

SCHEDA APPROPRIATEZZA
AMIOTROFIA SPINALE DI KENNEDY (gene AR)

PAZIENTE

COGNOME E NOME _____ DATA DI NASCITA _____

Inviato da: _____

Familiarità SI NO Se SI allegare albero genealogico

CLINICA

Età all'esordio: _____

Segni e sintomi all'esordio:

- Ginecomastia Riduzione volume testicolare Oligo/azoospermia Disartria Disfagia Tremore
 Debolezza SI NO se SI , dove? _____
 Fascicolazioni SI NO se SI , dove? _____
 Difficoltà nel cammino, salire le scale, alzarsi dalla sedia

Valutazione clinica: (indicare la data dell'ultima valutazione _____)

- Debolezza muscolare SI NO se SI , dove? _____
- Atrofia muscolare SI NO se SI , dove? _____
- Difficoltà nella deambulazione, salire le scale, alzarsi da seduto, correre SI NO
- se SI specificare _____
- Coinvolgimento dei muscoli facciali: Si' NO
- CPK: _____
- Valutazione cardiologica: _____
- valutazione endocrinologica: _____
- Funzionalità respiratoria: _____

BIOPSIA MUSCOLARE (allegare referto)

- Età: _____ Muscolo: _____
- Immunoistochimica SI NO Se SI allegare referto

ESAMI MOLECOLARI GIÀ ESEGUITI

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

MATERIALE EVENTUALMENTE DISPONIBILE

- Biopsia muscolare Biopsia cutanea Colture di fibroblasti Colture di mioblasti

Data _____

Firma _____