

**SCHEDA APPROPRIATEZZA**  
**SINDROME DI RETT (gene MeCP2)**

**PAZIENTE**

COGNOME E NOME \_\_\_\_\_ DATA DI NASCITA \_\_\_\_\_

Inviato da: \_\_\_\_\_

Familiarità  SI  NO (Se SI allegare albero genealogico)

**CLINICA**

Sospetto diagnostico:  SR Classica  SR Atipica (specificare \_\_\_\_\_)

Valutazione clinica: (indicare la data dell'ultima valutazione \_\_\_\_\_)

➤ Regressione psicomotoria  SI  NO Se SI specificare epoca:  < 5mesi  6-18 mesi  > 18 mesi

➤ Decelerazione della circonferenza cranica di almeno 2SD  SI  NO CC nascita \_\_\_\_\_ CC attuale \_\_\_\_\_

➤ Prime tappe dello sviluppo psicomotorio:  nella norma  
 lievemente in ritardo  
 decisamente in ritardo dall'inizio

➤ Perdita del linguaggio acquisito  SI  NO Età \_\_\_\_\_

➤ Perdita delle abilità comunicative acquisite  SI  NO Età \_\_\_\_\_

➤ Stereotipie manuali di lavaggio  SI  NO Età di comparsa \_\_\_\_\_

Presenza  costante/ dominante  intermittente

Attuale uso volontario delle mani  nessuno  ridotto  normale

➤ Bruxismo  SI  NO

➤ Difficoltà nella deambulazione  SI  NO (Se SI specificare \_\_\_\_\_)

➤ Alterazione del tono muscolare  SI  NO (Se SI specificare \_\_\_\_\_)

➤ Movimenti involontari (tremori, distonia, corea, atetosi)  SI  NO (Se SI specificare \_\_\_\_\_)

➤ Scoliosi  NO  SI (specificare grado di severità \_\_\_\_\_)

➤ Contratture articolari  NO  SI (specificare grado di severità \_\_\_\_\_)

➤ Epilessia  SI  NO Epoca insorgenza \_\_\_\_\_ Tipo \_\_\_\_\_

Controllo farmacologico delle crisi  SI  NO

➤ Compromissione intellettiva  NO  SI (specificare grado lieve/medio/severo) \_\_\_\_\_

➤ Compromissione del Sistema Nervoso Autonomo

1. Disturbi della masticazione/deglutizione  NO  SI (specificare grado lieve/medio/severo) \_\_\_\_\_

2. Disturbi del ritmo respiratorio (apnee/iperventilazione)  NO  SI (specificare grado lieve/medio/severo) \_\_\_\_\_

3. Disturbi circolatori estremità  NO  SI (specificare grado lieve/medio/severo) \_\_\_\_\_

4. Disturbi dell'alvo  NO  SI (specificare grado lieve/medio/severo) \_\_\_\_\_

5. Agitazione psicomotoria/ pianto  NO  SI (specificare grado lieve/medio/severo) \_\_\_\_\_

6. Disturbi del sonno  NO  SI (specificare grado lieve/medio/severo) \_\_\_\_\_

**ESAMI MOLECOLARI GIA' ESEGUITI**

	Tipo di esame	Risultato
1.		
2.		

Data \_\_\_\_\_

Firma \_\_\_\_\_