

MALATTIA DI POMPE

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 Pompe:

Cognome e Nome del Probando affetto: _____

Grado di parentela: _____

BAMBINO E ADULTO

Indebolimento muscolare	SI	NO	NON SO
Affaticamento inspiegabile	SI	NO	NON SO
Deambulazione barcollante	SI	NO	NON SO
Difficoltà a salire le scale	SI	NO	NON SO
Scarsa resistenza all'esercizio	SI	NO	NON SO
Cadute frequenti	SI	NO	NON SO
Difficoltà respiratorie	SI	NO	NON SO
IperCKemia	SI	NO	NON SO
Aumento AST/ALT	SI	NO	NON SO

Altro: _____



NEONATO

Ingrossamento del cuore	SI	NO	NON SO
Disturbi cardiaci	SI	NO	NON SO
Ipotonia grave e progressiva (floppy baby)	SI	NO	NON SO
Difficoltà respiratorie	SI	NO	NON SO
Problemi di alimentazione	SI	NO	NON SO

Altro: _____

Terapia farmacologica in atto

Specificare se il paziente fa uso dei seguenti farmaci:

Clorochina	SI	NO	NON SO
------------	----	----	--------

Eventuali analisi strumentali eseguite

Indicare i risultati di eventuali analisi genetiche eseguite

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



Note
