



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](mailto: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](mailto: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](http://www.ior.it)  
Codice Fiscale e Partita IVA 00302030374

MOD 26GEM  
Rev 06 28/01/2019



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

### 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.....



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](mailto: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](mailto: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](http://www.ior.it)

Codice Fiscale e Partita IVA 00302030374

**MOD 26GEM**

Rev 06 28/01/2019



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

Indicare i familiari affetti

.....  
.....

Consanguineità tra i genitori  Sì  No

Gravidanze interrotte:  Si  No  Ignoto

Se sì, specificare causa .....

Se possibile allegare copia di eventuale documentazione clinica rilevante

Albero genealogico:

### Caratteristiche cliniche

#### Parametri biometrici

-alla Nascita:

Lunghezza .....cm (.....p) Peso .....kg (.....p) CC .....cm (.....p)

-all'ultimo controllo:

età .....

Altezza.....cm (.....p) Peso .....kg (.....p) CC .....cm (.....%)

**Bassa statura**  Si  No

Armonica  Disarmonica

**Profilo Appiattito/midface hypoplasia**  Si  No

**Palatoschisi**  Si  No

-ugola bifida  Si  No

-altro

**Ipoacusia**  Si  No

trasmissiva  lieve

neurosensoriale  moderata

mista  severa

**Prolasso della Valvola Mitrale**  Si  No

**Anomalie del Torace**  Si  No



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](mailto: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](mailto: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](http://www.ior.it)  
 Codice Fiscale e Partita IVA 00302030374



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

(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 .....

- Anomalia 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 .....



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](mailto: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](mailto: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](http://www.ior.it)  
Codice Fiscale e Partita IVA 00302030374



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](mailto: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](mailto: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](http://www.ior.it)  
Codice Fiscale e Partita IVA 00302030374

**MOD 26GEM**  
Rev 06 28/01/2019