

**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 PER L'INDAGINE MOLECOLARE DEI GENI COL11A1, COL11A2

Come si svolgono le analisi:

Verrà effettuata l'analisi del gene COL11A1 e, in caso di risultato negativo, si potrà procedere all'analisi del gene COL11A2. I due referti verranno consegnati separatamente al termine delle singole indagini molecolari.

Oppure, a seconda della patologia, sarà effettuata l'analisi del gene COL11A1 o del gene COL11A2 nel caso il gene di interesse sia solamente uno.

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

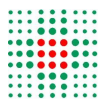


UNI EN ISO 9001:2015

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. +39-051-6366039 – Fax +39-0514689923
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

MOD 26GEM
Rev 06 28/01/2019



Medico richiedente (*campi obbligatori)

Cognome e Nome*

Tel* Fax*

E-mail personale Istituzionale*

E-mail PEC di struttura/U.O.*

Istituto di appartenenza*

Indirizzo di struttura/U.O. (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* (specificare il nome della malattia)

☐ Diagnosi clinica di:

☐ sospetto diagnostico di:

☐ Sindrome di Stickler

☐ Sindrome di Marshall

☐ Displasia OtoSpondilo Mega Epifisiaria

☐ Poliartrite Reumatica

☐ Altro.....

☐ Diagnosi prenatale (ricerca mutazione nota)

☐ Ricerca mutazione nota in soggetto clinicamente non affetto

☐ Ricerca mutazione nota in soggetto con: ☐ Diagnosi clinica di.....

☐ sospetto diagnostico di.....

età alla diagnosi

Gene/i da analizzare*

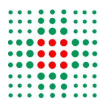
Altezza* Peso.....

Familiarità*: ☐ Si ☐ No ☐ Ignota

* ☐ proband ☐ parente di

relazione di parentela.....





Indicare i familiari affetti

.....
.....

Consanguineità tra i genitori ☐ Sì ☐ No

Gravidanze interrotte: ☐ Sì ☐ No ☐ Ignoto

Se sì, specificare causa

Se possibile allegare copia di eventuale documentazione clinica rilevante

Albero genealogico:

Caratteristiche cliniche

Parametri biometrici

-alla Nascita:

Lunghezzacm (.....p) Pesokg (.....p) CCcm (.....p)

-all'ultimo controllo:

età

Altezza.....cm (.....p) Pesokg (.....p) CCcm (.....%)

Bassa statura ☐ Sì ☐ No
☐ Armonica ☐ Disarmonica

Profilo Appiattito/midface hypoplasia ☐ Sì ☐ No

Palatoschisi ☐ Sì ☐ No

-ugola bifida ☐ Sì ☐ No

-altro

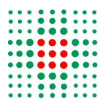
Ipoacusia ☐ Sì ☐ No

☐ trasmissiva ☐ lieve
☐ neurosensoriale ☐ moderata
☐ mista ☐ severa

Prolasso della Valvola Mitrale ☐ Sì ☐ No

Anomalie del Torace ☐ Sì ☐ No





(di che tipo e grado.....

.....)

Altre Anomalie Scheletriche ☐ Si ☐ No

-iperlassità ☐ Si ☐ lieve ☐ No

☐ moderata

☐ severa

-segni di displasia spondiloepifisaria ☐ Si ☐ No

-statura rispetto altri familiari

-osteoartrite precoce ☐ Si ☐ No

-interventi ☐ Si (età e tipo di intervento) ☐ No

Problemi oculari:

- Miopia ☐ Si età d'insorgenza..... ☐ No

caratteristiche.....

progressione

- Anomalie del Vitreo ☐ Si ☐ No

caratteristiche.....

.....

.....

- Distacco Retinico ☐ Si età..... ☐ No

altre note

.....

.....

-Altre problematiche

.....

.....

Altre Caratteristiche cliniche rilevanti ☐ Si ☐ No

specificare.....

.....

.....

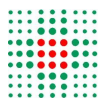
.....

Sospetto/orientamento diagnostico (indicazione all'esame):

.....

Diagnosi clinica certa/probabile





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

altre condizioni compatibili con il quadro clinico nel caso in esame considerate in diagnosi differenziale.....

.....

indagini genetiche/molecolari effettuate (specificare)

.....

.....



UNI EN ISO 9001:2015

S.S.D. di Genetica Medica e Malattie Rare Ortopediche
Via Pupilli, 1 – 40136 Bologna
Tel. +39-051-6366681 – Fax +39-051-4689927
genetica@ior.it
Laboratorio di Genetica Molecolare
Via di Barbiano 1/10 – 40136 Bologna
Tel. +39-051-6366039 – Fax +39-051-4689923
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

MOD 26GEM
Rev 06 28/01/2019