

MUCOPOLISACCARIDOSI di tipo I (MPS I) (DEFICIT DA ALFA-L-IDURONIDASI)

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 e/o Identificativo del paziente: _____

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

Età: _____

Familiarità per patologie SI NO NON SO

Se SI specificare quali: _____

Se indagine familiare per MPS I:

Identificativo o codice del Probando affetto:

Grado di parentela: _____

ESORDIO dei primi segni/sintomi: _____

COINVOLGIMENTO EPATICO E SPLENICO

Epatomegalia	SI	NO
Splenomegalia	SI	NO

COINVOLGIMENTO CARDIACO

Cardiomiopatia ipertrofica	SI	NO
Valvulopatia	SI	NO
Ischemia cardiaca	SI	NO
Insufficienza cardiaca	SI	NO

MANIFESTAZIONI OSSEE o MUSCOLO-SCHELETRICHE

Rigidità e contratture articolari (non infiammatorie)	SI	NO
Sindrome del tunnel carpale	SI	NO
Ernie ricorrenti	SI	NO
Disostosi multipla	SI	NO
Valgismo/varismo degli arti	SI	NO
Displasia e sub-lussazione dell'anca	SI	NO
Mano ad artiglio/dita a scatto	SI	NO
Deformità della colonna vertebrale (cifosi, scoliosi)	SI	NO
Alterazioni costali	SI	NO
Ipoplasia del dente dell'epistrofeo	SI	NO
Deformità	SI	NO
Dismorfismi facciali e irsutismo	SI	NO
Macroglossia	SI	NO
Ritardo nella crescita	SI	NO
Corde vocali ispessite	SI	NO

COINVOLGIMENTO NEUROLOGICO

Ritardo cognitivo e psicomotorio	SI	NO
Atrofia cerebrale	SI	NO
Macrocefalia	SI	NO
Idrocefalo	SI	NO
Abbassamento dell'udito o ipoacusia mista	SI	NO
Stenosi spinale	SI	NO
Mielopatia cervicale	SI	NO

APPARATO VISIVO

Opacità corneale	SI	NO
Glaucoma	SI	NO
Degenerazione retinica	SI	NO

ALTRI SINTOMI

Infezioni ricorrenti dell'orecchio medio e/o delle alte vie aeree	SI	NO
Ernie ombelicali e/o inguinali	SI	NO
Apnee del sonno	SI	NO
Ipertrofia adenotonsillare	SI	NO
Bassa statura	SI	NO
Disturbi del sonno	SI	NO
Insufficienza respiratoria	SI	NO
Stenosi della trachea	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)
