

**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 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

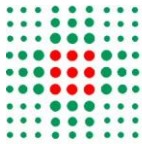


UNI EN ISO 9001:2008

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

MOD32GEM
Rev 02 04/07/2017



**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.....

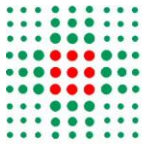
Familiarità* : ☐ Si ☐ No ☐ Ignota



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



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



☐ 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:

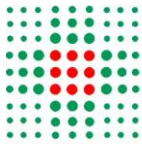


UNI EN ISO 9001:2008

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

MOD32 GEM
Rev 02 04/07/2017



**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

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.....



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

MOD32 GEM
Rev 02 04/07/2017