

## Test Diagnostici iperspecialistici eseguibili tramite impegnativa presso il Laboratorio di Patologia Muscolare e Neurogenetica afferente all'UOC

### *TEST GENETICI*

Patologia	OMIM	TEST
Atrofia muscolare spinale (tipo I-IV)	253300 253550 253400 271150	Analisi della delezione dell'esone 7 del gene SMN1
Deficit GLUT1	606777 612626	Analisi molecolare del gene SLC2A1
Deficit MCT8	300523	Analisi molecolare del gene MCT8
Distrofia muscolare dei cingoli tipo 1C; "Rippling muscle" disease	607801 606072 192600	Analisi molecolare del gene CAV3
cardiomiopatia ipertrofica familiare		
Distrofia muscolare di Duchenne/Becker	310200 300376	Analisi delle delezioni del gene DMD
Encefalopatia epilettica infantile tipo 3	609304	Analisi molecolare del gene SLC25A22
Encefalopatia epilettica infantile tipo 4	612164	Analisi molecolare del gene STXBP1
Encefalopatia epilettica infantile tipo 16	615338	Analisi molecolare del gene TBC1D24
Epilessia piridossinodipendente	266100	Analisi molecolare del gene ALDH7A1
Leucodistrofia con ipomielinizzazione tipo 5	610532	Analisi molecolare del gene FAM126A
Neurofibromatosi tipo I	162200	Analisi molecolare del gene NF1

Sindrome di Legius	611431	Analisi molecolare del gene SPRED1
Spinal muscular atrophy, distal	604320	Analisi molecolare del gene SMARD1
Discinesia chinesigenica episodica tipo 1		
Convulsioni familiari infantili con coreoatetosi	128200 602066	Analisi molecolare del gene PRRT2
Convulsioni familiari benigne dell'infanzia tipo 2	605751	
Ritardo Mentale/Epilessia/Dismorfismi		Ricerca di riarrangiamenti genomici mediante array-CGH

## TEST SU BIOPSIA MUSCOLARE

- Tecniche preparative/ conservative:

- liquido
- Preparazione e congelamento del frammento bioptico in isopentano/azoto
  - Preparazione e fissazione del frammento bioptico per microscopia elettronica
  - Crioconservazione del frammento bioptico in azoto liquido
  - Taglio di sezioni al microtomo criostato
  - Coltura di fibroblasti
  - Crioconservazione in azoto liquido di colture cellulari
  - Inclusione in resina epossidica per eventuale studio ultrastrutturale

- Tecniche istologiche/istochimiche:

- Colorazione per Ematossilina-Eosina
- Colorazione per Tricromica di Gomori
- Colorazione per Lipidi: Oil Red O
- Colorazione per Glicogeno: PAS
- Colorazione verifica per Glicogeno: PAS-Diastasi
- Colorazione per Amiloide: Congo red
- Colorazione per Fibre elastiche: Weigert - van Gieson
- Colorazione per Calcio: Rosso Alizarina S
- Colorazione verifica per Lipidi: Nile red

- Tecniche istoenzimatiche:

- Colorazione per ATPasi miofibrillari a pH 9,4 - 4,6 - 4,3
- Colorazione per Fosfatasi Acida
- Colorazione per NADH-tetrazolioriduttasi
- Colorazione per Succinico deidrogenasi
- Colorazione per Citocromo C ossidasi
- Colorazione per Mioadenilato deaminasi
- Colorazione per Fosforilasi
- Colorazione per Fosfofruttochinasi a pH 7,0 - 8,6
- Colorazione per Esterasi non specifica
- Colorazione per Lattico deidrogenasi
- Colorazione per Menadione-linked alfa glicerofosfato deidrogenasi

- Tecniche immunoistochimiche (in fluorescenza):

- Colorazione per Ab monoclonale anti-Distrofina (-COOH terminale)
- Colorazione per Ab monoclonale anti-Distrofina (-ROD domain)
- Colorazione per Ab monoclonale anti-Distrofina (-NH<sub>2</sub> terminale)
- Colorazione per Ab monoclonale anti-Disferlina
- Colorazione per Ab monoclonale anti-Laminina-M (Merosina 300 KB)
- Colorazione per Ab monoclonale anti-Caveolina-3
- Colorazione per Ab monoclonale anti-Alfa-Sarcoglicano (Adalina)
- Colorazione per Ab monoclonale anti-Beta-Sarcoglicano
- Colorazione per Ab monoclonale anti-Gamma-Sarcoglicano
- Colorazione per Ab monoclonale anti-Delta-Sarcoglicano
- Colorazione per Ab monoclonale anti-Collagene VI
- Colorazione per Ab monoclonale anti-Alfa-Distroglicano
- Colorazione per Ab monoclonale anti-Beta-Distroglicano
- Colorazione per Ab monoclonale anti-Emerina
- Colorazione per Ab monoclonale anti-Lamina A/C
- Colorazione per Ab monoclonale anti-Titina
- Colorazione per Ab monoclonale anti-Laminina-M (Merosina 80 KB)
- Colorazione per Ab monoclonale anti-Vinculina

- Tecniche immunoistochimiche (in perossidasi):

- Colorazione per Ab monoclonale anti-HLA classe I
- Colorazione per Ab monoclonali anti-CD 3 - 4 - 8 - 20 31 - 57 -68

- Studio ultrastrutturale (TEM)
  - Taglio sezioni semifini/ultrafini all'ultramicrotomo
  - Colorazione sezioni semifini con Blu di Toluidina
  - Colorazione sezioni semifini con PAS
  - Colorazione sezioni ultrafini (retini) con Uranile acetato - Piombo citrato
  
- Tecniche immunochimiche (espressione di proteine mediante blot):
  - Western blot per la distrofina
  - Western blot per la disferlina
    - Western blot per la caveolina-3
    - Western blot per la calpaina-3
  
- Tecniche biochimiche (determinazioni spettrofotometriche di attività enzimatiche):
  - Dosaggio proteine su omogenato muscolare
  - Determinazione attività NADH deidrogenasi su omogenato muscolare
  - Determinazione attività Succinato deidrogenasi su omogenato muscolare
  - Determinazione attività Succinato - Citocromo C reductasi su omogenato muscolare
  
- muscolare
  - Determinazione attività NADH Ubiquinone reductasi su omogenato muscolare
  - Determinazione attività Ubiquinolo Citocromo C reductasi su omogenato muscolare
  
- muscolare
  - Determinazione attività Citocromo C ossidasi su omogenato muscolare
  - Determinazione attività Citrato sintetasi su omogenato muscolare
  - Determinazione attività Fosforilasi totale su omogenato muscolare
  - Determinazione attività Fosfofruttochinasi su omogenato muscolare
  - Determinazione attività Lattato deidrogenasi su omogenato muscolare
  - Determinazione attività 3-Fosfogliceratochinasi su omogenato muscolare
  - Determinazione attività Fosfogliceratomutasi su omogenato muscolare
  - Determinazione attività Fruttosio-1,6 difosfato-Aldolasi su omogenato muscolare
  
- muscolare
  - Determinazione attività Enolasi su omogenato muscolare
  - Determinazione attività Gliceraldeide-3-P deidrogenasi su omogenato muscolare
  - Determinazione attività Fosfoglucomutasi su omogenato muscolare
  - Determinazione attività Piruvatochinasi su omogenato muscolare
  - Determinazione attività Triosofosfato isomerasi su omogenato muscolare
  - Determinazione attività Fosfoglucoisomerasi su omogenato muscolare
  - Determinazione attività Fosforilasi b kinasi su eritrociti freschi