

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 IN PAZIENTI AFFETTI DA SINDROME DI EHlers-DANLOS (EDS)

Come si svolgono le analisi:

EDS CLASSICA

Verrà effettuata l'analisi del gene COL5A1 e, in caso di risultato negativo, si potrà procedere all'analisi del gene COL5A2. Contestualmente alla ricerca di mutazioni puntiformi si procederà alla ricerca di riarrangiamenti (grandi inserzioni/delezioni) nei due geni. Anche in questo caso i due geni verranno analizzati in modo sequenziale, prima COL5A1 e successivamente COL5A2. I referti verranno consegnati separatamente al termine delle singole indagini molecolari.

EDS DI TIPO VASCOLARE

Verrà effettuata l'analisi del gene COL3A1.

EDS DI TIPO VII

Verrà effettuata l'analisi mutazionale dell'esone 6 e delle regioni introniche adiacenti dei geni COL1A1 e COL1A2.

Nel caso in cui si desideri determinare la presenza 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

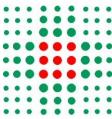


UNI EN ISO 9001:2015

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
Laboratorio di Genetica Molecolare
Via di Barbiano 1/10 – 40136 Bologna
Tel. +39-051-6366039 – Fax +39-051-4689923
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 07GEM
Rev 06 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

Medico richiedente

Cognome e Nome*

Tel* Fax.....

Email personale Istituzionale*

Email 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* (specificare il nome della malattia)

- Diagnosi clinica di:
 sospetto diagnostico di:
- Sindrome di Ehlers Danlos Classica
 Sindrome di Ehlers Danlos Vascolare
 Sindrome di Ehlers Danlos di tipo VII/Artrocalasia
 Sindrome di Ehlers Danlos Ipermobile
 Overlap OI/EDS
 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



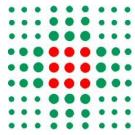
UNI EN ISO 9001:2015

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
Laboratorio di Genetica Molecolare
Via di Barbiano 1/10 – 40136 Bologna
Tel. +39-051-6366039 – Fax +39-051-4689923
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



Gene/i da analizzare* (indicare un solo gene per richiesta: es. COL5A1 E COL5A2).....

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

Familiarità* : Si No Ignota

*campi obbligatori

* proband parente di

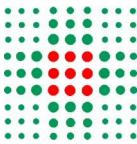
.....
relazione di parentela:

Indicare i familiari affetti

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

etnia

Se possibile allegare copia di eventuale documentazione clinica rilevante



**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

Albero genealogico:

Caratteristiche cliniche

- Principali (N.B. ai fini di una corretta diagnosi clinica della patologia è NECESSARIA la presenza di queste caratteristiche in forma più o meno accentuata)

Cute lassa: Si, grave Sì, moderato No
valutata

cute elastica Sì No

fragilità cutanea Sì No

cicatrici atrofiche Sì No

cute sottile/trasparente Sì No

acrogeria Sì No

altre lesioni cutanee compatibili

Ipertensione arteriosa: Sì, grave Sì, moderato No Non valutata

flessione passiva del pollice sull'avambraccio Si No

dorsi flessione del V dito >90° Si Monolaterale Bilaterale No

iperestensione del gomito Si Monolaterale Bilaterale No

Iperestensione del ginocchio Si Monolaterale Bilaterale No

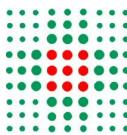
flessione del tronco in avanti con palmo delle mani a terra a ginocchia tese Si No

lussazione di articolazioni Si Sì, ricorrente No



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
Laboratorio di Genetica Molecolare
Via di Barbiano 1/10 – 40136 Bologna
Tel. +39-051-6366039 – Fax +39-051-4689923
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



risoluzione: Spontanea dolore acuto/interventi

rottura tendinea Sì No

lussazione congenita dell'anca Sì No

Beighton score:/9.....

Ipotonia muscolare: Si, grave Sì, moderato No Non valutata

- Altre caratteristiche

Fragilità tissutale: Si, grave Sì, moderato No Non valutata

- | | | |
|---|-----------------------------|-----------------------------|
| diantesi emorragica/ecchimosi | <input type="checkbox"/> Sì | <input type="checkbox"/> No |
| sanguinamento prolungato | <input type="checkbox"/> Sì | <input type="checkbox"/> No |
| complicanze post-chirurgiche | <input type="checkbox"/> Sì | <input type="checkbox"/> No |
| Ernia inguinale o ombelicale | <input type="checkbox"/> Sì | <input type="checkbox"/> No |
| Ernia iatale | <input type="checkbox"/> Sì | <input type="checkbox"/> No |
| Prolasso rettale ricorrente nell'infanzia | <input type="checkbox"/> Sì | <input type="checkbox"/> No |
| PNX <input type="checkbox"/> Sì <input type="checkbox"/> No | | |

Rottura d'organo

intestinale Sì No

uterina Sì No

PROM Sì No

complicanze post partum Sì No

Rottura di vasi: Si, grave Sì, moderato No Non valutata

es. dilatazione o dissezione dell'Aorta, aneurismi e tortuosità di altre arterie

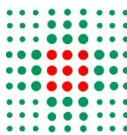
Sedi di anomalia vascolare/rottura:.....



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
Laboratorio di Genetica Molecolare
Via di Barbiano 1/10 – 40136 Bologna
Tel. +39-051-6366039 – Fax +39-051-4689923
laboratorio.genetica@ior.it

UNI EN ISO 9001:2015

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



Fratture: Sì No

Numero fratture totali: <5 5-10 11-20 21-30 >30

Specificare (sede, numero ed età):

.....

Densitometria ossea data..... Normale osteoporosi osteopenia

sede: Z score T score BMD

sede: Z score T score BMD

Sordità: Sì No Non valutata

Tipo di sordità: Conduttiva Neurosensoriale Mista

Età di insorgenza..... Altre Anomalie dell'Udito.....

Anomalie oculari ... NO Si

.....

ipertelorismo Sì No

micrognazia Sì No

Anomalie dentarie Sì No

Colorazione delle Sclere: bianca blu grigia

Biopsia: data _____ tipo di biopsia _____
esito _____

Note aggiuntive/altri dati clinici di rilievo

.....

.....

.....

Sospetto diagnostico:

Diagnosi clinica certa/probabile.....



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
Laboratorio di Genetica Molecolare
Via di Barbiano 1/10 – 40136 Bologna
Tel. +39-051-6366039 – Fax +39-051-4689923
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