

SCHEDA APPROPRIATEZZA
SINDROME DELL'X FRAGILE (FRAXA)

PAZIENTE

COGNOME E NOME _____ DATA DI NASCITA _____

Inviato da: _____

Familiarità SI NO (Se SI allegare albero genealogico)

Familiarità positiva per : Atassia/tremore Menopausa precoce Ritardo mentale

PRIMO ANNO DI VITA

Difficoltà di suzione/ deglutizione SI NO

Ipotonia SI NO

CLINICA

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

Dimorfismi facciali SI NO se Sì, indicare quali _____

Problemi comportamentali SI NO se Sì, indicare quali _____

Stereotipie manuali SI NO se Sì, indicare quali _____

Ritardo del linguaggio SI NO

Deficit intellettivo lieve medio grave

Rilievo anamnestico di regressione delle acquisizioni SI NO se Sì, epoca _____

Ritardo nell'acquisizione della deambulazione autonoma SI NO (età acquisizione _____)

Problemi neurologici SI NO

se Sì specificare: Epilessia (specificare tipo) _____

Ipertono arti inferiori Atassia

Tremori Altro

Macrorchidismo: SI NO

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.			
3.			

Data _____

Firma _____