

SCHEDA APPROPRIATEZZA

DISTROFIA MUSCOLARE DI EMERY-DREIFUSS (LMNA AC)

PAZIENTE

COGNOME E NOME _____ DATA DI NASCITA _____

Inviato da: _____

Familiarità ☐ SI ☐ NO Se SI allegare albero genealogico

CLINICA

Età all'esordio: _____

Sintomi all'esordio: _____

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

☐ Debolezza muscolare: ☐ Proximale ☐ Distale

☐ Atrofia muscolare: (Indicare quali muscoli _____)

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

se SI specificare _____

☐ Contratture: ☐ SI ☐ NO se SI, dove? _____

☐ CPK all'esordio: _____ e all'ultima valutazione (se disponibile) _____

☐ Valutazione cardiologica: _____

☐ Impianti di pace maker: ☐ SI ☐ NO se SI, se sì quando? _____

☐ 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 _____