

*Convegno finale del progetto di Rete
«UN APPROCCIO DI SANITÀ PUBBLICA NEL
TRATTAMENTO DELL'ATASSIA PEDIATRICA»*

Roma, 21 gennaio 2021

***PORTALE, SURVEY DEI SERVIZI E REGISTRO
SULLE ATASSIE PEDIATRICHE***

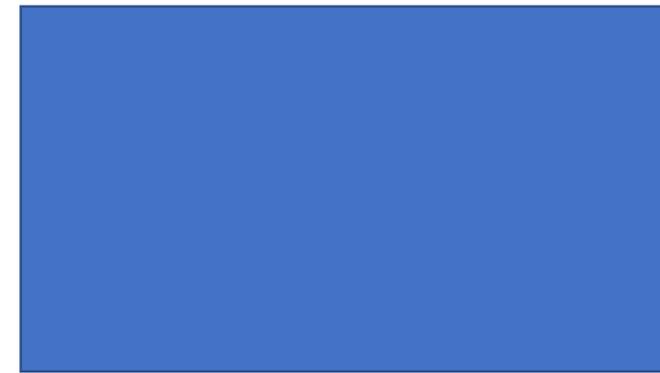
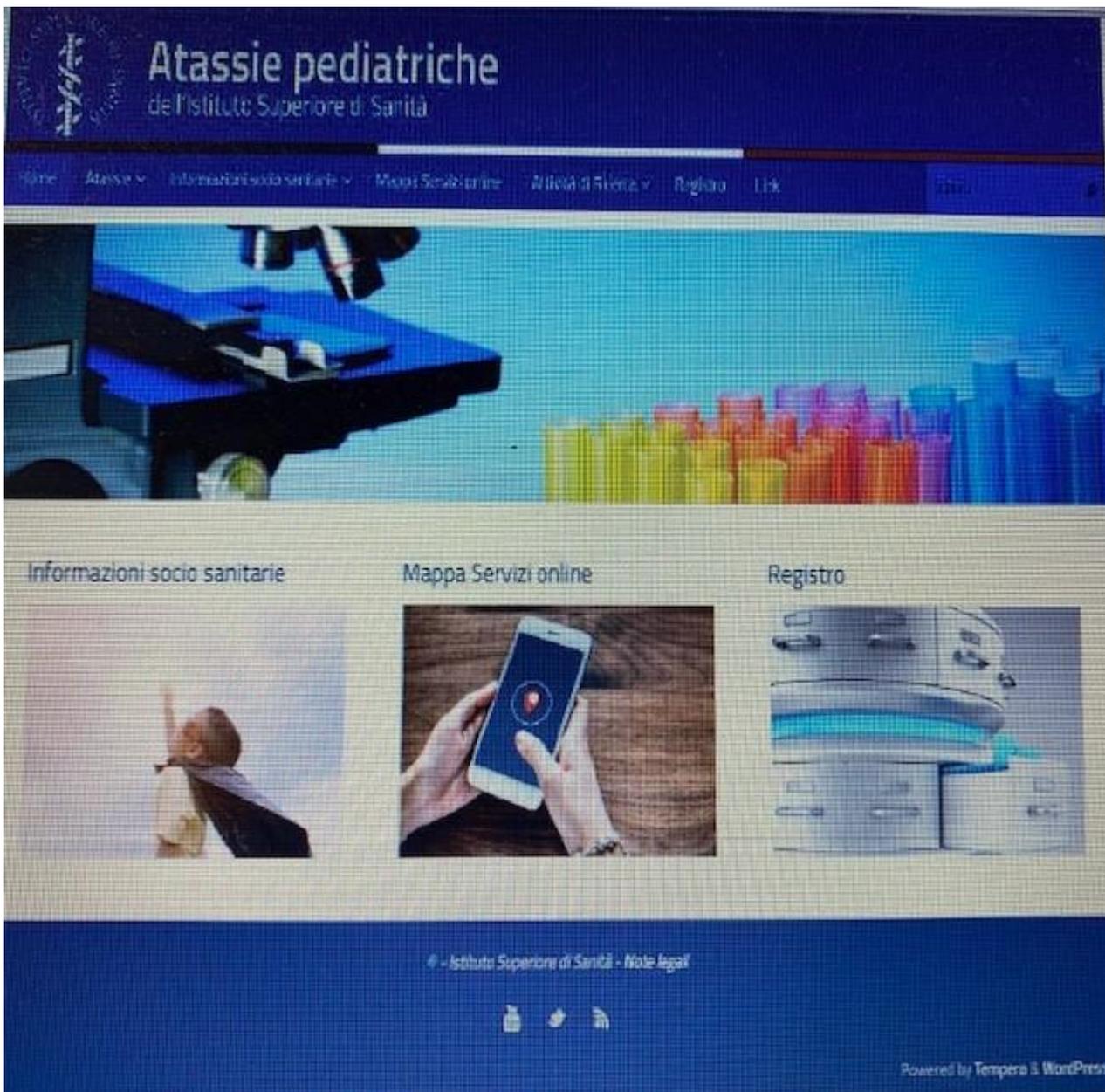
Luana Penna – Nicola Vanacore

W.P.1 Atassie pediatriche in Italia: studi epidemiologici e registro di malattia, sviluppo di una piattaforma informatica multi-livello per clinici, pazienti e familiari ed implementazione di linee guida per la diagnosi, la gestione e la cura all'interno del Sistema Sanitario Nazionale



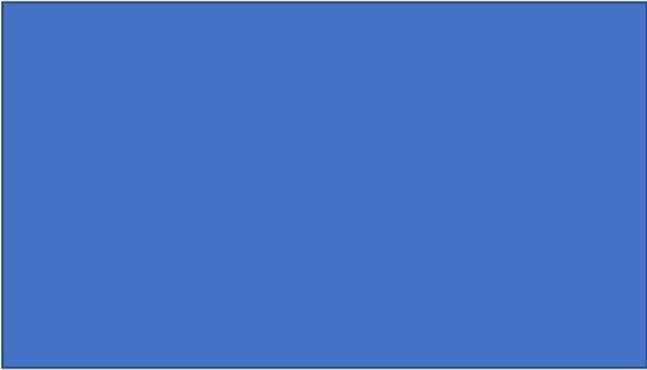
Working Package	1	Code:	NET-2013-02356160-1
Working Package	1	Title:	Pediatric ataxias in Italy: epidemiological studies and disease registry, development of a multi-level informatic platform for clinicians and families, and implementation of guidelines for diagnosis, management and care within the National Health System
Working Package	1	Institution:	Istituto Superiore di Sanita'
The project has already been presented:		<input type="checkbox"/>	Project code reference:
<input type="checkbox"/>		I declare that the object/s of this application is/are under patent copyright	

