

**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 PER L'INDAGINE MOLECOLARE DEL GENE LEMD3**

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

Per campioni di pazienti affetti da Meloreostosi, Sindrome di Buschke Ollendorff o Osteopoichilosi verrà effettuata l'analisi del gene LEMD3.

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

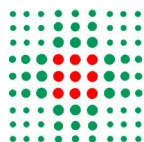


UNI EN ISO 9001:2015

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 08 GEM**  
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 \* .....

E-mail personale Istituzionale \* .....

E-mail 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:

☐ Meloreostosi

☐ Sindrome di Buschke Ollendorff

☐ Osteopoichilosi

☐ 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.....



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

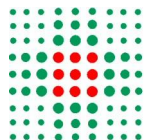
Centro di Ricerca Via Di Barbiano, 1/10 - 40136 Bologna

Tel. 051/6366111 - Fax 051/580453 [www.ior.it](http://www.ior.it)

Codice Fiscale e Partita IVA 00302030374

**MOD 08 GEM**

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**

Età alla diagnosi.....

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

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

Familiarità\* : ☐ Si ☐ No ☐ Ignota

**\*campi obbligatori**

\*☐ proband ☐ parente di

.....

relazione di parentela: .....

Indicare i familiari affetti

.....

.....

Se possibile allegare copia di eventuale documentazione clinica rilevante



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

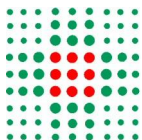
**Centro di Ricerca** Via Di Barbiano, 1/10 - 40136 Bologna

Tel. 051/6366111 - Fax 051/580453 [www.ior.it](http://www.ior.it)

Codice Fiscale e Partita IVA 00302030374

**MOD 08 GEM**

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**

**Albero genealogico:**

**Manifestazioni cliniche**

Rx completo: ☐ Sì ☐ No

**Sedi scheletriche affette da iperostosi**.....  
.....  
.....

**Dolore:** ☐ Sì ☐ No

Se sì, specificare le sedi:.....  
.....  
.....

**Deformità scheletriche:** ☐ Sì ☐ No

Se sì, specificare le sedi:.....  
.....  
.....

**Rigidità articolare:** ☐ Sì ☐ No

Se sì, specificare le sedi:.....  
.....  
.....

**Tumefazione articolare:** ☐ Sì ☐ No

Se sì, specificare le sedi:.....  
.....  
.....

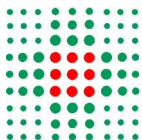


UNI EN ISO 9001:2015

**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 08 GEM**  
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**

**Limitazione funzionale delle articolazioni:** ☐ Sì ☐ No

Se sì, specificare le sedi:.....  
.....  
.....

**Asimmetria degli arti superiori:** ☐ Sì ☐ No

**Asimmetria degli arti inferiori:** ☐ Sì ☐ No

**Ipotrofia muscolare:** ☐ Sì ☐ No ☐ Non valutata

**Note:**.....  
.....

**Lesioni cutanee:** ☐ Sì ☐ No

Se sì, specificare le sedi ed il tipo (ispessimento cutaneo, nevi del tessuto connettivo, ecc...)  
.....  
.....  
.....

**Alterazioni vascolari:** ☐ Sì ☐ No ☐ Non valutate

Se sì, specificare le sedi ed il tipo (emangiomi, teleangectasie ecc...)  
.....  
.....

**Note aggiuntive**

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



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