

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

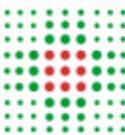
Decelerazione della crescita della circonferenza cranica di almeno 2 SD NO [] SI []

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: [] Incapacita' di deambulazione senza supporto

[] Deambulazione compromessa

[] Deambulazione senza difficolta'

Tono muscolare: [] Severa ipotonja/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:

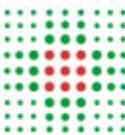
EEG:

Ben controllata farmacologicamente [] No [] Si

Farmaci attualmente assunti

Compromissione intellettuva [] 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 estremita' fredde o cianotiche con alterazione del trofismo

fredde o cianotiche senza alterazione del trofismo

normale temperatura o colorito delle estremita'

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