

## Chestionarul va fi completat de pacient și medic

Stimate pacient, dragă părinte,

Te rog să completezi acest chestionar cât mai mult posibil. Te rog să selectezi câmpurile la care nu poți răspunde singur și să ceri medicului tău să le completeze în timpul vizitei de astăzi.

**Nume:** \_\_\_\_\_ **Data vizitei:** \_\_\_\_\_

Data nașterii: \_\_\_\_\_ Țara în care te-ai născut: \_\_\_\_\_

Genul:  feminin  masculin Greutate: \_\_\_\_\_

Cu ce imunodeficiență primară (IDP) ai fost diagnosticat?

Diagnosticul întrunește criteriile de diagnostic al noului Registru ESID\*?  da  nu  nu este în listă  nu știu

(\*Vezi PDF- Registru criterii de diagnostic la <http://esid.org/Working-Parties/Registry/Diagnosis-criteria>.)

Ai rude afectate de o IDP?  nu  da \_\_\_\_\_  nu știu

Ai un frate **geamăn**?  nu  da  gemeni identici  gemeni ne-identici

**Părinții** tăi sunt rude de sânge? (ex. veri de gradul unu sau doi)  nu  da  posibil  nu știu

1. Data primului diagnostic **clinic de imunodeficiență primară:** \_\_\_\_\_

dată necunoscută  diagnosticat doar genetic

**Genetica:**  Nu s-a efectuat analiza genetică

Gena afectată: \_\_\_\_\_  Nu s-a găsit mutație

Data diagnosticului genetic: \_\_\_\_\_  Dată necunoscută

**Laboratorul care a efectuat analiza genetică (nume, oraș):** \_\_\_\_\_

**Motivul analizei genetice:**

Analiză în urma diagnosticului clinic  Screening familial  Diagnostic prenatal

Diagnostic prin screening neonatal  nu știu

**Metoda de secvențiere**

Secvențierea genei  Secvențiere a întregului exom/genom  test definitiv non-genetic  nu știu

2. **Care au fost primele tale simptome ?**

Te rog să bifezi primele simptome **sugestive de IDP**.

**Infecție**

**Deregări imune** ca:

limfoproliferare (splenomegalie, hepatomegalie, limfadenopatie), granulom, autoimunitate (ex. citopenie, boala articulară, de tiroidă, hepatită, vitiligo, alopecie, diabet), boală inflamatorie intestinală, celiachie, vasculită, eczemă, boală autoinflamatorie

**Malignitate**

**Manifestări sindromale:**

Caracteristici dismorifice ca: statură mică, anomalii faciale, microcefalie, anomalii scheletale, alte manifestări de organ ca albinism, anomalii ale părului sau dintelui, defecte cardiace sau renale, anomalii de auz, întârziere în neurodezvoltarea primară, convulsii

**Altele:** te rog precizează: \_\_\_\_\_

**nu știu**

**fără simptome**

**3. Când s-a manifestat IDP pentru prima dată (debutul simptomelor)?**

Data sau vârsta \_\_\_\_\_

 Sau vârsta aproximativă:  0 ani  1-5 ani  6-10 ani  11-15 ani  16-20 ani sau : \_\_\_\_\_

 date complet necunoscute  fără simptome

**4. A fost diagnosticat pacientul în absența unor simptome pe baza anomaliilor de laborator? (nu ai avut simptome întâlnite în IDP)**
 da  nu  nu știu

**Dacă da, ce fel de anomalii de laborator:**
 Limfopenie

 Neutropenie

 Trombocitopenie

 Anemie

 Monocitopenie

 IgE crescute

 Hipogamaglobulinemie

 Altele, precizați: \_\_\_\_\_

**5. Ești în prezent tratat cu substituție de imunoglobulină?**
 da  nu

Dacă da,

**Numele produsului:** \_\_\_\_\_

**Calea de administrare:**  subcutan  intravenos  intramuscular

**Locul?:**  terapie la domiciliu  în clinică  în ambulatoriu

**Doza:** \_\_\_\_\_ ( \_\_\_\_\_ mg/kg) **Cât de des?** \_\_\_\_\_

**Efecte adverse:**  da  nu  nu știu

**Dacă da, tipul efectelor adverse:**
 Anafilaxie

 Meningită aseptică

 Febră

 Cefalee

 Efecte adverse locale (erupții cutanate, edeme ...)

 Insuficiență renală

 Tromboză venoasă

 Tromboză arterială

 Altele, precizați: \_\_\_\_\_

 Când ai primit substituție cu imunoglobulină **pentru prima dată?** \_\_\_\_\_

**6. Ți s-a efectuat un transplant de celule stem (HSCT)?**
 da  nu  nu știu

**Dacă da,** data transplantului \_\_\_\_\_

**Donator:**  MSD (Donator înrudit compatibil)

 MUD (Donator neînrudit compatibil)

 MMUD (Donator neînrudit incompatibil)  Donator haplo-identic (părinte)

 alt tip de donator

 nu știu

**Sursa de celule stem:**  măduva osoasă  sânge din cordonul ombilical  sânge periferic  nu știu

**7. Ai fost vreodată tratat cu terapie genică?**
 da  nu  nu știu

**Dacă da,** data tratamentului: \_\_\_\_\_

Dacă a fost efectuată mai mult de o terapie HSCT sau genică, vă rugăm să scrieți detaliile pe o foaie separată.

 \_\_\_\_\_  
 Data, semnătura pacientului sau a părinților

 \_\_\_\_\_  
 Data, semnătura medicului

**Vă mulțumim pentru timpul acordat registrului ESID!**
