

**RICHIESTA INDAGINI GENETICHE SU DNA GENOMICO
INFORMATIVA PREPARAZIONE E INVIO PRELIEVI
(ENTI ESTERNI)**

COD.: MOD92/B

S.C. Neurologia 4 – Neuroimmunologia e Malattie Neuromuscolari
Centro Regionale di riferimento per lo Studio delle Malattie Neuromuscolari
Segreteria: Tel. 02-2394.2282/2255; email: neurologia4@istituto-besta.it

Codice DNA n°.

DATI del PAZIENTE

Data prelievo _____
Cognome e Nome _____ Data di Nascita _____
Luogo di nascita _____ Sesso ☐ M ☐ F
Codice Fiscale _____
Residente in via _____ Comune _____ CAP _____
Telefono _____ E-mail _____
Sospetto diagnostico _____

DATI del RICHIEDENTE

Ente _____ Reparto _____
Medico _____ E-mail _____
Indirizzo _____ Comune _____
CAP _____ Telefono _____

ELENCO ESAMI:

☐ L'interessato richiede di conservare il DNA presso nostra Banca DNA: ☐ **SI** ☐ **NO**

☐ Distrofia miotonica tipo 1 (**gene DMPK**)

☐ Distrofia miotonica tipo 2 (**gene CNBP/ZNF9**)

☐ Distrofia muscolare oculo-faringea-OPMD (**gene PABPN1**)

Analisi mediante NGS con un pannello di geni associati a:

☐ Distrofie-Miopatie congenite

☐ Miopatie Distali/Miofibrillari

☐ Canalopatie neuromuscolari (miotonie non distrofiche e paralisi periodiche)

☐ Miastenie congenite

☐ Analisi **singolo gene** (previo accordo con il laboratorio)

☐ Paralisi periodica Ipokaliemica (**hot-spot geni CACNA1S/SCN4A**)

☐ Distrofia muscolare di Duchenne e Becker (**gene DMD**) mediante MLPA Duplicazioni/Delezioni

☐ Miotonia congenita di Thomsen-Becker (**gene CLCN1**) mediante MLPA Duplicazioni/Delezioni

☐ Farmacogenomica per metabolismo azatioprina (**gene TPMT**)

☐ Ricerca di varianti note per **familiarità o studi di segregazione**
indicare gene, esone e/o mutazione/i

Data: 19/11/2025

Rev.: 6

Pagina 1 di 3

Emessa da: SC Neuro4

**RICHIESTA INDAGINI GENETICHE SU DNA GENOMICO
INFORMATIVA PREPARAZIONE E INVIO PRELIEVI
(ENTI ESTERNI)**

COD.: MOD92/B

☐ Probando ☐ Familiare (parentela: _____)

FINALITÀ DEL TEST:

☐ Test diagnostico ☐ Test pre-sintomatico ☐ Test per l'identificazione dello stato di portatore
☐ Test diagnostico prenatale

TIPO DI CAMPIONE:

☐ Sangue Periferico (provetta contenente EDTA) ☐ DNA ☐ Altro:

ALLEGARE:

- CONSENSO INFORMATO e RELAZIONE CLINICA del paziente
- In caso di familiarità la documentazione clinica e/o genetica del genitore/parente affetto se non già analizzato presso questo centro.

Spedire il materiale biologico e relativa documentazione all'indirizzo sotto riportato:

Att.ne Dott.ssa Eleonora Canioni
SC Neurologia IV - Malattie Neuromuscolari e Neuroimmunologia
c/o Laboratorio Analisi
Fondazione IRCCS Istituto Neurologico "Carlo Besta"
Via Celoria, 11 - 20133 Milano

Data _____ Firma e timbro del Medico Richiedente _____

**Si richiede la precisa compilazione del presente modulo, indispensabile per il corretto invio del referto.
Con la firma del presente modulo il Medico e/o Reparto richiedente, attesta di essere in regola con quanto prescritto dal D.Lgs. 196/03 come novellato dal D.Lgs. 101/2018 ed in particolare di aver acquisito dal paziente interessato il consenso al trattamento dei dati personali e sensibili.**

Spazio riservato al personale della S.C. Neurologia 4

Osservazioni:

Verifica completezza e correttezza della richiesta:

☐ Conforme ☐ Non conforme per mancanza di: _____

Verifica identificazione del campione:

☐ Accettabile ☐ Inaccettabile per: _____

Verifica stato del campione:

☐ Accettabile ☐ Inaccettabile per: _____

Data e modalità di correzione: _____

INFORMATIVA

Preparazione campioni e invio prelievo o DNA genomico per eseguire analisi genetiche

Modalità preparazione e conservazione PRELIEVO

Non è necessaria nessuna preparazione preliminare e non serve essere a digiuno.

