

**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: ..... Telefono:.....  
Indirizzo e-mail medico inviante per comunicazioni .....  
Indirizzo **e-mail PEC** per invio **referti** (importante).....  
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**

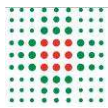
Gli esami ai punti 2 3 e 4 sono quelli da noi raccomandati nel caso di generico sospetto di malattia di Creutzfeldt-Jakob (il dosaggio al punto 1, proteina 14-3-3 fornisce informazioni analoghe al dosaggio della t-tau). L'esame 5 è raccomandato nel caso la malattia sia o diventi probabile (14-3-3 o t-tau positive + clinica molto suggestiva o clinica suggestiva + quadro MRI tipico o 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)
- 3) Prion Real-Time Quaking-Induced Conversion - RT-QuIC

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

- 4) Determinazione polimorfismo codon 129 (RFLP)
- 5) 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 ai numeri 051-4966741 oppure 051-4966203: il personale potrà fornirvi informazioni su modalità di invio, costi e tempi di refertazione.

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

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

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

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

- 9) NFL: Dosaggio proteina catena leggera dei neurofilamenti (test ELISA)

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

- 9) NFL: Dosaggio proteina catena leggera dei neurofilamenti (test ELISA)

#### **Esami Genetici su DNA da sangue:**

##### **ANALISI MOLECOLARE DEMENZE**

###### **Demenza Fronto-temporale:**

- 10) *C9orf72*: Ricerca espansione di esaplette (elettroforesi; analisi di frammenti; Southern blot)
- 11) *MAPT* (proteina tau): Screening mutazioni puntiformi negli esoni 1,9,10,11,12,13 (sequenza Sanger)
- 12) *GRN* (proteina pgrn). Screening mutazioni puntiformi (sequenza Sanger). L'esame è preceduto dalla valutazione tramite (test ELISA) della concentrazione di progranulina plasmatica.
- 13) Altri geni (specificare) \_\_\_\_\_
- 14) MLPA *MAPT-GRN*: Ricerca delezioni / duplicazioni
- 15) 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:**

- 16) *APOE*: determinazione aplotipo (RFLP)
- 17) *APP* (proteina precursore beta-amiloide): Screening mutazioni puntiformi (sequenza Sanger)
- 18) *PSEN 1*: Screening mutazioni puntiformi (sequenza Sanger)
- 19) *PSEN 2*: Screening mutazioni puntiformi (sequenza Sanger)
- 20) Altri geni (specificare) \_\_\_\_\_
- 21) MLPA *APP, PSEN1 e PSEN2*: Ricerca delezioni / duplicazioni
- 15) NGS:

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

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

- 15) NGS:

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

- 22) Geni specifici \_\_\_\_\_

###### **\*Pannello comune**

#### **Altro** (uso interno IRCCS-ISNB):

- 23) Conservazione CSF
- 24) Estrazione e conservazione DNA
- 25) Conservazione emocomponenti: .....