

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-012UOGM

**SCHEDA DI APPROPRIATEZZA
MALATTIE NEUROMUSCOLARI**
(distrofie, miopatie, neuropatie)

Informazioni sul paziente:

Nome e Cognome: _____

Data e luogo di nascita: _____

Sesso: •Maschio •Femmina

Gravidanza: •Sì •No (U.M. _____)

Medico inviante/Struttura inviante (fornire i contatti completi e un recapito telefonico/mail):

Storia clinica:

•Anno/età di insorgenza dei sintomi:* _____

•Storia clinica:* _____

•Sintomi principali:* (specificare i codici HPO)

•**Esami diagnostici* (per ogni esame fornire la data di esecuzione):**

Biopsia muscolare e/o cutanea:

Esami strumentali (EMG, RMN e/o TC; altri)

Esami di laboratorio: (CK; enzimi sierici, altri)

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>

Indagini genetiche: (geni analizzati/ varianti identificate):

Comorbidità:

Interventi chirurgici:

Terapia attuale:

Altro:

Descrizione del fenotipo:

Descrizione del fenotipo secondo una o più delle seguenti categorie:

(es. LGMD2A: Cat 1, descrizione:.....)

1.Distrofie muscolari	5.Altre miopatie	9.Miopatie metaboliche	13. Atassie ereditarie
2.Distrofie muscolari congenite	6.Sindromi miotoniche	10.Cardiomiopatie ereditarie	14.Neuropatie ereditarie sensitive e motorie
3.Miopatie congenite	7.Malattie muscolari dovute a ad alterazioni dei canali ionici	11.Sindromi miasteniche congenite	15.Paraplegie ereditarie
4.Miopatie distali	8.Ipertermia maligna	12.Malattie del motoneurone	16.Altri disordini neuromuscolari

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>

(Neuromuscular Gene Table, 2020)

Inserire i seguenti codici malattia (se disponibili):

(es. LGMD2A: ORPHA-CODE: 267; OMIM: 253600; ICD-10: G71.0)

- ORPHA- CODE*: _____
- OMIM*: _____
- ICD-10*: _____

Campione conservato presso biobanca: •Non noto •No •Sì _____

(Specificare: tipo di tessuto; riferimenti della biobanca)

Anamnesi familiare

- Genitori consanguinei: •Non noto •No •Sì (se sì, specificare: _____)
- Portatori sani in famiglia: •Non noto •No •Sì (se sì, specificare: _____)
- Altri casi in famiglia: •Non noto •No •Sì (se sì, specificare: _____)

Albero genealogico

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>

Indagini genetiche richieste

- DMD** (mediante MLPA) (**necessario campione ematico 7 ml in EDTA**)
 - DMD** (mediante NGS) (**necessario campione ematico 7 ml in EDTA**)
 - PMP22** (mediante MLPA) (**necessario campione ematico 7 ml in EDTA**)
 - GJB1** (mediante sequenziamento Sanger) (**necessario campione ematico 7 ml in EDTA**)

 - PANNELLO NEUROMIO** (mediante NGS – 171 geni) (**necessario campione ematico 7 ml in EDTA**)

 - RICERCA DI MUTAZIONE FAMILIARE** (previ accordi con il Laboratorio)
Specificare la familiarità e la mutazione e allegare il referto
-

Luogo e 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