



SCHEDA PAZIENTE MALATTIA DI GAUCHER E/O DEFICIT DA SFINGOMIELINASI ACIDA

SPAZIO RISERVATO AL CLINICO REFERENTE

Data di invio ____/____/20__ Campione proveniente da (Città): _____

Ospedale _____ (Reparto) _____

Referente Dott. _____

Recapito telefonico _____ indirizzo e-mail _____

Dichiaro di essere in possesso del consenso informato, per indagini genetiche e molecolari, rilasciato dal paziente, il cui campione è stato inviato presso il vostro Centro per lo studio.

Firma del medico _____

INFORMAZIONI PAZIENTE

Codice Numerico oppure Cognome e Nome: _____

Sesso: M F Data e luogo di nascita ____/____/____ (_____)

Età: _____

Familiarità per patologie SI NO NON SO

Se SI specificare quali: _____

Se indagine familiare per malattia di Gaucher o Niemann Pick A e B (Deficit da Sfingomielinasi acida):

Cognome e Nome del Probando affetto: _____

Grado di parentela: _____

ESORDIO dei primi segni/sintomi: _____

COINVOLGIMENTO EPATICO E SPLENICO

Epatomegalia	SI	NO
Splenomegalia	SI	NO
Anemia	SI	NO
Leucopenia	SI	NO
Difetti nella coagulazione	SI	NO
Trombocitopenia	SI	NO
Piastrinopenia	SI	NO
Diatesi emorragica	SI	NO
Ipertransaminasemia	SI	NO

Fibrosi/cirrosi SI NO

MANIFESTAZIONI OSSEE

Dolori alle ossa e alle articolazioni	SI	NO
Febbre	SI	NO
Edemi	SI	NO
Osteoporosi	SI	NO
Osteopenia e osteolisi	SI	NO
Osteonecrosi	SI	NO
Osteosclerosi	SI	NO
Fratture	SI	NO
Deformità	SI	NO
Ritardo nella crescita	SI	NO

COINVOLGIMENTO NEUROLOGICO

Ipotonia	SI	NO
Segni bulbari (stridore, strabismo e difficoltà di deglutizione)	SI	NO
Segni piramidali (opistotono, retroflessione testa, spasticità e trisma)	SI	NO
Coinvolgimento oculomotorio	SI	NO
Convulsioni tonico-cloniche generalizzate	SI	NO
Epilessia mioclonica progressiva	SI	NO
Deterioramento dello sviluppo psicomotorio	SI	NO
Demenza e atassia	SI	NO
Altro		

ALTRI SINTOMI

Coinvolgimento polmonare	SI	NO
Presenza di macchia rosso ciliegia nel fondo oculare	SI	NO
Cambiamenti microscopici della pelle	SI	NO
Opacità corneale	SI	NO
Reflusso gastroesofageo	SI	NO
Coinvolgimento cardiovascolare (aterosclerosi precoce, coronaropatie, valvulopatie)	SI	NO
Dislipidemia	SI	NO

Terapia farmacologica in atto

Analisi strumentali eseguite

Indicare i risultati di eventuali analisi genetiche eseguite

Informazioni su eventuali familiari con manifestazioni cliniche simili (specificare i sintomi, l'età e la linea di parentela)
