

# ANKIETA DODATKOWA DLA CHORÓB LIZOSOMALNYCH

NAZWISKO I IMIĘ PACJENTA.....

Czy pacjent otrzymywał transfuzje krwi w ciągu ostatnich 3 miesięcy?.....

Jeśli tak, to kiedy była ostatnia?.....

Czy rodzice są spokrewnieni?.....

Czy w rodzinie były podobne przypadki?.....

Jeśli tak, to proszę podać stopień pokrewieństwa.....

## Obserwacja kliniczna:

Waga urodzeniowa: ..... Apgar: ..... Obecny wzrost: ..... waga:.....

Pierwsze objawy obejmowały.....

i pojawiły się w ..... m.ż, r.ż...

Obecnie obserwuje się:

stopniowe pogarszanie stanu zdrowia ..... cofanie się w rozwoju: ..... jeśli tak to od kiedy? .....

cechy dysmorficzne (dotyczy rysów twarzy i budowy ciała) ..... jeśli tak to od kiedy? .....

powiększenie wątroby ..... śledziony ..... przepukliny ..... bóle (kończyn) .....

„malinkę” na dnie oka ..... zanik nerwu wzrokowego ..... zmętnienie rogówki ..... soczewki .....

inne .....

**Stan neurologiczny:** drgawki ..... napady..... osłabienie siły mięśniowej... ..cechy

leukodystrofii..... zaniki korowo-podkorowe .....

## Inne objawy kliniczne

..... Rozwój psychiczny IQ).....

Odchylenia od normy w badaniach dodatkowych (MRI, Rtg. kośćca, CT głowy, EEG, badania laboratoryjne):

**Uwaga:** w razie pytań lub wątpliwości prosimy o kontakt emailowy: [chorobymetaboliczne@ipin.edu.pl](mailto:chorobymetaboliczne@ipin.edu.pl)