



Modulo di Unità Operativa	MU 304250 03 LAB Rev. 2 del 20/01/2026 Pagina 1 di 7
DAI di Neuroscienze UOC Neurologia B – Laboratorio di Neuropatologia	
Elenco degli esami di laboratorio	

Le quote di partecipazione alla spesa degli esami sotto riportati sono come da Tariffario Regionale presente nel portale AOUI Verona

ESAME	Materiale	Provetta e volume prelievo	Note	Tempo di refertazione	Dirigente Referente	Tel Info	Indicazioni al test	Metodo (unità di misura)	Preparazione al test
Ac. Anti-MAG (myelin associated glycoprotein)	Siero	x sierologia (Tappo rosso gel 5 ml)	Utilizzare la stessa provetta per altri esami su siero	40 gg	Mariotto	4286	neuropatia	ELISA, BTU ((Bulhmann Titre Units)	Digiuno preferibile ma non necessario
Ac. Anti-gangliosidi (GM1, GM2, GD1a, GD1b, GQ1b - IgG ed IgM)	Siero	x sierologia (Tappo rosso gel 5 ml)	Utilizzare la stessa provetta per altri esami su siero	30 gg	Mariotto	4286	neuropatia	ELISA, BTU	Digiuno preferibile ma non necessario
Immunoistochimica su sezioni di encefalo di ratto sensibilizzata per antigeni intracellulari (onconeuronali)	Siero; liquor	x sierologia (Tappo rosso gel 5 ml); 1 ml di liquor	Utilizzare la stessa provetta per altri esami su siero e liquor	30 gg	Mariotto	4286	Neuropatia, degenerazione cerebellare, encefalite	Immunoistochimica (+/-)	Digiuno preferibile ma non necessario
Immunoistochimica su sezioni di encefalo di ratto sensibilizzata per antigeni di superficie neuronale/sinaptici (antigeni di superficie)	Siero; liquor	x sierologia (Tappo rosso gel 5 ml); 1 ml di liquor	Utilizzare la stessa provetta per altri esami su siero e liquor	30 gg	Mariotto	4286	Neuropatia, degenerazione cerebellare, encefalite	Immunoistochimica (+/-)	Digiuno preferibile ma non necessario
Anticorpi anti-antigeni onconeuronali (Amfifisina, CV2, PNMA2 (Ma-2/Ta), Ri, Yo, Hu, recoverina, SOX1, titin, GAD65, Zic4, Tr (DNER))	Siero; liquor	x sierologia (Tappo rosso gel 5 ml); 1 ml di liquor	Utilizzare la stessa provetta per altri esami su siero e liquor	21 gg	Mariotto	4286	Neuropatia, degenerazione cerebellare, encefalite	line blot (+/-)	Digiuno preferibile ma non necessario
Anticorpi anti-AQP4 (aquaporin 4)	Siero	x sierologia (Tappo rosso gel 5 ml)	Utilizzare la stessa provetta per altri esami su siero	21 gg	Mariotto	4286	Neuromielite ottica	fixed cell-based assay (+/-)	Digiuno preferibile ma non necessario
Anticorpi anti-MOG (myelin oligodendrocyte glycoprotein)	Siero; liquor	x sierologia (Tappo rosso gel 5 ml); 1 ml di liquor	Utilizzare la stessa provetta per altri esami su siero e liquor	21 gg	Mariotto	4286	Neuromielite ottica, MOGAD	in-house live cell-based assay (+/-)	Digiuno preferibile ma non necessario
Anticorpi anti-IgLON5	Siero; liquor	x sierologia (Tappo rosso gel 5 ml); 1 ml di liquor	Utilizzare la stessa provetta per altri esami su siero e liquor	40 gg	Mariotto	4286	Neuropatia, degenerazione cerebellare, encefalite	fixed cell based-assay (+/-)	Digiuno preferibile ma non necessario
Dosaggio progranulina sierica	Siero; liquor	x sierologia (Tappo rosso		1 anno	Zanusso	6016	Demenza	ELISA, ng/ml	Digiuno preferibile ma non necessario



