



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 DEMENZE

Referente Prof. Gianluigi Zanusso

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:

- | | | |
|---|--|---|
| ☐ Demenza degenerativa | ☐ Malattia di Alzheimer | ☐ Demenza fronto-temporale |
| ☐ Demenza vascolare: | ☐ CADASIL | ☐ CAA |

2. ELEMENTI CLINICI ASSOCIATI:

- | | | |
|---|---|--|
| ☐ Malattia del motoneurone | ☐ Sindrome extrapiramidale | ☐ Sindrome piramidale |
| ☐ Epilessia | ☐ Emicrania | ☐ Miopatia di Paget |
| ☐ Morbo di Paget | ☐ Altro | |

3. TEST NEUROPSICOLOGICI:

Pattern cognitivo: _____

4. IMAGING STRUTTURALE: _____

5. IMAGING FUNZIONALE: _____

- | | | | |
|-------------------|---|---|---|
| 6. EREDITARIETA': | ☐ Autosomica Dominante | ☐ Dominante | ☐ Autosomica Recessiva |
| | ☐ X-legata | ☐ Matrilineare mitocondriale | |

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

☐ **Ricerca mutazione/polimorfismo gene APOE**

prestazione G1.91_10

☐ **Analisi espansione gene C9ORF72**

prestazione G1.01_2

☐ **Analisi MLPA *****

prestazione G2.08_2

☐ **Sequenziamento genico di nuova generazione NGS per Demenze**

Prestazione G1.3190_14

▫ ABCA7, ▫ ABCC6, ▫ APOE, ▫ APP, ▫ BIN1, ▫ CFS1R, ▫ CHCHD10, ▫ CHMP2B, ▫ CLU, ▫ COL4A1, ▫ COL4A2, ▫ CR1, ▫ CST3, ▫ EIF2B3, ▫ FUS, ▫ GBE1, ▫ GLA, ▫ GRN, ▫ HNRNPA1, ▫ HNRNPA2B1, ▫ HTRA1, ▫ ITM2B, ▫ MAPT, ▫ NOTCH3, ▫ PICALM, ▫ PLD3, ▫ PRNP, ▫ PSEN1, ▫ PSEN2, ▫ SORL1, ▫ SQSTM1, ▫ TARDBP, ▫ TBK1, ▫ TMEM106B, ▫ TREM2, ▫ TTC3, ▫ TREX1, ▫ TUBA4A, ▫ VCP

Per informazioni è possibile contattare:

Prof. Gianluigi Zanusso gianluigi.zanusso@univr.it

Dott. Moreno Ferrarini moreno.ferrarini@univr.it

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

▫ P170-C3 APP comprende 21 sonde per il gene APP, una sonda per ciascun esone, 3 sonde per l'esone 1 ed una per l'introne 1. Sono presenti ulteriori sonde, 5 specifiche per la regione a monte del gene APP e 3 per la regione a valle.

▫ P254-B2 PSEN1 comprende 14 sonde per il gene PSEN1, una sonda per ciascuno dei 12 esoni e due sonde aggiuntive specifiche per esone 1 ed introne 9.

▫ P275-C4 MAPT-GRN comprende 14 sonde per il gene MAPT, una per ciascun esone, inclusa una specifica per l'allele wild-type relativo alla mutazione puntiforme P301L (c.1853C>T). Sono comprese 5 sonde per il gene GRN, 5 sonde per il gene CRHR1.