



**DIPARTIMENTO RIPRODUZIONE E ACCRESCIMENTO
U.O. DI GENETICA MEDICA**

Direttore: Prof.ssa Alessandra Ferlini

<http://www.ospfe.it/reparti-e-servizi/reparti-dalla-a-alla-m-1/genetica-medica>

SCHEDA APPROPRIATEZZA DISTROFINOPATIE

INFORMAZIONI RELATIVE AL PAZIENTE

NOME E COGNOME _____

LUOGO E DATA DI NASCITA _____

SESSO

☐ MASCHIO ☐ FEMMINA

RESIDENZA (VIA) _____

N° _____ Città _____ CAP _____ Paese _____

Email e telefono di riferimento _____

Medico inviante (telefono e indirizzo mail): _____

Storia familiare positiva per malattia: ☐ NO ☐ SI (allegare albero)

DIAGNOSI CLINICA

☐ DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE

☐ DISTROFIA MUSCOLARE DI BECKER

☐ DISTROFIA MUSCOLARE INTERMEDIA

☐ CPK INCREMENTATO

☐ CRAMPI

☐ PORTATRICE DI DISROFINOPATIA

CARATTERISTICHE CLINICHE

Età di esordio: _____

valutazione clinica: (data dell'ultima visita _____)

Debolezza muscolare: indicare il punteggio MRC per ogni gruppo muscolare

Distretto muscolare	MRC score destra	MRC score sinistra
Flessori del collo		
Adduttori delle spalle		
Flessori del gomito		
Estensori del gomito		
Flessori dell'anca		
Flessori del ginocchio		
Estensori del ginocchio		

Ipertrofia dei polpacci: ☐ NO ☐ SI

Contratture: ☐ NO ☐ Si (se Si, dove? _____)

➤ Abilità funzionali:

☐ Cammino indipendente

☐ Alzarsi da terra

☐ Cammino con aiuto

☐ Salire le scale con/senza aiuto

☐ Perdita deambulazione (dall'età _____)

☐ Incapace di salire le scale

➤ North Star Ambulatory Assessment (NSAA) all'ultima valutazione _____

➤ Six-Minute Walk Distance Test (6MWD) all'ultima valutazione _____

Via Fossato di Mortara, 74 - 44100 Ferrara

Tel. +39(0)532 974403/237773

Fax +39(0)532 236157

e-mail segreteria: sog@unife.it

**Consulenza Genetica
Citogenetica
Genetica Molecolare
Immunogenetica**

Informazioni

Tel. 0532 974403-237773

V. Fossato di Mortara, 74

44121 Ferrara

**Prenotazioni consulenze
genetiche**

- Tel. 0532 – 236491

(lun-ven, 10.30 – 14.30)

- CUP Numero Verde 800532000

Immunogenetica

- Tel. 0532 – 236510

Prenotazioni:

- CUP Numero Verde 800532000

**Scuola di
Specializzazione
in Genetica Medica**

<http://www.unife.it/medicina/geneticamedica>

**DIPARTIMENTO RIPRODUZIONE E ACCRESCIMENTO
U.O. DI GENETICA MEDICA**

Direttore: Prof.ssa Alessandra Ferlini

<http://www.ospfe.it/reparti-e-servizi/reparti-dalla-a-alla-m-1/genetica-medica>

- CPK all'esordio: _____
 ➤ CPK ultima valutazione (se noto): _____
 ➤ Valutazione cardiologica: Cardiomiopatia dilatativa ☐ SI ☐ NO
 ☐ ECG (allegare esito) ☐ ECO (allegare esito)
 ➤ Valutazione pneumologica:

Terapia steroidea:

☐ NO

☐ SI indicare:

Data inizio

dosaggio

posologia

- Altre terapie in corso

BIOPSIA MUSCOLARE

- Età: _____ Muscolo: _____
- Immunohistochimica/WB: ☐ NO ☐ SI (se SI allegare referto)

Tessuti disponibili per eventuali analisi

☐ biopsia muscolare

☐ biopsia cutanea

□ fibroblasti

□ Mioblasti

Luogo, data _____

Firma _____

(nome e cognome medico di riferimento, email e telefono)

ALBERO FAMILIARE (indicare il probando o il caso indice con una freccia)

Via Fossato di Mortara, 74 - 44100 Ferrara
Tel. +39(0)532 974403/237773
Fax +39(0)532 236157
e-mail segreteria: sog@unife.it