AZIENDA OSPEDALIERA UNIVERSITARIA INTEGRATA VERONA

(D.Lgs. n. 517/1999 - Art. 3 L.R. Veneto n. 18/2009)



		gel 5 ml); 1 ml di liquor							
Ricerca bande oligoclonali liquorali	Siero; liquor	x sierologia (Tappo rosso gel 5 ml); 1 ml di liquor	Utilizzare la stessa provetta per altri esami su siero e liquor	21 gg	Mariotto	4286	Neuromielite ottica, sclerosi multipla, MOGAD, poliradiculonevrite	Isoelettrofocusing (+/-)	Digiuno preferibile ma non necessario
Anticorpi anti-antigeni di superficie (NMDAR, LGI1, CASPR2, AMPAR1-2, GABA-Br, DPPX-6)	Siero; liquor	x sierologia (Tappo rosso gel 5 ml); 1 ml di liquor	Utilizzare la stessa provetta per altri esami su siero e liquor	21 gg	Mariotto	4286	Neuropatia, degenerazione cerebellare, encefalite, malattia del motoneurone	fixed cell-based assay (+/-)	Digiuno preferibile ma non necessario
Dosaggio proteina TAU	Liquor	2 ml	Provetta in plastica sterile senza additivi, NON in vetro	30 gg	Zanusso	4285/6697	demenza	ELISA, pg/ml	Digiuno dalla mezzanotte
Dosaggio proteine fosfoTAU e amiloide-β40 e -β42	Liquor	2 ml	Provetta in plastica sterile senza additivi, NON in vetro	30 gg	Zanusso	4285/6697	demenza	ELISA, pg/ml	Digiuno dalla mezzanotte
Ricerca liquorale proteina prionica patologica	Liquor	2 ml	ESAME SOLO A SCOPO DI RICERCA Provetta in plastica sterile senza additivi, NON in vetro	30 gg	Zanusso	4285/6697	demenza	real-time quaking-induced conversion – RT-Quic; risultato positivo/negativo	Digiuno dalla mezzanotte
ANALISI GENETICHE	DNA	Sangue in EDTA (tappo viola 2x 6 ml)	Un unico campione di sangue è sufficiente per l'esecuzione di qualsiasi analisi su DNA						Digiuno non necessario
Ricerca copy number variation geni <i>PMP22</i> , <i>GJB1</i> , <i>MPZ</i>				3 mesi	Tagliapietra	4462	neuropatia	MLPA	
Ricerca copy number variation gene <i>APP</i>				1 anno	Zanusso	4285/6697	demenza	MLPA	
Ricerca copy number variation gene <i>PSEN1</i>				1 anno	Zanusso	4285/6697	demenza	MLPA	
Ricerca copy number variation geni <i>MAPT</i> , <i>GRN</i> , <i>CRHR1</i>				1 anno	Zanusso	4285/6697	demenza	MLPA	
Analisi gene <i>TTR</i>				2 mesi	Tagliapietra	4462	amiloidosi	sequenziamento Sanger	
Analisi gene <i>PRNP</i>				2 mesi	Zanusso	4285/6697	Demenza familiare	sequenziamento Sanger	
Ricerca mutazione/polimorfismo gene <i>APOE</i>				30 gg	Zanusso	4285/6697	Demenza familiare	sequenziamento Sanger	
Analisi espansione gene AR				30 gg	Vattemi	4194	Malattia di Kennedy	sequenziamento Sanger	



