



IRCCS Istituto delle Scienze Neurologiche

Programma Neurogenetica

Responsabile: Valerio Carelli

SCHEDA DI ACCOMPAGNAMENTO CAMPIONI BIOLOGICI E RICHIESTA ANALISI

IRCCS ISNB
Mod.01.P.8.5 LabNG1

IDENTIFICAZIONE DEL PAZIENTE

Cognome	Nome	<input type="checkbox"/> M	<input type="checkbox"/> F
Luogo di nascita	Prov.	Data di nascita	
Residenza	Comune	Prov.	cap
	via		n°
Telefono	Codice fiscale		
<input type="checkbox"/> Probando			
<input type="checkbox"/> Parente di	Grado di parentela	Sintomatico <input type="checkbox"/>	Asintomatico <input type="checkbox"/>

solo interni AUSLBO

Ricovero Ordinario DH Day Service Ambulatorio

Identificazione del Medico Richiedente STRUTTURATO

Cognome	Nome
Ospedale	Reparto
Telefono	Indirizzo email
Indirizzo mail a cui inviare il referto	

Identificazione del Medico IN FORMAZIONE SPECIALISTICA

Cognome	Nome
---------	------

MATERIALE BIOLOGICO INVIATO

(N.B. i campioni devono essere inviati con le modalità riportate nel Mod.02.P.7.5 LabNG1)

	Tessuto	Orario prelievo*	Sigla*		Tessuto	Orario prelievo*	Sigla*
<input type="checkbox"/>	Sangue			<input type="checkbox"/>	Cute		
<input type="checkbox"/>	Urine			<input type="checkbox"/>	Siero		
<input type="checkbox"/>	Muscolo			<input type="checkbox"/>	Plasma		
<input type="checkbox"/>	Saliva			<input type="checkbox"/>	DNA estratto da sangue (almeno 1 µg)		
<input type="checkbox"/>	Liquor			<input type="checkbox"/>	Altro(specificare)		

Orario accettazione: _____ **Sigla:** _____ **Codice Paziente PUA:** _____

INQUADRAMENTO DIAGNOSTICO (Allegare relazione clinica)

<input type="checkbox"/> Atrofia ottica ereditaria	<input type="checkbox"/> Epilessie focali	<input type="checkbox"/> Corea di Huntington
<input type="checkbox"/> CPEO	<input type="checkbox"/> Malformazioni corticali cerebrali	<input type="checkbox"/> Malattia di Parkinson
<input type="checkbox"/> Sindrome di LEIGH	<input type="checkbox"/> Crisi febbrili e neonatali	<input type="checkbox"/> Parkinsonismo
<input type="checkbox"/> Sindrome MELAS	<input type="checkbox"/> Encefalopatie epilettiche e dello sviluppo	<input type="checkbox"/> Sindrome coreica
<input type="checkbox"/> Altra encefalomiopatia mitocondriale	<input type="checkbox"/> Epilessie miocloniche progressive	<input type="checkbox"/> Sindrome distonica
<input type="checkbox"/> Miopatia/Distrofia muscolare	<input type="checkbox"/> Eemicrania emiplegica alternante	<input type="checkbox"/> Altro disordine del movimento
<input type="checkbox"/> Neuropatia periferica	<input type="checkbox"/> Sclerosi multipla	<input type="checkbox"/> Leucoencefalopatia/leucodistrofia
<input type="checkbox"/> Amiotrofia spinale	<input type="checkbox"/> Malattia infiammatoria/autoimmune SNC	<input type="checkbox"/> Atassia cerebellare/spinocerebellare
<input type="checkbox"/> Miastenia/Sindrome miastenica	<input type="checkbox"/> Malattia infiammatoria/autoimmune SNP	<input type="checkbox"/> Paraparesi spastica ereditaria
<input type="checkbox"/> Microangiopatia cerebrale	<input type="checkbox"/> Paralisi cerebrale infantile	<input type="checkbox"/> Malattia da accumulo lisosomiale
<input type="checkbox"/> Aneurisma cerebrale	<input type="checkbox"/> Disabilità intellettiva	<input type="checkbox"/> Sclerosi laterale primaria
<input type="checkbox"/> Dissezione/Malformazione vascolare	<input type="checkbox"/> Disturbo dello spettro autistico	<input type="checkbox"/> Malattia del motoneurone/SLA
<input type="checkbox"/> Narcolessia	<input type="checkbox"/> Altro: _____	
<input type="checkbox"/> Altro disturbo del sonno		



