

**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

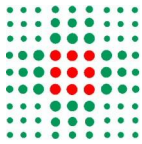


UNI EN ISO 9001:2015

**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

**MOD32GEM**  
Rev 03 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**

**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** .....

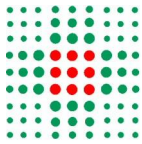
**Gene da analizzare** [ricerca mutazione c.3040C>T del gene COL1A1](#).....

**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



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



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 ☐ Ignota

Se sì, specificare causa .....

Albero genealogico:

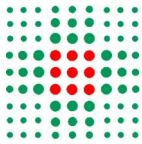


UNI EN ISO 9001:2015

**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

**MOD32 GEM**  
Rev 03 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**

### 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 9001:2015

**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

**MOD32 GEM**  
Rev 03 28/01/2019