Working Package Principal Investigator	
Name and Surname:	Vanacore Nicola
Position:	Researcher
Department/Division/Laboratory:	Centro Nazionale di Epidemiologia, Sorveglianza e Promozione della Salute - CNESPS
Address:	via Giano della Bella 34, Roma
Email:	vanacore@iss.it
Phone:	+39 06 4990 4243



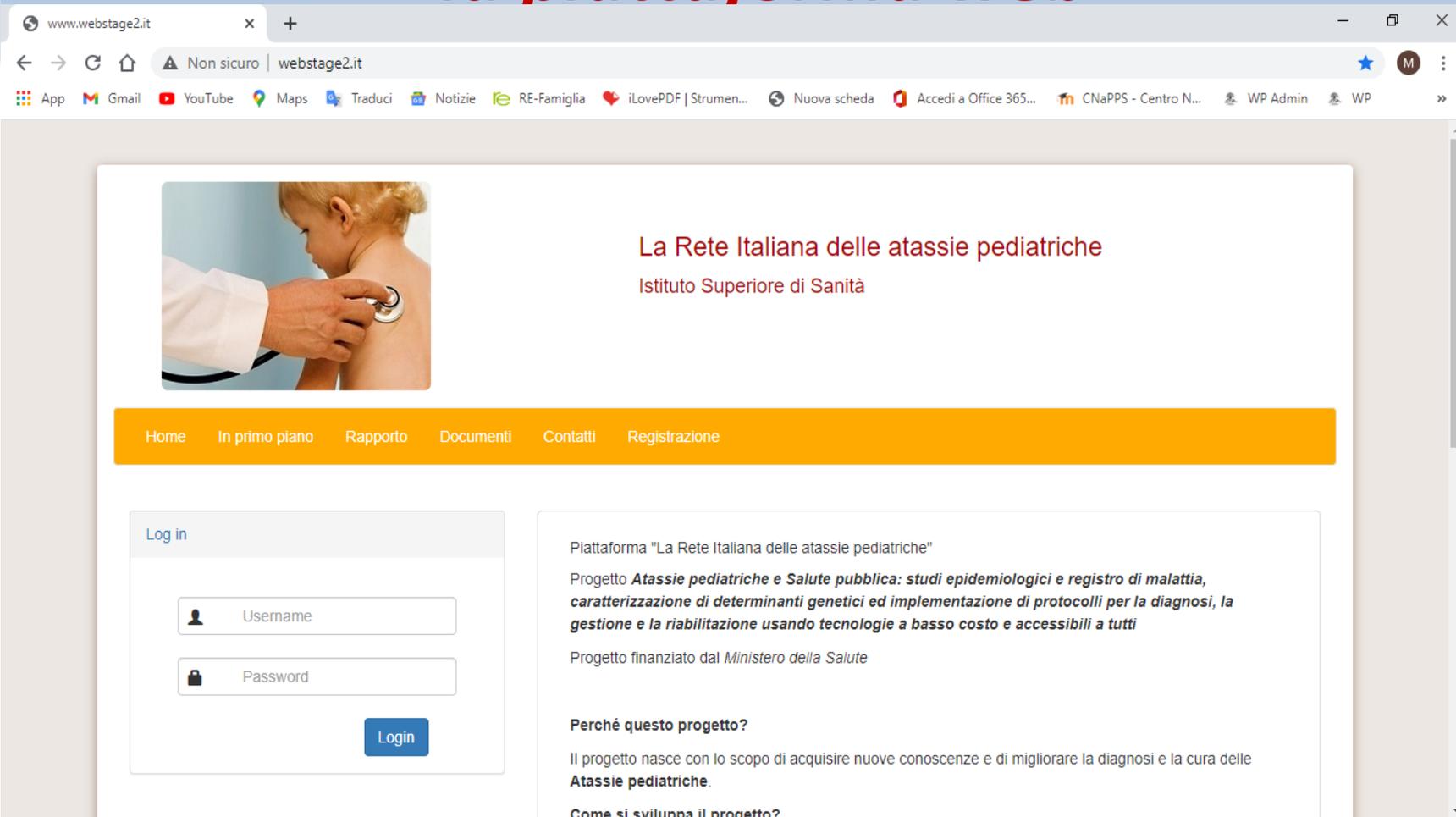
Il sito istituzionale

- **Home** include il Chi siamo, contatti
- **Atassie**
 - Cosa sono le sindromi atassiche
 - Le sindromi atassiche croniche [elenco patologie]
 - Le sindromi atassiche acute [elenco patologie]
 - Diagnosi
 - Terapia e riabilitazione [differenziata per le diverse forme]
- **Mappa Servizi *online***
- **Linee Guida** (link al sito LG più eventuali materiali prodotti ad hoc implementazione LG)
- **Attività ISS – Ricerca** (descrizione di cosa facciamo e progetti di ricerca sulla tematica)
- **Info al cittadino** (Associazioni di pazienti con atassia e loro famiglie – PDTA)
- **Pubblicazioni** (consultazioni libere e link a pubmed)
- **Rete nazionale ed internazionale** (società scientifiche e registri di patologia)
- **Area riservata**
Registro (CE, privacy e policy per il trattamento dei dati, link alla banca dati *online*)



Il sito istituzionale

Mappa Servizi online: la piattaforma web



The screenshot shows a web browser window with the URL www.webstage2.it. The page features a header with navigation links: Home, In primo piano, Rapporto, Documenti, Contatti, and Registrazione. A login form is visible on the left, with fields for Username and Password, and a Login button. The main content area contains the following text:

La Rete Italiana delle atassie pediatriche
Istituto Superiore di Sanità

Piattaforma "La Rete Italiana delle atassie pediatriche"

Progetto **Atassie pediatriche e Salute pubblica: studi epidemiologici e registro di malattia, caratterizzazione di determinanti genetici ed implementazione di protocolli per la diagnosi, la gestione e la riabilitazione usando tecnologie a basso costo e accessibili a tutti**

Progetto finanziato dal *Ministero della Salute*

Perché questo progetto?

Il progetto nasce con lo scopo di acquisire nuove conoscenze e di migliorare la diagnosi e la cura delle **Atassie pediatriche**.

