

Ερωτηματολόγιο για τη διάγνωση της NP-C

ημερομηνία:

ονοματεπώνυμο:

Απαιτείται η παραπομπή σκόρα και αν παρουσιάζεται **ένα** χαρακτηριστικό

Παράλυση του κάθεται βλέμματος

Να προσέχετε για ασθενείς που αντισταθμίζουν το πρόβλημα με το να κουνάνε το κεφάλι τους προς τα πάνω και όχι τα μάτια τους. Μπορεί επίσης να παρατηρηθεί μία επιβράδυνση του ρυθμού βλεφαρισμού.

Γελαστική καταπληξία

(αιφνίδια απώλεια μυϊκού τόνου που συνδέεται με το γέλιο) Ο ασθενής βιώνει μια ξαφνική απώλεια του μυϊκού τόνου (χωρίς απώλεια συνείδησης), που συνήθως οφείλεται σε μια συναισθηματική έκφραση (πχ. γέλιο).

Συνιστάται η παραπομπή εάν παρουσιάζονται οποιαδήποτε **δύο** εκ των επτά χαρακτηριστικών

Αταξία

Να προσέχετε για ασθενείς με διαταραχές βάδισης και δυσκολία ισορροπήσεως στο ένα πόδι.

Δυσπραξία

Τα παιδιά μπορεί να είναι αισθητώς αδέξια, να υφίστανται συχνές πτώσεις και να πέφτουν συχνά πάνω σε άλλους στην παιδική χαρά. Επίσης μπορεί να δυσκολεύονται να ανεβαίνουν σκάλες.

Δυσarthρία

Ο ασθενής πάσχει από κινητική διαταραχή λόγου η οποία χαρακτηρίζεται από κακή άρθρωση.

Άνοια/Διανοητική καθυστέρηση

Συνηθισμένη είναι η απώλεια της βραχύχρονης μνήμης. Στα παιδιά το γεγονός αυτό μπορεί να εκδηλωθεί ως προβλήματα συμπεριφοράς στο σχολείο.

Δυσφαγία

Οι ασθενείς μπορεί να μην γνωρίζουν ότι πάσχουν από διαταραχή στην κατάποση. Η δυσφαγία που δεν έχει διαγνωστεί είναι δυνατόν να παρουσιαστεί με υποτροπιάζουσα αναγωγή της τροφής και αν είναι πολύ σοβαρή με υποσιτισμό και αφυδάτωση.

Ηπατοσπληνομεγαλία

Στα παιδιά, κυρίως στα νεογνά.

Παρατεταμένος νεογνικός χολεστατικός ίκτερος

Η εμφάνιση των ακόλουθων χαρακτηριστικών σε παιδιά πρέπει να οδηγεί σε περαιτέρω διερεύνηση, εφόσον αυτά παραμένουν ανεξήγητα:

Εμβρυϊκός ύδρωπας/ασκίτης

Υποτονία Νεογνού

Αναπτυξιακή καθυστέρηση

Προβλήματα ακοής

Σπασμοί

Επιπλέον, σε έφηβους και ενήλικες να προσέχετε για εμφάνιση:

Ψυχιατρικών διαταραχών

Άνοιας πρώιμης έναρξης

Κινητικών διαταραχών Αταξίας/μυοκλονίας/δυστονίας/τρόμου

Δυσarthρίας/δυσφαγίας

Αθήνα

- Γενικό Νοσοκομείο Παίδων Πεντέλης, Νευρολογικό Τμήμα 210 8036595 - 210 8036597
- Νοσοκομείο Παίδων "Η Αγία Σοφία", Νευρολογικό Τμήμα 210 7751637
- Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο "ΑΤΤΙΚΟΝ", Γ' Παιδιατρική Κλινική Πανεπιστημίου Αθηνών 210 5832228 - 2105831269
- 10ο Ψυχιατρικό Τμήμα Εισαγωγών ΨΝΑ 213 2054178

Αλεξανδρούπολη

- Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο Αλεξανδρούπολης, Νευρολογική κλινική 25510 76108

Θεσσαλονίκη

- Αναπτυξιακό Κέντρο "Α. Φωκιάς" 1η Παιδιατρική Κλινική ΑΠΘ "ΙΠΠΟΚΡΑΤΕΙΟ" ΓΝΘ 2310 892437
- Γενικό Νοσοκομείο Θεσσαλονίκης "ΠΑΠΑΓΕΩΡΓΙΟΥ", Δ' Παιδιατρική Κλινική Α.Π.Θ. 2310 693916

Ιωάννινα

- Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο Ιωαννίνων, Παιδιατρική Πανεπιστημιακή Κλινική 26510 99518 - 26510 99601