

**ANALISI GENETICO-MOLECOLARE DELLE FORME DI DIABETE MONOGENICO, DIABETE NEONATALE E IPERINSULINISMO**

- *Compilare il modulo in tutte le sue parti e spuntare le caselle appropriate.*
- *Inviare prelievo in **EDTA** (2x6 ml per adulti e bambini; 1 ml per i neonati) al Laboratorio di Ricerca di Diabetologia ed Endocrinologia, Poliambulatorio Giovanni Paolo II, IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza, Viale Padre Pio, 71013 San Giovanni Rotondo (FG).*

**Contatti:**

Prof. V. Trischitta (0882-416276 o [vincenzo.trischitta@operapadrepio.it](mailto:vincenzo.trischitta@operapadrepio.it)).  
 Dott.ssa R. Di Paola (0882-416276; [r.dipaola@operapadrepio.it](mailto:r.dipaola@operapadrepio.it))  
 Dott.ssa A. Marucci (0882-416277; [a.marucci@operapadrepio.it](mailto:a.marucci@operapadrepio.it))  
 Dott.ssa C. Menzaghi (0882-416276; [c.menzaghi@operapadrepio.it](mailto:c.menzaghi@operapadrepio.it))  
 Dott.ssa G. Fini (0882-416272; [g.fini@operapadrepio.it](mailto:g.fini@operapadrepio.it); [endocrinologia@operapadrepio.it](mailto:endocrinologia@operapadrepio.it))

**PAZIENTE**

Cognome ..... Nome .....  
 M  F  Europeo /  Nord Africano /  Asiatico /  Nero /  Altro  
 Data di Nascita ..... Luogo di nascita..... Cod.Fiscale .....  
 Via ..... Città ..... C.A.P.....  
 e-mail ..... Telefono..... Cellulare.....

**MEDICO RICHIEDENTE**

Cognome ..... Nome .....  
 Struttura di appartenenza .....  
 e-mail ..... Telefono..... Cellulare.....

**TEST RICHIESTO**

- Estrazione di DNA o RNA (nucleare o mitocondriale)
- GCK-MODY2
- HNF1A –MODY3
- HNF4A–MODY1 (se HNF1A –MODY3 negativo)
- HNF1B HNF1A –MODY5
- Pannello NGS

**DICHIARAZIONE RACCOLTA CONSENSO INFORMATO**

Il paziente ha dato l'assenso all'esecuzione del test firmando il consenso informato

- Allegato
- Presente in cartella presso il Reparto di .....

Data e Firma del Dirigente che ha raccolto il consenso informato .....

**INFORMAZIONI CLINICHE**

**PAZIENTE**

Cognome ..... Nome .....  
 Età attuale ..... Altezza attuale (m) ..... Peso attuale (Kg)..... BMI attuale (Kg/m<sup>2</sup>) .....  
 Peso alla nascita (Kg) .....

**INFORMAZIONI ALLA DIAGNOSI**

Data o Anno.....  
 Età..... Altezza (m) ..... Peso (Kg)..... BMI (Kg/m<sup>2</sup>).....  
 Glicemia a digiuno ..... HbA1c.....  
 Anti-GAD + - Anti-IA2 + - Anti-Insulina + - Anti- ZnT8 + -  
 C-Peptide .....  
 Glicosuria normoglicemica  Si  No  Non noto  
 Terapia iniziale, dose e durata  
 .....  
 .....  
 Terapia insulinica entro 6 mesi dalla diagnosi  Si  No

**ULTIME DETERMINAZIONI BIOCHIMICHE E TERAPIA**

Glicemia a digiuno..... Data.....  
 HbA1c ..... Data.....  
 Glicemia 2h dopo OGTT : 0h..... 2h..... Data.....  
 Trigliceridemia ..... Data.....  
 Colesterolemia HDL ..... Data.....  
 Creatininemia ..... Data.....  
 Terapia corrente dell'iperglicemia, dose e durata  
 .....  
 .....

**ALTRE CARATTERISTICHE CLINICHE**

Cisti renali/Diplasia /Agenesia  Si  No  Non Noto  
 Sordità  Si  No  Non Noto  
 Ritardo sviluppo motorio  Si  No  Non Noto  
 Ritardo sviluppo relazionale  Si  No  Non Noto  
 Epilessia  Si  No  Non Noto  
 Lipodistrofia  Si  No  Non Noto  
 Acanthosis Nigricans  Si  No  Non Noto

**STORIA FAMILIARE**

	Nonno paterno diabetico?	Nonna paterna diabetica?	Nonno materno diabetico?	Nonna materna diabetica?
	<input type="checkbox"/> Si <input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> Si <input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> Si <input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> Si <input type="checkbox"/> No
<i>età alla diagnosi</i>				
<i>trattamento</i>	Dieta IpoOr Ins	Dieta IpoOr Ins	Dieta IpoOr Ins	Dieta IpoOr Ins
<i>altro</i>				
	<b>Padre diabetico?</b>		<b>Madre diabetica?</b>	
	<input type="checkbox"/> Si <input type="checkbox"/> No		<input type="checkbox"/> Si <input type="checkbox"/> No	
<i>età alla diagnosi</i>				
<i>trattamento</i>	Dieta IpoOr Ins		Dieta IpoOr Ins	
<i>altro</i>				

	Fratelli?		Quanti?			Quanti Diabetici?					
	<input type="checkbox"/> Si	<input type="checkbox"/> No									
<i>età alla diagnosi</i>	Fratello Diabetico #1	Fratello Diabetico #2	Fratello Diabetico #3	Fratello Diabetico #4	Fratello Diabetico #5						
<i>trattamento</i>	Dieta IpoOr Ins	Dieta IpoOr Ins	Dieta IpoOr Ins	Dieta IpoOr Ins	Dieta IpoOr Ins						

	Figli?		Quanti?			Quanti Diabetici?					
	<input type="checkbox"/> Si	<input type="checkbox"/> No									
<i>età alla diagnosi</i>	Figlio Diabetico #1	Figlio Diabetico #2	Figlio Diabetico #3	Figlio Diabetico #4	Figlio Diabetico #5						
<i>trattamento</i>	Dieta IpoOr Ins	Dieta IpoOr Ins	Dieta IpoOr Ins	Dieta IpoOr Ins	Dieta IpoOr Ins						

	Altri parenti diabetici?		Quanti?					
	<input type="checkbox"/> Si	<input type="checkbox"/> No						
<i>Chi?</i>								
<i>età alla diagnosi</i>								
<i>trattamento</i>	Dieta IpoOr Ins	Dieta IpoOr Ins	Dieta IpoOr Ins	Dieta IpoOr Ins	Dieta IpoOr Ins	Dieta IpoOr Ins	Dieta IpoOr Ins	Dieta IpoOr Ins

Storia familiare di malattia renale  Si  No  
 Dettagliare: .....

Storia familiare di sordità  Si  No  
 Dettagliare: .....

**Altre informazioni utili**  
 Dettagliare:  
 .....  
 .....

Si prega di indicare se sono stati inviati campioni di altri membri della stessa famiglia e di segnalarne il nominativo:

.....