



[www.albinismo.it](http://www.albinismo.it)

[redazione@albinismo.it](mailto:redazione@albinismo.it)

Fax: 1782239783

## QUESTIONARIO AVANZATO

(rivolto ad una persona albina o a chi ne fa le veci)

I dati di questo questionario saranno usati a fini statistici e come linee guida per meglio comprendere ed affrontare le diverse problematiche legate all'albinismo, in ogni singola regione Italiana.

Molte domande richiedono una risposta libera.

Compilalo con serietà e, quando ti viene richiesto, con dovizia di particolari, affinché i dati raccolti possano avere validità scientifica e sociale.

**Inviato a [redazione@albinismo.it](mailto:redazione@albinismo.it) o la numero di Fax 1782239783.**

### **Dati anagrafici. Storia medico-familiare**

Sesso?

Età (preferibilmente data di nascita, almeno l'anno)?

Luogo di nascita?

In quale città vivi?

Luogo di nascita di tuo padre?

Luogo di nascita di tua madre?

Luogo di nascita dei tuoi nonni paterni?

Luogo di nascita dei tuoi nonni materni?

C'è un grado di parentela tra i tuoi genitori?

Se sì, specifica quale.

I tuoi genitori sono albini?

Se sì, specifica se entrambi o quale dei due.

Hai un familiare albino?

Fratello/i?

Sorella/e?

Hai un parente albino?

Se sì, specifica il grado di parentela.

Casi sospetti tra parenti?

Sai da quale tipo di albinismo sei affetto/a?

Se sì, specifica quale.

Albinismo Oculocutaneo (OCA) o Albinismo Oculare (OA)?

Altro (condizione genetica, tra i cui sintomi c'è l'albinismo)?

Ti è stato diagnosticato alla nascita?

Nei primi mesi di vita?

Nei primi anni di vita?

In età adulta?

Capelli bianchi alla nascita?

Capelli pigmentati alla nascita?

Se sì, specifica il colore e chi ha stabilito il colore – personale medico-sanitario o i tuoi genitori -?

### **Diagnosi clinica**

Esame medico di cute (colore), capelli/peli (colore) e occhi (colore dell'iride e presenza/assenza del nistagmo)?

Se sì, specifica dove, quando e il risultato.

Test di incubazione del bulbo pilifero?

Se sì, specifica dove, quando e il risultato.

Esame oftalmologico - eseguito generalmente dall'oculista per valutare l'aspetto dell'iride, della retina e della fovea -?

Se sì, specifica dove, quando e il risultato.

ERG, elettroretinogramma?

Se sì, specifica dove, quando e il risultato.

VEP (acronimo in Inglese) o PEV (acronimo in Italiano), potenziale visivo evocato?

Se sì, specifica dove, quando, il risultato e la procedura che è stata utilizzata per eseguirlo.

MRI, immagini di risonanza magnetica?

Se sì, specifica dove, quando e il risultato.

OCT, tomografia a coerenza ottica?

Se sì, specifica dove, quando e il risultato.

Altro esame medico?

### **Diagnosi genetica**

(il test genetico è utile alla ricerca di base. Non ha, al momento, utilità terapeutica)

Test di genetica molecolare per individuare il gene difettoso e quindi il tipo di albinismo ad esso associato?

Se sì, specifica dove, quando e il risultato.

Gene TYR?

Gene P?

Gene TYRP1?

Gene MATP?

Gene OA1?

Altro ( geni associati a HPS, CHS, Sindrome di Angelman, Sindrome di Prader-Willi, etc)?

Nessuno dei geni sopra indicati?

Altro gene associato a condizione genetica tra i cui sintomi c'è l'albinismo?

Sai quali sono le mutazioni che, nel tuo caso, determinano tale condizione genetica?

Anche i tuoi genitori si sono sottoposti al test genetico?

Qual'è la mutazione di origine materna?

Qual'è la mutazione di origine paterna?

### **Aspetti dermatologici**

Qual'è il colore dei tuoi capelli?

Qual'è il colore della tua pelle?

Ti abbronzhi?

Ti sei mai sottoposto ad una visita dermatologica?

Il tuo dermatologo sa che cos'è l'albinismo?

Il tuo dermatologo ti ha dato consigli utili su come proteggerti dal sole.

Se sì, quali.

Quale crema solare usi?

Ti sottoponi annualmente ad una visita dermatologica?