Come si sviluppa il progetto?

21 gennaio 2021

Un approccio di sanità pubblica nel trattamento dell'atassia pediatrica



La rete dei centri clinici e riabilitativi

CENTRI CLINICI (n=35)

IRCCS PEDIATRICI (n= 6)

STRUTTURE DI GENETICA MEDICA (n= 18)

CENTRI DI RIABILITAZIONE (n= 7)

Dati generali x +

Non sicuro | webstage2.it/struttura/dettaglio.aspx

App Gmail YouTube Maps Traduci Notizie RE-Famiglia iLovePDF | Strumen... Nuova scheda Accedi a Office 365... CNaPPS - Centro N... WP Admin WP

Home Registro Survey I miei dati Amministrazione paolino : Logout

DATI DEL REFERENTE DELLA STRUTTURA

Cognome	<input type="text" value="Valente"/>	Nome	<input type="text" value="Enza Maria"/>		
Specializzazione	<input type="text" value="Neurogenetica"/>	Ruolo	<input type="text" value="Responsabile, Labor"/>		
Telefono	<input type="text" value="0382 380325"/>	Cell	<input type="text" value="335 8432392"/>	Fax	<input type="text"/>

non visibile

Servizio di afferenza del referente

Responsabile servizio di afferenza (nome e cognome)

Specificare UOS/UOC/Dipartimento

Specificare area specialistica



esempio



Le schede

Centro clinico

Dati del referente clinico che ha in carico persone con AP

Attività del centro

Strutture di Genetica Medica

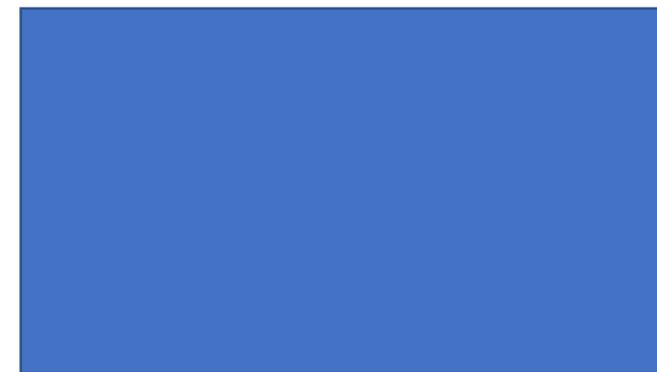
Dati del referente di
Struttura

Attività della struttura

Centri di riabilitazione che si occupano di Atassia Pediatrica

Dati del referente che ha in
carico persone con AP per la
riabilitazione

Attività del Centro



Scheda centri clinici che si occupano di Atassie Pediatriche

Data di compilazione (gg/mm/aaaa):

ATI DEL REFERENTE CLINICO CHE HA IN CARICO PERSONE CON ATASSIA PEDIATRICA

Cognome _____ Nome _____
Specializzazione _____ Ruolo _____
Telefono _____ Cell. _____ Fax _____
Indirizzo e-mail _____

Servizio di afferenza del Referente Clinico

Responsabile del Servizio di afferenza (Cognome e Nome)

Specificare UOS/UOC/Dipartimento:

Specificare Area Specialistica (Neuropsichiatria infantile, Neurologia, Psicologia, Riabilitazione, etc.):

Indirizzo: _____ CAP: _____
Comune: _____ Provincia: _____
Telefono: _____ Fax: _____ Indirizzo e-mail: _____
Sito Internet: _____

Struttura/ENTE di appartenenza (es. Presidio Ospedaliero di XY, Policlinico Universitario XY, etc.)

Azienda USL di appartenenza/afferenza territoriale:

Personale coinvolto			
Figura professionale	N di figure professionali		Tot ore settimanali
	Strutturate	Non strutturate	
Neurologo	<input type="checkbox"/> Si <input type="checkbox"/> No		
Cardiologo	<input type="checkbox"/> Si <input type="checkbox"/> No		
Ortopedico	<input type="checkbox"/> Si <input type="checkbox"/> No		
Oculista	<input type="checkbox"/> Si <input type="checkbox"/> No		
Neuropsichiatra infantile	<input type="checkbox"/> Si <input type="checkbox"/> No		
Psicologo	<input type="checkbox"/> Si <input type="checkbox"/> No		
Fisiatra/Logopedista	<input type="checkbox"/> Si <input type="checkbox"/> No		
Gastroenterologo	<input type="checkbox"/> Si <input type="checkbox"/> No		
Pneumologo	<input type="checkbox"/> Si <input type="checkbox"/> No		
Otorinolaringoiatra	<input type="checkbox"/> Si <input type="checkbox"/> No		
Nefrologo	<input type="checkbox"/> Si <input type="checkbox"/> No		
Oculista	<input type="checkbox"/> Si <input type="checkbox"/> No		
Ginecologo	<input type="checkbox"/> Si <input type="checkbox"/> No		
Endocrinologo	<input type="checkbox"/> Si <input type="checkbox"/> No		
Immunologo	<input type="checkbox"/> Si <input type="checkbox"/> No		
Oncologo	<input type="checkbox"/> Si <input type="checkbox"/> No		
Nutrizionista/Dietologo	<input type="checkbox"/> Si <input type="checkbox"/> No		
Terapista occupazionale	<input type="checkbox"/> Si <input type="checkbox"/> No		
Assistente sociale	<input type="checkbox"/> Si <input type="checkbox"/> No		
Infermiere	<input type="checkbox"/> Si <input type="checkbox"/> No		
Altro (specificare)			
Altro (specificare)			
Altro (specificare)			

In relazione alle Atassie pediatriche, con quali strutture (cliniche e territoriali) esterne al vostro servizio siete in contatto?

Tipologia di struttura	Indicazioni della struttura (ASL, Servizio, Referente)
Territoriale <input type="checkbox"/> Si <input type="checkbox"/> No	
Ospedaliera <input type="checkbox"/> Si <input type="checkbox"/> No	
Lungodegenza <input type="checkbox"/> Si <input type="checkbox"/> No	
Altro (specificare)	
Altro (specificare)	
Note:	

Nel vostro Servizio è disponibile un documento sul percorso diagnostico terapeutico assistenziale per le atassie pediatriche interno al servizio?

Si No

Se Sì, indicare documento

Nel vostro Servizio è presente un documento sul percorso diagnostico terapeutico assistenziale per le atassie pediatriche fra ospedale e territorio?

