimico su plasma	8 ml sangue in EDTA (tappo viola)	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4581	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Relazione clinica
GENMET	Alfa-mannosidasi		Malattie Lisosomiali	Biochimico	8 ml sangue in EDTA (tappo viola)	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4581	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Relazione clinica
GENMET	Alfa-N-acetil-galattosaminidasi		Malattia di Shindler	Biochimico su plasma	8 ml sangue in EDTA (tappo viola)	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4581	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Relazione clinica
GENMET	Alfa-N-acetil-galattosaminidasi		Malattia di Shindler	Biochimico su leucociti	8 ml sangue in EDTA (tappo viola)	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4581	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Relazione clinica
GENMET	Alfa-neuraminidasi		Sialidosi tipo 2	Biochimico su fibroblasti	biopsia cutanea in provetta sterile con mezzo di coltura a temperatura ambiente o coltura di fibroblasti	90	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4581	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Relazione clinica
GENMET	Ariilsulfatasi A		Leucodistrofia Metacromatica	Biochimico	8 ml sangue in EDTA (tappo viola)	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4581	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Relazione clinica
GENMET	Ariilsulfatasi B		Malattia di Maroteaux-Lamy (Mucopolisaccaridosi tipo VI)	Biochimico	8 ml sangue in EDTA (tappo viola)	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4581	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Relazione clinica
GENMET	Beta-galattosidasi		Gangliosidosi tipo 1 (GM1)	Biochimico	8 ml sangue in EDTA (tappo viola)	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4581	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Relazione clinica
GENMET	Beta-glucosidasi		Malattia di Gaucher	Biochimico su fibroblasti	biopsia cutanea in provetta sterile con mezzo di coltura a temperatura ambiente o coltura di fibroblasti	90	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4581	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Relazione clinica
GENMET	Beta-glucuronidasi		Malattia di Sly (Mucopolisaccaridosi tipo VII)	Biochimico su leucociti	8 ml sangue in EDTA (tappo viola)	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4581	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Relazione clinica
GENMET	Beta-glucuronidasi		Malattie Lisosomiali	Biochimico su plasma	8 ml sangue in EDTA (tappo viola)	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4581	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Relazione clinica
GENMET	Beta-mannosidasi		Malattie Lisosomiali	Biochimico	8 ml sangue in EDTA (tappo viola)	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4581	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Relazione clinica
GENMET	Beta-N-acetil glucosaminidasi A + B (Beta-esosaminidasi totale)		Malattia di Sandhoff (Gangliosidosi tipo 2 -GM2)	Biochimico su plasma	8 ml sangue in EDTA (tappo viola)	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4581	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Relazione clinica
GENMET	Beta-N-acetil glucosaminidasi A + B (Beta-esosaminidasi totale)		Malattia di Sandhoff (Gangliosidosi tipo 2 -GM2)	Biochimico su leucociti	8 ml sangue in EDTA (tappo viola)	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4581	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Relazione clinica
GENMET	Cerebroside beta-galattosidasi (galattocerebrosidasi)		Malattia di Krabbe	Biochimico	8 ml sangue in EDTA (tappo viola)	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4581	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Relazione clinica
GENMET	Chitriosidasi		Malattie Lisosomiali o Sarcoidosi	Biochimico	8 ml sangue in EDTA (tappo viola)	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4581	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Relazione clinica
GENMET	Fruttosio 1,6 difosfatasi		Deficit di Fruttosio 1,6 difosfatasi	Biochimico	8 ml sangue in EDTA (tappo viola)	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4581	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Relazione clinica
GENMET	Lipasi acida lisosomiale (LAL)		Malattia di Wolman	Biochimico su leucociti	8 ml sangue in EDTA (tappo viola)	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4581	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Relazione clinica
GENMET	Lipasi acida lisosomiale (LAL)		Malattie Lisosomiali	Biochimico su plasma	9 ml sangue in EDTA (tappo viola)	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4581	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Relazione clinica
GENMET	Palmitoil-proteina tioesterasi		Ceroido lipofuscinosi tipo I	Biochimico su leucociti	8 ml sangue in EDTA (tappo viola)	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4581	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Relazione clinica
GENMET	Palmitoil-proteina tioesterasi		Ceroido lipofuscinosi tipo I	Biochimico su plasma	8 ml sangue in EDTA (tappo viola)	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4581	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Relazione clinica
GENMET	Sfingomielinasi		Niemann Pick A e B	Biochimico	8 ml sangue in EDTA (tappo viola)	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4581	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Relazione clinica
GENMET	Tripeptidil peptidasi I		Ceroido lipofuscinosi tipo 2	Biochimico	8 ml sangue in EDTA (tappo viola)	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4581	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Relazione clinica
GENMET	Acidi organici urinari incluso acido orotico		Acidurie Metaboliche	Biochimico [metodo GC/MS]	Campione di urine delle 24h (indicare la diuresi)	30	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4581	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Relazione clinica
