

ASSOCIAZIONE OLLIER MAFFUCCI
QUESTIONARIO DI RACCOLTA DI DATI MEDICI E FAMILIARI
In collaborazione e sotto la supervisione del centro di competenza per le
malattie ossee costituzionali, Ospedale Necker, Parigi.

NOME: _____

COGNOME: _____

INDIRIZZO: _____

PAESE: _____

DATA DI NASCITA: _____

LUOGO DI NASCITA: _____

SESSO: (F) (M)

ALTEZZA: _____ PESO: _____

TELEFONO: _____ / _____

(A) CIRCOSTANZE DELLA SCOPERTA DELLA MALATTIA E DIAGNOSI

1. In quali circostanze è stata scoperta la malattia?

- in seguito ad una caduta
- in seguito ad una frattura
- in seguito ad una radiografia
- in seguito all'osservazione casuale di un rigonfiamento, una curvatura, deviazione in un punto preciso del corpo; PRECISATE:
 - in seguito alla constatazione di una differenza di lunghezza tra gli arti;
 - in seguito a dei dolori;
 - altre circostanze:

2. A quale età?

3. Quanto tempo dopo aver notato i sintomi è stata fatta la diagnosi?

Data della Diagnosi: _____/_____/_____

4. Pensate che ci sia voluto tanto tempo per avere una diagnosi?

(NO)

(SI)

-Descrivete il vostro percorso diagnostico:

5. Sono state indicate altre malattie prima che fosse diagnosticato definitivamente il MORBO DI OLLIER ? (NO) (SI)

-Se SI, quali?

- ESOSTOSI MULTIPLA
- DISPLASIA FIBROSA
- MALATTIA DI EHLER DANLOS
- GENOCONDROMATOSI
- SPONDILITE ENCONDROMATOSA
- TUMORI MALIGNI
- ALTRE; PRECISATE:

6. DATA E LUOGO DELLA DIAGNOSI FINALE:

Nome del medico: _____

Specializzazione: _____

Data e luogo: _____

7. MEDICO/ CHIRURGO DI RIFERIMENTO.

Nome: _____

Quale è la sua specializzazione? _____

Clinica o Ospedale: _____

Indirizzo: _____

Vi hanno seguito altri medici prima?

Nome: _____

Quale è la sua specializzazione? _____

Clinica o ospedale: _____

Indirizzo: _____

Se avete cambiato, perché avete cambiato? _____

8. C'è stato un consulto genetico? (NO) (SI)

Se sì, data: _____ / _____ / _____

Servizio di Genetica di: _____

Con il Dottore/Professore: _____

Sono stati prelevati campioni di sangue? _____

9. QUALI ESAMI CLINICI SONO STATI EFFETTUATI?

- Radiografie
- Scintigrafie
- IRM
- Scanner
- Biopsia
- Esami del Sangue
- Altri

10. SINDROME DI MAFFUCCI

Siete affetti dalla Sindrome di Maffucci?

(NO) (SI) (NON LO SO)

Se sì, quando è stata osservata e poi diagnosticata?

- Prima della malattia di Ollier;
- Contemporaneamente alla malattia di Ollier;
- Dopo la malattia di Ollier.

In quali circostanze?

Specializzazione del medico che ha diagnosticato la Sindrome di Maffucci:

Nome: _____

Clinica o Ospedale: _____

Indirizzo: _____

Gli angiomi si trasformano?

(SI)

(NO)

(NON LO SO)

B) POSIZIONE DEI CONDROMI

Se possibile, completate questa parte con il vostro medico.

Indicate per ogni osso se c'è un condroma o più di uno.

Se non potete farlo con il vostro medico e se la seguente lista vi sembra troppo complicata da compilare, indicate i condromi nello schema allegato (pg)

OSSA DEL CRANIO

- | | | |
|---|--------|----------|
| <input type="checkbox"/> Osso parietale | destro | sinistro |
| <input type="checkbox"/> Osso temporale | destro | sinistro |

- | | | |
|---|--------|----------|
| <input type="checkbox"/> Osso occipitale | destro | sinistro |
| <input type="checkbox"/> Osso frontale | | |
| <input type="checkbox"/> Orbita oculare | destra | sinistra |
| <input type="checkbox"/> Mascellare inferiore | | |
| <input type="checkbox"/> Mascellare superiore | | |

ARTI SUPERIORI

- Mano destra**
- Carpo**
- Metacarpo**
- Falangi**

- Mano sinistra**
- Carpo**
- Metacarpo**
- Falangi**

-
-
-
-
-
-
-

-
-
-
-
-
-
-

-

-

Côtes droites 1 2 3 4 5 6 7 8 9 10 11 12

Côtes gauches 1 2 3 4 5 6 7 8 9 10 11 12

Sterno

COLONNA VERTEBRALE

Vertebre cervicali C1 C2 C3 C4

Vertebre dorsali (toraciche)

D1 D2 D3 D4 D5 D6 D7 D8 D9 D10 D11 D12

Vertebre Lombari

L1 L2 L3 L4 L5

BaACINO

ARTI INFERIORI

-
-

- Rotula destra

- Rotula sinistra

- Tibia destra
- Tibia sinistra
- Perone destro
- Perone sinistro

- Malleolo esterno destro
- Malleolo esterno sinistro

- Malleolo interno destro
- Malleolo interno sinistro

-
-

-
-
-
-

- Tarso destro
- Tarso sinistro

- Metatarso destro
- Metatarso sinistro

Autres implantations:

Ritieni che la malattia si evolva? A che velocità?

Les regiments precedents : (SI) (NO)

Se si, nome indirizzo e specializzazione:

C) OSSERVAZIONI CLINICHE: precise les zones modifiées.

Y a-t-il un cote plus.....

(SI) (NO)

- Deformazioni: _____

- Accorciamenti: _____

- Deviazioni dell'asse: _____

- Riduzione della mobilità: _____

- Dolori: _____

- Risentite della fatica: _____

- Altre osservazioni:

In caso di sindrome di Maffucci.....

D) STORIA DEI TRATTAMENTI E/O DEGLI INTERVENTI CHIRURGICI.

E) PATOLOGIE ANNESSE concernenti la persone colpita

1. Siete stati affetti da altre patologie?

(SI)

(NO)

Se Si, segnate e precisate:

- Diabete

- Ipo o Ipertiroidismo

- Tumori ovarici, cisti ovariche

- Tumori del seno

- Altri tumori

- Eczema

- Angiomi cutanei

- Taches pigmentées ou hypo-pigmentées

- Problemi ai denti:

- Problemi alla vista:

- Disturbi psicologici:

2. Avete dei referti?

Se si, détaillez:

3. Altri disturbi della salute:

4. Avez-vous suivi.....

**E) PATOLOGIE, AFFECTIONS CONOSCIUTE IN FAMIGLIA DIRECTE ET
LES COLLATERAUX.**

Segnate per ogni persona

Pathologies ou....
Madre

G) ALTRI FATTI SIGNIFICATIVI secondo voi:

1. Pendant la grossesse:

- Les conditions....

- Les conditions env...

- Les conditions géographiques...

- Accidents ...

- Traitements, ...

2. Types de prises en charges autres....

J) RIPERCUSSIONI DELLA MALATTIA SULLA VITA

(Potete scrivere in un foglio a parte)

- Nel quotidiano:

- Nella vita scolastica:

- In ambito professionale:

- Nell'ambito delle relazioni personali e sentimentali :

- Siete in grado di praticare uno o più sport?