Si No

Se Sì, indicare documento

Spazio per Note/osservazioni:

ATTIVITA' DEL CENTRO

N. medio di pazienti visitati in un anno N.

N. medio di prime visite in un anno N.

N. totale dei pazienti in carico con assistenza regolare N.

Tempo medio dedicato a visita per paziente (minuti) Prima visita..... Controllo.....

Esiste una lista d'attesa? Si No

Se sì qual è il tempo medio di attesa tra il primo contatto con la Struttura da parte del familiare e la prima visita?

< 1 mese 1-3 mesi 3-6 mesi > 6 mesi

In percentuale, quanti pazienti in carico nel 2017 avevano una diagnosi principale di

- Atassia di Friedreich..... Atassia telangectasia..... Sindrome di Joubert.....
 Sindrome di Dandy Walker..... Ipoplasia ponto-cerebellare..... Sindrome CDG tipo Ia.....

Scheda Strutture di Genetica Medica che si occupano di Atassie Pediatriche

Data di compilazione (gg/mm/aaaa):

ATI DEL REFERENTE DELLA STRUTTURA

Cognome _____ Nome _____
Specializzazione _____ Ruolo _____
Telefono _____ Cell. _____ Fax _____
Indirizzo e-mail _____

Servizio di afferenza del Referente

Responsabile del Servizio di afferenza (Cognome e Nome)

Specificare UOS/UOC/Dipartimento:

Specificare Area Specialistica

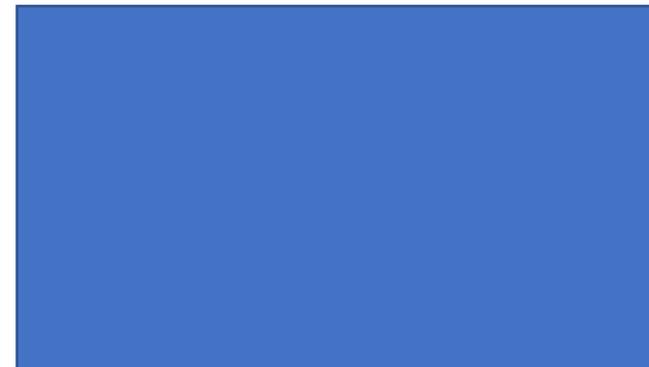
Indirizzo: _____ CAP: _____
Comune: _____ Provincia: _____
Telefono: _____ Fax: _____ Indirizzo e-mail: _____
Sito Internet: _____

Struttura/ENTE di appartenenza (es. Presidio Ospedaliero di XY, Policlinico Universitario XY, etc.)

È presente un Servizio Clinico di Genetica Medica nella vostra Struttura? Sì No

Se sì, quali figure professionali sono coinvolte in questo Servizio?

Personale coinvolto			
Figura professionale	N di figure professionali		Tot ore settimanali
	Strutturate	Non strutturate	
Genetista medico <input type="checkbox"/> Sì <input type="checkbox"/> No			
Infermiere specializzato <input type="checkbox"/> Sì <input type="checkbox"/> No			
Assistente sanitario <input type="checkbox"/> Sì <input type="checkbox"/> No			
Psicologo <input type="checkbox"/> Sì <input type="checkbox"/> No			
Altro (specificare)			
Altro (specificare)			



Se sì, quali analisi vengono effettuate per le atassie pediatriche?

Analisi di citogenetica Sì No Se sì, quali?

Analisi di genetica molecolare Sì No

Se sì, quali?

Geni analizzati dal Centro		
Patologia	Tipo di gene	
Atassia di Friedreich	FXIII	<input type="checkbox"/> Sì <input type="checkbox"/> No
Atassia-telangiectasia	ATM	<input type="checkbox"/> Sì <input type="checkbox"/> No
Difetto congenito della glicosilazione di tipo 1a	PMM2	<input type="checkbox"/> Sì <input type="checkbox"/> No
Malformazione di Dandy-Walker	<input type="checkbox"/> Sì <input type="checkbox"/> No	Se sì, specificare quali
Sindrome di Joubert	<input type="checkbox"/> Sì <input type="checkbox"/> No	Se sì, specificare quali
Ipoplasia pontocerebellare	<input type="checkbox"/> Sì <input type="checkbox"/> No	Se sì, specificare quali
Note:		

Quali figure professionali sono coinvolte nel Laboratorio di Genetica Medica?

Personale coinvolto			
Figura professionale	N di figure professionali		Tot ore settimanali
	Strutturate	Non strutturate	
Biologo genetista o equipollente			
Biologo <input type="checkbox"/> Sì <input type="checkbox"/> No			
Tecnico di laboratorio <input type="checkbox"/> Sì <input type="checkbox"/> No			
Altro (specificare)			
Altro (specificare)			

In relazione alle Atassie pediatriche, con quali strutture (cliniche e territoriali) esterne alla Struttura di Genetica Medica siete in contatto?

Struttura (ospedale, ASL...)	Indicazioni della struttura (Servizio, Referente)
Note:	

ATTIVITA' DELLA STRUTTURA

N. medio di consulenze per atassie pediatriche in un anno N.

N. medio di analisi genetiche per atassie pediatriche in un anno N.

Centro accreditato per il rilascio della certificazione per malattie rare Sì No

Se sì, per quali patologie che rientrano nelle atassie pediatriche?.....

Qual è il tempo medio di attesa per un'analisi genetica dall'accettazione del paziente/campione all'emissione del referto?

< 1mese 1-3 mesi 3-6 mesi > 6 mesi

Oltre alle analisi genetiche per fine diagnostico, la vostra Struttura di Genetica Medica svolge analisi anche per ricerca? Sì No

Scheda centri di riabilitazione che si occupano di Atassie Pediatriche

Data di compilazione (gg/mm/aaaa):

DATI DEL REFERENTE CHE HA IN CARICO PERSONE CON ATASSIA PEDIATRICA PER LA RIABILITAZIONE

Cognome _____ Nome _____
 Specializzazione _____ Ruolo _____
 Telefono _____ Cell. _____ Fax _____
 Indirizzo e-mail _____

Servizio di afferenza del Referente per riabilitazione

Responsabile del Servizio di afferenza (Cognome e Nome)

Specificare UOS/UOC/Dipartimento:

Specificare Area Specialistica

Indirizzo: _____ CAP: _____
 Comune: _____ Provincia: _____
 Telefono: _____ Fax: _____ Indirizzo e-mail: _____
 Sito Internet: _____

Struttura/ENTE di appartenenza (es. Presidio Ospedaliero di XY, Policlinico Universitario XY, etc.)

