



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 MUSCOLARI

Referenti Dott.ssa Paola Tonin, Prof. Gaetano Vattermi

PAZIENTE

Cognome _____ Nome _____

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

Sesso ☐ M ☐ F Codice fiscale |_|_|_|_|_|_|_|_|_|_|_|_|_|_|_|_|

☐ Probando ☐ Parente di _____
(nel caso di analisi rivolta ai familiari, indicare il nome/cognome del probando ed il grado di parentela)

☐ 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

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.

RICHIESTA

☐ Sospetto clinico: (es. miopatia, distrofia muscolare, miopatia metabolica, iperCKemia)

Informazioni richieste:

1. Dosaggio CK

2. EMG

3. RMN muscolare

4. FAMILIARITA' PER MIOPATIE:

☐ Sì ☐ No ☐ Dubbia

5. EREDITARIETA':

☐ Autosomica dominante

☐ X-Linked dominante

☐ Autosomica recessiva

☐ Matrilineare

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

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

Sequenziamento Sanger gene *RYR1*

```
prestazione G1.01 2
```

Sequenziamento Sanger gene *CAPN3*

```
prestazione G1.01 2
```

Sequenziamento Sanger gene *DYSF*

```
prestazione G1.01 2
```

Sequenziamento Sanger gene *CPT2*

```
prestazione G1.01 2
```

Sequenziamento Sanger gene GAA

```
prestazione G1.01 2
```

- Sequenziamento genico di nuova generazione NGS:

- Pannello Miopatie: *prestazione* **G1.3190** 27

ACTA1, ACTN2, ADSSL1, AGRN, ALG13, ALG14, ALG2, ALG6, ANO5, ANXA11, ATP2A1, BAG3, BIN1, BVES, CACNA1S, CAP2, CAPN3, CASQ1, CAV3, CCDC78, CFL2, CHAT, CHKB, CHRNA1, CHRNB1, CHRND, CHRNE, CHRNG, CLCN1, CNTN1, COL12A1, COL13A1, COL6A1, COL6A2, COL6A3, COLQ, CRPPA, CRYAB, DAG1, DES, DMD, DMPK, DNAJB4, DNAJB6, DNM2, DNMT3B, DOK7, DPAGT1, DYSF, EMD, FHL1, FKRP, FKTN, FLNA, FLNC, FXR1, GFPT1, GMPBP, GNE, HNRNPA1, HNRNPA2B1, HNRNPDL, HSPG2, KBTBD13, KLHL40, KLHL41, KY, LAMA2, LARGE, LDB3, LIMS2, LMNA, LMOD3, LRIF1, LRP4, MAP3K20, MATR3, MB, MLIP, MPDU1, MUSK, MYBPC3, MYH14, MYH2, MYH7, MYL2, MYL3, MYMK, MYO18B, MYOD1, MYOT, MYPN, NEB, OBSCN, ORAI1, PAX7, PLEC, PLIN4, POGLUT1, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, POPDC3, PREPL, PYROXD1, RAPSN, RYR1, RYR3, SCN4A, SCN5A, SELENON, SETX, SGCA, SGCB, SGCD, SGCE, SGCG, SLC18A3, SLC25A1, SLC5A7, SMCHD1, SMPX, SNAP25, SPEG, STIM1, SUN1, SUN2, SVIL, SYNE1, SYNE2, SYT2, TCAP, TMEM43, TNNT1, TNPO3, TOR1AIP1, TPM2, TPM3, TRAPPC11, TRDN, TRIM32, TRIP4, TRPV4, TTN, UNC13A, UNC45B, UTRN, VAMP1, VCP, VMA21

- Pannello Miopatie metaboliche e geni nucleari mitocondriali: *prestazione* **G1.3190** 27

AARS, ABHD5, ACAD9, ACADM, ACADS, ACADVL, AGL, ALDOA, ALDOB, BSCL2, CASQ1, CHCHD10, CPT1B, CPT2, CUL4B, DGUOK, DNA2, DPM1, DPM2, DPM3, ENO3, ETFA, ETFB, ETFDH, FLAD1, G6PC, G6PD, GAA, GBE1, GFER, GYG1, GYG2, GYS1, GYS2, HADH, HADHA, HADHB, HARS, KARS, LAMB2, LAMP2, LDHA, LPIN1, MGME1, MICU1, MPV17, OPA1, PFKM, PGAM1, PGAM2, PGK1, PGM1, PHKA1, PHKA2, PHKB, PHKG1, PHKG2, PNPLA2, PNPLA8, POLG, POLG2, PRKAG2, PRKAG3, PTRF, PYGL, PYGM, RBCK1, RRM2B, SBDS, SLC22A5, SLC25A20, SLC25A4, SLC25A42, SLC37A4, SLC52A2, SLC52A3, SUCLA2, TAZ, TIMM22, TK2, TPI1, TWNK, TYMP

E' possibile il sequenziamento Sanger di geni specifici o di analisi offerte con finalità di ricerca previo accordo con Dott.ssa Paola Tonin (paola.tonin@aovr.veneto.it) e con Prof. Gaetano Vattei (gaetano.vattei@univr.it)

Per informazioni è possibile, inoltre, contattare: Dott.ssa Denise A. Cassandrini (denisealessandra.cassandrini@aovr.veneto.it)