

Allegato 1

Nome e Cognome del paziente/Iniziali _____ Subject ID _____

Età del paziente/Data di Nascita _____ Luogo di Nascita _____

Sesso: Maschio Femmina

TEST: Malattia di Anderson-Fabry Malattia di Gaucher Malattia di Pompe

MPS I altra malattie lisosomiali, indicare quale.....

Segni Clinici

Nota: il sospetto è più verosimile in presenza di una combinazione di più sintomi nello stesso paziente

BARRARE SE PRESENTE	SEGNO CLINICO	EVENTUALE COMMENTO
	SEGNI NEUROLOGICI CENTRALI	
	Regressione / ritardo psicomotorio	
	Idrocefalo	
	SEGNI NEUROLOGICI PERIFERICI	
	Acroparestesie	
	Intolleranza Caldo-Freddo	
	Ipo-anidrosi	
	TIA o Ictus	
	COINVOLGIMENTO APPARATO SCHELETRICO E MUSCOLARE	
	Deformità scheletriche all RX tipo "disostosi multipla"	
	Mano ad artiglio/dita a scatto	

	Limitazioni articolari (mano, articolazioni maggiori)	
	Sindrome del Tunnel Carpale	
	Crisi ricorrenti di dolore osseo	
	Displasia dell'anca	
	Ipotonia generalizzata	
	Disabilità motoria	
	insufficienza respiratoria	
	DIMORFISMI FACCIALI (Macrocefalia, fronte prominente, ponte nasale insellato, macroglossia)	
	SEGNI OCULARI	
	Cornea Verticillata	
	Opacità corneale	
	VISCEROMEGALIA	
	Epatomegalia	
	Splenomegalia	
	SEGNI CARDIOLOGICI	
	Cardiomiopatia	
	Ipertrafia ventricolare sinistra	
	SEGNI EMATOLOGICI E BIOCHIMICI	
	Anemia	
	Piastrinopenia	
	Iperferritinemia	
	Gammopatie	
	Iperckemia (in più di una singola rilevazione)	
	SEGNI RENALI	
	Proteinuria	
	Albuminuria	
	Malattia Renale Cronica	Da causa non determinata
	Dialisi - Trapianto	
	ALTRE MANIFESTAZIONI	
	Angiocheratoma	
	Febbre ricorrente non spiegata	
	Ernia inguinale	

Il DBS KIT è offerto solo per un numero limitato di malattie lisosomiali. E' bene porre l'attenzione che uno screening negativo non significa escludere che il soggetto sia affetto da una malattia lisosomiale ma solo escludere che sia affetto da una delle malattie comprese nel kit

Anamnesi familiare:

Consanguineità' dei genitori

Se sì, grado di consanguineità _____

Altri familiari con manifestazioni simili

In caso di un'indagine familiare:

Familiare affetto da _____ Grado di parentela _____

Dettagli sulla diagnosi del familiare (dosaggio enzimatico, mutazione, centro che ha effettuato le indagini)

Medico richiedente _____

Distretto/ASL _____ di
Provenienza _____

Indirizzo: _____

Città _____ CAP _____

Recapito Telefonico:_____

E- MAIL_____

Firma_____Data_____