Azienda USL di appartenenza/afferenza territoriale:

Personale coinvolto

Figura professionale	N di figure professionali		Tot ore settimanali
	Strutturate	Non strutturate	
Fisioterapista <input type="checkbox"/> Si <input type="checkbox"/> No			
Logopedista <input type="checkbox"/> Si <input type="checkbox"/> No			
Terapista occupazionale <input type="checkbox"/> Si <input type="checkbox"/> No			
Neuropsicologo <input type="checkbox"/> Si <input type="checkbox"/> No			
Educatore professionale <input type="checkbox"/> Si <input type="checkbox"/> No			
Assistente sociale <input type="checkbox"/> Si <input type="checkbox"/> No			
Operatore socio-sanitario <input type="checkbox"/> Si <input type="checkbox"/> No			
Altro (specificare)			
Altro (specificare)			

Quali Servizi abilitativi/riabilitativi offre il Centro?	
Interventi abilitativi/riabilitativi	Tipo di intervento
Fisiokinesiterapia <input type="checkbox"/> Si <input type="checkbox"/> No	
Neuropsicomotricità <input type="checkbox"/> Si <input type="checkbox"/> No	
Logopedia <input type="checkbox"/> Si <input type="checkbox"/> No	
Riabilitazione cognitiva <input type="checkbox"/> Si <input type="checkbox"/> No	
Altro (specificare)	
Note:	

In relazione alle Atassie pediatriche, con quali strutture (cliniche e territoriali) esterne al vostro servizio siete in contatto?	
Tipologia di struttura	Indicazioni della struttura (ASL, Servizio, Referente)
Territoriale <input type="checkbox"/> Si <input type="checkbox"/> No	
Ospedaliera <input type="checkbox"/> Si <input type="checkbox"/> No	
Lungodegenza <input type="checkbox"/> Si <input type="checkbox"/> No	
Altro (specificare)	
Altro (specificare)	
Note:	

Nel vostro Servizio è disponibile un documento sul percorso diagnostico terapeutico assistenziale per le atassie pediatriche interno al servizio?

Si No

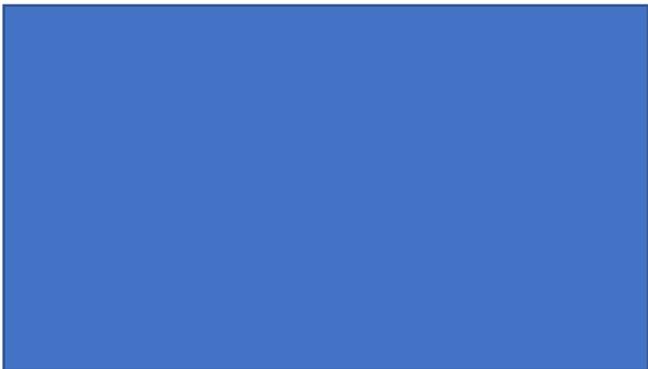
Se Sì, indicare documento

Nel vostro Servizio è presente un documento sul percorso diagnostico terapeutico assistenziale per le atassie pediatriche fra ospedale e territorio?

Si No

Se Sì, indicare documento

Spazio per Note/osservazioni:



ATTIVITA' DEL CENTRO

N. medio di pazienti assistiti in un anno N.

N. totale dei pazienti in carico con assistenza regolare N.

Tempo medio dedicato per paziente (minuti).....

Esiste una lista d'attesa? Si No

Se sì qual è il tempo medio di attesa tra il primo contatto con la Struttura da parte del familiare e la prima visita?

< 1 mese 1-3 mesi 3-6 mesi > 6 mesi

In percentuale, quanti pazienti assistiti nel 2017 avevano una diagnosi principale di

Atassia di Friedreich..... Atassia telangectasia..... Sindrome di Joubert.....

Sindrome di Dandy Walker..... Ipoplasi pontocerebellare..... Sindrome CDG tipo Ia.....

4. Il registro di patologia

Il termine Registro

«Si applica ad una raccolta di dati riguardanti tutti i casi di una particolare malattia o altra rilevante condizione di salute, in una definita popolazione, così che i casi possano essere correlati ad una specifica base di popolazione' e che ` se i casi sono regolarmente seguiti, si possono ottenere le informazioni su guarigione, recidiva, sopravvivenza e prevalenza».

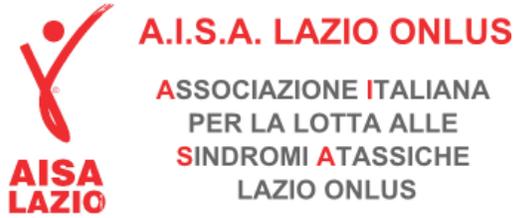
•International Epidemiological Association. A dictionary of epidemiology. 5 th ed. Porta M Ed. New York. NY: Oxford University Press; 2008.



REGISTRI DI MALATTIA

“I registri di patologia si caratterizzano e differenziano, da altri sistemi di registrazione di dati sanitari, in quanto si tratta di sistemi attivi di raccolta sistematica di dati anagrafici e sanitari allo scopo di registrare e caratterizzare tutti i casi di una particolare malattia o di una condizione di salute rilevante in una popolazione definita”

REGISTRI NAZIONALI E INTERNAZIONALI



Registro pazienti atassici Lazio

<http://www.centroeuropeoatassie.it/ricerca-e-progetti/progetti/registro-pazienti-atassici-lazio>



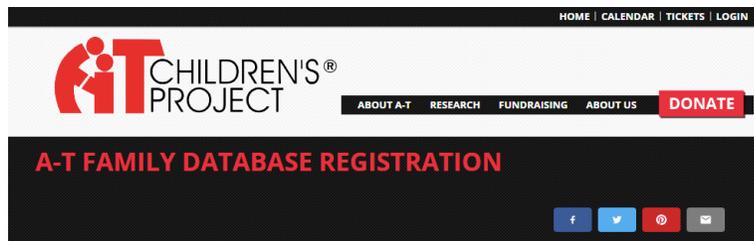
Friedreich's Ataxia Research Alliance (FARA) patient registry.