Analisi espansione gene C9ORF72				30 gg	Zanusso	4285/6697	Demenza/mal. Del motoneurone	analisi di frammenti mediante sequenziamento Sanger	
Analisi espansione gene RFC1				30gg	Tagliapietra	4462	CANVAS	analisi di frammenti mediante sequenziamento Sanger	
Analisi genetica per Neuropatia (I livello), geni: <i>AARS, ABCD2, ARSA, ATP1A1, BSCL2, DHH, DNM2, EGR2, FGD4, FIG4, GALT, GARS, GBE1, GBF1, GDAP1, GJB1, GJB1-promotore P2, HARS, HINT1, HK1-AIT2, HK1-int, HSPB1, HSPB3, HSPB8, IGHMBP2, KARS, KIF5A, LITAF, LRSAM1, MARS1, MFN2, MME, MORC2, MPZ, MTMR2, NDRG1, NEFH, NEFL, PMP2, PMP22, POLG, PRPS1, PRX, RAB7A, REEP1, SETX, SH3TC2, SORD, TFG, TRPV4, TTR, TYMP, VCP, YARS.</i>				12 mesi	Tagliapietra	4462	Neuropatia geneticamente determinate, malattie mitocondriali, demenze	Sequenziamento genico di nuova generazione NGS	
Analisi genetica per Neuropatia (II livello), geni: <i>ABCA1, AGRN, AIFM1, ARHGEF10, BAG3, BICD2, C12orf65, CNTNAP1, COX6A1, CTDPI, DCAF8, DHTKD1, DRP2, DYNC1H1, DYSF, FBLN5, FBXO38, GAN, GLDN, GNB4, GSN, HOXD10, INF2, KBTBD13, KIF1B, LAMA2, LMNA, MCM3AP, MED25, MPV17, PDK3, PHYH, PNKP, RFC1, SAMD9L, SBF1, SBF2, SCO2, SEPT9, SLC25A46, SOX10, SPTBN2, SPTLC1, SURF1, TUBB3, TDRKH, TECPR2, TRIM2, WARS1</i>				12 mesi	Tagliapietra	4462	Neuropatie ereditarie prevalentemente sensitive	Sequenziamento genico di nuova generazione NGS	
Analisi genetica per Malattia del Motoneurone, geni: <i>ALS2, ANG, ANXA11, AR, ARHGEF28, ASAH1, ATP7A, BICD2, BSCL2, CCNF, CFAP410, CHCHD10, CHMP2B, DAO, DCTN1, DCTN2, DNAJB2, DYNC1H1, ERBB4, FBXO38, FIG4, FUS, GLE1, GLT8D1, GNE, HEXA, HNRNPA1, HNRNPA2B1, HSPB3, KIF5A, MATR3, MYH7, NEFH, NEK1, OPTN, PFN1, PLEKHG5, PRPH, SETX, SIGMAR1, SLC52A3, SLC5A7, SOD1, SPAST, SPG11, SPTLC1, SQSTM1, TAF15, TARDBP, TBK1, TIA1, TUBA4A, UBA1, UBQLN2, UNC13A, VAPB, VCP, VRK1, WARS1</i>				9 mesi	Vattemi	4194	Malattia del motoneurone	Sequenziamento genico di nuova generazione NGS	
Analisi gene SOD1				2 mesi	Vattemi	4194	Malattia del motoneurone	sequenziamento Sanger	



Analisi genetica per Demenze , geni: <i>ABCA7, ABCC6, APOE, APP, BIN1, CFS1R, CHCHD10, CHMP2B, CLU, COL4A1, COL4A2, CR1, CST3, EIF2B3, FUS, GBE1, GLA, GRN, HNRNPA1, HNRNPA2B1, HTRA1, ITM2B, MAPT, NOTCH3, PICALM, PLD3, PRNP, PSEN1, PSEN2, SORL1, SQSTM1, TARDBP, TBK1, TMEM106B, TREM2, TTC3, TREX1, TUBA4A, VCP</i>				9 mesi	Zanusso	4285/6697	CADASIL, FTD, AD, CAA	Sequenziamento genico di nuova generazione NGS	
Analisi genetica per Miopatie , geni: <i>ACTA1, ACTN2, ADSSL1, AGRN, ALG13, ALG14, ALG2, ALG6, ANO5, ANXA11, ATP2A1, BAG3, BIN1, BVES, CACNA1S, CAP2, CAPN3, CASQ1, CAV3, CCDC78, CFL2, CHAT, CHKB, CHRNA1, CHRNB1, CHRND, CHRNE, CHRNG, CLCN1, CNTN1, COL12A1, COL13A1, COL6A1, COL6A2, COL6A3, COLQ, CRPPA, CRYAB, DAG1, DES, DMD, DMPK, DNAJB4, DNAJB6, DNM2, DNMT3B, DOK7, DPAGT1, DYSF, EMD, FHL1, FKRP, FKTN, FLNA, FLNC, FXR1, GFPT1, GMPPB, GNE, HNRNPA1, HNRNPA2B1, HNRNPDL, HSPG2, KBTBD13, KLHL40, KLHL41, KY, LAMA2, LARGE, LDB3, LIMS2, LMNA, LMOD3, LRIF1, LRP4, MAP3K20, MATR3, MB, MLIP, MPDU1, MUSK, MYBPC3, MYH14, MYH2, MYH7, MYL2, MYL3, MYMK, MYO18B, MYO19, MYO20, MYO21, MYO22, MYO23, MYO24, MYO25, MYO26, MYO27, MYO28, MYO29, MYO30, MYO31, MYO32, MYO33, MYO34, MYO35, MYO36, MYO37, MYO38, MYO39, MYO40, MYO41, MYO42, MYO43, MYO44, MYO45, MYO46, MYO47, MYO48, MYO49, MYO50, MYO51, MYO52, MYO53, MYO54, MYO55, MYO56, MYO57, MYO58, MYO59, MYO60, MYO61, MYO62, MYO63, MYO64, MYO65, MYO66, MYO67, MYO68, MYO69, MYO70, MYO71, MYO72, MYO73, MYO74, MYO75, MYO76, MYO77, MYO78, MYO79, MYO80, MYO81, MYO82, MYO83, MYO84, MYO85, MYO86, MYO87, MYO88, MYO89, MYO90, MYO91, MYO92, MYO93, MYO94, MYO95, MYO96, MYO97, MYO98, MYO99, MYO100</i>				12 mesi	Tonin, Vattemi	6625, 4194	Miopatie	Sequenziamento genico di nuova generazione NGS	
Analisi genetica per Miopatie metaboliche e geni nucleari mitocondriali , geni: <i>AARS, ABHD5, ACAD9, ACADM, ACADS, ACADVL,</i>				12 mesi	Tonin, Vattemi	6625, 4194	Miopatie metaboliche e mitocondriali	Sequenziamento genico di nuova generazione NGS	



