



## MALATTIA DI GAUCHER

### SCHEDA PAZIENTE

#### 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:

Cognome e Nome del Probando affetto: \_\_\_\_\_

Grado di parentela: \_\_\_\_\_

#### **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 EPATICO E SPLENICO**

Epatomegalia	SI	NO
Splenomegalia	SI	NO
Anemia	SI	NO
Leucocitopenia	SI	NO
Trombocitopenia	SI	NO
Difetti nella coagulazione	SI	NO

### **COINVOLGIMENTO NEUROLOGICO**

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
Demenza e atassia	SI	NO

### **ALTRI SINTOMI**

Coinvolgimento polmonare	SI	NO
Cambiamenti microscopici della pelle	SI	NO
Opacità corneale	SI	NO
Reflusso gastroesofageo	SI	NO
Coinvolgimento cardiovascolare	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)**

---

---

---

---

---