



# 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 Vattemi

### PROBANDO

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 bioptica

#### 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

**CAMPIONE:**     ☐ Sangue in EDTA     ☐ DNA\*     ☐ Siero     ☐ Liquor

( \* DNA in 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 C9ORF72**

*prestazione G1.01\_2*

☐ **Analisi espansione gene AR (SBMA/malattia di Kennedy)**

*prestazione G1.91\_2*

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

*prestazione G1.3190\_5*

▫ ANAXA11; ▫ ALS2; ▫ ANG; ▫ BSCL2; ▫ c9orf2; ▫ CCNF; ▫ CHCHD10; ▫ DAO; ▫ DCTN1; ▫ ERBB4; ▫ FIG4; ▫ FUS;  
▫ GNE; ▫ HNRNPA1; ▫ HNRNP2B1; ▫ KIF5A; ▫ MATR3; ▫ MYH7; ▫ NEFH; ▫ NEK1; ▫ OPTN; ▫ PFN1; ▫ PRPH; ▫ SETX;  
▫ SIGMAR1; ▫ SOD1; ▫ SPAST; ▫ SPG11; ▫ SQSTM1; ▫ TAF15; ▫ TARDBP; ▫ TBK1; ▫ TIA1; ▫ TUBA4A; ▫ UBQLN2;  
▫ UNC13A; ▫ VAPB; ▫ VCP

Per informazioni è possibile contattare:

Prof. Gaetano Vattemi     [gaetanonicolaalfio.vattemi@univr.it](mailto:gaetanonicolaalfio.vattemi@univr.it)

Dott.ssa Federica Taioli     [federica.taioli@univr.it](mailto:federica.taioli@univr.it)

Dott. Moreno Ferrarini     [moreno.ferrarini@univr.it](mailto:moreno.ferrarini@univr.it)