

**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.

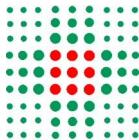
Dott. Luca Sangiorgi  
Responsabile della SSD di Genetica Medica e Malattie Rare Ortopediche



UNI EN ISO 9001:2015

**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

**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 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 \***

- 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** .....

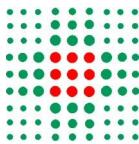
Gene da analizzare ricerca mutazione c.3040C>T del gene COL1A1.....

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



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



Familiarità\* :  Si  No  Ignota

probando  parente di .....

relazione di parentela.....

**\*campi obbligatori**

Indicare i familiari affetti

.....

.....

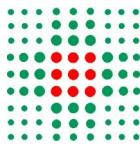
Se possibile allegare copia di eventuale documentazione clinica rilevante

Gravidanze interrotte:  Si  No  Ignoto

Se sì, specificare causa .....

Albero genealogico:





## 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 .....



[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