

***SCHEDA APPROPRIATEZZA
ATROFIA MUSCOLARE SPINALE (gene SMN1)***

PAZIENTE

COGNOME E NOME _____ DATA DI NASCITA _____

Inviato da: _____

Familiarità SI NO Se SI allegare albero genealogico

CLINICA

Età all'esordio: _____ Ipomotilità intrauterina SI NO

Segni e sintomi all'esordio:

- Difficoltà di suzione Ipotonia (FLOPPY INFANT) Atrofia muscolare (specificare _____)
- Incapacità a tenere la posizione seduta Difficoltà nella deambulazione, a salire le scale, correre

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

- Debolezza SI NO se SI, dove? _____
- Difficoltà nella deambulazione, salire le scale, alzarsi da seduto, correre SI NO
- se SI specificare _____
- Atrofia muscolare SI NO se SI, dove? _____
- Contratture: SI NO se SI, dove? _____
- CPK: _____
- Valutazione cardiologica: _____
- Funzionalità respiratoria: _____

BIOPSIA MUSCOLARE (allegare referto)

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

ESAMI MOLECOLARI GIA' 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 _____