

**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 DI RACCOLTA DEI DATI ANAGRAFICI E CLINICI DI PAZIENTI AFFETTI DA ESOSTOSI MULTIPLE EREDITARIE**

### **Come si svolgono le analisi:**

Verrà effettuata l'analisi del gene EXT1 e, in caso di risultato negativo, si potrà procedere all'analisi del gene EXT2. I due referti verranno consegnati separatamente al termine delle singole indagini molecolari. Qualora fosse riscontrata l'assenza di mutazioni puntiformi sarà possibile procedere alla ricerca di riarrangiamenti (grandi inserzioni/delezioni) nei due geni. Anche in questo caso i due geni verranno analizzati in modo sequenziale, prima EXT1 e successivamente EXT2 e refertati singolarmente.

Nel caso in cui si desideri determinare la presenza/assenza di una mutazione nota, l'indagine molecolare viene limitata alla valutazione della specifica alterazione genetica.

**Dott. Luca Sangiorgi**

**Responsabile della SSD di Genetica Medica e Malattie Rare Ortopediche**



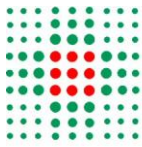
UNI EN ISO 9001:2008

**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

**MOD 04GEM**  
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**

### Medico richiedente

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 Esostosi multiple ereditarie

☐ sospetto diagnostico di Esostosi multiple ereditarie

☐ Diagnosi prenatale (ricerca mutazione nota)

☐ Ricerca mutazione nota in soggetto clinicamente non affetto

☐ Ricerca mutazione nota in soggetto con: ☐ Diagnosi clinica di Esostosi multiple ereditarie

☐ sospetto diagnostico di Esostosi multiple ereditarie

☐ Altro.....

età alla diagnosi.....

Gene/i da analizzare\* .....

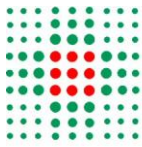


UNI EN ISO 9001:2008

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



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

Familiarità\* : ☐ Si ☐ No ☐ Ignota

**\*campi obbligatori**

\*☐ proband ☐ parente di .....

relazione di parentela: .....

Indicare i familiari affetti

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

Albero genealogico:

## Manifestazioni cliniche

Rx completo: ☐ SI ☐ NO

Sedi scheletriche colpite da esostosi



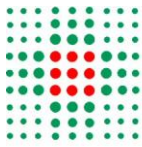
UNI EN ISO 9001:2008

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 04GEM**  
Rev 05 04/07/2017





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



Deformità scheletriche (specificare)

Limitazioni funzionali (specificare)

Interventi chirurgici pregressi (specificare)

Altre informazioni

**Se possibile allegare copia di eventuale documentazione clinica**



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 04GEM**  
Rev 05 04/07/2017