

**ANALISI GENETICO-MOLECOLARE DELLE FORME DI IPERCOLESTEROLEMIA
FAMILIARE/DISLIPIDEMIE**

- *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).
 Dott.ssa R. Di Paola (0882-416276; r.dipaola@operapadrepio.it)
 Dott.ssa A. Marucci (0882-416277; a.marucci@operapadrepio.it)
 Dott.ssa C. Menzaghi (0882-416276; c.menzaghi@operapadrepio.it)
 Dott.ssa G. Fini (0882-416272; g.fini@operapadrepio.it; endocrinologia@operapadrepio.it)

PAZIENTE

Cognome..... Nome

M **F** Europeo/Nord Africano/Asiatico/Nero/Altro

Data di Nascita Luogo di nascita..... Codice Fiscale.....

Via Città C.A.P.....

e-mail Telefono..... Cellulare.....

MEDICO RICHIEDENTE

Cognome..... Nome

Struttura di appartenenza.....

e-mail Telefono..... Cellulare.....

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

CRITERI PER LA SELEZIONE DI PAZIENTI AFFETTI DA IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE (FH)

Storia familiare	Punti
Parenti di primo grado con coronaropatia (CHD) prematura (< 55 anni negli uomini, < 60 anni nelle donne)	1
Parenti di primo grado con colesterolo totale \geq 310 mg/dL (o > 95° percentile del Paese considerato)	1
Parenti di primo grado con xantomi tendinei e/o arco corneale	2
Bambini < 18 anni con colesterolo totale \geq 230 mg/dL	2
Storia clinica	
Soggetto con CHD prematura (< 55 anni negli uomini, < 60 anni nelle donne)	2
Soggetto con malattia vascolare cerebrale o periferica prematura (< 55 anni negli uomini , < 60 anni nelle donne)	1
Esame fisico	
Xantoma tendineo	6
Arco corneale in un soggetto con < 45 anni	4
Risultati biochimici	
LDL-C mg/dL	155-190 =1
	191-250 =3
	251-325 =5
	>325 =8
Analisi del DNA	
Mutazione causativa nota nei geni LDLR, APOB o PCSK9	Sì =8
PUNTEGGIO TOTALE	

INFORMAZIONI CLINICHE

Cognome..... Nome

Età attuale..... Altezza attuale (m) Peso attuale (Kg)..... BMI attuale (Kg/m²).....

Pressione arteriosa..... FC.....

	Dati lipidici all'arruolamento	
	data/...../.....	
Colesterolo totale	mg/dl	Non disponibile
HDL-C	mg/dl	Non disponibile
Trigliceridi	mg/dl	Non disponibile
LDL-C	mg/dl	Non disponibile
Lipoproteina (a)	mg/dl	Non disponibile
Apolipoproteina B	mg/dl	Non disponibile

Paziente attualmente in terapia ipolipemizzante SI NO

Se si indicare quale terapia e dosaggio.....

Data di inizio/...../.....

Altri trattamenti farmacologici

.....

.....

.....

Malattie concomitanti	SI	NO	Data della prima diagnosi
Cardiopatía ischemica			
Stroke ischemico			
Placca carotidea o stenosi			
Arteriopatía periferica occlusiva			

STORIA FAMILIARE DI DISLIPIDEMIA

	Nonno paterno		Nonna paterna		Nonno materno		Nonna materna	
	Si	No	Si	No	Si	No	Si	No
Trattamento	Dieta	Ipolipemizzanti	Dieta	Ipolipemizzanti	Dieta	Ipolipemizzanti	Dieta	Ipolipemizzanti
IMA/ICTUS/AOP								
Età all'evento								
	Padre				Madre			
	Si		No		Si		No	
Trattamento	Dieta		Ipolipemizzanti		Dieta		Ipolipemizzanti	
IMA/ICTUS/AOP								
Età all'evento								

	Fratelli (n totali/n con dislipidemia)										
	Si		No		Si		No		Si		No
Fratelli con dislipidemia	Fratello #1		Fratello #2		Fratello #3		Fratello #4		Fratello #5		
	Età alla diagnosi										
Trattamento	Dieta	Ipolipemizzanti	Dieta	Ipolipemizzanti	Dieta	Ipolipemizzanti	Dieta	Ipolipemizzanti	Dieta	Ipolipemizzanti	

	Figli (n totali/n con dislipidemia)										
	Si		No		Si		No		Si		No
Figli con dislipidemia	Figlio #1		Figlio #2		Figlio #3		Figlio #4		Figlio #5		
	Età alla diagnosi										
Trattamento	Dieta	Ipolipemizzanti	Dieta	Ipolipemizzanti	Dieta	Ipolipemizzanti	Dieta	Ipolipemizzanti	Dieta	Ipolipemizzanti	

	Altri parenti con dislipidemia (n)											
	Si		No		Si		No		Si		No	
Chi?												
età alla diagnosi												
trattamento	Dieta	Ipolipemizzanti	Dieta	Ipolipemizzanti	Dieta	Ipolipemizzanti	Dieta	Ipolipemizzanti	Dieta	Ipolipemizzanti	Dieta	Ipolipemizzanti

Altre informazioni utili

Dettagliare:

.....

.....

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

.....

.....