

REGISTRO ITALIANO S. DI SHWACHMAN DIAMOND

Medico referente (Cognome e nome)
Centro
Indirizzo
Tel. Fax Email

SCHEMA DIAGNOSI

Paziente (Cognome e nome)
Data diagnosi / /

Gestazione e nascita

Età gestazionale (settimane)..... Peso g Lunghezza cm
Note

Cariotipo

mai eseguito eseguito in data / /
Risultato: normale anomalie cromosomiche
.....

Analisi genetica per SDS

SI NO in corso Data analisi / / Laboratorio
Mutazione 1 materna paterna non so
Mutazione 2 materna paterna non so
Polimorfismi Gene sequenziato: SI NO
Anomalie cromosomiche: SI NO Note

Dati auxometrici

Peso kg Centile peso z-score peso
Altezza cm Centile altezza z-score altezza BMI
 Ritardo di crescita

Funzionalità pancreatica

Insufficienza pancreatica Bilancio grassi Sondaggio duodenale
 Chimotripsina fecale Elastasi fecale Anamnesi insufficienza pancreatica
Estratto pancreatico: SI NO
Clinica insufficienza pancreatica:
.....
Note insufficienza pancreatica
.....

Lipomatosi pancreatica

Ecografia: SI NO TAC: SI NO RMN: SI NO
Note

Diabete SI NO**Esclusione fibrosi cistica** SI NO test del sudore ricerca mutazioni CFTR**Alterazioni ematologiche:** Anemia Piastrinopenia Aspirato midollare Referto:Neutropenia: Assente Ciclica Costante n° min. NeutrofiliAlterazioni chemiotassi: SI NO Non studiataHbF patologica (>2%): SI NO Non studiata**Alterazioni epatiche** SI NO Aumento transaminasi SGOT SGPT Epatomegalia clinica Epatomegalia Eco

Altro

Infezioni Polmoniti / bronchiti Alte vie respiratorie Otitis ricorrenti Infezioni dentarie Sepsi Ascessi cutanei Infezioni urinarie

Altre infezioni

Alterazioni cutanee Eczema Ittiosi Altre alterazioni cutanee**Alterazioni ossee** SI NO Non ricercate Biopsia ossea Referto: Disostosi metafisarie Sede Alterazioni costali Tipo Clinodattilia Età ossea Data età ossea ... / ... /

Altro

Problemi neuro-psicologici

Ritardo psicomotorio:

 SI NO Non valutato

Difficoltà di apprendimento:

 Sì, con insegnante di sostegno Sì, senza insegnante di sostegno No Non valutato

Disturbi emotivo / comportamentali:

 SI NO Non valutati

Altro

Altro Altre alterazioni Tipo

Note