<https://curefa.net/registry/>



l'impegno di oggi per andare lontano domani

<http://www.fagofar.org/registro.html>



<https://www.atcp.org/FamilyDatabase>



<http://www.e-facts.eu/html/studies>

W.P. 1 Patient registry



OBIETTIVI DEL REGISTRO

- **descrivere l'incidenza e la prevalenza** delle forme più frequenti di AP (es. atassia di Friedreich, sindrome di Joubert ecc) a livello regionale e nazionale, stratificando per sesso, età, fenotipo.
- **analizzare la distribuzione spaziale** per individuare aree a maggior rischio (e quindi anche a maggior carico assistenziale), e valutare variazioni temporali;
- **condurre studi volti all'analisi di possibili fattori di rischio e/o di protezione;**
- **descrivere la storia naturale della malattia** e la sua progressione tra i diversi stadi
- **individuare criticità nel percorso diagnostico** utili per ridurre i tempi per la diagnosi e promuovere una migliore qualità delle diagnosi stesse;
- **mettere in relazione tutti i professionisti socio-sanitari** coinvolti nella gestione dei pazienti al fine di migliorare la qualità dell'assistenza fornita ai pazienti affetti da Atassie Pediatriche e alle loro famiglie tracciando la storia di malattia attraverso tutti i servizi sanitari e sociali coinvolti nella gestione di questi pazienti;
- **mettere in evidenza le carenze territoriali esistenti** grazie all'acquisizione simultanea di dati sociali e sulla famiglia che daranno la possibilità di definire lo status dei servizi correntemente dedicati alle Atassie Pediatriche.
- **arruolare pazienti in studi clinici**, contribuendo alla valutazione dell'effetto di possibili trattamenti (sperimentali e non), alla definizione degli *endpoint* e/o della stratificazione dei pazienti;

LA SCHEDA DEI PAZIENTI

E' in corso l'elaborazione della scheda dei pazienti che conterrà informazioni su:

- 1) anagrafica dell'utente e del segnalante
- 2) anamnesi familiare
- 3) diagnosi
- 4) valutazione funzionale
- 5) terapie farmacologiche ed interventi riabilitativi
- 6) aspetti socio-assistenziali

National Institutes of
Natural Sciences
(NINS)
Common data

REGISTRO DI PATOLOGIA ATASSIE PEDIATRICHE
Scheda raccolta dati paziente

STRUTTURA SEGNALANTE

DATI SEGNALANTE - CODICE CENTRO □□□□□□□□

Le strutture segnalanti sono i Centri di Riferimento per le atassie (COP), Centri Clinici ospedalieri (OSP) e Strutture socio-sanitarie territoriali (ASL). Il codice attribuito ad ogni struttura segnalante è riportato nelle "Note per la compilazione" Allegato X.

Data inserimento scheda □□/□□/□□□□ (gg/mm/aaaa)

Consenso informato raccolto il □□/□□/□□□□ (gg/mm/aaaa)

Utilizzare il modulo del consenso informato del Registro Atassie pediatriche in Allegato

DATI SOCIO-DEMOGRAFICI DEL PAZIENTE

CODICE ID PAZIENTE □□□□□□□□□□

Attribuire il Codice ID Paziente seguendo le indicazioni nelle "Note per la compilazione" Allegato

Codice fiscale □□□□□□□□□□□□□□□□

Risponde alle domande il Genitore Altra figura (specificare) _____

DATA DELLA VISITA □□/□□/□□□□ (gg/mm/aaaa)

Per data della visita si intende il momento a cui si riferiscono le ultime informazioni disponibili per l'inclusione nel Registro

DATI ANAGRAFICI

Sesso M F

Data di nascita □□/□□/□□□□ (gg/mm/aaaa)

Comune di nascita _____ Provincia □□ o Stato estero _____

Etnia Africana Asiatica Caucasica Ispanica
 Indiana Cinese Altro _____

Comune d'origine paterno _____ Provincia _____ o Stato estero _____

Comune d'origine materno _____ Provincia _____ o Stato estero _____

E' stato adottato? Si No

RESIDENZA

Residenza anagrafica attuale
Comune _____ Provincia □□

ASL □□□□

Il domicilio attuale è diverso dalla residenza attuale? Si No
Se Sì, indicare domicilio _____

Medico curante (Nome, Cognome, ASL) _____

STUDI IN CORSO

scuola elementare anno in corso _____
 scuola media inferiore anno in corso _____
 scuola superiore anno in corso _____
 Altro (specificare) _____

Ha supporto dell'insegnante di sostegno? Sì No se sì, specificare _____

Ore di supporto settimanali _____

ANAMNESI FAMILIARE E PERSONALE

ANAMNESI FAMILIARE

Le domande fanno riferimento ai soli familiari diretti, non si riferiscono a persone con parentela acquisita.

Ha fratelli e/o sorelle? Sì No

Ha fratelli gemelli? Sì No

Se Sì, specificare se dizigoti monozigoti non rilevato

REGISTRO DI PATOLOGIA ATASSIE PEDIATRICHE

Scheda raccolta dati paziente

STRUTTURA SEGNALANTE

DATI SEGNALANTE - CODICE CENTRO

i Le strutture segnalanti sono i Centri di Riferimento per le atassie (CDR), Centri Clinici ospedalieri (OSP) e Strutture socio-sanitarie territoriali (ASL). Il codice attribuito ad ogni struttura segnalante è riportato nelle "Note per la compilazione" Allegato X

Data inserimento scheda (gg/mm/aaaa)

Consenso informato raccolto il (gg/mm/aaaa)

i Utilizzare il modulo del consenso informato del Registro Atassie pediatriche in Allegato

DATI SOCIO DEMOGRAFICI DEL PAZIENTE

CODICE ID PAZIENTE

i Attribuire il Codice ID Paziente seguendo le indicazioni nelle "Note per la compilazione" Allegato

Codice fiscale

Risponde alle domande il: Genitore altra figura (specificare) _____

DATA DELLA VISITA (gg/mm/aaaa)

i Per data della visita si intende il momento a cui si riferiscono le ultime informazioni disponibili per l'inclusione nel Registro

DATI ANAGRAFICI

Sesso M F

Data di nascita (gg/mm/aaaa)

Comune di nascita _____ Provincia o Stato estero _____

Etnia Africana Asiatica Caucasica Ispanica

Indiana Cinese Altro _____

Comune d'origine paterno _____ Provincia _____ o Stato estero _____

Comune d'origine materno _____ Provincia _____ o Stato estero _____

E' stato adottato? Sì No

RESIDENZA

Residenza anagrafica attuale

Comune _____ Provincia

ASL

Il domicilio attuale è diverso dalla residenza attuale? Sì No

Se Sì, indicare domicilio _____

Medico curante (Nome, Cognome, ASL) _____

STUDI IN CORSO

scuola elementare anno in corso _____

scuola media inferiore anno in corso _____

scuola superiore anno in corso _____

Altro (specificare) _____

Ha supporto dell'insegnante di sostegno? Sì No se sì, specificare _____

Ore di supporto settimanali _____

ANAMNESI FAMILIARE E PERSONALE

ANAMNESI FAMILIARE

i Le domande fanno riferimento ai soli familiari diretti; non si riferiscono a persone con parentela acquisita.

