

DIPARTIMENTO DI SCIENZE MEDICHE (UNIFE) UOL DI GENETICA MEDICA

DIPARTIMENTO MATERNO INFANTILE (OSPFE) UOC DI GENETICA MEDICA

Direttore: Prof.ssa Alessandra Ferlini - email : fla@unife.it

<http://www.ospfe.it/genetica-medica>

MOD-011-UOGMMol

Rev. 2

6/2/2019

**SCHEDA APPROPRIATEZZA PER RICHIESTA
ANALISI MOLECOLARE GENE FMR1**

Probando

Cognome..... Nome.....

Luogo di nascita..... Data/...../.....

Residenza.....

Telefono.....

Medico inviante :.....

Provenienza del campione : ☐ ambulatoriale

☐ DH

☐ Reparto

Consulenza genetica in corso ☐ presso UO di Genetica Medica di Ferrara Cart.N°

☐

ANAMNESI FAMILIARE

Positiva per menopausa precoce ☐ no ☐ si (indicare grado di parentela)

.....

Positiva per malattie neurologiche (tremore-atassia) ☐ no ☐ si (indicare grado di parentela)

.....

Positiva per ritardo mentale ☐ no ☐ si (indicare grado di parentela)

.....

Altro.....

.....

Informazioni: Tel: 0532- 974403/237773

Prenotazioni consulenze genetiche in gravidanza: Tel. 0532- 236491 (lun-ven, 11-13)

Per altre consulenze: CUP Numero Verde 800532000

Sede Formativa della Scuola di Specializzazione in Genetica Medica UNIFE

Via Fossato di Mortara, 74 - 44121 Ferrara

e-mail segreteria: sog@unife.it; geneticamedica@pec.ospfe.it

DIPARTIMENTO DI SCIENZE MEDICHE (UNIFE) UOL DI GENETICA MEDICA

DIPARTIMENTO MATERNO INFANTILE (OSPFE) UOC DI GENETICA MEDICA

Direttore: Prof.ssa Alessandra Ferlini - email : fla@unife.it

<http://www.ospfe.it/genetica-medica>

MOD-011-UOGMMol

Rev. 2

6/2/2019

QUADRO CLINICO PROBANDO

GRAVIDANZA: Decorso fisiologico ☐ no (specificare.....) ☐ sì

NASCITA (s.g.....): Peso:..... L:.....CC:.....APGAR:.....

Altre osservazioni nascita (complicanze):.....

PRIMO ANNO DI VITA:

Problemi di suzione/deglutizione ☐ no ☐ sì

Problemi di ipotonia ☐ no ☐ sì

ETÀ DELL'ULTIMA VALUTAZIONE

Parametri auxologici:

Peso(.....°p) Altezza(.....°p) CC.....(.....°p)

Dimorfismi facciali ☐ no ☐ sì (indicare quali)

Deficit intellettivo ☐ lieve ☐ medio ☐ grave

Rilievo anamnestico di regressione delle acquisizioni ☐ no ☐ sì epoca

Problemi comportamentali ☐ no ☐ sì di tipo

Ritardo nell'acquisizione della deambulazione autonoma ☐ no ☐ sì

Età acquisizione:

Stereotipie manuali ☐ no ☐ sì di tipo

Linguaggio: Ritardo ☐ no ☐ sì

Problemi neurologici ☐ no ☐ sì ☐ Epilessia (specificare tipo).....

☐ Ipertono arti inferiori

☐ Atassia

☐ Tremori

Problematiche a carico dell'apparato genitale: Macroorchidismo ☐ no ☐ sì

Altro

Informazioni: Tel: 0532- 974403/237773

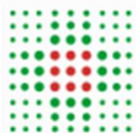
Prenotazioni consulenze genetiche in gravidanza: Tel. 0532- 236491 (lun-ven, 11-13)

Per altre consulenze: CUP Numero Verde 800532000

Sede Formativa della Scuola di Specializzazione in Genetica Medica UNIFE

Via Fossato di Mortara, 74 - 44121 Ferrara

e-mail segreteria: sog@unife.it; geneticamedica@pec.ospfe.it



**SERVIZIO SANITARIO REGIONALE
EMILIA-ROMAGNA**
Azienda Ospedaliero - Universitaria di Ferrara



**Università
degli Studi
di Ferrara**

DIPARTIMENTO DI SCIENZE MEDICHE (UNIFE) UOL DI GENETICA MEDICA

DIPARTIMENTO MATERNO INFANTILE (OSPFE) UOC DI GENETICA MEDICA

Direttore: Prof.ssa Alessandra Ferlini - email : fla@unife.it

<http://www.ospfe.it/genetica-medica>

MOD-011-UOGMMol

Rev. 2

6/2/2019

INDAGINI STRUMENTALI ESEGUITE

EEG ☐ no ☐ si Esito

.....

Neuroimaging (TAC e RMN) ☐ no ☐ si Esito

.....

INDAGINI GENETICHE ESEGUITE

Cariotipo costituzionale da sangue periferico: ☐ no ☐ si Esito

ricerca mutazione FRAXA ☐ no ☐ si Esito

FISH (specificare regioni) ☐ no ☐ si Esito

ArrayCGH: no si Esito

Data.....

Firma.....

Informazioni: Tel: 0532- 974403/237773

Prenotazioni consulenze genetiche in gravidanza: Tel. 0532- 236491 (lun-ven, 11-13)

Per altre consulenze: CUP Numero Verde 800532000

Sede Formativa della Scuola di Specializzazione in Genetica Medica UNIFE

Via Fossato di Mortara, 74 - 44121 Ferrara

e-mail segreteria: sog@unife.it; geneticamedica@pec.ospfe.it