

**SERVIZIO SANITARIO REGIONALE
EMILIA - ROMAGNA**

Istituto Ortopedico Rizzoli di Bologna
Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico

Struttura Semplice Dipartimentale di Genetica Medica e Malattie Rare Ortopediche



MODULO PER LA RACCOLTA DEI DATI ANAGRAFICI E CLINICI DI PAZIENTI AFFETTI DA DISPLASIA METAFISARIA TIPO SCHMID

Come si svolgono le analisi:

Verrà effettuata l'analisi del gene COL10A1.

Nel caso in cui si desideri determinare la presenza di una mutazione nota, l'indagine molecolare verrà limitata alla valutazione della specifica alterazione genetica.

Nel caso in cui si desideri determinare la presenza/assenza di una mutazione nota, l'indagine molecolare verrà limitata alla valutazione della specifica alterazione genetica.

Dott. Luca Sangiorgi

Responsabile della SSD di Genetica Medica e Malattie Rare Ortopediche

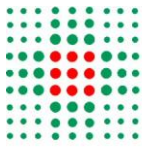


UNI EN ISO 9001:2008

S.S.D. di Genetica Medica e Malattie Rare Ortopediche
Via Pupilli, 1 – 40136 Bologna
Tel. +39-051-636681 – Fax +39-051-6366054
genetica@ior.it
Laboratorio di Genetica Molecolare
Via di Barbiano 1/10 – 40136 Bologna
Tel. +39-051-6366037 – Fax +39-051-6366038
laboratorio.genetica@ior.it

Istituto Ortopedico Rizzoli
Sede legale Via Di Barbiano, 1/10 - 40136 Bologna
Ospedale Via G. C. Pupilli, 1 - 40136 Bologna
Centro di Ricerca Via Di Barbiano, 1/10 - 40136 Bologna
Tel. 051/6366111 - Fax 051/580453 www.ior.it
Codice Fiscale e Partita IVA 00302030374

MOD28 GEM
Rev 05 04/07/2017



**SERVIZIO SANITARIO REGIONALE
EMILIA - ROMAGNA**
Istituto Ortopedico Rizzoli di Bologna
Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico



Medico richiedente (*campi obbligatori)

Cognome e Nome*
Tel* Fax*
E-mail *
Istituto di Appartenenza *
Indirizzo a cui inviare il referto (POSTA ORDINARIA) *
.....

Paziente in esame

Data prelievo*
Nome*
Cognome * Sesso* ☐ M ☐ F
Data di Nascita * Luogo di Nascita*
Residenza*: Via n°
Città Prov.

Indicazione al test* / Motivo della richiesta *

- ☐ Diagnosi clinica di Displasia metafisaria tipo Schmid
☐ sospetto diagnostico di Displasia metafisaria tipo Schmid
☐ Diagnosi prenatale (ricerca mutazione nota)
☐ Ricerca mutazione nota in soggetto clinicamente non affetto
☐ Ricerca mutazione nota in soggetto con: ☐ Diagnosi clinica di Displasia metafisaria tipo Schmid
☐ sospetto diagnostico di Displasia metafisaria tipo Schmid

Gene/i da analizzare*
Altezza * Peso
Familiarità *: ☐ Si ☐ No ☐ Ignota
* ☐ proband ☐ parente di
relazione di parentela

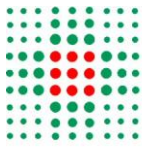


UNI EN ISO 9001:2008

S.S.D. di Genetica Medica e Malattie Rare Ortopediche
Via Pupilli, 1 - 40136 Bologna
Tel. +39-051-6366681 - Fax +39-051-6366054
genetica@ior.it
Laboratorio di Genetica Molecolare
Via di Barbiano 1/10 - 40136 Bologna
Tel. +39-051-6366037 - Fax +39-051-6366038
laboratorio.genetica@ior.it

Istituto Ortopedico Rizzoli
Sede legale Via Di Barbiano, 1/10 - 40136 Bologna
Ospedale Via G. C. Pupilli, 1 - 40136 Bologna
Centro di Ricerca Via Di Barbiano, 1/10 - 40136 Bologna
Tel. 051/6366111 - Fax 051/580453 www.ior.it
Codice Fiscale e Partita IVA 00302030374

MOD28 GEM
Rev 05 04/07/2017



Altri familiari affetti

.....
.....

Consanguineità tra i genitori ☐ Sì ☐ No

Gravidanze interrotte: ☐ Sì ☐ No ☐ Ignoto

Se sì, specificare causa

Albero genealogico:

Segni/sintomi all'esordio della malattia

età alla diagnosi

Manifestazioni cliniche/segni clinici o strumentali rilevanti

.....
.....

- bassa statura ☐ No ☐ Sì : altezza finale:

- brevità degli arti: ☐ No ☐ Sì

.....

- incurvamento degli arti inferiori ☐ Sì ☐ No

Rx disponibili ☐ No ☐ Sì Rx completo ☐ No ☐ Sì

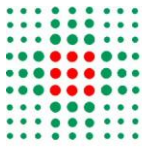
Età Reperti radiografici significativi

.....
.....

Altre caratteristiche radiografiche rilevate (età.....)

- aspetto particolare delle metafasi ☐ No ☐ Sì





note: ☐ slargate ☐ a coppa ☐ altro

Sedi

- | | | | | | |
|---|---|----|---|---|----|
| <input type="radio"/> femore prossimale | + | ++ | <input type="radio"/> omero distale | + | ++ |
| <input type="radio"/> femore distale | + | ++ | <input type="radio"/> ulna/radio prossimale | + | ++ |
| <input type="radio"/> tibia prossimale | + | ++ | <input type="radio"/> ulna/radio distale | + | ++ |
| <input type="radio"/> tibia distale | + | ++ | Altre note..... | | |
| Altre note..... | | | | | |

- coxa/genua vara ☐ ↑

- platispondilia ☐ No ☐ Si lieve

☐ Si marcata

☐ altro a carico del rachide:

.....
.....
.....

Note (altri segni clinici/strumentali rilevanti, altre problematiche cliniche)

.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....

INDAGINI GENETICHE EFFETTUATE (allegare copia del referto)

cariotipo.....

analisi molecolari.....

Se possibile allegare copia di eventuale documentazione clinica rilevante



UNI EN ISO 9001:2008