



AZIENDA OSPEDALIERA UNIVERSITARIA INTEGRATA VERONA



(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 MOLECOLARI PER MALATTIE DEL MOTONEURONE

Referente Prof. Gaetano Vattermi

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 _____ * i referti verranno inviati esclusivamente ad una mail PEC istituzionale o ordine dei medici

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

Sospetto clinico: _____

1. FENOTIPO ALLA PRESENTAZIONE:

- | | | |
|---|---|---|
| ☐ Spinale | ☐ Bulbare | ☐ Atrofia muscolare progressiva |
| ☐ Sclerosi laterale primaria | ☐ Pseudo-polinevritica | ☐ FLAIL-ARM ☐ FLAIL LEG |

2. ELEMENTI CLINICI ASSOCIATI:

- | | | |
|----------------------------------|------------------------------------|------------------------|
| ☐ Demenza | . disesecutiva (FTD) | .comportamentale (FTD) |
| | .afasia primaria progressiva (PPA) | .tipo Alzheimer |

- | | |
|--|--|
| ☐ Sindrome cerebellare | ☐ Sindrome extrapiramidale |
| ☐ Neuropatia sensitivo-autonomica | ☐ Malattia di Paget ossea |
| ☐ Miopatia | ☐ Miopatia con evidenza biotica |

3. FAMILIARITA' PER:

- | | | |
|---|-----------------------------------|--|
| ☐ Malattia del motoneurone | ☐ Demenza | ☐ Parkinson/Parkinsonismi |
| ☐ Distimia o psicosi | ☐ Miopatia | ☐ Malattia di Paget |

4. EREDITARIETA':

- | | | |
|---|---|---|
| ☐ Autosomica Dominante | ☐ Dominante | ☐ Autosomica Recessiva |
| ☐ X-legata | ☐ Matrilineare mitocondriale | |

MU 11

Rev 6; ultimo aggiornamento 20/01/2026

UNITA' OPERATIVA CON SISTEMA QUALITA' UNI EN ISO 9001:2015 CERTIFICATO DA BUREAU VERITAS ITALIA S.P.A.

Sede Legale Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata: P.le A. Stefani, 1 - 37126 VERONA - Tel 045/812 1111 – Fax 045916735

C.F. e P. Iva 03901420236 - Portale Aziendale: www.ospedaleuniverona.it

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:

Progranulina: ☐ Dosaggio sierico ☐ Dosaggio liquorale

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

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

☐ **Analisi espansione gene C9ORF72** (analisi di frammenti mediante sequenziamento Sanger)

prestazione G1.01_2

☐ **Analisi espansione gene AR (SBMA/malattia di Kennedy)** (analisi mediante sequenziamento Sanger)

prestazione G1.91_2

☐ **Sequenziamento genico di nuova generazione NGS per Malattia del Motoneurone**

prestazione G1.3190_5

▫ ALS2, ▫ ANG, ▫ ANXA11, ▫ AR, ▫ ARHGEF28, ▫ ASAH1, ▫ ATP7A, ▫ BICD2, ▫ BSCL2, ▫ CCNF, ▫ CFAP410, ▫ CHCHD10, ▫ CHMP2B, ▫ DAO, ▫ DCTN1, ▫ DCTN2, ▫ DNAJB2, ▫ DYNC1H1, ▫ ERBB4, ▫ FBXO38, ▫ FIG4, ▫ FUS, ▫ GLE1, ▫ GLT8D1, ▫ GNE, ▫ HEXA, ▫ HNRNPA1, ▫ HNRNPA2B1, ▫ HSPB3, ▫ KIF5A, ▫ MATR3, ▫ MYH7, ▫ NEFH, ▫ NEK1, ▫ OPTN, ▫ PFN1, ▫ PLEKHG5, ▫ PRPH, ▫ SETX, ▫ SIGMAR1, ▫ SLC52A3, ▫ SLC5A7, ▫ SOD1, ▫ SPAST, ▫ SPG11, ▫ SPTLC1, ▫ SQSTM1, ▫ TAF15, ▫ TARDBP, ▫ TBK1, ▫ TIA1, ▫ TUBA4A, ▫ UBA1, ▫ UBQLN2, ▫ UNC13A, ▫ VAPB, ▫ VCP, ▫ VRK1, ▫ WARS1

Per informazioni è possibile contattare:

Prof. Gaetano Vattemi gaetanonicolaalfio.vattemi@univr.it

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

Dott. Moreno Ferrarini moreno.ferrarini@univr.it