

SCHEDA APPROPRIATEZZA

ATASSIA SPINOCEREBELLARE DI FRIEDREICH (gene FXN)

PAZIENTE

COGNOME E NOME _____ DATA DI NASCITA _____

Inviato da: _____

Familiarità ☐ SI ☐ NO Se SI allegare albero genealogico

CLINICA

Età all'esordio: _____

Sintomi all'esordio: _____

Segni clinici (indicare la data dell'ultima valutazione _____):

☐ Atassia ☐ Disartria ☐ Ipoacusia

Deficit sensitivi ☐ SI ☐ NO se SI , dove? _____

Debolezza muscolare ☐ SI ☐ NO se SI , dove? _____

Atrofia muscolare: ☐ SI ☐ NO se SI , dove? _____

☐ Spasticità ☐ Babinski ☐ Riflessi: _____

☐ Nistagmo ☐ Atrofia ottica ☐ Coinvolgimento SNA ☐ Deficit cognitivo

☐ Scoliosi ☐ Pes cavus o equino varus ☐ Diabete

• Difficoltà nella deambulazione, salire le scale, alzarsi da seduto, correre ☐ SI ☐ NO

• Valutazione cardiologica: _____

• Valutazione oculistica: _____

• Funzionalità respiratoria: _____

• RMN: ☐ SI ☐ NO se SI allegare referto

ESAMI MOLECOLARI GIA' ESEGUITI

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

Data _____

Firma _____