

**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](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..... 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/m<sup>2</sup>).....

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
<b>Trattamento</b>	Dieta	Ipolipemizzanti	Dieta	Ipolipemizzanti	Dieta	Ipolipemizzanti	Dieta	Ipolipemizzanti
<b>IMA/ICTUS/AOP</b>								
<b>Età all'evento</b>								
	Padre				Madre			
	Si		No		Si		No	
<b>Trattamento</b>	Dieta		Ipolipemizzanti		Dieta		Ipolipemizzanti	
<b>IMA/ICTUS/AOP</b>								
<b>Età all'evento</b>								

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

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

	Altri parenti con dislipidemia (n)									
	Si		No							
<b>Chi?</b>										
<b>età alla diagnosi</b>										
<b>trattamento</b>	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:.....

.....

.....