

**MODULO PER LA RACCOLTA DEI DATI ANAGRAFICI E CLINICI IN PAZIENTI AFFETTI DA
SINDROME DI EHLERS-DANLOS (EDS)**

Come si svolgono le analisi:

EDS CLASSICA

Verrà effettuata l'analisi del gene COL5A1 e, in caso di risultato negativo, si potrà procedere all'analisi del gene COL5A2. Contestualmente alla ricerca di mutazioni puntiformi si procederà alla ricerca di riarrangiamenti (grandi inserzioni/delezioni) nei due geni. Anche in questo caso i due geni verranno analizzati in modo sequenziale, prima COL5A1 e successivamente COL5A2. I referti verranno consegnati separatamente al termine delle singole indagini molecolari.

EDS DI TIPO VASCOLARE

Verrà effettuata l'analisi del gene COL3A1.

EDS DI TIPO VII

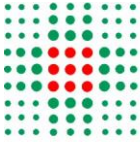
Verrà effettuata l'analisi mutazionale dell'esone 6 e delle regioni introniche adiacenti dei geni COL1A1 e COL1A2.

EDS CIFOSCOLIOTICA

Verrà effettuata l'analisi dei geni PLOD1 e FKBP14.

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

Dott. Luca Sangiorgi
Responsabile della SC Malattie Rare Scheletriche



Struttura Complessa Malattie Rare Scheletriche

Medico richiedente

***campi obbligatori**

Cognome e Nome*
 Tel* Fax.....
 Email personale Istituzionale *
 Email PEC di struttura/U.O.*
 Istituto di Appartenenza*
 Indirizzo di struttura/U.O. (POSTA ORDINARIA) *

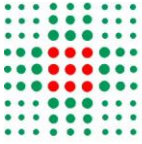
Paziente in esame

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:
- Sindrome di Ehlers Danlos Classica
 - Sindrome di Ehlers Danlos Vascolare
 - Sindrome di Ehlers Danlos di tipo VII/Artrocalasia
 - Sindrome di Ehlers Danlos Ipermobile
 - Overlap OI/EDS
 - Sindrome di Ehlers Danlos Cifoscoliotica
 - 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.....



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



Struttura Complessa Malattie Rare Scheletriche

Età alla diagnosi.....

Etnia

Gene/i da analizzare* (indicare un solo gene per richiesta: es. COL5A1 E COL5A2)

COL5A1 ()	COL5A2 ()
COL3A1 ()	
COL1A1 ()	COL1A2 ()
PLOD1 ()	FKBP14 ()

Familiarità*: Si No Ignota

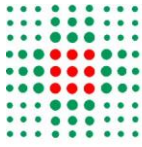
* proband parente di

relazione di parentela:

Indicare i familiari affetti

.....
.....

Se possibile allegare copia di eventuale documentazione clinica rilevante



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



Struttura Complessa Malattie Rare Scheletriche

Albero genealogico:

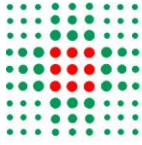
Caratteristiche Cliniche

N.B.: ai fini di una corretta diagnosi clinica della patologia è NECESSARIA la presenza di queste caratteristiche in forma più o meno accentuata)

S.C. Malattie Rare Scheletriche
Via Pupilli, 1 – 40136 Bologna
Tel. +39-051-6366681 – Fax +39-051-4689927
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

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
Sito web: www.ior.it

MOD07MR
Rev 07 01/10/2020



Struttura Complessa Malattie Rare Scheletriche

- Principali:

Cute iperelastica: Sì, grave Sì, moderato No Non valutata

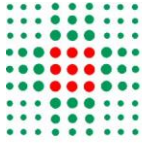
cute elastica	<input type="checkbox"/> Sì	<input type="checkbox"/> No
cute lassa	<input type="checkbox"/> Sì	<input type="checkbox"/> No
fragilità cutanea	<input type="checkbox"/> Sì	<input type="checkbox"/> No
cicatrici atrofiche	<input type="checkbox"/> Sì	<input type="checkbox"/> No
cute sottile/trasparente	<input type="checkbox"/> Sì	<input type="checkbox"/> No
acrogeria	<input type="checkbox"/> Sì	<input type="checkbox"/> No
papule piezogeniche	<input type="checkbox"/> Sì	<input type="checkbox"/> No

Altre lesioni cutanee compatibili

Iperlassità legamentosa: Sì, grave Sì, moderato No Non valutata

flessione passiva del pollice sull'avambraccio	<input type="checkbox"/> Sì	<input type="checkbox"/> Monolaterale <input type="checkbox"/> Bilaterale	<input type="checkbox"/> No
dorsi flessione del V dito >90°	<input type="checkbox"/> Sì	<input type="checkbox"/> Monolaterale <input type="checkbox"/> Bilaterale	<input type="checkbox"/> No
iperestensione del gomito	<input type="checkbox"/> Sì	<input type="checkbox"/> Monolaterale <input type="checkbox"/> Bilaterale	<input type="checkbox"/> No
Iperestensione del ginocchio	<input type="checkbox"/> Sì	<input type="checkbox"/> Monolaterale <input type="checkbox"/> Bilaterale	<input type="checkbox"/> No
flessione del tronco in avanti con palmo delle mani a terra a ginocchia tese	<input type="checkbox"/> Sì		<input type="checkbox"/> No
lussazione di articolazioni	<input type="checkbox"/> Sì	<input type="checkbox"/> Sì, ricorrente	<input type="checkbox"/> No
risoluzione:	<input type="checkbox"/> Spontanea		<input type="checkbox"/> Intervento chirurgico
rottura tendinea	<input type="checkbox"/> Sì		<input type="checkbox"/> No
lussazione congenita dell'anca	<input type="checkbox"/> Sì		<input type="checkbox"/> No
Piede torto congenito	<input type="checkbox"/> Sì		<input type="checkbox"/> No