GENMET	Acido Orotico		Aciduria Orotica	Biochimico [metodo GC/MS]	Campione di urine delle 24h (indicare la diuresi)	30	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4581	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Relazione clinica
GENMET	Tiosolfato/Sulfite			Biochimico	Campione di urine	30	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4581	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Relazione clinica
GENMET	Acidi grassi a catena media e lunga TFA	TFA		Biochimico su plasma [metodo GC/MS]	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola)	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4581	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Relazione clinica
GENMET	Acidi grassi a catena molto lunga VLCFA	VLCFA		Biochimico su plasma Tandem massa	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola)	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4581	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Relazione clinica
GENMET	Acido lattico		Acidosi metaboliche	Biochimico su plasma	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	15	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4581	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Relazione clinica
GENMET	Acido lattico		Acidosi metaboliche	Biochimico su liquor	liquor	15	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4581	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Relazione clinica
GENMET	Acido piruvico		Acidosi metaboliche	Biochimico su plasma	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	15	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4581	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Relazione clinica
GENMET	Acido piruvico		Acidosi metaboliche	Biochimico su liquor	liquor	15	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4581	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Relazione clinica
GENMET	Acido fitanico		Malattie Perossisomiali	Biochimico [metodo GC/MS]	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola)	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4581	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Relazione clinica
GENMET	Acido pristanico		Malattie Perossisomiali	Biochimico [metodo GC/MS]	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola)	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4581	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Relazione clinica
GENMET	Acido sialico (NANA)		Sialidosi	Biochimico in Tandem Massa	Campione di urine	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4581	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Relazione clinica
GENMET	Colestanolo (deidrocolesterolo)			Biochimico [metodo GC/MS]	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola)	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4581	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Relazione clinica
GENMET	Mucopolisaccaridi urinari		Mucopolisaccaridosi	Biochimico	Campione di urine delle 24h (indicare la diuresi)	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4581	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Relazione clinica
GENMET	Oligosaccaridi urinari			Biochimico in Tandem Massa	Campione di urine delle 24h (indicare la diuresi)	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4581	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Relazione clinica
GENMET	Vitamina E		Deficit di Vitamina E	Biochimico in Tandem Massa	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola). Avvolgere la provetta con stagnola	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4581	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Relazione clinica
GENMET	Biotinidasi		Deficit di Biotinidasi	Biochimico su plasma	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola)	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4581	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Relazione clinica

LAB	ESAME	SINONIMI/ ALIAS	PATOLOGIA/E	TIPOLOGIA ESAME/ NOTE	PROVETTA	TEMPO MAX REFERTAZIONE	UO DI RIFERIMENTO	TELEFONO	EMAIL	DOCUMENTAZIONE RICHIESTA
GENMET	Allestimento e coltura di fibroblasti			Biologia Cellulare	biopsia cutanea in provetta sterile con mezzo di coltura a temperatura ambiente	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4581	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Relazione clinica
GENMET	Allestimento e coltura di linee cellulari stabilizzate con virus (linee linfoblastoidi)			Biologia Cellulare	10 ml di sangue in Na-Eparina	90	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4575	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Relazione clinica
GENMET	Analisi Gene FXN (Atassia di Friedreich) [espansione GAA]	FRDA	Atassia di Friedreich [espansione GAA]	Test Genetico (Espansione GAA introne I)	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	45	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4575	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Gene FXN (Atassia di Friedreich) [analisi di sequenza]	FRDA	Atassia di Friedreich analisi di sequenza	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	45	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4575	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Gene ATXN1 (SCA1) [espansione CAG]	SCA1	Atassie spinocerebellari ereditarie	Test genetico - Espansione CAG	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	45	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4575	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Gene ATXN2 (SCA2) [espansione CAG]	SCA2	Atassie spinocerebellari ereditarie	Test genetico - Espansione CAG	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	45	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4575	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Gene ATXN3 (SCA3) [espansione CAG]	SCA3	Atassie spinocerebellari ereditarie	Test genetico - Espansione CAG	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	45	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4575	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Gene CACNA1 (SCA6) [espansione CAG]	SCA6	Atassie spinocerebellari ereditarie	Test genetico - Espansione CAG	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	