



**Istituto Virtuale Nazionale
Malattie Neurologiche Rare**

Progetto 2021 - WP5, Task 5.1

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 Deltoides: Destra: - Sinistra: -
 Bicipite: Destra: - Sinistra: -
 Tricipite Destra: - Sinistra: -
 AS_DIST Estensione polso Destra: - Sinistra: -
 Estensione dita Destra: - Sinistra: -
 Interosseo: Destra: - Sinistra: -
 Abduuttore 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

Valore precedente:

Mutazione

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

Selezionare un valore

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 ¹	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 ²	None	Trips, catches toes, slaps feet. Shoe inserts	Ankle support or stabilization (AFOs). Foot surgery ⁵	Walking aids (cane, crutches)
Motor symptoms arms	None	Mild difficulty with buttons	Severe difficulty or unable to do buttons	Unable to cut most things
Pinprick sensibility ^{1,3}	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 ⁴	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 ⁵	≤ 3 on intrinsic hand muscles ⁶	< 5 on wrist extension
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
CMTSS Subtotal				
CMTES Subtotal				
CMTNS Total				

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