

**SCHEDA APPROPRIATEZZA**  
**SINDROME DI ANGELMAN - PRADER-WILLI**

**PAZIENTE**

COGNOME E NOME \_\_\_\_\_ DATA DI NASCITA \_\_\_\_\_

Inviato da: \_\_\_\_\_

Familiarità ☐ SI ☐ NO (Se SI allegare albero genealogico)

Sospetto diagnostico: ☐ Sindrome di Angelman ☐ Sindrome di Prader Willi

**CLINICA**

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

Difficoltà di suzione/ deglutizione ☐ SI ☐ NO

Ipotonia ☐ SI ☐ NO

Dimorfismi facciali ☐ SI ☐ NO se SI, indicare quali \_\_\_\_\_

Mani e piedi piccoli ☐ SI ☐ NO se SI, specificare \_\_\_\_\_

Ritardo del linguaggio ☐ SI ☐ NO Assenza ☐ SI ☐ NO

Deficit intellettivo ☐ lieve ☐ medio ☐ grave

Ritardo nell'acquisizione della deambulazione autonoma ☐ SI ☐ NO (età acquisizione \_\_\_\_\_)

Rilievo anamnestico di regressione delle acquisizioni ☐ SI ☐ NO se SI, epoca \_\_\_\_\_

Problemi comportamentali: ☐ SI ☐ NO se SI, indicare quali \_\_\_\_\_

Stereotipie manuali: ☐ SI ☐ NO se SI, indicare quali \_\_\_\_\_

Irregolarità respiratorie (apnee): ☐ SI ☐ NO Ipopigmentazione cutanea ☐ SI ☐ NO

Problemi neurologici ☐ SI ☐ NO

se SI specificare: ☐ Epilessia (specificare tipo) \_\_\_\_\_

☐ Iper tono arti inferiori

☐ Atassia

☐ Tremori

☐ Altro (specificare \_\_\_\_\_)

Ipogonadismo ipogonadotropo ☐ SI ☐ NO

Altre problematiche a carico dell'apparato genitale ☐ SI ☐ NO (Se SI, specificare) \_\_\_\_\_

**INDAGINI STRUMENTALI ESEGUITE**

▪ EEG ☐ SI ☐ NO (Se SI allegare referto)

▪ Neuroimaging (TAC, RMN) ☐ SI ☐ NO (Se SI allegare referto)

**INDAGINI GENETICHE ESEGUITE**

▪ Cariotipo costituzionale da sangue periferico ☐ SI ☐ NO (Se SI allegare referto)

▪ FISH (specificare regioni) ☐ SI ☐ NO (Se SI allegare referto)

▪ Array CGH ☐ SI ☐ NO (Se SI allegare referto)

**ESAMI MOLECOLARI GIA' ESEGUITI**

|    | Gene esaminato | Tipo di esame | Risultato |
|----|----------------|---------------|-----------|
| 1. |                |               |           |
| 2. |                |               |           |

Data \_\_\_\_\_

Firma \_\_\_\_\_