

# Laboratorio Neurogenetica

## Descrizione

**Responsabile Prof.ssa Benedetta Nacmias** (Biologo Dirigente specialista in genetica medica)

### Equipe

Silvia Bagnoli (Biologo tecnico di laboratorio)

Il laboratorio di Neurogenetica si occupa di definire le cause genetiche delle principali forme di demenze, delle atassie ereditarie, della sclerosi laterale amiotrofica e della malattia di Huntington. In particolare, il laboratorio effettua la ricerca di mutazioni, mediante sequenziamento Sanger o sequenziamento di nuova generazione (Next Generation Sequencing), in geni coinvolti in queste patologie.

- Analisi dei geni associati alle demenze, in particolare la malattia di Alzheimer familiare e la Demenza Frontotemporale e studio dei fattori di rischio genetici.
- Analisi dei geni associati alla Sclerosi Laterale Amiotrofica
- Analisi dei geni associati alle Atassie ereditarie e recessive

Inoltre il Laboratorio effettua il dosaggio dei marcatori liquorali per diagnosi differenziale di demenza (proteina tau totale, proteina tau fosforilata, proteina beta amiloide 1-42, proteina beta-amiloide 1-40)

### Contatti

Tel. 055 794 8910, 055 794 8912 dal lunedì al venerdì ore 09:30 – 14:00

Indirizzo spedizione campioni biologici: Laboratorio Neurogenetica, AOUC-Cubo 3 padiglione 27b, Viale Pieraccini 6 50139 Firenze

E-mail: [benedetta.nacmias@unifi.it](mailto:benedetta.nacmias@unifi.it)

Sede: Complesso Polivalente Cubo 3 v.le Pieraccini Firenze

### Consegna campioni biologici

I prelievi ematici, i campioni di DNA e i campioni di liquido cefalorachidiano, inviati a mezzo posta/corriere espresso, vengono ricevuti dal lunedì al venerdì dalle 09:30 alle 14:00. E' obbligatorio avvisare telefonicamente il Laboratorio prima della spedizione dei campioni.

I campioni devono essere accompagnati dalla fotocopia della tessera sanitaria e dal consenso informato, compilato in tutte le sue parti, che deve riportare anche luogo e data di nascita del paziente, medico che lo raccoglie e struttura; deve essere inoltre firmato dal paziente e dal medico che lo ha raccolto. Per gli esterni è inoltre richiesta l'autorizzazione della Direzione Sanitaria della struttura richiedente (sia per pazienti ricoverati sia per pazienti ambulatoriali) e completa di codice fiscale e luogo di residenza.

I referti degli esami vengono spediti al reparto di degenza (per pazienti ricoverati) o al medicoreferente, se afferenti agli ambulatori. I referti degli esami richiesti dai medici di altre strutture ospedaliere vengono inviati ai medici referenti delle strutture stesse. I referti degli esami richiesti dai medici specialisti del territorio nazionale vengono spediti ai medici che hanno effettuato la richiesta.

## Prestazioni

Malattia di Alzheimer

- Ricerca di mutazioni nei geni PS1 e PS2
- Ricerca di mutazioni nel gene APP

Analisi dei polimorfismi associati alle demenze  
Genotipo Apolipoproteina E

Malattia di Huntington  
determinazione tripletta CAG in gene HTT

Atassie ereditarie dominanti  
Determinazione di triplette CAG e CTG

- SCA 1
- SCA 2
- SCA 3
- SCA 6
- SCA 7
- SCA 8
- SCA 12
- SCA 17
- DRPLA

Atassie ereditarie recessive  
Determinazione di triplette GAA

- Atassia di Freidreich

Demenza FrontoTemporale

- Ricerca mutazioni nei geni Tau e Progranulina
- Ricerca espansione esanucleotidica nel gene C9orf72

Sclerosi Laterale Amiotrofica

- Ricerca mutazioni nei geni SOD-1, TARDBP
- Ricerca espansione esanucleotidica nel gene C9orf72

dosaggio dei marcatori liquorali

- proteina tau totale,
- proteina tau fosforilata,
- proteina beta amiloide 1-42,
- proteina beta-amiloide 1-40