

SCHEDA APPROPRIATEZZA

DISTROFIE MUSCOLARI DEI CINGOLI (geni CAPN3, DYSF, FKRP, CAV3)

PAZIENTE

COGNOME E NOME _____

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 ☐ SI ☐ NO se SI, specificare distretti maggiormente coinvolti _____

➤ Contratture: ☐ SI ☐ NO Se Sì, dove? _____

➤ Ipertrofia dei polpacci ☐ SI ☐ NO

➤ Ipertrofia delle cosce ☐ SI ☐ NO

➤ Dolore muscolare: (indicare il distretto _____)

➤ Atrofia muscolare: (Indicare quali muscoli _____)

➤ Abilità funzionali:

☐ Si alza dalla posizione seduta

☐ Deambulazione autonoma

☐ Sale le scale con/ senza aiuto

☐ Deambulazione con aiuto

☐ Non sale le scale

☐ Perdita della deambulazione (dall'età di: _____)

➤ CPK all'esordio: _____ All'ultima valutazione (se disponibile): _____

➤ Valutazione cardiologica: _____

➤ Valutazione pneumologica: _____

BIOPSIA MUSCOLARE

▪ Età:

Muscolo:

▪ Immunoistochimica/WB: ☐ Sì ☐ No (Se Sì allegare referto)

ESAMI MOLECOLARI GIA' ESEGUITI

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

MATERIALE DISPONIBILE

☐ Biopsia muscolare ☐ Biopsia cutanea ☐ Colture di fibroblasti ☐ Colture di mioblasti

Data _____

Firma _____