45	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4575	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Gene ATXN7 (SCA7) [espansione CAG]	SCA7	Atassie spinocerebellari ereditarie	Test genetico - Espansione CAG	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	45	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4575	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Gene ATXN8 (SCA8) [espansione CTG/CAG]	SCA8	Atassie spinocerebellari ereditarie	Test genetico - Espansione CTG/CAG	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	45	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4575	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Gene ATXN10 (SCA10) [espansione ATTCT]	SCA10	Atassie spinocerebellari ereditarie	Test genetico - Espansione CATTCT	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	45	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4575	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Gene PPP2R2B (SCA12) [espansione CAG]	SCA12	Atassie spinocerebellari ereditarie	Test genetico - Espansione CAG	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	45	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4575	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Gene TBP (SCA17) [espansione CAG]	SCA17	Atassie spinocerebellari ereditarie	Test genetico - Espansione CAG	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	45	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4575	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Gene ATN1 (DRPLA) [espansione CAG]	DRPLA	Atassie spinocerebellari ereditarie	Test genetico - Espansione CAG	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	45	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4575	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Gene TTPA (Atassia da deficit di vitamina E) [analisi di sequenza]	AVED	Atassie spinocerebellari ereditarie	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	45	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4575	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Gene APTX (AOA1) [analisi di sequenza]	AOA1	Atassie spinocerebellari ereditarie	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	45	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4575	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Gene SETX (AOA2) [analisi di sequenza]	AOA2	Atassie spinocerebellari ereditarie	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	90	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4580	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Gene PRKCG (SCA14) [analisi di sequenza]	SCA14	Atassie spinocerebellari ereditarie	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4580	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Gene ITPRI (SCA15) [analisi quantitativa RT-PCR]	SCA15	Atassie spinocerebellari ereditarie	Test genetico - Analisi Real Time - PCR	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	45	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4580	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Gene KCND3 (SCA19) [analisi di sequenza]	SCA19	Atassie spinocerebellari ereditarie	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4580	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Gene PDYN (SCA23) [analisi di sequenza]	SCA23	Atassie spinocerebellari ereditarie	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4580	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Gene AFG3L2 (SCA28) [analisi di sequenza]	SCA28	Atassie spinocerebellari ereditarie	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4580	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Gene NOP56 (SCA36) [espansione GGCCTG]	SCA36	Atassie spinocerebellari ereditarie	Test genetico - Espansione GGCCTG	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	45	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4580	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Gene FMR1 (premutazione FXTAS) [espansione CGG]	FXTAS	Atassie con tremore	Test genetico - Espansione CAG	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	45	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4575	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Pannello multigenico NGS "Atassie I"		Atassie spinocerebellari ereditarie	Test genetico - Analisi NGS	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	160	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4580	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Pannello multigenico NGS "Atassie II - Atassie episodiche"		Atassie Episodiche	Test genetico - Analisi NGS	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	160	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4580	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Pannello multigenico NGS "Atassie III - Atassia telangectasia"		Atassia telangectasia	Test genetico - Analisi NGS	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	160	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4580	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Gene SPG4 [analisi di sequenza]	SPG4	Paraparesi Spastiche Ereditarie	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	90	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4580	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Gene SPG4 [delezione, MLPA]	SPG4	Paraparesi Spastiche Ereditarie	Test genetico - Analisi MLPA	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	90	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4580	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Gene SPG7 [delezione, MLPA]	SPG7	Paraparesi Spastiche Ereditarie	Test genetico - Analisi MLPA	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	90	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4580	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Gene SPG7 [analisi di sequenza]	SPG7	Paraparesi Spastiche Ereditarie	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	90	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4580	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Gene ATL1 (SPG3) [delezione, MLPA]	