

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>

A) Sospetto di Sindrome di Angelman

QUADRO CLINICO PROBANDO

GRAVIDANZA: Decorso fisiologico no (specificare.....) si

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

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

PRIMO ANNO DI VITA:

Problemi di suzione/deglutizione no si

Problemi di ipotonia no si

ETÀ DELL'ULTIMA VALUTAZIONE

Parametri auxologici:

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

Dimorfismi facciali no si Quali

Deficit intellettivo lieve medio grave

Rilievo anamnestico di regressione delle acquisizioni no si epoca

Problemi comportamentali no si di tipo

Ritardo nell'acquisizione della deambulazione autonoma no si

Età acquisizione:

Stereotipie manuali no si di tipo

Linguaggio: Ritardo no si Assenza no si

Numero approssimativo di parole:.....

Problemi neurologici no si Epilessia (specificare tipo).....

Ipertono arti inferiori

Atassia

Tremori

Scoliosi no si

Irregolarità respiratorie (apnee) no si

Ipopigmentazione cutanea no si

INDAGINI STRUMENTALI ESEGUITE

EEG no si Esito

Neuroimaging (TAC e RMN) no si Esito

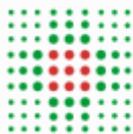
INDAGINI GENETICHE ESEGUITE

Cariotipo costituzionale da sangue periferico: no si Esito

Ricerca mutazione FRAXA no si Esito

FISH (specificare regioni) no si Esito

ArrayCGH: no si Esito



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>

B) Sospetto di sindrome di Prader Willi:

GRAVIDANZA: Decorso fisiologico no (specificare.....) si

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

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

PRIMO ANNO DI VITA:

Problemi di suzione/deglutizione no si

Problemi di ipotonia no si

ETÀ DELL'ULTIMA VALUTAZIONE

Parametri auxologici:

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

Mani e piedi piccoli no si Specificare.....

Dimorfismi facciali no si

Quali

Deficit intellettivo lieve medio grave

Ritardo nell'acquisizione della deambulazione autonoma no si

Età acquisizione:

Linguaggio: Ritardo no si

Problemi comportamentali no si di tipo

Skin picking no si

Iperfagia: no si

Stereotipie manuali no si di tipo

Problemi neurologici no si Epilessia

Altro

Scoliosi no si

Irregolarità respiratorie (apnee) no si

Ipopigmentazione cutanea no si

Problematiche a carico del sistema endocrino: ipogonadismo ipogonadotropo no si

Atre problematiche a carico dell'apparato genitale: no si

Altro

INDAGINI STRUMENTALI ESEGUITE

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

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