



**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 DISPLASIA EPIFISARIA MULTIPLA/PSEUDOACONDROPLASIA/DISPLASIA DIASTROFICA

Come si svolgono le analisi:

Per i campioni di pazienti affetti da **Displasia Epifisaria Multipla Autosomica Dominante (DEM AD)**, **Pseudoacondroplasia** o **Displasia Diastrofica** verrà effettuata l'analisi del gene COMP e, in caso di risultato negativo, solo per i soggetti affetti da DEM AD, si potrà procedere all'analisi del gene MATN3. I due referti verranno consegnati separatamente al termine delle singole indagini molecolari.

Per i campioni di pazienti affetti da **Displasia Epifisaria Multipla Autosomica Recessiva (DEM AR)** verrà effettuata l'analisi del gene SLC26A2.

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

MOD 21GEM
Rev 05 04/07/2017



Medico richiedente (*campi obbligatori)

Cognome e Nome*
Tel* Fax.....
Email*
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* (specificare il nome della malattia)

- ☐ Diagnosi clinica di:
- ☐ sospetto diagnostico di:
- ☐ Displasia Epifisaria Multipla AD
 - ☐ Displasia Epifisaria Multipla AR
 - ☐ Pseudoaccondroplasia
 - ☐ Displasia Diastrofica
 - ☐ 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* (indicare un solo gene per richiesta).....





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

Familiarità* : ☐ Si ☐ No ☐ Ignota

* ☐ proband ☐ parente di

relazione di parentela:

Altri familiari affetti

Consanguineità tra i genitori ☐ Sì ☐ No

Gravidanze interrotte: ☐ Sì ☐ No ☐ Ignota

Se sì, specificare causa

Albero genealogico:

Segni/sintomi all'esordio della malattia

Età d'esordio dei sintomi Età alla diagnosi

Manifestazioni cliniche/segni clinici o strumentali rilevanti

-piede torto congenito ☐ Sì ☐ No

-miopatia/segni di miopatia: ☐ No ☐ Sì

-ipotonìa: ☐ No ☐ Sì età di comparsa:.....





-Altezza attuale; ritardo di crescita ☐ No ☐ Sì: età di riscontro

-Dolore: ☐ Sì ☐ No

Se sì, specificare le sedi ed età di comparsa:.....
.....
.....

-iperlassità articolare: ☐ Sì ☐ No

Se sì, specificare le sedi:.....
.....
.....

-Limitazione funzionale delle articolazioni: ☐ Sì ☐ No

Quali articolazioni coinvolte?.....
.....
.....
.....
.....

- osteoartrite ☐ No ☐ Sì età d'esordio.....

-Interventi ☐ No ☐ Sì n° interventi

Tipo di intervento.....

Età

Sedi

.....
.....

Rx disponibili ☐ No ☐ Sì

Rx completo ☐ No ☐ Sì

Età Reperti radiografici significativi

.....
.....
.....
.....
.....
.....





Altre caratteristiche radiografiche rilevate

- Rx mano e carpo ☐ No ☐ Si
note.....

ossificazione carpale ☐ ritardata ☐ normale o avanzata
note.....
.....
.....

- Epifisi:
localizzazione?..... ☐ tonde/cone shaped ☐ piatte
note

- rotula ☐ Normale ☐ no:

Altro.....

- Rachide

