

SINDROME DI JOUBERT E JSRD - QUESTIONARIO CLINICO

DATI ANAGRAFICI E STORIA CLINICA

nome e cognome: _____

data di nascita: _____

sesso: M F

gravidanza (eventi di rilievo): _____

parto (eventi di rilievo): _____

svil. psicomotorio (età): seduto: _____ primi passi: _____

prime parole: _____ linguaggio completo: _____

scolarità: normale con aiuto impossibile

MEDICO DI RIFERIMENTO: _____

STORIA FAMILIARE

padre: nome: _____ luogo di nascita: _____

madre: nome: _____ luogo di nascita: _____

consanguineità: si no possibile fratelli affetti: si no se si, quanti: _____ età: _____fratelli sani: si no se si, quanti: _____ età: _____altri familiari affetti: si no se si, allegare pedigree

altre patologie genetiche in famiglia: _____

campione di sangue: si no

se disponibile, specificare sul pedigree chi è stato prelevato. Segnalare qualunque variabilità fenotipica intrafamiliare, eventualmente compilando questionari separati per i vari individui affetti.

SISTEMA NERVOSO CENTRALE

anomalie del respiro: si no

se presenti, descrivere: _____

atassia: si no ipotonia: si no tremore: si no ritardo mentale: si no aprassia oculomotoria: si no nistagmo: si no

altro: _____

RENE

poliuria: si no
 enuresi: si no
 ecografia renale: data _____ normale alterata non eseguita
se alterata, descrivere: _____

nefronoftisi: si no
 insufficienza renale: si no se si, età di insorgenza: _____
 creatininemia: _____ data: _____ non eseguita
 peso specifico: _____ data: _____ non eseguito
 osmolarità urinaria (test al Minirin®): _____ data: _____ non eseguito
 altro: _____

OCCHIO

movimenti oculari caotici: si no
 fundus oculi: data _____ normale alterato non eseguito
se alterato, descrivere: _____

riduzione del visus: si no
se sì, specificare OD: ____/10 OS: ____/10
 potenziali visivi evocati: data _____ normali alterati assenti non eseguiti
se alterati, specificare: ampiezza: _____ latenza: _____
 elettroretinogramma: data _____ normale alterato assente non eseguito
se alterato, specificare: _____

altro: _____

FEGATO

enzimi epatici: data _____ normali alterati non eseguiti
se alterati, specificare: _____
 ecografia epatica: data _____ normale alterata non eseguita
se alterata, specificare: _____

fibrosi epatica: si no
 altro: _____

RISONANZA MAGNETICA CEREBRALE

data _____ non eseguita

aplasia del verme cerebellare: no parziale totale

se parziale, descrivere: _____

segno del "dente molare": si no

encefalomeningocele: si no

idrocefalo: si no

malformazione di Dandy-Walker: si no

ipoplasia del corpo calloso: si no

altre anomalie fossa cranica posteriore: si no

se presenti, descrivere: _____

altre anomalie del SNC: _____

originale/copia disponibile: si no se sì, presso _____

MISURAZIONI ANTROPOMETRICHE

ALTRI ESAMI

COMMENTI E NOTE

_____ data

_____ firma del medico