

TEST ELISA DELLA PROGRANULINA PLASMATICA

INFORMATIVA PER IL PAZIENTE

Gentile Signore/a,

Le proponiamo un esame **a scopo di ricerca**, preliminare rispetto ad altri eventuali esami genetici. Prima dell'esame desideriamo fornire alcune informazioni per **spiegarne l'importanza**.

La demenza fronto-temporale è una malattia che può avere una base genetica e quindi essere causata da mutazioni in vari geni. I più importanti finora scoperti sono:

- ✘ il gene che codifica per la proteina tau (*MAPT*),
- ✘ il gene che codifica per la progranulina (*PGRN*),
- ✘ un gene appena scoperto la cui proteina codificata non è caratterizzata (*C9ORF72*).

Se, come spesso succede, in base ai dati clinici non è possibile a priori stabilire quale gene debba essere indagato, è molto utile fare un test che precede qualsiasi analisi genetica: il "Test ELISA della progranulina plasmatica". Si tratta di un dosaggio proteico che si esegue su plasma.

- Se il dosaggio è superiore a un certo valore detto di *cut-off* (Ghidoni 2012) è altamente improbabile che ci sia una mutazione patologica nel gene *PGRN* e quindi ci si può orientare sugli altri geni.
- Se il dosaggio è inferiore, invece, è altamente probabile che ci sia una mutazione nel gene *PGRN* ed è opportuno analizzare questo gene.

Poiché il dosaggio della progranulina non ha un valore assoluto, ma altamente probabile, viene eseguito con una valenza non diagnostica, ma solo predittiva. Tenuto conto delle informazioni che derivano da esso, il medico potrà decidere se e come proseguire le analisi genetiche. La procedura da noi proposta per l'esecuzione degli esami genetici è illustrata più sotto.

NOTE PRATICHE – COSA LE FAREMO E COSA LE CHIEDIAMO

Le faremo un **unico prelievo di sangue**, da cui separeremo il plasma e otterremo il DNA.

Le chiediamo:

- ✎ di **approvare l'esecuzione dell'esame** Test ELISA della progranulina plasmatica a scopo di ricerca, prima di eseguire le analisi genetiche, firmando lo specifico consenso informato;
- ✎ di dare il **consenso alle eventuali successive analisi genetiche** che verranno stabilite in base al risultato del dosaggio della progranulina plasmatica.

PROCEDURA PROPOSTA PER LE INDAGINI GENETICHE

Sospetta demenza fronto-temporale



Richiesta di analisi genetica



Test progranulina plasmatica (kit ELISA Adipogen)



Comunicazione del risultato al medico richiedente, che potrà approvare le successive analisi genetiche, in base alla proposta seguente:



Valore progranulina > cut-off

→ Analisi geni: *MAPT* e/o
C9ORF72

Se il risultato è negativo, si può comunque richiedere l'analisi di *PGRN* (scarsa probabilità di mutazioni)

Valore progranulina < cut-off

→ Analisi geni: *PGRN*

Se il risultato è negativo, si può comunque richiedere l'analisi di *MAPT* o *C9ORF72* (scarsa probabilità di mutazioni)

Ghidoni et al., *Optimal plasma progranulin cutoff value for predicting null progranulin mutations in neurodegenerative diseases: a multicenter Italian study*, Neurodegenerative Diseases 2012; 9 (3): 121-7.

U.O. Neurologia 5 – Neuropatologia
DIRETTORE: FABRIZIO TAGLIAVINI
neuropatologia@istituto-besta.it
TEL.: 02 23942260