



**Istituto Virtuale Nazionale  
Malattie Neurologiche Rare**

**Progetto 2021 - WP5, Task 5**

**Scheda raccolta dati estesa per neuropatie ereditarie**

■ ANAMNESI SINTETICA

ANAMNESI DI DETTAGLIO 1

Storia Familiare: Consanguinei: - Trasmissione maschio-maschio: -

Familiari Affetti: Genitori: - Fratelli/Sorelle: - Figli: - Altri: - NN: -

Numero familiari affetti:

Note:

Cammino prima dei 15 mesi:

Note:

ANAMNESI DI DETTAGLIO 2

Chirurgia del piede:

Procedure interessate:

Trasposizione tendinea: - Età:

Allungamento tendine di Achille: - Età:

Fusione articolazione caviglia: - Età:

Osteotomia: - Età:

Raddrizzamento dita piedi: - Età:

Altro: - Note altro: Età:

Note:

Chirurgia della mano:

Procedure interessate:

Trasposizione tendinea: - Età:

Tunnel carpale: - Età:

Altro: - Età:

Note:

Scoliosi:

Chirurgia: - Età:

Busto: - Età:

Note:

Displasia Anca:

Chirurgia per displasia: - Età:

Note:

Biopsia nervo surale:

Biopsia nervo surale - tessuto disponibile:

Altre segnalazioni:

ANAMNESI DI DETTAGLIO

Capacità di camminare

Difficoltà Cammino:

Difficoltà di equilibrio:

Ortesi:

Plantare: - Ortesi o

Altro: - Note:

Necessità di appoggio n

Unilaterale: - Età:

Bilaterale: - Età:

Necessità di sedia a rot

Uso intermittente: -

Uso regolare: -

Funzionalità della mano

Difficoltà con bottoni/zip

Difficoltà con posate:

ANAMNESI DI DETTAGLIO

Bruciori o formicolii ma

Diminuzione sensibilità:

Ulcere a piedi o mani:

Amputazione piedi o ma

Dolore artritico:

Sede del dolore:

Ankles: - Hip

Other: - Note:

Atrofia del nervo ottico:

Perdita dell'udito:

## Compilazione scheda Neuropatie Ambulatoriale

### ANAMNESI DI DETTAGLIO 1

Storia Familiare  Consanguinei  Trasmissione maschio-maschio

\* Familiari affetti  Genitori  Fratelli/Sorelle  Figli  Altri

Numero di familiari affetti

Frase standard

Cammino prima dei 15 mesi

Si  No  NV

Frase standard

Annulla

Modifica

## Compilazione scheda Neuropatie Ambulatoriale

### ANAMNESI DI DETTAGLIO 2

CHIRURGIA DEL PIEDE  Si  No  NN

Procedure interessate  Ossa  Tessuti molli

Trasposizione tendinea  Età

Allungamento tendine di Achille  Età

Fusione articolazione caviglia  Età

Osteotomia  Età

Raddrizzamento dita piedi  Età

Altro   Età

Note

CHIRURGIA DELLA MANO  Si  No  NN

Procedure interessate  Ossa  Tessuti molli

Trasposizione tendinea  Età

Tunnel carpale  Età

Altro  Età

Note

### Compilazione scheda Neuropatie Ambulatoriale

Trasposizione tendinea  Età

Tunnel carpale  Età

Altro  Età

Note

SCOLIOSI

\*  Si  No  NV

DISPLASIA ANCA

Chirurgia Età

Chirurgia per dis

Busto Età

Note

Note

BIOPSIA NERVO SURALE

\*  Si  No  NV

Tessuto disponibile

\*  Si  No  NV

Altre segnalazioni

Annulla

Modifica

## Compilazione scheda Neuropatie Ambulatoriale

### ANAMNESI DI DETTAGLIO 3

#### CAPACITA' DI CAMMINARE

\* Difficoltà Cammino  Si  No  NV Età

\* Difficoltà di equilibrio  Si  No  NV Età

\* Ortesi  Si  No  NV Età

Plantare

Ortesi caviglia (AFO)

