



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 NEUROPATIE

Referente Dott. Matteo Tagliapietra

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: (es. neuropatia + atassia, neuropatia + mal. Del motoneurone, ecc.)

Informazioni richieste:

1. NEUROPATIA:

☐ CMT

☐ HNPP

☐ HNA

☐ dHMN

☐ HSAN

altro: _____

2. NEUROFISIOLOGIA (allegare risultati dello studio):

☐ Demielinizzante, simmetrica

☐ Demielinizzante, con blocchi

☐ Assonale

☐ Intermedia demielinizzante-assonale

☐ Pura sensitiva

☐ Pura motoria

3. ECOGRAFIA:

☐ normale

☐ ipertrofia diffusa

☐ ipertrofia segmentaria

☐ ipertrofia canalicolare

☐ ipotrofia

4. FAMILIARITA' PER NEUROPATIE:

☐ Sì

☐ No

☐ Dubbia

5. EREDITARIETA':

☐ Autosomica dominante (evidenza di trasmissione maschio-maschio)

☐ Dominante

☐ X-Linked dominante

☐ Autosomica recessiva

☐ Matrilineare

MU 10 LAB

Revisione 7; ultimo aggiornamento 28/01/2025

CAMPIONE: ☐ Sangue in EDTA ☐ DNA (*quantità di almeno 1 µg; specificare la procedura 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 del Laboratorio di Neuropatologia.

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 espansione gene RFC1 (CANVAS)** *prestazione G1.01_2*

☐ **Sequenziamento Sanger gene TTR:** *prestazione G1.01_2*

☐ **Analisi MLPA per CMT1/HNPP** *prestazione G2.08_17*

▫ P405-B1 CMT1 comprende 15 sonde per la delezione/duplicazione nella regione 17p12 (8 sonde per il gene PMP22), due sonde per i geni fiancheggianti, esterni al riarrangiamento, 7 sonde per il gene MPZ e 5 sonde per il gene GJB1.

▫ Su richiesta sono disponibili altri kit MLPA *prestazione G2.08_2*

☐ **Sequenziamento genico di nuova generazione NGS:**

• **Pannello Neuropatie:** *prestazione G1.3190_22*

▫ ATP1A1; ▫ ABCA1; ▫ BAG3; ▫ BICD2; ▫ BSCL2; ▫ C12orf65; ▫ DHTKD1; ▫ DNM2; ▫ DYNC1H1; ▫ EGR2; ▫ FGD4; ▫ GARS; ▫ GDAP1; ▫ GJB1; ▫ 5'UTR GJB1; ▫ HINT1; ▫ HSPB1; ▫ HSPB8; ▫ IGHMBP2; ▫ KIF5A; ▫ LITAF; ▫ MFN2; ▫ MORC2; ▫ MPZ; ▫ MTMR2; ▫ NDRG1; ▫ NEFL; ▫ OPA1; ▫ PMP2; ▫ PMP22; ▫ POLG; ▫ PRPS1; ▫ PRX; ▫ RAB7A; ▫ REEP1; ▫ SEPT9; ▫ SETX; ▫ SH3TC2; ▫ SIGMAR1; ▫ SPAST; ▫ TFG; ▫ TRPV4; ▫ TTR; ▫ VCP

• **Pannello Neuropatie Sensitive:** *prestazione G1.3190_22*

▫ APTX; ▫ ATL1; ▫ ATL3; ▫ ATP7A; ▫ CCT5; ▫ CLTCL1; ▫ CNTNAP1; ▫ DGAT2; ▫ DNAJC3; ▫ DNMT1; ▫ DST; ▫ FAM134B; ▫ FLVCR1; ▫ GBA; ▫ GBA2; ▫ GLA; ▫ HSD17B4; ▫ IFRD1; ▫ IKBKAP; ▫ KIF1A; ▫ MPV17; ▫ NAGLU; ▫ NGF; ▫ NTRK1; ▫ PHYH; ▫ POLG; ▫ PRDM12; ▫ PRNP; ▫ RAB7; ▫ RNF170; ▫ RNF216; ▫ SACS; ▫ SCN10A; ▫ SCN11A; ▫ SCN9A; ▫ SETX; ▫ SPTLC1; ▫ SPTLC2; ▫ STUB1; ▫ TDP1; ▫ TECPR2; ▫ TRPA1; ▫ TTPA; ▫ TTR; ▫ WNK1

• Un ulteriore pannello "neuropatie" contenente 62 geni malattia rari o candidati è disponibile.

L'analisi può essere offerta con finalità di ricerca previo accordo (Dott. Matteo Taglia Pietra matteo.taglia Pietra@aovr.veneto.it).

Per informazioni è possibile inoltre contattare:

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

Dott. Moreno Ferrarini moreno.ferrarini@univr.it