

IRCCS Istituto delle Scienze Neurologiche

Programma Neurogenetica

Responsabile: Valerio Carelli

SCHEDA DI ACCOMPAGNAMENTO CAMPIONI BIOLOGICI E RICHIESTA ANALISI	IRCCS ISNB Mod.01.P.8.5 LabNG1
---	---

IDENTIFICAZIONE DEL PAZIENTE *

Cognome	Nome	<input type="checkbox"/> M	<input type="checkbox"/> F
Luogo di nascita	Prov.	Data di nascita	
Residenza (via, n°, comune, provincia, cap)			
Telefono		Codice fiscale	
<input type="checkbox"/> Probando	Grado di parentela		Sintomatico <input type="checkbox"/> Asintomatico <input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/> Parente di			

solo interni AUSLBO

<input type="checkbox"/> Ricovero Ordinario	<input type="checkbox"/> DH	<input type="checkbox"/> Day Service	<input type="checkbox"/> Ambulatorio
---	-----------------------------	--------------------------------------	--------------------------------------

Identificazione del Medico Richiedente STRUTTURATO *

Cognome	Nome
Ospedale	Reparto
Indirizzo	
Telefono	Indirizzo email

Identificazione del Medico IN FORMAZIONE SPECIALISTICA

Cognome	Nome
Telefono	

MATERIALE BIOLOGICO INVIATO *

(N.B. i campioni devono essere inviati con le modalità riportate nel Mod.02.P.7.5 LabNG1)

	Tessuto	Orario prelievo*	Sigla*		Tessuto	Orario prelievo*	Sigla*
<input type="checkbox"/>	Sangue			<input type="checkbox"/>	Cute		
<input type="checkbox"/>	Urine			<input type="checkbox"/>	Siero		
<input type="checkbox"/>	Muscolo			<input type="checkbox"/>	Plasma		
<input type="checkbox"/>	Saliva			<input type="checkbox"/>	DNA estratto da sangue (almeno 1 µg)		
<input type="checkbox"/>	Liquor			<input type="checkbox"/>	Altro(specificare)		

Orario accettazione:	Sigla:	Codice Paziente PUA:
-----------------------------	---------------	-----------------------------

INQUADRAMENTO DIAGNOSTICO * (Allegare relazione clinica *)

<input type="checkbox"/> Atrofia ottica ereditaria	<input type="checkbox"/> Epilessie focali ^{###}	<input type="checkbox"/> Narcolessia
<input type="checkbox"/> CPEO	<input type="checkbox"/> Malformazioni corticali cerebrali ^{###}	<input type="checkbox"/> Altro disturbo del sonno
<input type="checkbox"/> Sindrome di LEIGH	<input type="checkbox"/> Crisi febbrili e neonatali ^{###}	<input type="checkbox"/> Sclerosi multipla
<input type="checkbox"/> Sindrome MELAS	<input type="checkbox"/> Encefalopatie epilettiche e dello sviluppo ^{###}	<input type="checkbox"/> Altra malattia infiammatoria/autoimmune SNC
<input type="checkbox"/> Altra encefalo-miopia mitocondriale	<input type="checkbox"/> Epilessie miocloniche progressive ^{###}	<input type="checkbox"/> Malattia infiammatoria/autoimmune SNP
<input type="checkbox"/> Miopia/Distrofia muscolare	<input type="checkbox"/> Emicrania emiplegica alternante ^{###}	<input type="checkbox"/> Leucoencefalopatia/leucodistrofia
<input type="checkbox"/> Neuropatia periferica	<input type="checkbox"/> Corea di Huntington	<input type="checkbox"/> Atassia cerebellare/spinocerebellare
<input type="checkbox"/> Amiotrofia spinale	<input type="checkbox"/> Malattia di Parkinson	<input type="checkbox"/> Paraparesi spastica ereditaria
<input type="checkbox"/> Miastenia/Sindrome miastenica	<input type="checkbox"/> Parkinsonismo	<input type="checkbox"/> Malattia da accumulo lisosomiale
<input type="checkbox"/> Paralisi cerebrale infantile	<input type="checkbox"/> Sindrome coreica	<input type="checkbox"/> Sclerosi laterale primaria
<input type="checkbox"/> Disabilità intellettiva	<input type="checkbox"/> Sindrome distonica	<input type="checkbox"/> Malattia del motoneurone/SLA
<input type="checkbox"/> Disturbo dello spettro autistico	<input type="checkbox"/> Altro disordine del movimento	<input type="checkbox"/> altro

***** NEL CASO DI CAMPI OBBLIGATORI NON COMPILATI, LA RICHIESTA NON VERRÀ ESEGUITA *****

*campo obbligatorio

**campo obbligatorio per la richiesta di indagini genetiche interna

^{§§§} campo obbligatorio per la richiesta di Esoma

^{###} compilare Mod.03.P.8.5 LabNG1 - Scheda clinica pannello epilessia - obbligatorio per richiesta analisi

