

**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 RACCOLTA DATI ANAGRAFICI E CLINICI DI PAZIENTI CON SOSPETTA OSTEOGENESI IMPERFETTA (OI) / FRAGILITÀ OSSEA**

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

#### **OSTEOGENESI IMPERFETTA AUTOSOMICA DOMINANTE**

Verrà effettuata l'analisi del gene Col1A1 e, in caso di risultato negativo, si potrà procedere all'analisi del gene Col1A2. 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 Col1A1 e successivamente Col1A2. I referti verranno consegnati separatamente al termine delle singole indagini molecolari.

E' possibile richiedere l'analisi del gene IFITM5 in presenza di segni clinici riconducibili alle forme descritte in letteratura.

#### **OSTEOGENESI IMPERFETTA AUTOSOMICA RECESSIVA**

I geni di cui è disponibile l'analisi molecolare sono LEPRE1, CRTAP, PPIB, FKBP10, SERPINH1, SP7, SERPINF1 e WNT1. In caso di mancanza di aspetti clinici definiti si procederà, sulla base delle frequenze mutazionali riportate in letteratura, all'analisi del gene LEPRE1 e, in caso di risultato negativo, all'analisi di CRTAP. In caso di assenza di mutazioni si procederà ad analizzare sequenzialmente i geni PPIB, FKBP10, SERPINH1, SP7, SERPINF1 e WNT1. I referti verranno consegnati separatamente al termine delle singole indagini molecolari.

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

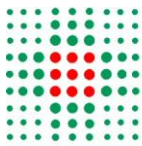


UNI EN ISO 9001:2008

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 06GEM**  
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.....  
E-mail\* .....  
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)

- |   |  |  |
|---|--|--|
| <input type="checkbox"/> Diagnosi clinica di:     |  | <input type="checkbox"/> Osteogenesi Imperfetta AD     |
| <input type="checkbox"/> sospetto diagnostico di: |  | <input type="checkbox"/> Osteogenesi Imperfetta AR     |
|   |  | <input type="checkbox"/> Osteogenesi Imperfetta fetale |
|   |  | <input type="checkbox"/> Fragilità ossea               |
|   |  | <input type="checkbox"/> Overlap OI/EDS                |
|   |  | <input type="checkbox"/> Altro.....                    |
- ☐ Sospetto abuso su minore
- ☐ 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 .....

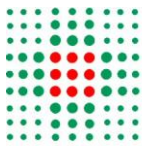


UNI EN ISO 9001:2008

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 06GEM**  
Rev 05 04/07/2017



### Forma di OI sospettata e analisi molecolare richiesta

☐ Autosomica dominante di tipo .....

COL1A1 ☐ COL1A2 ☐ IFITM5 ☐

☐ Autosomica recessiva di tipo ....

LEPRE1 ☐ CRTAP ☐ PPIB ☐ FKBP10 ☐ SERPINF1 ☐ WNT1 ☐ SERPINH1 ☐ SP7 ☐

Familiarità\* : ☐ Si ☐ No ☐ Ignota

\* ☐ proband ☐ parente di (relazione di parentela) .....

**\*campi obbligatori**

Altri familiari affetti

.....  
.....

### Dati inerenti a precedenti indagini eseguite

Indicare la mutazione identificata e il gene coinvolto .....

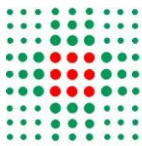
Genetica Medica Rizzoli ☐ Data di invio del campione .....

Altro laboratorio ☐ (allegare referto)

Allegare copia di eventuale documentazione clinica rilevante

### Albero genealogico





**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**

## Caratteristiche cliniche

Età ..... età alla diagnosi .....

**Altezza**..... **Peso**.....

**Fratture:** ☐ Sì ☐ traumatiche ☐ non traumatiche ☐ No

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

Specificare (sede, numero ed età): .....

**Sordità:** ☐ Sì ☐ No ☐ Non valutata

Tipo di sordità: ☐ Conduttiva ☐ Neurosensoriale ☐ Mista

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

apparecchio acustico ☐ Sì ☐ No da che età ..... frequenti infezioni dell'orecchio medio ☐ Sì ☐ No

interventi chirurgici ☐ Sì ☐ No .....

esposizione a rumore ☐ Sì ☐ No

**Colorazione delle Sclere:** ☐ Sì ☐ No

Se sì: ☐ Blu ☐ Grigia ☐ Viola

Altre anomalie a carico dell'occhio.....