SPG3	Paraparesi Spastiche Ereditarie	Test genetico - Analisi MLPA	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	90	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4580	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Gene ATL1 (SPG3) [analisi di sequenza]	SPG3	Paraparesi Spastiche Ereditarie	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	90	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4580	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Gene CYP7B1 (SPG5) [analisi di sequenza]	SPG5	Paraparesi Spastiche Ereditarie	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4580	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Gene KIF5A (SPG10) [analisi di sequenza]	SPG10	Paraparesi Spastiche Ereditarie	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4580	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Gene REEP1 (SPG31) [analisi di sequenza]	SPG31	Paraparesi Spastiche Ereditarie	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4580	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica

LAB	ESAME	SINONIMI/ ALIAS	PATOLOGIA/E	TIPOLOGIA ESAME/ NOTE	PROVETTA	TEMPO MAX REFERTAZIONE	UO DI RIFERIMENTO	TELEFONO	EMAIL	DOCUMENTAZIONE RICHIESTA
GENMET	Gene NIPA1 (SPG6) [analisi di sequenza]	SPG6	Paraparesi Spastiche Ereditarie	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4580	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Gene SPG11 [analisi di sequenza]	SPG11	Paraparesi Spastiche Ereditarie	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	90	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4580	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Gene SPG15 [analisi di sequenza]	SPG15	Paraparesi Spastiche Ereditarie	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	90	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4580	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Gene FA2H (SPG35) [analisi di sequenza]	SPG35	Paraparesi Spastiche Ereditarie	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4580	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Pannello multigenico NGS "Paraparesi spastiche"		Paraparesi Spastiche Ereditarie	Test genetico - Analisi NGS	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	160	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4575	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Gene HTT (Malattia di Huntington) [espansione CAG]	HTT, HD	Coree degenerative	Test genetico - Espansione CAG	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	45	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4580	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Gene VPS13A (coreina) (Corea Acanthocitosa) [analisi di sequenza]		Coree degenerative	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	160	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4580	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Gene SOD1 [analisi di sequenza]		Sclerosi laterale amiotrofica	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4575	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Gene FUS/TL5 [analisi di sequenza]		Sclerosi laterale amiotrofica	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4575	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Gene TARDBP [analisi di sequenza]		Sclerosi laterale amiotrofica	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4575	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Gene C9ORF72 [espansione GGGGCC]		Sclerosi laterale amiotrofica	Test genetico - Espansione GGGGCC	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	45	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4575	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Pannello multigenico NGS "SLA"		Sclerosi laterale amiotrofica	Test genetico - Analisi NGS	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	160	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4575	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Geni SMN1 e SMN2 (SMA) [delezione, MLPA]	SMA	Atrofie muscolari spinali	Test genetico - Analisi MLPA	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	30	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4575	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Geni SMN1 e SMN2 (SMA) [analisi di sequenza]	SMA	Atrofie muscolari spinali	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	30	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4575	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Gene AR (SBMA / Malattia di Kennedy) [espansione CAG]	SBMA	Atrofie muscolari spinali	Test genetico - Espansione CAG	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	45	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4575	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Duplicazione 17p11.2 (CMT1A) [MLPA]	CMT1A	Neuropatie periferiche ereditarie	Test genetico - Analisi MLPA	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4580	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Delezione 17p11.2 (HNPP) [MLPA]	HNPP	Neuropatie periferiche ereditarie	Test genetico - Analisi MLPA	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4580	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Gene GJB1 (connessina 32) [analisi di sequenza]		Neuropatie periferiche ereditarie	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4580	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Gene MPZ (P0) [analisi di sequenza]		Neuropatie periferiche ereditarie	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4580	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Gene GDIAP1 [analisi di sequenza]		Neuropatie periferiche ereditarie	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4580	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Gene PMP22 [analisi di sequenza]		Neuropatie periferiche ereditarie	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4580	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Gene MFN2 [analisi di sequenza]		Neuropatie periferiche ereditarie	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4580	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Gene HSPB1 [analisi di