

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

SCHEMA APPROPRIATEZZA

SINDROME DI RETT

PAZIENTE:

COGNOME E NOME _____ DATA DI NASCITA: _____

Inviato da : _____

FORMA: Familiare [] Sporadica []

Albero familiare:

CLINICA

Diagnosi clinica [] Sindrome di Rett classica [] SR Variante [] Congenita

[] Esordio precoce delle convulsioni

[] Forma frusta

[] Linguaggio conservato

[] Regressione tardiva

Età della valutazione

Storia clinica:

Regressione psicomotoria NO [] SI [] Epoca [] < 5 mesi [] 6 mesi - 18 mesi [] > 18 mesi

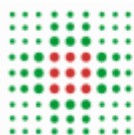
Decelerazione della crescita della circonferenza cranica di almeno 2 SD NO [] SI []

CC alla nascita (.....°p) CC attuale (.....°p)

Peso attuale: kg (.....°p) Statura (.....°p)

Prime tappe dello sviluppo psicomotorio: [] nella norma

[] lievemente in ritardo



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>

☐ decisamente in ritardo dall'inizio

Perdita del linguaggio acquisito: ☐ Si (Età :.....) ☐ No

Attualmente: ☐ nessuna parola con significato

☐ qualche parola con significato

☐ nessuna compromissione del linguaggio

Perdita delle abilità comunicative acquisite ☐ Si (Età :.....) ☐ No

Stereotipie manuali di lavaggio ☐ Si (Età di comparsa:.....) ☐ No

Presenza: ☐ costante/dominante

☐ intermittente

Attuale uso volontario delle mani: ☐ nessuno

☐ ridotto o povero

☐ normale

Bruxismo ☐ Si ☐ No

Deambulazione: ☐ Incapacità di deambulazione senza supporto

☐ Deambulazione compromessa

☐ Deambulazione senza difficoltà

Tono muscolare: ☐ Severa ipotonia/distonia/ipertono

☐ Lieve alterazione del tono

☐ nella norma

Movimenti involontari (tremori, distonia, corea, atetosi): ☐ costanti/predominanti

☐ lievi o intermittenti

☐ nessuno

Scoliosi ☐ No ☐ Si ☐ severa ☐ lieve

Contratture articolari ☐ No ☐ Si ☐ severe ☐ minori

Epilessia ☐ No ☐ Si Epoca di insorgenza :

Tipo di Epilessia:

EEG:

Ben controllata farmacologicamente ☐ No ☐ Si

Farmaci attualmente assunti

Compromissione intellettiva ☐ No ☐ Si ☐ Profonda ☐ lieve-media

QI (se valutato):

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>

Compromissione del Sistema nervoso autonomo

Disturbi della masticazione/deglutizione ☐ severi ☐ lievi ☐ assenti

Disturbi del ritmo respiratorio (apnee/iperventilazione) ☐ severi ☐ lievi ☐ assenti

Circolazione periferica estremità' ☐ fredde o cianotiche con alterazione del trofismo
☐ fredde o cianotiche senza alterazione del trofismo
☐ normale temperatura o colorito delle estremità'

Disturbi dell'alvo ☐ No ☐ Si

Disturbi dell'umore ☐ agitazione psicomotoria o pianto costante o a episodi
☐ tendenza eccessiva all'agitazione psicomotoria
☐ nella norma

Disturbi del sonno ☐ frequenti episodi di addormentamento diurno o risvegli notturni
☐ presenti ma non rilevanti
☐ normale pattern sonno veglia

ESAMI MOLECOLARI GIA' ESEGUITI

| | Gene esaminato | Tipo di esame | Risultato |
|----|----------------|---------------|-----------|
| 1. | | | |
| 2. | | | |
| 3. | | | |

ESAME MOLECOLARE RICHIESTO: _____

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