Laboratorio di Neurogenetica

E-mail: irccs.neurogenetica@ausl.bologna.it; programma.neurogenetica@pec.ausl.bologna.it

Per aggiornamenti

<https://www.ausl.bologna.it/istituto-delle-scienze-neurologiche/assistenza/laboratori/laboratorio-di-neurogenetica>



IRCCS Istituto delle Scienze Neurologiche

Programma Neurogenetica

Responsabile: Valerio Carelli

SCHEDA DI ACCOMPAGNAMENTO CAMPIONI BIOLOGICI E RICHIESTA ANALISI

**IRCCS ISNB
Mod.01.P.8.5 LabNG1**

RICHIESTA ANALISI *

- Analisi diagnostiche INTERNE (per dettagli vedi catalogo prestazioni sul sito)
- Analisi diagnostiche ESTERNE
- Generazione linea cellulare di fibroblasti
- Progetto di ricerca:
- Conservazione: DNA Plasma Siero Altro:

ANALISI DIAGNOSTICHE ESTERNE

Laboratorio

Referente

Indirizzo

Analisi richiesta

Materiale da inviare DNA Sangue Intero Siero Altro:

ANALISI BIOCHIMICHE INTERNE

- Attività enzimatica della Timidina Fosforilasi (TP)
- Attività enzimatica dei complessi della Catena respiratoria mitocondriale

ANALISI GENETICHE INTERNE

Mutazioni del DNA Mitocondriale

- Atrofia Ottica di Leber (m.11778G>A/MT-ND4, m.3460G>A/MT-ND1, m.14484T>C/MT-ND6, altra: _____)
- Sindrome MELAS (m.3243A>G/MT-TL1, altra: _____) – su muscolo o, in alternativa, su urine
- Sindrome MERRF (m.8344A>G/MT-TK, altra: _____) – su muscolo o, in alternativa, su urine
- Sindrome NARP/MILS (m.8993T>G-C/MT-ATP6, altra: _____)
- Sindrome Kearns-Sayre/CPEO (Delezioni del DNA Mitocondriale) **solo su muscolo**
- Altra mutazione puntiforme: _____
- Sequenza completa del genoma mitocondriale

Mutazioni del DNA nucleare

- Ricerca varianti familiari e/o varianti singole
Indicare gene e variante: _____
- ESOMA^{§§§}
L'esoma sarà analizzato applicando pannelli di geni in silico in base all'inquadramento diagnostico, ai termini HPO e/o specifiche richieste del medico inviante. I pannelli possono essere visualizzati sul sito
<https://panelapp.genomicsengland.co.uk/panels/>

******* NEL CASO DI CAMPI OBBLIGATORI NON COMPILATI, LA RICHIESTA NON VERRÀ ESEGUITA *******

**campo obbligatorio*

***campo obbligatorio per la richiesta di indagini genetiche interna*

§§§ campo obbligatorio per la richiesta di Esoma

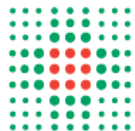
compilare Mod.03.P.8.5 LabNG1 - Scheda clinica pannello epilessia - obbligatorio per richiesta analisi

Laboratorio di Neurogenetica

E-mail: irccs.neurogenetica@ausl.bologna.it; programma.neurogenetica@pec.ausl.bologna.it

Per aggiornamenti

<https://www.ausl.bologna.it/istituto-delle-scienze-neurologiche/assistenza/laboratori/laboratorio-di-neurogenetica>



IRCCS Istituto delle Scienze Neurologiche

Programma Neurogenetica

Responsabile: Valerio Carelli

SCHEDA DI ACCOMPAGNAMENTO CAMPIONI BIOLOGICI E RICHIESTA ANALISI	IRCCS ISNB Mod.01.P.8.5 LabNG1
--	-----------------------------------

SINTOMI ^{§§§}	termini HPO ^{§§§} https://hpo.jax.org/app/
Principali	
Secondari	
Geni sospettati	

ALBERO GENEALOGICO **

DATA

FIRMA E TIMBRO DEL MEDICO

***** NEL CASO DI CAMPI OBBLIGATORI NON COMPILATI, LA RICHIESTA NON VERRÀ ESEGUITA *****

*campo obbligatorio

**campo obbligatorio per la richiesta di indagini genetiche interna

§§§ campo obbligatorio per la richiesta di Esoma

compilare Mod.03.P.8.5 LabNG1 - Scheda clinica pannello epilessia - obbligatorio per richiesta analisi

Laboratorio di Neurogenetica

E-mail: irccs.neurogenetica@ausl.bologna.it; programma.neurogenetica@pec.ausl.bologna.it

Per aggiornamenti

<https://www.ausl.bologna.it/istituto-delle-scienze-neurologiche/assistenza/laboratori/laboratorio-di-neurogenetica>