

Istituto Virtuale Nazionale Malattie Rare

ELENCO DOCUMENTI DI CONSENSO PRODOTTI

Task 1 - Piattaforma Clinica

Disabilità intellettive:

Algoritmo diagnostico Disabilità Intellettive

Neuropatie ereditarie:

PDTA Neuropatie ereditarie (Malattia di Charcot-Marie-Tooth – CMT - e neuropatie correlate)

Algoritmo diagnostico neuropatie ereditarie (Malattia di Charcot-Marie-Tooth e neuropatie correlate)

Malattie Mitocondriali:

PDTA Sindrome di Leigh

PDTA LHON Atrofia ottica di Leber

PDTA MERRF

PDTA MELAS

Leucodistrofie:

Scheda PDTA Adrenoleucodistrofia

Scheda PDTA Malattia di Krabbe

Scheda PDTA Leucodistrofia Metacromatica

Scheda PDTA Sindrome di Aicardi-Goutieres

Atassie:

Relazione sintetica Gruppo di Lavoro

Algoritmo clinico diagnostico per le forme ereditarie di atassie spinocerebellari

Scheda raccolta dati atassie

PDTA atassie spinocerebellari – revisione in corso di approvazione

PDTA RFG040 malattie spinocerebellari Regione Lombardia – versione finale Marzo 2023

Altri documenti:

Risultati questionario su aspetti relativi alle 5 aree selezionate: diagnostici, organizzativi, di telemedicina, di transizione età pediatrica-età adulta

Task 2 - Piattaforma strumentale

Neuroradiologia:

- Protocollo condiviso Risonanza Magnetica nell'età evolutiva**
- Protocollo condiviso Risonanza Magnetica per le Leucodistrofie**
- Protocollo condiviso Risonanza Magnetica nelle malattie neuromuscolari**

Neurofisiologia:

- SOP EEG età pediatrica**
- SOP EMG età pediatrica**
- SOP ENG età pediatrica**
- SOP POTENZIALI EVOCATI età pediatrica**
- Protocolli di studio con tecniche ultrasonografiche dedicate alle malattie rare - (ecografia di nervo e muscolo)**

Task 3 - Piattaforma laboratorio

Armonizzazione della refertazione di test genetici:

- Guida Refertazione analisi molecolari per disabilità intellettive - NGS**
- Guida Refertazione analisi molecolare duplicazione/delezione 17p11.2**
- Guida Refertazione analisi pannelli neuropatie ereditarie**
- Guida Refertazione analisi molecolare malattie mitocondriali**
- Guida Refertazione analisi pannelli leucodistrofie**
- Guida Refertazione analisi pannelli atassie/paraparesi spastiche**

SOP preparazione e conservazione materiali biologici redatte da altri IVN adottate anche da IVN-MR:

- SOP Campionamento e Biobancaggio di Liquor, Plasma, Siero**
- SOP Campionamento e Biobancaggio di cellule mononucleate da sangue periferico (PBMCs)**
- SOP dosaggio dei Neurofilamenti su Piattaforma Ella**
- SOP dosaggio dei Neurofilamenti su Piattaforma Simoa**

Task 4 - Piattaforma Informatica

- Scheda raccolta dati malattie neurologiche rare per eCFR**
- Scheda raccolta dati estesa neuropatie ereditarie CMT per eCFR**

Task 5 - Piattaforma preclinica

IN AGGIORNAMENTO = Lista aggiornata dei modelli in vivo e in vitro esistenti, delle tecnologie e strumentazioni e degli approcci terapeutici e trials clinici innovativi disponibili presso gli IRCCS partecipanti