Effettuare un prelievo di sangue venoso di circa 10-12 ml in provette contenenti EDTA come anticoagulante (tappo lilla o provetta da emocromo), con indicati in modo chiaro e leggibile i dati del paziente. Procedere al prelievo solo dopo l'esatta identificazione del paziente.

I campioni raccolti possono essere conservati fino al momento della spedizione a:

- ✓ temperatura ambiente non oltre 12 ore,
- ✓ 2°-8°C per 7 giorni;
- ✓ a -20°C per più di 7 giorni.

Se il prelievo viene congelato (anche se non lo consigliamo), poi dovrà essere spedito in ghiaccio secco.

Modalità preparazione e conservazione DNA GENOMICO

Spedire un'aliquota di DNA genomico non inferiore a 1 microgrammo (µg) in una provetta di plastica idonea al congelamento (criotubi) e con indicati in modo chiaro e leggibile i dati del paziente. Si consiglia di comunicare il tipo di estrazione o il kit commerciale utilizzato (in particolar modo per l'indagine genetica distrofia muscolare tipo II) e di risospendere il DNA in TE buffer 5mM.

Non viene garantito il risultato dell'indagine genetica se i rapporti di purezza A260/A280 e A260/A230 si discostano da 1.8-2.0 o il DNA risulti degradato. Ci riserviamo la possibilità di richiedere un'altra aliquota di DNA nel caso dovesse terminare prima di giungere alla conclusione del test.

Conservare il campione di DNA genomico in frigo/freezer fino al momento della spedizione.

Modalità SPEDIZIONE

Inviare il campione di sangue venoso in un contenitore che mantenga la temperatura di 4°C, assicurandosi che venga consegnato entro le 24-48 ore. Se il prelievo è stato congelato il trasporto deve essere effettuato con ghiaccio secco.

Il DNA genomico può essere spedito a temperatura ambiente, assicurandosi che venga consegnato entro le 24-48 ore e consigliamo di eseguire la spedizione all'inizio della settimana.

Imballare il campione in modo sicuro in base alle normative per il trasporto di campioni biologici.

Accettiamo i campioni dal lunedì al venerdì dalle 08.00 alle 15.30 di pomeriggio.

DOCUMENTI

- Se il paziente è ricoverato, richiesta per l'esecuzione dell'indagine genetica autorizzata dalla Direzione Sanitaria;
- Se il paziente non è ricoverato, impegnativa firmata dal medico specialista di branca o genetista medico;
- Relazione clinica del paziente;
- Modulo di richiesta esami (MOD92b) compilato in maniera leggibile e completo di tutte le informazioni richieste;
- Copia del consenso informato all'esecuzione dell'indagine genetica firmato dal paziente o da entrambi i genitori, se il paziente è minorenne.

I campioni e la documentazione associata dovranno essere inviati all'attenzione della Dott.ssa Canoni Eleonora, SC Neurologia IV – Neuroimmunologia e Malattie Neuromuscolari, c/o Laboratorio Analisi, Istituto Neurologico "Carlo Besta", Via Celoria 11, 20133 Milano; Tel. 02-23944586/4587/4653; email: laboratorioneuro4@istituto-besta.it.

Nel caso di dati mancanti o incompleti sarete contattati; il campione ricevuto sarà comunque opportunamente conservato.

Il referto sarà inviato al medico richiedente o all'Unità Operativa/Direzione Sanitaria dell'Ente che ha fatto la richiesta dell'esame oppure ad altro destinatario solo se chiaramente indicato.

DEVE ESSERE SEGNALATO SE

- Sono presenti eventuali malattie infettive trasmissibili attraverso i campioni biologici;
- Il paziente ha un particolare quadro clinico che necessita di discussione con il medico di riferimento prima dell'invio del referto.