

MODULO DI RICHIESTA ESAMI

**IRCCS ISNB
Mod.02.P.8.5 LabNP1**

IDENTIFICAZIONE DEL PAZIENTE (*compilare in stampatello*)

M F

Cognome: Nome: C.F.
Luogo di nascita: (Prov.) Data di nascita:
Residenza: Via n° Comune (Prov.)

SOSPETTO DIAGNOSTICO:

IDENTIFICAZIONE DEL MEDICO RICHIEDENTE (*compilare in stampatello*)

Medico richiedente:
Indirizzo **e-mail** per comunicazioni ed invio referti (**importante**):
Telefono: Fax (spedizione referti):
Ospedale: Reparto:
Città: Indirizzo:

FIRMA DEL MEDICO RICHIEDENTE _____ **DATA** _____

MATERIALE INVIATO (N.B. i campioni devono essere inviati secondo le indicazioni del modulo raccolta ed invio)

- Liquor data del prelievo
- conservazione prima dell'invio + 4°C -20°C -80°C
- Sangue data del prelievo
- DNA Altro (materiale).....

ORARIO PRELIEVO liquor
.....sigla.....
ORARIO PRELIEVO sangue
.....sigla.....
ORARIO CONSEGNA LABORATORIO
.....sigla.....
Sigla operatore Punto Accettazione
.....

IMPORTANTE: ricordiamo di allegare, in aggiunta ai documenti amministrativi richiesti (consenso informato firmato da medico e paziente e autorizzazione della direzione sanitaria ad eseguire TUTTE le analisi richieste):

- una relazione clinica inclusiva dei seguenti dati: sintomi all'esordio, durata sintomi dall'esordio, evoluzione sintomi, segni neurologici positivi all'esame obiettivo, referti EEG, RMN cerebrale e citochimico liquor, + eventuali altri dati clinici (ad es., neuropsicologici), laboratoristici o strumentali significativi.

Si prega di barrare gli esami richiesti:

A SOSPETTA MALATTIA DA PRIONI

Gli esami ai punti 1-2 e 3 sono quelli da noi raccomandati nel caso di generico sospetto di malattia di Creutzfeldt-Jakob. L'esame 4 è raccomandato nel caso la malattia sia o diventi probabile (14-3-3 o tau positive, clinica molto suggestiva, quadro MRI tipico, RT-QuIC positiva) o in caso di familiarità della patologia. Si raccomanda di inviare insieme al liquor 10 ml di sangue in EDTA (refrigerato, non congelato)

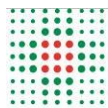
Biochimica su liquor:

- 1) Ricerca proteina 14-3-3 (test ELISA)
- 2) t-tau: Dosaggio proteina Tau totale (test CLEIA)

NOTA: nei casi risultati positivi per 14-3-3 e/o t-tau o selezionati per sospetto clinico, il laboratorio effettua gratuitamente l'esame per la ricerca della proteina prionica patologica mediante **RT-QuIC**, come approfondimento diagnostico di secondo livello.

Esami Genetici su DNA per PRNP (gene della proteina prionica):

- 3) Determinazione polimorfismo codon 129 (RFLP)
- 4) Screening per mutazioni puntiformi (sequenza Sanger)



MODULO DI RICHIESTA ESAMI

**IRCCS ISNB
Mod.02.P.8.5 LabNP1**

B INDAGINI PER ALTRE PATOLOGIE NEURODEGENERATIVE

Per la richiesta delle seguenti indagini, siete cortesemente invitati a contattare il Laboratorio di Neuropatologia ai numeri 051-4966741 oppure 051-4966203: il personale potrà fornirvi informazioni su modalità di invio, costi e tempi di refertazione.

Biochimica su liquor per diagnosi differenziale di Malattia di Alzheimer:

- 2) t-tau: Dosaggio proteina Tau totale (test CLEIA)
- 5) p-tau: Dosaggio proteina Fosfo - Tau (test CLEIA)
- 6) $A\beta_{1-42}$: Dosaggio proteina Beta - Amiloide₁₋₄₂ (test CLEIA)
- 7) $A\beta_{1-40}$: Dosaggio proteina Beta - Amiloide₁₋₄₀ (test CLEIA)

(Se interessati a dosaggio di Neurifilament light chain protein (NFL) prendere contatti con il laboratorio)

Esami Genetici su DNA da sangue:

ANALISI MOLECOLARE DEMENZE

Demenza Fronto-temporale:

- 8) *C9orf72*: Ricerca espansione di esaplette (elettroforesi; analisi di frammenti; southern blot)
- 9) *MAPT* (proteina tau): Screening mutazioni puntiformi negli esoni 1,9,10,11,12,13 (sequenza Sanger)
- 10) *GRN* (proteina pgrn). Screening mutazioni puntiformi (sequenza Sanger). L'esame è preceduta dalla valutazione tramite (test ELISA) della concentrazione di GRN plasmatica.
- 11) Altri geni (specificare) _____
- 12) MLPA *MAPT-GRN*: Ricerca delezioni / duplicazioni
- 13) NGS:

Pannello Multigenico Demenze (tutti i geni dimostrati causali nelle demenze Degenerative, disponibile l'elenco dei geni su richiesta)*

Esoma (contattare il laboratorio)

Malattia di Alzheimer:

- 14) *APOE*: determinazione aplotipo (RFLP)
- 15) *APP* (prot. precursore β -amiloide): Screening mutazioni puntiformi (sequenza Sanger)
- 16) *PSEN 1*: Screening mutazioni puntiformi (sequenza Sanger)
- 17) *PSEN 2*: Screening mutazioni puntiformi (sequenza Sanger)
- 18) Altri geni (specificare) _____
- 19) MLPA *APP, PSEN1 e PSEN2*: Ricerca delezioni / duplicazioni
- 20) NGS:

Pannello Multigenico Demenze (tutti i geni dimostrati demenze Degenerative, disponibile l'elenco dei geni su richiesta)*

Esoma (contattare il laboratorio)

Demenze Rapidamente Progressive/Altre demenze:

Pannello Multigenico Demenze (tutti i geni dimostrati demenze Degenerative, disponibile l'elenco dei geni su richiesta)*

- 21) Geni specifici _____

***Pannello comune**

Altro (uso interno IRCCS-ISNB):

- 17) Conservazione CSF
- 18) Estrazione e conservazione DNA
- 19) Conservazione emocomponenti: