

(D.Lgs. n. 517/1999 - Art. 3 L.R. Veneto n. 18/2009)

DIPARTIMENTO AD ATTIVITÀ INTEGRATA DI NEUROSCIENZE

UNITÀ OPERATIVA COMPLESSA DI DI NEUROLOGIA B – *Direttore: Prof. Michele Tinazzi*

LABORATORIO DI NEUROPATOLOGIA

Borgo Roma – P.le L.A. Scuro 10 - 37134 Verona - Tel. 045 8124286 - 8124461 - Fax 045 8027492

e-mail: servizio.neuropatologia@aovr.veneto.it - michele.tinazzi@aovr.veneto.it

MODULO RICHIESTA TEST MOLECOLARE PER DISTONIA/DISTURBI DEL MOVIMENTO

Referente Dott.ssa Ilaria Di Vico

PAZIENTE

Cognome	Nome
---------	------

Data di Nascita ____/____/____ Luogo di Nascita _____ (_____)

Sesso ☐ M ☐ F

Codice fiscale | | | | | | | | | | | | | | | | | |

☐ Provenienza Interna:

☐ Esterno (allegare impegnativa/e o autorizzazione della Direzione Medica**MEDICO RICHIEDENTE**

Cognome _____ Nome _____

Reparto/Centro

Via _____ Città _____ () C.A.P. _____

Tel	Fax	E-mail	mail PEC*
-----	-----	--------	-----------

Firma del medico

RICHIESTA: ☐ diagnosi sintomatica ☐ diagnosi pre-sintomatica (previa consulenza neurogenetica)

Sospetto clinico:

1. FENOTIPO ALLA PRESENTAZIONE:
2. ☐ Distonia Focale ☐ Distonia Segmentaria ☐ Distonia Generalizzata ☐ Distonia Emidistonia ☐ Tremore distonico
3. PROGRESSIONE DEI SINTOMI: _____
4. SEGNI CLINICI ASSOCIATI: ☐ parkinsonismo ☐ tremore associato alla distonia ☐ disturbi psichiatrici ☐ disturbi cognitivi
5. ☐ epilessia ☐ segni piramidali
6. TEST NEUROPSICOLOGICI (se noti): _____
7. Pattern cognitivo: _____
8. IMAGING STRUTTURALE: _____
9. IMAGING FUNZIONALE: _____
10. FAMILIARITA': _____

11. Precedenti Test: _____
12. EREDITARIETA':

☐ Autosomica Dominante
☐ X-legata

☐ Dominante
☐ Matrilineare mitocondriale

☐ Autosomica Recessiva

CAMPIONE: ☐ Sangue in EDTA ☐ DNA (quantità di almeno 1 ug; specificare la procedura/kit di estrazione)

CONSENSO INFORMATO:

Per la richiesta di qualsiasi test genetico è necessario **allegare il modulo di consenso informato debitamente compilato in ogni sua parte**, disponibile tra i documenti scaricabili dal sito della Neurologia B: <https://www.aovr.veneto.it/dipartimenti-sanitari/-/departments/neurologia-b/documentazione>

NOTA BENE: in assenza del consenso informato non si potrà procedere con l'analisi richiesta.

PRESTAZIONI RICHIESTE:

☐ **Ricerca mutazione/i nota** (specificare gene e tipo di mutazione) _____

prestazione G1.91_2 q.tà per n. di mutazioni da analizzare

☐ **Analisi MLPA ***** *prestazione G2.08_2*

☐ **Sequenziamento genico di nuova generazione NGS per DISTONIA/DISTURBI DEL MOVIMENTO**

Prestazione G1.3190_26

☐ ACAT1, ☐ ACTB, ☐ ADCY5, ☐ ANO3, ☐ ATP1A3, ☐ ATP7B, ☐ BCAP31, ☐ CHRNA4, ☐ COQ8A, ☐ COX20, ☐ CP, ☐ DCAF17, ☐ DDC, ☐ DNAJC12, ☐ ECHS1, ☐ FITM2, ☐ GCDH, ☐ GCH1, ☐ GLB1, ☐ HPCA, ☐ HPRT1, ☐ IRF2BPL, ☐ KCTD17, ☐ KMT2B, ☐ MCEE, ☐ MECR, ☐ MMAA, ☐ MMAB, ☐ MMADHC, ☐ MMUT, ☐ PANK2, ☐ PCCA, ☐ PCCB, ☐ PLA2G6, ☐ PNKD, ☐ PRKRA, ☐ PRRT2, ☐ PTS, ☐ QDPR, ☐ SERAC1, ☐ SGCE, ☐ SLC19A3, ☐ SLC2A1, ☐ SLC30A10, ☐ SLC39A14, ☐ SLC6A3, ☐ SPR, ☐ SUCLA2, ☐ TAF1, ☐ TH, ☐ THAP1, ☐ TIMM8A, ☐ TMEM151A, ☐ TOR1A, ☐ TUBB4A, ☐ VAC14, ☐ VPS11, ☐ VPS16, ☐ VPS41

Per informazioni è possibile contattare:

Dott.ssa Ilaria Di Vico ilariaantonella.divico@aovr.veneto.it

Dott. Moreno Ferrarini moreno.ferrarini@univr.it

Dott.ssa Federica Taioli federica.taioli@univr.it

MLPA Probemixes :

☐ P059-B2 contiene sonde per i geni TOR1A (5 sonde), THAP1 (3 sonde), ATP1A3 (17 sonde), PRKRA (9 sonde). La probemix contiene inoltre una sonda specifica per la mutazione c.907_909delGAG nel gene TOR1A. che genera segnale solo quando la mutazione è presente

☐ P099 contiene sonde per i geni GCH1 (7 sonde), TH (6 sonde), SGCE (13 sonde), e PRRT2(5 sonde).