Se sì, specifica dove e tuo parere.

Hai subito asportazione chirurgica di nei?

Se sì, specifica quando, dove, perché e i risultati dell'esame istologico dei nei eventualmente asportati.

### **Aspetti oculistici**

Qual'è il colore dei tuoi occhi (colore dell'iride)?

Qual'è il visus?

Specifica se possibile, copiando l'ultimo referto.

Hai il nistagmo?

E' comparso alla nascita?

E' comparso nei primi mesi di vita?

Hai un punto nullo ( Posizione del capo che consente il blocco del nistagmo)?

Che cosa ti ha detto il tuo oculista riguardo al nistagmo – interventi chirurgici, lentine, etc-?

Presenti:

Astigmatismo?

Miopia?

Ipermetropia?

Strabismo?

Fotofobia?

Altro?

Il tuo oculista sa che cos'è l'albinismo?

Il tuo oculista ti ha dato consigli utili

Se sì, specifica quali.

Che tipo di lenti usi?

Per vedere da lontano?

Per vedere da vicino?

Usi lenti a contatto?

Se sì, specifica di che tipo e perché le usi.

Che tipo di lenti usi per la fotofobia ?

Usi ausili ottici particolari (lenti di ingrandimento, telescopi, ingranditori, monocolo, etc)?

Se sì, specifica quali e perché.

Quali accorgimenti usi, quando sei al PC (software per lettura dello schermo ed ingrandimento, dimensioni del puntatore, puntatore colorato, etc)?

Ti sottoponi annualmente ad una visita oculistica?

Se sì, specifica dove e tuo parere.

### **Didattica speciale**

Il tuo insegnante sa che cos'è l'Albinismo?

Ti aiuta nell'apprendimento in classe ( ad esempio, facendoti sedere al primo banco, scrivendo alla lavagna con caratteri più grandi, usando ausili didattici specifici, come una lavagna luminosa etc).?

In qualche altro modo?

Hai un'insegnante di sostegno?

All'Università, quali accorgimenti usi per poter prendere gli appunti?

Quale mezzo di trasporto usi abitualmente per i tuoi spostamenti?

### **Aspetti psicosociologici**

Sai che cos'è l'albinismo?  
Chi te ne ha parlato per la prima volta?

Ne parli in famiglia?

Ne parli con gli amici?

Ne parli con estranei?

Quando ti viene posta una domanda sulla tua bianchezza , cosa rispondi?

Quali strategie usi per le situazioni sociali (riconoscere le persone, salutare, chiedere di essere aiutati, etc)?

Quali le difficoltà sociali?

Quali le emozioni?

I tuoi genitori si sono rivolti ad un consulente genetico?  
Se sì, specifica dove, quando e perché.

Quali le difficoltà emotive e sociali dei tuoi genitori?

Hai mai avuto colloqui psicologici o di sostegno?  
Se, sì, specifica: perché, da quanto tempo, per quanto tempo, tipo di approccio psicoterapeutico.  
Quali risultati hai riscontrato?

Hai mai incontrato in letture o films un personaggio albino?  
Se sì, indica quale.

Trovi che è stato rappresentato:

- a) in modo convincente
- b) in modo troppo negativo
- c) altro....(aggiungi un commento)

Ti aiuterebbe parlare delle problematiche dell'albinismo con persone che lo vivono, direttamente o indirettamente?

Hai mai avuto la possibilità di farlo?

Se sì, quali sono state le sensazioni/emozioni?

Grazie per la collaborazione.

**Redazione Albinismo News**

[www.albinismo.it](http://www.albinismo.it)

[redazione@albinismo.it](mailto:redazione@albinismo.it)

Fax: 1782239783

### **Clausola di Riservatezza**

Le informazioni contenute in questa comunicazione e gli eventuali documenti allegati hanno carattere confidenziale e sono ad uso esclusivo del destinatario. Nel caso in cui questa

comunicazione Vi sia pervenuta per errore, Vi informiamo che la sua diffusione e riproduzione è contraria alla legge, pertanto Vi preghiamo di darci prontamente avviso e di cancellare quanto ricevuto. Grazie.

This e-mail message and any files transmitted with it contain confidential information intended only for the person(s) to whom it is addressed. If you are not the intended recipient, you are hereby notified that any use or distribution of this e-mail is strictly prohibited: please notify the sender and delete the original message. Thank you.