

SCHEDA APPROPRIATEZZA

MIOPATIE MIOFIBRILLARI (geni DESMIN- MYOTILIN-ZASP-ALFA/BETA CRISTALLYN)

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 , dove? _____

Scoliosi: SI NO

Palato ogivale: SI NO

Abilità funzionali:

- | | |
|---|--|
| <input type="checkbox"/> Si alza dalla posizione seduta | <input type="checkbox"/> Deambulazione autonoma |
| <input type="checkbox"/> Sale le scale con/senza supporto | <input type="checkbox"/> Deambulazione con supporto |
| <input type="checkbox"/> Sale le scale con supporto | <input type="checkbox"/> Perdita dell'autonomia deambulatoria (dall'età di: _____) |

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

EMG: _____

Valutazione cardiologica: _____

Funzionalità respiratoria: _____

Altro (indicare altre informazioni di rilievo clinico) _____

BIOPSIA MUSCOLARE

- Età: _____ Muscolo: _____
- Immunoistochimica/WB: Si No (Se Si 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 _____