

**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**

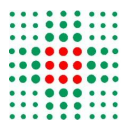


UNI EN ISO 9001:2015

**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](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

**MOD 07GEM**  
Rev 06 28/01/2019



## 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 Ipermobilità
- ☐ Overlap OI/EDS
- ☐ Altro.....

☐ Diagnosi prenatale (ricerca mutazione nota)

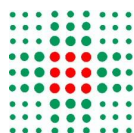
☐ Ricerca mutazione nota in soggetto clinicamente non affetto

☐ Ricerca mutazione nota in soggetto con: ☐ diagnosi clinica di.....

☐ sospetto diagnostico di.....

età alla diagnosi .....





**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

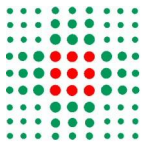
.....

.....

.....

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:** ☐ Sì, grave ☐ Sì, moderato ☐ No ☐ Non 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 .....

**Iperlassità legamentosa:** ☐ Sì, grave ☐ Sì, moderato ☐ No ☐ Non valutata

.....

flessione passiva del pollice sull'avambraccio ☐ Sì ☐ No

dorsi flessione del V dito >90° ☐ Sì ☐ Monolaterale ☐ Bilaterale ☐ No

iperestensione del gomito ☐ Sì ☐ Monolaterale ☐ Bilaterale ☐ No

Iperestensione del ginocchio ☐ Sì ☐ Monolaterale ☐ Bilaterale ☐ No

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

lussazione di articolazioni ☐ Sì ☐ Sì, ricorrente ☐ No

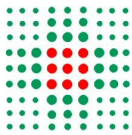


UNI EN ISO 9001:2015

**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

**MOD 07GEM**  
Rev 06 28/01/2019



risoluzione: ☐ Spontanea ☐ dolore acuto/interventi .....

rottura tendinea ☐ Sì ☐ No

lussazione congenita dell'anca ☐ Sì ☐ No

**Beighton score:** ...../9.....

**Ipotonia muscolare:** ☐ Sì, grave ☐ Sì, moderato ☐ No ☐ Non valutata

.....  
.....

### - Altre caratteristiche

**Fragilità tissutale:** ☐ Sì, grave ☐ Sì, moderato ☐ No ☐ Non valutata

.....  
.....

diatesi emorragica/ecchimosi ☐ Sì ☐ No

sanguinamento prolungato ☐ Sì ☐ No

complicanze post-chirurgiche ☐ Sì ☐ No

Ernia inguinale o ombelicale ☐ Sì ☐ No

Ernia iatale ☐ Sì ☐ No

Prolasso rettale ricorrente nell'infanzia ☐ Sì ☐ No

PNX ☐ Sì ☐ No

### Rottura d'organo

intestinale ☐ Sì ☐ No

uterina ☐ Sì ☐ No

PROM ☐ Sì ☐ No

complicanze post partum ☐ Sì ☐ No

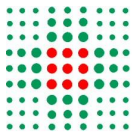
**Rottura di vasi:** ☐ Sì, grave ☐ Sì, moderato ☐ No ☐ Non valutata

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

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

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





**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 ☐ Sì

**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](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

**MOD 07GEM**  
Rev 06 28/01/2019