Ha fratelli e/o sorelle? Sì No

Ha fratelli gemelli? Sì No

Se Sì, specificare se dizigoti monozigoti non rilevato

Qualcuno della sua famiglia ha mai ricevuto una diagnosi di Atassia o di altra malattia genetica?

Sì No

Se Sì, indicare nella tabella il grado di parentela e la diagnosi del familiare

Parente (indicare grado di parentela)	Diagnosi			Età di esordio
	Atassia	Malattia genetica	Specificare	
<input type="checkbox"/> Madre	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/> _____ <input type="checkbox"/> _____ <input type="checkbox"/> _____	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/> Padre	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/> _____ <input type="checkbox"/> _____ <input type="checkbox"/> _____	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/> Fratello	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/> _____ <input type="checkbox"/> _____ <input type="checkbox"/> _____	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/> Sorella	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/> _____ <input type="checkbox"/> _____ <input type="checkbox"/> _____	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/> Nonna materna	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/> _____ <input type="checkbox"/> _____ <input type="checkbox"/> _____	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/> Nonno materno	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/> _____	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>

			<input type="checkbox"/> _____ <input type="checkbox"/> _____ <input type="checkbox"/> _____	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/> Nonna paterna	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/> _____ <input type="checkbox"/> _____ <input type="checkbox"/> _____	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/> Nonno paterno	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/> _____ <input type="checkbox"/> _____ <input type="checkbox"/> _____	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/> Altro familiare (specificare)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/> _____ <input type="checkbox"/> _____ <input type="checkbox"/> _____	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>

ANAMNESI PERSONALE

Dati antropometrici alla visita¹:

Altezza cm

Peso¹ kg

Circonferenza cranica cm

Individuare nella storia clinica apparati e sistemi coinvolti da eventuali condizioni presenti in anamnesi patologica remota e prossima antecedente all'inizio della malattia

Apparato/sistema	Definizione della condizione clinica	Anno di insorgenza	In corso?	Anno di scomparsa
<input type="checkbox"/> Immunitario		_____ _____ _____	<input type="checkbox"/> Si <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> Si <input type="checkbox"/> No	_____ _____ _____
<input type="checkbox"/> Cardiovascolare		_____ _____ _____	<input type="checkbox"/> Si <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> Si <input type="checkbox"/> No	_____ _____ _____
<input type="checkbox"/> Ematico/Linfatico		_____ _____ _____	<input type="checkbox"/> Si <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> Si <input type="checkbox"/> No	_____ _____ _____
<input type="checkbox"/> Endocrino		_____ _____ _____	<input type="checkbox"/> Si <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> Si <input type="checkbox"/> No	_____ _____ _____
<input type="checkbox"/> Gastrointestinale		_____ _____ _____	<input type="checkbox"/> Si <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> Si <input type="checkbox"/> No	_____ _____ _____
<input type="checkbox"/> Genito-urinario		_____ _____ _____	<input type="checkbox"/> Si <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> Si <input type="checkbox"/> No	_____ _____ _____
<input type="checkbox"/> Muscolo-scheletrico		_____ _____ _____	<input type="checkbox"/> Si <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> Si <input type="checkbox"/> No	_____ _____ _____
<input type="checkbox"/> Neurologico		_____ _____ _____	<input type="checkbox"/> Si <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> Si <input type="checkbox"/> No	_____ _____ _____
<input type="checkbox"/> Visivo		_____ _____ _____	<input type="checkbox"/> Si <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> Si <input type="checkbox"/> No	_____ _____ _____

Apparato/sistema	Definizione della condizione clinica	Anno di insorgenza	In corso?	Anno di scomparsa
<input type="checkbox"/> Otorinolaringoiatrico		_____ _____ _____	<input type="checkbox"/> Si <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> Si <input type="checkbox"/> No	_____ _____ _____
<input type="checkbox"/> Psichiatrico		_____ _____ _____	<input type="checkbox"/> Si <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> Si <input type="checkbox"/> No	_____ _____ _____
<input type="checkbox"/> Respiratorio		_____ _____ _____	<input type="checkbox"/> Si <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> Si <input type="checkbox"/> No	_____ _____ _____
<input type="checkbox"/> Tegumentario (pelle e/o seno)		_____ _____ _____	<input type="checkbox"/> Si <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> Si <input type="checkbox"/> No	_____ _____ _____
Altre condizioni:				
<input type="checkbox"/> Malattie infettive		_____ _____ _____	<input type="checkbox"/> Si <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> Si <input type="checkbox"/> No	_____ _____ _____
<input type="checkbox"/> Perdita di peso	<input type="checkbox"/> Spontanea <input type="checkbox"/> Da dieta	_____ _____ _____	<input type="checkbox"/> Si <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> Si <input type="checkbox"/> No	_____ _____ _____
<input type="checkbox"/> Febbre ricorrente		_____ _____ _____	<input type="checkbox"/> Si <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> Si <input type="checkbox"/> No	_____ _____ _____
<input type="checkbox"/> Altro _____		_____ _____ _____	<input type="checkbox"/> Si <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> Si <input type="checkbox"/> No	_____ _____ _____



DIAGNOSI

DIAGNOSI DI ATASSIA

- Atassia di Friedreich Atassia telangiectasia Sindrome di Joubert
 Sindrome di Dandy Walker ipoplasia ponto-cerebellare Sindrome cdg tipo 1a

Data / / (gg/mm/aaaa)

ESORDIO

Data esordio / / (gg/mm/aaaa)

Età di esordio _____ (gg/mm/aaaa)

VALUTAZIONE GENETICA

Effettuata Sì No Se Sì, geni indagati _____

Esito positivo specificare gene _____
 negativo

VALUTAZIONE NEUROLOGICA

Effettuata Sì No Se Sì, specificare tipo di esame _____

Esito _____

VALUTAZIONE NEUROIMAGING

Effettuata Sì No Se Sì, specificare tipo di esame _____

Esito _____

VALUTAZIONE QUOZIENTE DI SVILUPPO/INTELLETTIVO

Effettuata Sì No Se Sì, specificare tipo di test _____

Esito _____

ALTRI EVENTUALI ESAMI (VALUTAZIONE CARDIOLOGICA, IMMUNOLOGICA ECC...)

