

**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 di riferimento/strutturato: .....

Medico in formazione specialistica:.....

Telefono: .....Indirizzo e-mail medico per comunicazioni .....

Indirizzo **e-mail (PEC)** per invio **referti** .....

Ospedale: ..... Reparto: .....Città: .....

**FIRMA DEL MEDICO** \_\_\_\_\_

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

**Liquor** data del prelievo: ..... Ora: ..... Sigla: .....  **DNA**

conservazione prima dell'invio  + 4°C  -20°C  -80°C

**Sangue** data del prelievo: ..... Ora: ..... Sigla: .....  **Altro:** .....

conservazione prima dell'invio  + 4°C  -20°C  -80°C

**Sigla operatore P.U.A.**

.....

**Orario Consegna Laboratorio**

Ora: ..... Sigla: .....

**IMPORTANTE:** ricordiamo di allegare al presente modulo:

- Consenso informato generico, firmato da medico e paziente.
- Consenso informato per analisi genetiche (quando richieste), firmato da medico e paziente.
- Autorizzazione della direzione sanitaria della struttura inviante (quando prevista).
- Relazione clinica inclusiva dei seguenti dati: sintomi all'esordio, durata sintomi dall'esordio, evoluzione sintomi, segni neurologici positivi all'esame obiettivo, referti RMN cerebrale, EEG e citochimico liquor, + eventuali altri dati clinici (ad es., neuropsicologici), laboratoristici o strumentali significativi.

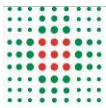
Per dubbi o chiarimenti sulle analisi svolte e sulle modalità di invio dei campioni si invita il medico a contattare il laboratorio tramite e-mail ad uno dei seguenti indirizzi:

[irccs.neuropatologia@ausl.bologna.it](mailto:irccs.neuropatologia@ausl.bologna.it)

[piero.parchi@unibo.it](mailto:piero.parchi@unibo.it)

[sabina.capellari@unibo.it](mailto:sabina.capellari@unibo.it) (per analisi genetiche)

[simone.baiardi6@unibo.it](mailto:simone.baiardi6@unibo.it)



## MODULO DI RICHIESTA ESAMI

IRCCS ISNB  
Mod.02.P.8.5 LabNP1

### 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 (t-tau positiva + clinica molto suggestiva o clinica suggestiva + quadro MRI tipico o RT-QuIC positiva) o in caso di familiarità della patologia. Si raccomanda di inviare sempre insieme al liquor 10 ml di sangue in EDTA (refrigerato, non congelato).

#### **Biochimica su liquor:**

- 1) t-tau: Dosaggio proteina Tau totale (test CLEIA)
- 2) Prion Real-Time Quaking-Induced Conversion - RT-QuIC

#### **Analisi sul gene della proteina prionica (PRNP):**

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

### B INDAGINI PER ALTRE PATOLOGIE NEURODEGENERATIVE

#### **Biochimica su liquor:**

##### **Inquadramento decadimento cognitivo su sospetta base neurodegenerativa:**

- 1) t-tau: Dosaggio proteina Tau totale (test CLEIA)
- 5) p-tau: Dosaggio proteina Fosfo-Tau (test CLEIA)
- 6) A $\beta$ <sub>1-42</sub>: Dosaggio proteina Beta-Amiloide<sub>1-42</sub> (test CLEIA)
- 7) A $\beta$ <sub>1-40</sub>: Dosaggio proteina Beta-Amiloide<sub>1-40</sub> (test CLEIA)
- 8) NfL: Dosaggio proteina catena leggera dei neurofilamenti (test CLEIA)

##### **Inquadramento diagnostico parkinsonismi (PD vs parkinsonismi atipici):**

- 8) NfL: Dosaggio proteina catena leggera dei neurofilamenti (test CLEIA)

##### **Inquadramento diagnostico e prognostico malattie del motoneurone**

- 8) NfL: Dosaggio proteina catena leggera dei neurofilamenti (test CLEIA)

#### **Analisi genetiche su DNA da sangue:**

##### **Demenze Frontotemporali:**

- 9) *C9orf72*: Ricerca espansione di esaplette (Consigliato anche per **Malattie del Motoneurone**)
- 10) Sequenziamento dell'esoma e applicazione del *pannello in silico*\* per Demenze Frontotemporali
- 11) Dosaggio della progranulina plasmatica mediante ELISA Test (Consigliato per **FTD** e **FTD + MND**)

##### **Malattia di Alzheimer o Amiloidosi:**

- 12) *APOE*: determinazione aplotipo (RFLP)
- 13) Sequenziamento dell'esoma e applicazione del *pannello in silico*\* per Alzheimer Familiare
- 14) Sequenziamento dell'esoma e applicazione del *pannello in silico*\* per Amiloidosi

##### **Demenze Rapidamente Progressive/Altre demenze:**

- 15) Sequenziamento dell'esoma e applicazione del *pannello in silico*\* per Demenze Ereditarie

##### **CADASIL:**

- 16) Sequenziamento di geni singoli (Sequenza Sanger)

##### **Altri geni di interesse diagnostico:**

- 17) Sequenziamento di geni singoli (specificare) \_\_\_\_\_

##### **Ricerca mutazione mirata o identificata in familiarità:**

- 17) Sequenziamento di geni singoli (specificare gene e familiarità) \_\_\_\_\_

\* Tutti i geni analizzati nei pannelli in silico saranno riportati nei referti, se si vuole consultare il contenuto di ciascun pannello si può fare riferimento al file allegato: **ALL.03.P.8.5.LabNP1**