AGL, ALDOA, ALDOB, BSCL2, CASQ1, CHCHD10, CPT1B, CPT2, CUL4B, DGUOK, DNA2, DPM1, DPM2, DPM3, ENO3, ETFA, ETFB, ETFDH, FLAD1, G6PC, G6PD, GAA, GBE1, GFER, GYG1, GYG2, GYS1, GYS2, HADH, HADHA, HADHB, HARS, KARS, LAMB2, LAMP2, LDHA, LPIN1, MGME1, MICU1, MPV17, OPA1, PFKM, PGAM1, PGAM2, PGK1, PGM1, PHKA1, PHKA2, PHKB, PHKG1, PHKG2, PNPLA2, PNPLA8, POLG, POLG2, PRKAG2, PRKAG3, PTRF, PYGL, PYGM, RBCK1, RRM2B, SBDS, SLC22A5, SLC25A20, SLC25A4, SLC25A42, SLC37A4, SLC52A2, SLC52A3, SUCLA2, TAZ, TIMM22, TK2, TPI1, TWNK, TYMP									
Ricerca mutazioni puntiformi geni mitocondriali:				2 mesi	Tonin, Vattemi	6625, 4194	MELAS, MERRF, LHON	sequenziamento Sanger	
Ricerca delezioni DNA mitocondriale	DNA estratto da muscolo	Prelievo bioptico di muscolo, congelato		6 mesi	Tonin, Vattemi	6625, 4194	Malattie mitocondriali	Southern blot	
Analisi genetica per distonie/disturbi del movimento , geni: ACAT1, ACTB, ADCY5, ANO3, ATP1A3, ATP7B, BCAP31, CHRNA4, COQ8A, COX20, CP, DCAF17, DDC, DNAJC12, ECHS1, FITM2, GCDH, GCH1, GLB1, HPCA, HPRT1, IRF2BPL, KCTD17, KMT2B, MCEE, MECP, MMAA, MMAB, MMADHC, MMUT, PANK2, PCCA, PCCB, PLA2G6, PNKD, PRKRA, PRRT2, PTS, QDPR, SERAC1, SGCE, SLC19A3, SLC2A1, SLC30A10, SLC39A14, SLC6A3, SPR, SUCLA2, TAF1, TH, THAP1, TIMM8A, TMEM151A, TOR1A, TUBB4A, VAC14, VPS11, VPS16, VPS41				12 mesi	Di Vico		distonie/disturbi del movimento	Sequenziamento genico di nuova generazione NGS	
Analisi genetica per malattia di Parkinson , geni: ACMSD/THM163, ATP13A2, ATP6V0A1, BST1, CCDC62/HIP1R, CHCHD2, CTSB, CTSD, DCTN1, DGKQ/GAK, DJ1, DNAJC13, DNAJC6, EIF4G1, FBXO7, GALC, GBE1, GBA1, GIGYF2, HTRA1, HTRA2, ITGA8, LRP10, LRRK2, MCCC1/LAMP3, NUCKS1, PINK1, PLA2G6, PM20D1, POLG, PRKN, RAB25/SYT11, Rab32, RAB7L1, RIC3,				12 mesi	Di Vico		Malattia di Parkinson	Sequenziamento genico di nuova generazione NGS	



<i>SLC41A1, SLC45A3, SMPD1, SNCA, STK39, SYNJ1, TAF1, TMEM230, UCHL1, UQCRC1, VPS13C, VPS35</i>									
PATOLOGIA MUSCOLARE	muscolo	Prelievo di muscolo effettuato in ambulatorio DH Neurologia B	Il muscolo prelevato è sufficiente e necessario per eseguire tutte le analisi sotto elencate						Digiuno non necessario, sospensione di farmaci anticoagulanti e antiaggreganti (secondo indicazioni cliniche)
Analisi istologica 4 reazioni	Muscolo congelato in isopentano	Prelievo biotico di muscolo		1 mese	Tonin, Vattei	6625, 4194	Patologia muscolare	Colorazioni istologiche convenzionali	
Analisi istoenzimatica 8 reazioni	Muscolo congelato in isopentano	Prelievo biotico di muscolo		1 mese	Tonin, Vattei	6625, 4194	Patologia muscolare	Colorazioni istochimiche convenzionali	
Altra colorazione per biopsia muscolare	Muscolo congelato in isopentano	Prelievo biotico di muscolo		1 mese	Tonin, Vattei	6625, 4194	Patologia muscolare		
Analisi immunoistochimica per miopatie infiammatorie (4 anticorpi)	Muscolo congelato in isopentano	Prelievo biotico di muscolo	Si utilizza lo stesso prelievo biotico di cui sopra	1 mese	Tonin, Vattei	6625, 4194	Miopatie infiammatorie	Immunofluorescenza, immunoperossidasi	Come sopra
Analisi immunoistochimica per miopatie geneticamente determinate:									
Distrofina (3 anticorpi)	Muscolo congelato in isopentano	Prelievo biotico di muscolo		3 mesi	Tonin, Vattei	6625, 4194	Distrofia muscolare	Immunofluorescenza	
Sarcoglicani (4 anticorpi)	Muscolo congelato in isopentano	Prelievo biotico di muscolo		3 mesi	Tonin, Vattei	6625, 4194	Distrofia muscolare	Immunofluorescenza	
Emerina	Muscolo congelato in isopentano	Prelievo biotico di muscolo		3 mesi	Tonin, Vattei	6625, 4194	Distrofia muscolare	Immunofluorescenza	
Caveolina	Muscolo congelato in isopentano	Prelievo biotico di muscolo		3 mesi	Tonin, Vattei	6625, 4194	Distrofia muscolare	Immunofluorescenza	
Laminina $\alpha 2$	Muscolo congelato in isopentano	Prelievo biotico di muscolo		3 mesi	Tonin, Vattei	6625, 4194	Distrofia muscolare	Immunofluorescenza	
Collagene VI	Muscolo congelato in isopentano	Prelievo biotico di muscolo		3 mesi	Tonin, Vattei	6625, 4194	Distrofia muscolare	Immunofluorescenza	
Desmina	Muscolo congelato in isopentano	Prelievo biotico di muscolo		3 mesi	Tonin, Vattei	6625, 4194	Miopatie miofibrillari	Immunofluorescenza	
Miotilina	Muscolo congelato in	Prelievo biotico di		3 mesi	Tonin, Vattei	6625, 4194	Miopatie miofibrillari	Immunofluorescenza	



AZIENDA OSPEDALIERA UNIVERSITARIA INTEGRATA
VERONA

(D.Lgs. n. 517/1999 - Art. 3 L.R. Veneto n. 18/2009)



	isopentano	muscolo							
α B-cristallina	Muscolo congelato in isopentano	Prelievo biotico di muscolo		3 mesi	Tonin, Vattemi	6625, 4194	Miopatie miofibrillari	Immunofluorescenza	
Analisi biochimica su biopsia di muscolo per enzimi della catena respiratoria mitocondriale (6 reazioni),	Muscolo congelato	Prelievo biotico congelato direttamente in N ₂		2 mesi	Tonin	6625	Malattie mitocondriali	Dosaggio enzimatico spettrofotometrico	Come sopra
Analisi biochimica su biopsia di muscolo per enzimi della glicogenolisi e della glicolisi (12 reazioni)	Muscolo congelato	Prelievo biotico congelato direttamente in N ₂		2 mesi	Tonin	6625	Miopatie metaboliche	Dosaggio enzimatico fluorimetrico e spettrofotometrico	
STUDIO NEUROPATOLOGICO									
Studio neuropatologico di tessuto cerebrale in sospetta malattia da prioni	Encefalo fissato in formalina	Campioni di diverse aree cerebrali	Contattare Prof. Zanusso	12 mesi	Zanusso	4285/6697	Sospetta malattia da prioni negativa allo studio biochimico	Colorazioni istochimiche e immunoistochimiche, +/-	
Studio biochimico di tessuto cerebrale in sospetta malattia da prioni	Encefalo congelato	Campioni di diverse aree cerebrali	Contattare Prof. Zanusso	1 mese	Zanusso	4285/6697	Malattie da prioni	Western blot, +/-	