

**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

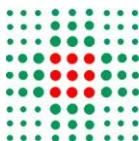
Responsabile della SSD di Genetica Medica e Malattie Rare Ortopediche



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
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



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.....

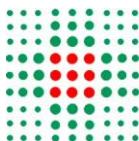
Gene/i da analizzare*



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

UNI EN ISO 9001:2008

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



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

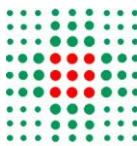


S.S.D. di Genetica Medica e Malattie Rare Ortopediche
Via Pupilli, 1 – 40136 Bologna
Tel. +39-051-6366681 – Fax +39-051-6366054
genetica@ior.it
Laboratorio di Genetica Molecolare
Via di Barbiano 1/10 – 40136 Bologna
Tel. +39-051-6366037 – Fax +39-051-6366038
laboratorio.genetica@ior.it

UNI EN ISO 9001:2008

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 04GEM
Rev 05 04/07/2017



Deformità scheletriche (specificare)

Limitazioni funzionali (specificare)

Interventi chirurgici pregressi (specificare)

Altre informazioni

Se possibile allegare copia di eventuale documentazione clinica



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