

**MODULO PER LA RACCOLTA DEI DATI ANAGRAFICI E CLINICI
DI PAZIENTI AFFETTI DA MALATTIA DI CAFFEY (INFANTILE CORTICALE HYPEROSTOSIS)**

Come si svolgono le analisi:

Verrà determinata la presenza/assenza della mutazione nota c.3040C>T (p.Arg 1014 Cys) a carico dell'esone 42 del gene COL1A1, correlata in letteratura alla Malattia di Caffey.

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.

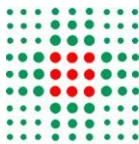
Dott. Luca Sangiorgi
Responsabile della SSD di Genetica Medica e Malattie Rare Ortopediche



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

UNI EN ISO 9001:2008

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



**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
SOSPETTA MALATTIA di CAFFEY (INFANTILE CORTICALE HYPEROSTOSIS)**

Medico richiedente

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 malattia di Caffey (infantile corticale hyperostosis)
- sospetto diagnostico di malattia di Caffey (infantile corticale hyperostosis)
- Diagnosi prenatale (ricerca mutazione nota)
- Ricerca mutazione nota in soggetto clinicamente non affetto
- Ricerca mutazione nota in soggetto con: Diagnosi clinica.....
 sospetto diagnostico.....
- Altro.....

età alla diagnosi

Gene da analizzare ricerca mutazione c.3040C>T del gene COL1A1.....

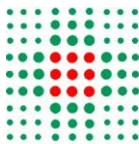
Altezza.....Peso.....

Familiarità* : Si No Ignota



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



probando parente di

relazione di parentela.....

***campi obbligatori**

Indicare i familiari affetti

.....
.....

Se possibile allegare copia di eventuale documentazione clinica rilevante

Gravidanze interrotte: Si No Ignoto

Se sì, specificare causa

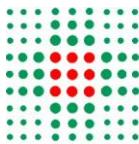
Albero genealogico:



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

UNI EN ISO 9001:2008

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



Caratteristiche cliniche

Segni/sintomi all'esordio della malattia

Età d'esordio dei sintomi Età alla diagnosi

Manifestazioni cliniche/segni clinici o strumentali rilevanti

segni nel prenatale sì no

se sì quali manifestazioni

iniziale sospetto di osteogenesi imperfetta sì no

altri segni compatibili con OI (es. sclere blu, iperlassità...)

ipotesi diagnostica iniziale

Caratteristiche radiografiche

iperostosi corticale

sedi: mandibola clavicola scapola coste

ossa lunghe

altro

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

segni di flogosi sì no

INDAGINI GENETICHE EFFETTUATE (allegare copia del referto)

cariotipo

analisi molecolari

