



# Azienda Ospedaliera Universitaria Pisana

Dipartimento Materno-Infantile, U.O. Neonatologia – *Direttore Prof. A. Boldrini*

## Registro Difetti della Differenziazione Sessuale (EuroDSD) –

*Scheda di segnalazione casi (versione 1 del 19/05/09)*

Ospedale: \_\_\_\_\_

Medico di riferimento (*nome, fax, e-mail*): \_\_\_\_\_

Codice identificativo paziente: \_\_\_\_\_

Anno di nascita paziente: \_\_\_\_\_

### Presentazione clinica (fenotipo genitali esterni)

Sesso assegnato alla nascita      *maschio* (♂)       *femmina* (♀)

Dimensioni fallo      ♂ *normali*       ♂ *ridotte*       ♂ *aumentate*       *recurvatum*   
                                  ♀ *normali*       ♀ *ridotte*       ♀ *aumentate*

**Specificare la lunghezza (indicare l'età alla misurazione)** \_\_\_\_\_

Meato uretrale      ♂ *normale*       *ipospadia distale*       *iposp. media*       *iposp. prossimale*   
                                  ♀ *normale*

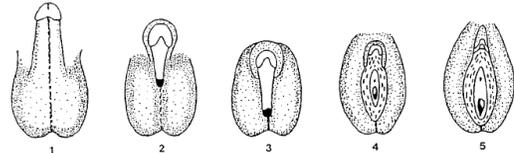
Fusione labioscrotale      *si*       *no*       *labioscrotale*      *inguinale*      *addominale*      *assente*      *non noto*

Gonade destra                             

Gonade sinistra                             

Virilizzazione esterna (*indicare stadio sec. Sinnecker*) \_\_\_\_\_

*Sinnecker, Eur J Pediatr (1997) 156: 7-14*



### Genitali interni

Mulleriani       Wolffiani       Non noto

### Indagini strumentali eseguite

Ecografia       RMN       TC       Laparosc.

### Malformazioni associate

Surrenaliche       Cardiovasc.       Gastrointest.       Renali       Ematol.       Scheletr.   
 SNC       Craniofaciali       Nascita SGA       Bassa statura       Sindrome complessa

### Analisi DNA

	<i>si</i>	<i>no</i>	<i>non noto</i>
Eseguita	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Riscontro di anomalie	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<b>Specificare quali</b> _____			
Ulteriori studi programmati	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<b>Specificare quali</b> _____			

### Classificazione DSD

Cariotipo \_\_\_\_\_      Tipo di difetto:

**Dif. Sviluppo gonadico**       **Dif. Sintesi androgeni**

**Dif. Azione androgeni**       **Eccesso androgeni**

**Dif. Sviluppo mulleriano**       **Persistenza dotti Muller**

**Dif. Cell. Leydig**       **Distrofia cloacale**

**Ipovirilizzazione non specif.**

### Disponibilità di ulteriori informazioni

	<i>si</i>	<i>no</i>	<i>non noto</i>
Cartelle cliniche	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Dati relativi alla pubertà	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Dati relativi alla crescita	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Disponibilità di campioni biol.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<b>Specificare quali (urine, sangue, DNA, tessuti)</b> _____			

### Anamnesi familiare

	<i>si</i>	<i>no</i>	<i>non noto</i>
Genitori consanguinei	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Storia famil. di DSD	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Storia di infertilità	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Disponibilità di campioni biol.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<b>Specificare quali (urine, sangue, DNA, tessuti)</b> _____			

**NOTE (esami ormonali, etc.):**