

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.

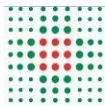
Per dubbi o chiarimenti sulle analisi svolte e sulle modalità di invio dei campioni si invita il medico a contattare il laboratorio tramite e-mail ad uno dei seguenti indirizzi:

irccs.neuropatologia@ausl.bologna.it

piero.parchi@unibo.it

sabina.capellari@ausl.bologna.it (per analisi genetiche)

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 β ₁₋₄₂: Dosaggio proteina Beta-Amiloide₁₋₄₂ (test CLEIA)
- ☐ 7) A β ₁₋₄₀: Dosaggio proteina Beta-Amiloide₁₋₄₀ (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**