sequenza]		Neuropatie periferiche ereditarie	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4580	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Gene HSPB8 [analisi di sequenza]		Neuropatie periferiche ereditarie	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4580	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Gene BSCL2 [analisi di sequenza]		Neuropatie periferiche ereditarie	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4580	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Gene TTR (Amiloidosi familiare) [analisi di sequenza]		Neuropatie periferiche ereditarie	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4580	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Gene SEPT9 (HNA) [analisi di sequenza]		Neuropatie periferiche ereditarie	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4580	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Pannello multigenico NGS "Neuropatie"		Neuropatie periferiche ereditarie	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	160	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4580	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Gene ABCD1 (Adrenoleucodistrofia/AMN) [delezione, MLPA]		Leucodistrofie Ereditarie	Test genetico - Analisi MLPA	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4575	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Gene ABCD1 (Adrenoleucodistrofia/AMN) [analisi di sequenza]		Leucodistrofie Ereditarie	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4575	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Gene ARSA (Leucodistrofia metacromatica) [analisi di sequenza]		Leucodistrofie Ereditarie	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4581	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Gene GALC (Malattia di Krabbe) [MLPA]		Leucodistrofie Ereditarie	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4581	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Gene GALC (Malattia di Krabbe) [analisi di sequenza]		Leucodistrofie Ereditarie	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4581	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Gene LMNB1 [duplicazione, analisi quantitativa RT-PCR]		Leucodistrofie Ereditarie	Test genetico - Analisi Real Time -PCR	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4580	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Gene EIF2B5 (Vanishing White Matter) [analisi di sequenza]		Leucodistrofie Ereditarie	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4580	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Geni EIF2B1-2-3-4 (Vanishing White Matter) [analisi di sequenza]		Leucodistrofie Ereditarie	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4580	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Gene PLP1 [analisi MLPA]		Leucodistrofie Ereditarie	Test genetico - Analisi MLPA	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4580	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica

LAB	ESAME	SINONIMI/ ALIAS	PATOLOGIA/E	TIPOLOGIA ESAME/ NOTE	PROVETTA	TEMPO MAX REFERTAZIONE	UO DI RIFERIMENTO	TELEFONO	EMAIL	DOCUMENTAZIONE RICHIESTA
GENMET	Gene PLP1 [analisi di sequenza]		Leucodistrofie Ereditarie	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4580	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Gene GFAP (Malattia di Alexander) [analisi di sequenza]		Leucodistrofie Ereditarie	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4580	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Gene TUBB4A [analisi di sequenza]		Leucodistrofie Ereditarie	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4580	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Pannello multigenico NGS "Leucodistrofie"		Leucodistrofie Ereditarie	Genetico - Analisi NGS	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	160	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4580	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Pannello multigenico NGS "Emicrania emiplegica familiare"		Emicrania emiplegica Familiare	Genetico - Analisi NGS	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	160	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4580	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Gene NOTCH3 (CADASIL) [analisi di sequenza]		Malattie Cerebrovascolari Ereditarie	Genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	90	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4580	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Gene HTRA1 (CARASIL) [analisi di sequenza]		Malattie Cerebrovascolari Ereditarie	Genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4580	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Gene GLA (Malattia di Fabry) [analisi di sequenza]		Malattie Cerebrovascolari Ereditarie	Genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4581	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Gene SLC2A1 (GLUT1) [analisi di sequenza]		Epilessie ereditarie e Difetti della Migrazione Neuronale	Genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4580	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Gene SCN1A [analisi di sequenza]		Epilessie ereditarie e Difetti della Migrazione Neuronale	Genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4580	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Gene LIS1 [analisi di sequenza]		Epilessie ereditarie e Difetti della Migrazione Neuronale	Genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4580	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Gene DCX [analisi di sequenza]		Epilessie ereditarie e Difetti della Migrazione Neuronale	Genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4580	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Gene FLNA [analisi di sequenza]		Epilessie ereditarie e Difetti della Migrazione Neuronale	Genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	90	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4580	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Gene ARX [analisi di sequenza]		Epilessie ereditarie e Difetti della Migrazione Neuronale	Genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4580	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Pannello multigenico NGS "Epilessie ereditarie"		Epilessie ereditarie e Difetti della Migrazione Neuronale	Genetico - Analisi NGS	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	160	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4580	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Gene CPT2 [analisi di sequenza]		Difetti dell beta-ossidazione mitocondriale	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4580	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Gene CACT (SLC25A20) [analisi di sequenza]		Difetti dell beta-ossidazione mitocondriale	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4580	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Gene ACADVL (VLCAD) [analisi di sequenza]	VLCAD	Difetti dell beta-ossidazione mitocondriale	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4580	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Gene ACADM (MCAD) [analisi di sequenza]	MCAD	Difetti dell beta-ossidazione mitocondriale	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4580	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Gene ACADS (SCAD) [analisi di sequenza]	SCAD	Difetti dell beta-ossidazione mitocondriale	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4580	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Gene ETFA [analisi di sequenza]	MADD	Difetti dell beta-ossidazione mitocondriale	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4580	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Gene ETFB [analisi di sequenza]	MADD	Difetti dell beta-ossidazione mitocondriale	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4580	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Gene ETFDH [analisi di sequenza]	MADD	Difetti dell beta-ossidazione mitocondriale	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4580	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Gene FLAD1 [analisi di sequenza]	MADD	Difetti dell beta-ossidazione mitocondriale	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4580	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Pannello multigenico NGS "Malattie dei perossisomi"		Malattie dei perossisomi	Genetico - Analisi NGS	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	160	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4581	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Gene GBA (Malattia di Gaucher) [analisi di sequenza]		Malattia di Gaucher	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4581	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Gene NAGLU (Mucopolisaccaridosi tipo IIIB / Sanfilippo B) [analisi di sequenza]		Mucopolisaccaridosi tipo IIIB	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4581	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Gene NEU1 (Sialidosi tipo 1 e 2) [analisi di sequenza]		Sialidosi tipo 1 e 2	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4581	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Gene FH (Deficit di fumarasi) [analisi di sequenza]		Deficit di fumarasi	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4580	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Gene PMM2 (Deficit congenito di glicosilazione tipo IA) [analisi di sequenza]		Deficit congenito di glicosilazione tipo IA	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4580	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Gene NPC1 (Malattia di Niemann-Pick tipo C1) [delezione, MLPA]		Malattia di Niemann-Pick tipo C	Test genetico - Analisi MLPA	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4580	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Gene NPC1 (Malattia di Niemann-Pick tipo C1) [analisi di sequenza]		Malattia di Niemann-Pick tipo C	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4580	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Gene NPC2 (Malattia di Niemann-Pick tipo C2) [delezione, MLPA]		Malattia di Niemann-Pick tipo C	Test genetico - Analisi MLPA	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4580	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Gene NPC2 (Malattia di Niemann-Pick tipo C2) [analisi di sequenza]		Malattia di Niemann-Pick tipo C	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4580	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Gene DHCR7 (Sindrome di Smith-Lemli-Opitz) [analisi di sequenza]		(Sindrome di Smith-Lemli-Opitz)	Test genetico - Analisi di sequenza	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	60	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4580	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Gene FMR1 (FRAXA / X fragile) [espansione CGG] Test di I livello		Sindrome dell'X fragile,	Test genetico - Espansione CGG	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	45	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4575	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica
GENMET	Gene FMR1 (FRAXA / X fragile) [espansione CGG] Test di II livello		Sindrome dell'X fragile,	Test genetico - Espansione CGG	8 ml sangue in EDTA (Tappo Viola) o DNA già estratto	45	Genetica Medica - Neurogenetica	02-2394-4575	laboratorio.genmet@istituto-besta.it	Consenso informato (CI43); relazione clinica

LAB	ESAME	SINONIMI/ ALIAS	PATOLOGIA/E	TIPOLOGIA ESAME/ NOTE	PROVETTA	TEMPO MAX REFERTAZIONE	UO DI RIFERIMENTO	TELEFONO	EMAIL	DOCUMENTAZIONE RICHIESTA
	eGFR (Velocità di filtrazione Glomerulare stimata)			Calcolo eseguibile solo in associazione al dosaggio di creatinemia	calcolo	2	SSD Servizio di Medicina di Laboratorio SmeI 122 / SSD Biochimica Specialistica Neurologica e Neurofarmacologia	02 23942246	laboratorio_analisi@istituto-besta.it	nessuna
			Sindrome miastenia congenita							
			Miotonia congenita, paralisi periodica ipokaliemica tipo 1 e tipo 2, paralisi periodica iperkaliemica, paramiotonia congenita, miotonia potassio-aggravata, ipertermia maligna, miopatia da central cores							
			Distrofie muscolari e Miopatie congenite							
			Miopatie distali - miofibrillari							
			Distr Miotonica tipo 1 e tipo 2							
			Risposta ad azatioprina							