IRCCS Istituto delle Scienze Neurologiche

Programma Neurogenetica

Responsabile: Valerio Carelli

SCHEDA DI ACCOMPAGNAMENTO CAMPIONI BIOLOGICI E RICHIESTA ANALISI

IRCCS ISNB
Mod.01.P.8.5 LabNG1

RICHIESTA ANALISI

- Analisi diagnostiche INTERNE ISNB/AUSLBO ([catalogo delle prestazioni](#))
- Analisi diagnostiche ESTERNE ad ISNB/AUSLBO
- Generazione linea cellulare di fibroblasti
- Analisi di espansioni di sequenze ripetute in tandem (solo interni ISNB/AUSLBO)
- Progetto di ricerca:
- Conservazione: DNA Plasma Siero Altro:

ANALISI DIAGNOSTICHE ESTERNE

Laboratorio

Referente

Indirizzo

Analisi richiesta

Materiale da inviare DNA Sangue Intero Siero Altro:

ANALISI BIOCHIMICHE INTERNE

- Attività enzimatica dei complessi della Catena respiratoria mitocondriale

ANALISI GENETICHE INTERNE

Varianti patogenetiche del DNA Mitocondriale

- Atrofia Ottica di Leber (m.11778G>A/MT-ND4, m.3460G>A/MT-ND1, m.14484T>C/MT-ND6, altra: _____)
- Sindrome MELAS (m.3243A>G/MT-TL1, altra: _____)
- Sindrome MERRF (m.8344A>G/MT-TK, altra: _____)
- Sindrome NARP/MILS (m.8993T>G-C/MT-ATP6, altra: _____)
- Sindrome Kearns-Sayre/CPEO (Delezioni del DNA Mitocondriale) ***solo su muscolo***
- Altra variante puntiforme: _____
- Sequenza completa del genoma mitocondriale

Pannelli NGS

- | | |
|--|---|
| <input type="checkbox"/> Amiloidosi | <input type="checkbox"/> Malformazioni cerebrali cavernose (CCM) |
| <input type="checkbox"/> Aneurismi ereditari | <input type="checkbox"/> Malformazioni del sistema nervoso centrale |
| <input type="checkbox"/> Artrogriposi isolate e sindromiche | <input type="checkbox"/> Microangiopatie cerebrali |
| <input type="checkbox"/> Atrofie ottiche ereditarie | <input type="checkbox"/> Microcefalie isolate e sindromiche |
| <input type="checkbox"/> Cromatinopatie | <input type="checkbox"/> Miopatie ereditarie |
| <input type="checkbox"/> Deficit intellettivo e microcefalie | <input type="checkbox"/> Neonato critico |
| <input type="checkbox"/> Disordini del neurosviluppo | <input type="checkbox"/> Neuropatie ereditarie |
| <input type="checkbox"/> Disturbi ereditari del movimento | <input type="checkbox"/> Oftalmoplegia esterna progressiva (CPEO) |
| <input type="checkbox"/> Epilessie focali | <input type="checkbox"/> Paralisi periodica cardiodisritmica |
| <input type="checkbox"/> Epilessie su base genetica | <input type="checkbox"/> Paraparesi spastica familiare |
| <input type="checkbox"/> Leucodistrofie | <input type="checkbox"/> Sclerosi laterale amiotrofica |
| <input type="checkbox"/> Malattia di Parkinson ereditario | <input type="checkbox"/> Sclerosi tuberosa |
| <input type="checkbox"/> Malattie da accumulo lisosomiale | <input type="checkbox"/> Sindrome di Ehlers-Danlos, tipo vascolare |
| <input type="checkbox"/> Malattie mitocondriali | <input type="checkbox"/> Altro: |

Varianti patogenetiche del DNA nucleare

- Segregazione varianti familiari
- gene e variante:



IRCCS Istituto delle Scienze Neurologiche

Programma Neurogenetica

Responsabile: Valerio Carelli

SCHEDA DI ACCOMPAGNAMENTO CAMPIONI BIOLOGICI E RICHIESTA ANALISI

IRCCS ISNB
Mod.01.P.8.5 LabNG1

SINTOMI

termini HPO

<https://hpo.jax.org/app/>

Principali

Secondari

Geni
sospettati

ALBERO GENEALOGICO

DATA

FIRMA E TIMBRO DEL MEDICO

Laboratorio di Neurogenetica
E-mail: irccs.neurogenetica@ausl.bologna.it, programma.neurogenetica@pec.ausl.bologna.it
Per aggiornamenti

<https://www.ausl.bologna.it/istituto-delle-scienze-neurologiche/assistenza/laboratori/laboratorio-di-neurogenetica>

Data modifica 01/10/2024

Rev. 12

Pag.3 di 3

Data di applicazione 07/10/2024