**Dentinogenesi Imperfetta:** ☐ Sì ☐ No ☐ Non valutata

Note.....

**Cute lassa:** ☐ Sì ☐ No ☐ Non valutata

Note.....

**Problemi cardiaci:** ☐ Sì ☐ No ☐ Non valutati

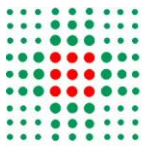


UNI EN ISO 9001:2008

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 06GEM**  
Rev 05 04/07/2017



Età alla diagnosi .....

Specificare insufficienza: ☐ Aortica ☐ Tricuspid ☐ Mitrale ☐ Polmonare

Altre anomalie morfologiche .....

.....

Aritmie .....

Altre problematiche cardiovascolari .....

.....

.....

**Deformità spinali:** ☐ Sì ☐ No ☐ Non valutata

Specificare deformità: ☐ Cifosi ☐ Scoliosi ☐ Lordosi

Note.....

**Densitometria Ossea:** ☐ Sì ☐ No Specificare

☐ Normale ☐ Osteoporosi ☐ Osteopenia

Deviazione Standard ..... BMD..... Z Score.....

sede: .....Z score..... T score..... BMD.....

**sede: .....Z score..... T score..... BMD.....**

**Deformità maxillofacciali:** ☐ Sì ☐ No ☐ Non valutata

Note.....

**Bozze Frontali:** ☐ Sì ☐ No

**Ossa Wormiane** (6 mm- 4 mm di diametro, in numero di 10 o più con pattern a mosaico)

☐ Sì numero ..... ☐ No età all'esecuzione dell'RX .....

**Iperlassità legamentosa:** ☐ Sì, grave ( $\geq 5$ ) ☐ Sì, moderato/lieve ☐ No ☐ Non valutata

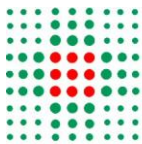
Punti totali della scala di Beighton: \_\_\_\_/9

flessione passiva del pollice sull'avambraccio ☐ Sì ☐ No

dorsi flessione del V dito  $>90^\circ$  ☐ 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  
risoluzione ☐ Spontanea ☐ Dolore acuto/interventi

Segni cutanei (es. anomalie di cicatrizzazione, cute elastica, diatesi emorragica, altro) .....

complicanze post-chirurgiche ☐ Sì ☐ No

Lussazione congenita delle anche ☐ Sì ☐ No

Segni di impressione basilare .....

RM encefalo data ..... reperti significativi: \_ .....

**Deformità della gabbia toracica:** ☐ Sì ☐ No

specificare.....

crolli vertebrali ☐ Sì ☐ No

**Rizomelia:** ☐ Arti superiori ☐ Arti inferiori ☐ Entrambi ☐ Assente

**Deambulazione** ☐ autonoma ☐ non autonoma

**Deformazioni ossee**

.....  
.....

**Biopsia:** data..... tipo di biopsia.....

Esito .....

**Esami del metabolismo osseo**

Ca..... fosfatasi alcalina ..... fosfatasi alcalina ossea .....

P..... vitamina D ..... PTH .....

**Terapia con bifosfonati** ☐ No ☐ Sì per quanto tempo? .....

farmaco .....dosaggio .....

data inizio ..... data di fine.....

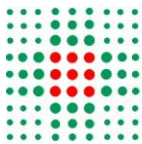
esiti: .....

**Altre caratteristiche cliniche di rilievo**

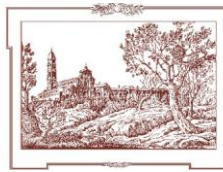
specificare.....

.....





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



**Immagini Rx (allegare se disponibili).....**

**Gravidanze interrotte:**      ☐ Si                                      ☐ No

Se sì, specificare causa .....



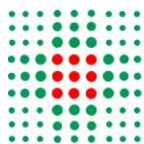
UNI EN ISO 9001:2008

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 06GEM**  
Rev 05 04/07/2017





## Per indagine su materiale fetale

Precedenti gravidanze interrotte:

☐ Sì

☐ No

Anamnesi familiare: .....

.....

.....

### Dati inerenti alla gravidanza in corso

Data U.M. ....

Datazione ecografica .....

### Campione di DNA

da CVS ☐

da liquido amniotico ☐

Altro ☐

specificare.....

Indagini effettuate (allegare Rx se disponibili) .....

.....

Reperti ecografici (allegare referti)

.....

.....

Reperti autoptici (allegare referti)

.....

.....

Altri dati significativi

.....

.....

