

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

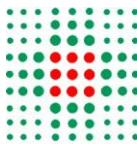


S.S.D. di Genetica Medica e Malattie Rare Ortopediche
Via Pupilli, 1 – 40136 Bologna
Tel. +39-051-6366681 – Fax +39-051-6366054
genetica@ior.it
Laboratorio di Genetica Molecolare
Via di Barbiano 1/10 – 40136 Bologna
Tel. +39-051-6366037 – Fax +39-051-6366038
laboratorio.genetica@ior.it

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 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)

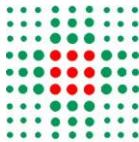
- Diagnosi clinica di: {
- sospetto diagnostico di: }
- Sospetto abuso su minore
- Diagnosi prenatale (ricerca mutazione nota)
- Ricerca mutazione nota in soggetto clinicamente non affetto
- Ricerca mutazione nota in soggetto con: Diagnosi clinica di
 sospetto diagnostico di



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
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



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

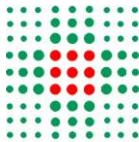
Albero genealogico



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

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.....

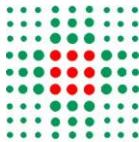
Problemi cardiaci: Sì No Non valutati



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
[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



Età alla diagnosi

Specificare insufficienza: Aortica Tricuspide 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: Si, grave (≥ 5) Si, moderato/lieve No Non valutata

Punti totali della scala di Beighton: ____/9

flessione passiva del pollice sull'avambraccio Si No

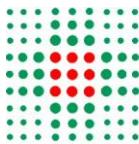
dorsi flessione del V dito $> 90^\circ$ Si Monolaterale Bilaterale No

iperestensione del gomito Si Monolaterale Bilaterale No



[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



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 Si per quanto tempo?

farmaco dosaggio

data inizio data di fine

esiti:

Altre caratteristiche cliniche di rilievo

specificare.....

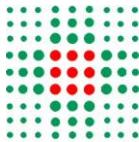


S.S.D. di Genetica Medica e Malattie Rare Ortopediche
Via Pupilli, 1 – 40136 Bologna
Tel. +39-051-6366681 – Fax +39-051-6366054
genetica@ior.it
Laboratorio di Genetica Molecolare
Via di Barbiano 1/10 – 40136 Bologna
Tel. +39-051-6366037 – Fax +39-051-6366038
laboratorio.genetica@ior.it

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 06GEM
Rev 05 04/07/2017



**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

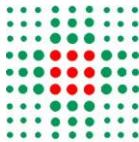


UNI EN ISO 9001:2008

[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
[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

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



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