Altro

\* Necessità di appoggio nel camminare  Si  No  NV

Unilaterale Età

Bilaterale Età

\* Necessità di sedia a rotelle  Si  No  NV

Uso intermittente Età

Uso regolare Età

#### FUNZIONALITA' MANO

\* Difficoltà con bottoni/zip/lacci/bottiglie  Si  No  NV

\* Difficoltà con posate  Si  No  NV

Annulla

Modifica

## Compilazione scheda Neuropatie Ambulatoriale

### ANAMNESI DI DETTAGLIO 4

#### SENSIBILITA'

\* Bruciori o formicolii mani e piedi

Si  No  NV

\* Diminuzione sensibilita'

Si  No  NV

\* Ulcere a piedi o mani

Si  No  NV

\* Amputazione piedi o mani

Si  No  NV

\* Dolore di tipo artritico

Si  No  NV

Sede del dolore

Ankles  Hips  Knees

Other

\* Atrofia nervo ottico

Si  No  NV

\* Perdita dell'udito

Totale  Parziale  No

Annulla

Modifica

**CMT MINIMAL DATA SET - DIAGNOSI**

Diagnosi:  
 Diagnosi note:  
 Pattern VdC:  
 Ereditarietà:  
 Diabete:  
 Tipo CMT:  
 Test genetico:

**ESAME OBIETTIVO NEUROLOGICO**

Defomazione piedi:  
 Pes planus: -  
 Pes cavus: -  
 Dita a martello: -  
 Altro: - Note:  
 nn. Cranici:  
 Tremore:  
 Stazione eretta:  
 Romberg:  
 Deambulazione:  
 Note:  
 Ipostenia:  
 AS-PROX    Deltoido:            Destra: - Sinistra: -  
               Bicipite:           Destra: - Sinistra: -  
               Tricipite           Destra: - Sinistra: -  
 AS\_DIST    Estensione polso    Destra: - Sinistra: -  
               Estensione dita    Destra: - Sinistra: -  
               Interosseo:        Destra: - Sinistra: -  
               Abduttore br polli: Destra: - Sinistra: -  
 AI-PROX    Flex anca:           Destra: - Sinistra: -  
               Flex gamba:        Destra: - Sinistra: -  
               Ext gamba:         Destra: - Sinistra: -  
 AI-DIST    Dorsiflex piede:    Destra: - Sinistra: -  
               Flessione pl piede   Destra: - Sinistra: -  
               EPA:                    Destra: - Sinistra: -  
 Ipotrofia:  
 AS-PROX:    AS-DIST:  
 AI-PROX:    AI-DIST:  
 ROT:  
 AS Bicipitali:    AI Rotulei  
 AS Stiloradiali: AI Achillei:

**ESAME OBIETTIVO NEUROLOGICO - SENSIBILITA'**

Superficiale    AS Destra: -  
                     AS Sinistra: -  
                     AI Destra: -  
                     AI Sinistra: -  
 Profonde SK    AS Destra: -  
                     AS Sinistra: -  
                     AI Destra: -  
                     AI Sinistra: -  
 Pallestesica    AS Destra: -  
                     AS Sinistra: -  
                     AI Destra: -  
                     AI Sinistra: -

Note:

**CMT NEUROPATHY SCORE**

Sintomi sensitivi:  
 Sintomi motori arti inferiori:  
 Sintomi motori arti superiori:  
 Sensibilità dolorifica:  
 Pallestesica:  
 Stenia arti inferiori:  
 Stenia arti superiori:  
 CMAP Ulnare (Mediano):  
 Ampiezza SAP Radiale, antidromica:  
 Punteggio Sintomi CMTSS - Subtotale: ND  
 Punteggio CMT - Examination Score - 2°ed (CMTES)  
 Punteggio CMT - Neuropathy Score - 2°ed (CMTNS)

**DIAGNOSI**

Diagnosi

Note:

Pattem VdC

Ereditarietà

Diabete

\* Tipo CMT

Mutazione Valore precedente:

