



## **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 Distrofica** 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](mailto: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](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

### 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:  Displasia Epifisaria Multipla AD
- sospetto diagnostico di:  Displasia Epifisaria Multipla AR
- Pseudoacondroplasia
- 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).....



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](mailto: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](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



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

Familiarità\* :  Si  No  Ignota

\*  proband  parente di

relazione di parentela: .....

### Altri familiari affetti

Consanguinità tra i genitori  Sì  No

Gravidanze interrotte:  Si  No  Ignoto

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 .....

-ipotonia:  No  Sì età di comparsa:.....





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

-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  Si

Rx completo  No  Si

Età ..... Reperti radiografici significativi .....

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



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](mailto: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](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

**MOD 21GEM**

Rev 05 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

## 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 .....



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](mailto: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](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

**MOD 21GEM**

Rev 05 04/07/2017