Effettuata Sì No Se Sì, specificare tipo di esame _____

Esito _____

CENTRO DI RIFERIMENTO PER LE ATASSIE PEDIATRICHE CHE HA CERTIFICATO LA DIAGNOSI

Centro che ha certificato la diagnosi _____

Data certificazione diagnosi² / / (gg/mm/aaaa)

Codice patologia/Diagnosi patologia rara
ICD-10 .

VALUTAZIONE CLINICO FUNZIONALE

SCALA FUNZIONALE SARA

	Punteggio		Punteggio
Gait	<input type="checkbox"/>	Finger chase	<input type="checkbox"/>
Stance	<input type="checkbox"/>	Nose-finger test	<input type="checkbox"/>
Sitting	<input type="checkbox"/>	Fast alternating hand movements	<input type="checkbox"/>
Speech disturbance	<input type="checkbox"/>	Heel-shin slide	<input type="checkbox"/>
Punteggio totale <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>			

TRATTAMENTI

TERAPIE FARMACOLOGICHE, INTEGRATORI E INTERVENTI RIABILITATIVI^{1,3}

Trattamento	Tipo di Trattamento	Inizio terapia mese/anno	Fine terapia mese/anno
<input type="checkbox"/> Farmaco	_____	_ _ _ _ _ _ _ _ _	_ _ _ _ _ _ _ _ _
	_____	_ _ _ _ _ _ _ _ _	_ _ _ _ _ _ _ _ _
	_____	_ _ _ _ _ _ _ _ _	_ _ _ _ _ _ _ _ _
<input type="checkbox"/> Integratore	_____	_ _ _ _ _ _ _ _ _	_ _ _ _ _ _ _ _ _
	_____	_ _ _ _ _ _ _ _ _	_ _ _ _ _ _ _ _ _
	_____	_ _ _ _ _ _ _ _ _	_ _ _ _ _ _ _ _ _
Riabilitativo (domicilio)	Fisiokinesiterapia	_ _ _ _ _ _ _ _ _	_ _ _ _ _ _ _ _ _
	Neuropsicomotricità	_ _ _ _ _ _ _ _ _	_ _ _ _ _ _ _ _ _
	Logopedia	_ _ _ _ _ _ _ _ _	_ _ _ _ _ _ _ _ _
	Riabilitazione cognitiva altro	_ _ _ _ _ _ _ _ _	_ _ _ _ _ _ _ _ _
Riabilitativo (in struttura)	Fisiokinesiterapia	_ _ _ _ _ _ _ _ _	_ _ _ _ _ _ _ _ _
	Neuropsicomotricità	_ _ _ _ _ _ _ _ _	_ _ _ _ _ _ _ _ _
	Logopedia	_ _ _ _ _ _ _ _ _	_ _ _ _ _ _ _ _ _
	Riabilitazione cognitiva altro	_ _ _ _ _ _ _ _ _	_ _ _ _ _ _ _ _ _
Intervento medico/ chirurgico	Dialisi	_ _ _ _ _ _ _ _ _	_ _ _ _ _ _ _ _ _
	Trapianto rene	_ _ _ _ _ _ _ _ _	_ _ _ _ _ _ _ _ _
	Stabilizzazione colonna	_ _ _ _ _ _ _ _ _	_ _ _ _ _ _ _ _ _
	Radioterapia	_ _ _ _ _ _ _ _ _	_ _ _ _ _ _ _ _ _
	Chemioterapia Altro	_ _ _ _ _ _ _ _ _	_ _ _ _ _ _ _ _ _
Altro trattamento	_____	_ _ _ _ _ _ _ _ _	_ _ _ _ _ _ _ _ _
	_____	_ _ _ _ _ _ _ _ _	_ _ _ _ _ _ _ _ _
	_____	_ _ _ _ _ _ _ _ _	_ _ _ _ _ _ _ _ _

ASPETTI SANITARI E SOCIO-ASSISTENZIALI

ESENZIONE PER MALATTIA RARA

E' stata richiesta l'esenzione per malattia rara? No Si

Se Si, indicare data consegna del certificato alla ASL / (mm/aaaa)

Se No specificare perché _____

Esistono altre esenzioni? No Si

INVALIDITA' CIVILE

E' stata presentata richiesta per l'accertamento dell'invalidità civile?

No Si Accertamento in corso

Se Si, indicare data approvazione / (mm/aaaa)

Esito:

A NON HANDICAP

B HANDICAP Rientra nella situazione di gravità prevista dall'art 3 comma 1 legge 104/1992

C HANDICAP GRAVE Rientra tra i requisiti previsti dall'art 3 comma 3 legge 104/1992

Punteggio assegnato

E' stata presentata richiesta per il Servizio T.S.M.R.E.E (SERVIZIO TUTELA DELLA SALUTE MENTALE

E RIABILITAZIONE IN ETA' EVOLUTIVA)? Si No

E' stata presentata una richiesta per l'Assistenza SAISH (Servizio per l'Autonomia e l'Integrazione Sociale della persona con Handicap)? Si No

E' stata presentata richiesta per il SISMIF (Servizio per l'Integrazione e il Sostegno ai Minori in Famiglia)?

Si No

AUSILI E COMUNICATORI

	Tipologia di ausilio prescritti e/o in uso	Dal (mese/anno)
<input type="checkbox"/>	Sedia a rotelle	__/__/____/____
<input type="checkbox"/>	Sedia a rotelle elettrica	__/__/____/____
<input type="checkbox"/>	Sollevatore	__/__/____/____
<input type="checkbox"/>	Supporti per deambulazione	__/__/____/____
<input type="checkbox"/>	Ausilio per respirazione (specificare) _____ _____ _____	__/__/____/____ __/__/____/____ __/__/____/____
<input type="checkbox"/>	Ausilio per non vedenti/ipovedenti (specificare) _____ _____ _____	__/__/____/____ __/__/____/____ __/__/____/____
<input type="checkbox"/>	Altro (specificare) _____	__/__/____/____

RCT SPERIMENTAZIONI CLINICHE

Partecipazione attuale a sperimentazioni cliniche Si No

NOTE

i Specificare _____