Cambiamento nucleotide

Cambiamento aminoacido

Compilazione scheda  
Geni Testati

Altri Geni Testati   Positivo  Negativo

Note

Test genetico (paziente o familiare)  Si  No  NN

**ESAME OBIETTIVO NEUROLOGICO**

DEFORMAZIONE PIEDI

\*  Si  No  NV

Pes planus  Pes cavus  Dita a martello  Altro

nn. Cranici

Tremore

Stazione eretta

Romberg

Deambulazione

Note

Ipostenia

AS-PROX \*

AS-DIST \*

AI-PROX \*

AI-DIST \*

Ipotrofia A

ROT A

A

## Compilazione scheda Neuropatie Ambulatoriale

### ESAME OBIETTIVO NEUROLOGICO - SENSIBILITA'

Destra

NR Norm Alt. Localizzazione

Superficiale	AS	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	Selezionare un valore ▼
	AI	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	Selezionare un valore ▼
Profonde SK	AS	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	Selezionare un valore ▼
	AI	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	Selezionare un valore ▼
Pallestesica	AS	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	Selezionare un valore ▼
	AI	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	Selezionare un valore ▼

Note:

Annulla

Modifica

## Compilazione scheda Neuropatie Ambulatoriale

### CMT NEUROPATHY SCORE

Sintomi sensitivi	Selezionare un val
Sintomi motori arti inferiori	Selezionare un val
Sintomi motori arti superiori	Selezionare un val
Sensibilità dolorifica	Selezionare un val
Pallestesica	Selezionare un val
Stenia arti inferiori	Selezionare un val
Stenia arti superiori	Selezionare un val
CMAP Ulnare (Mediano)	Selezionare un val
Ampiezza SAP Radiale, antidromica	Selezionare un val

Punteggio Sintomi CMTSS - Subtotale	ND
Punteggio CMT - Examination Score - 2°ed (CMTES -2)	ND
Punteggio CMT - Neuroapthy Score - 2°ed (CMTNS -2)	ND

Annulla

Modif

### CMT Neuropathy Score – Version 2

Patient Name: \_\_\_\_\_ Date: \_\_\_\_\_

Parameter	0	1	2	3
Sensory symptoms <sup>1</sup>	None	Symptoms below or at ankle bones	Symptoms up to the distal half of the calf	Symptoms up to proximal half of the calf including knee
Motor symptoms legs <sup>2</sup>	None	Trips, catches toes, slaps feet. Shoe inserts	Ankle support or stabilization (AFOs). Foot surgery <sup>5</sup>	Walking aids (cane, crutches)
Motor symptoms arms	None	Mild difficulty with buttons	Severe difficulty or unable to do buttons	Unable to cut most clothes
Pinprick sensibility <sup>1,3</sup>	Normal	Decreased below or at ankle bones	Decreased up to the distal half of the calf	Decreased up to the proximal half of the calf, including knee
Vibration <sup>4</sup>	Normal	Reduced at great toe	Reduced at ankle	Reduced at knee (tibial tuberosity)
Strength legs	Normal	4+, 4 or 4- on foot dorsiflexion or plantar flexion	≤ 3 on foot dorsiflexion or ≤ 3 on foot plantar flexion	≤ 3 on foot dorsiflexion or ≤ 3 on plantar flexion
Strength arms	Normal	4+, 4 or 4- on intrinsic hand muscles <sup>5</sup>	≤ 3 on intrinsic hand muscles <sup>6</sup>	< 5 on wrist extensors
Ulnar CMAP (Median)	>6mV (>4mV)	4-5.9mV (2.8-3.9)	2-3.9 mV (1.2-2.7)	0.1-1.9 mV (0.1-1.1)
Radial SAP amplitude, antidromic	≥15μV	10 - 14.9 μV	5 - 9.9 μV	1 - 4.9 μV
<b>CMTSS Subtotal</b>				
<b>CMTES Subtotal</b>				
<b>CMTNS Total</b>				

Notes: 1: Use the picture below to discriminate the level of the symptoms; 2: Uses aid most of the time or all of the time when walking; 3: Abnormal if patient cannot walk without aid; 4: Normal if patient can walk without aid; 5: Abnormal if patient cannot walk without aid; 6: Intrinsic hand muscles strength assessment: Test only Abductor Pollicis Brevis (ABP) and First Dorsal Interosseus (FDI). Give the score.

## Compilazione scheda Neuropatie Ambulatoriale

### NEUROFISIOLOGIA

Data



Lato Dominante

\*

Selezionare un valore



Velocità conduzione nervo motore

Ulnare

Media

Latenza onda F

Ulnare

Media

Ampiezza CMAP

Ulnare

Media

Ampiezza SNAP

Ulnare

Tipo

Mediano

Tipo

Radiale

Tipo

Annulla

Modifica