Beighton score:/9



Struttura Complessa Malattie Rare Scheletriche

Complicanze della lassità

- Dolore muscolo scheletrico in 2 o più arti, giornaliero, per almeno 3 mesi
- Dolore cronico diffuso per almeno 3 mesi
- Lussazioni ricorrenti o instabilità articolare senza traumi:
 - 3 o più lussazioni senza traumi nella stessa articolazione
 - 2 o più lussazioni senza traumi in 2 diverse articolazioni in momenti diversi
 - instabilità articolare a 2 o più sedi non correlata a traumi

Ipotonia muscolare: Sì, grave Sì, moderato No Non valutata

Grave ipotonia muscolare alla nascita: Sì No Non valutata

Miopatia: Sì No

Ritardo motorio: Sì No

Ritardo del linguaggio: Sì No

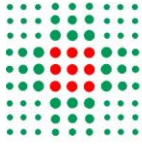
Deficit cognitivo: Sì No

Fragilità tissutale: Sì, grave Sì, moderato No Non valutata

diatesi emorragica/ecchimosi	<input type="checkbox"/> Sì	<input type="checkbox"/> No
sanguinamento prolungato	<input type="checkbox"/> Sì	<input type="checkbox"/> No
complicanze post-chirurgiche	<input type="checkbox"/> Sì	<input type="checkbox"/> No
ernia inguinale o ombelicale	<input type="checkbox"/> Sì	<input type="checkbox"/> No
ernia iatale	<input type="checkbox"/> Sì	<input type="checkbox"/> No
prolasso rettale ricorrente nell'infanzia	<input type="checkbox"/> Sì	<input type="checkbox"/> No

Rottura d'organo: Sì No

intestinale	<input type="checkbox"/> Sì	<input type="checkbox"/> No
uterina	<input type="checkbox"/> Sì	<input type="checkbox"/> No
prematura rottura delle membrane	<input type="checkbox"/> Sì	<input type="checkbox"/> No
complicanze post partum	<input type="checkbox"/> Sì	<input type="checkbox"/> No



Struttura Complessa Malattie Rare Scheletriche

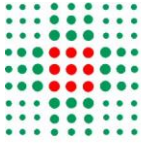
Rottura di vasi (es. dilatazione o dissezione dell'Aorta, aneurismi e tortuosità di altre arterie):

Sì, grave Sì, moderato No Non valutata

Sedi di anomalia vascolare/rottura:.....
.....
.....

- Altre caratteristiche:

Aracnodattilia	<input type="checkbox"/> Sì	<input type="checkbox"/> No	Segno del pollice <input type="checkbox"/> Sì <input type="checkbox"/> No	Segno del polso <input type="checkbox"/> Sì <input type="checkbox"/> No
Affollamento dentario/palate stretto	<input type="checkbox"/> Sì	<input type="checkbox"/> No		
Pectus carinatum	<input type="checkbox"/> Sì	<input type="checkbox"/> No		
Pectus excavatum	<input type="checkbox"/> Sì	<input type="checkbox"/> No		
Asimmetria toracica	<input type="checkbox"/> Sì	<input type="checkbox"/> No		
Deformità del retro piede (Hindfoot deformity)	<input type="checkbox"/> Sì	<input type="checkbox"/> No		
Piede piatto	<input type="checkbox"/> Sì	<input type="checkbox"/> No		
PNX	<input type="checkbox"/> Sì	<input type="checkbox"/> No		
Ectasia durale	<input type="checkbox"/> Sì	<input type="checkbox"/> No		
Protrusione acetabulare	<input type="checkbox"/> Sì	<input type="checkbox"/> No		
Scoliosi o cifosi toracolombare	<input type="checkbox"/> Sì	<input type="checkbox"/> No		
Ridotta estensione del polso	<input type="checkbox"/> Sì	<input type="checkbox"/> No		
Strie cutanee	<input type="checkbox"/> Sì	<input type="checkbox"/> No		
Miopia	<input type="checkbox"/> Sì	<input type="checkbox"/> No		
Prolasso della mitrale	<input type="checkbox"/> Sì	<input type="checkbox"/> No		
Ridotto rapporto segmento superiore/inferiore	<input type="checkbox"/> Sì	<input type="checkbox"/> No		
Caratteristiche facciali (almeno 3 tra 5):	<input type="checkbox"/> Sì	<input type="checkbox"/> No		
1. viso allungato				
2. rime palpebrali rivolte verso il basso				
3. enoftalmo				
4. ipoplasia malare				
5. micrognazia, retrognazia				



Struttura Complessa Malattie Rare Scheletriche

Fratture ossee: Sì 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.....

Anomalie oculari: Sì No

Iperptorismo: Sì No

Fragilità di sclere o bulbo oculare: Sì No

Colorazione delle Sclere: bianca blu grigia

Altro, specificare

Palatoschisi: Sì No

Anomalie dentarie: Sì No

Specificare

.....

Note aggiuntive/altri dati clinici di rilievo

.....

.....

.....

.....

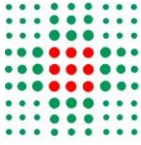
Terapia farmacologica: Sì No

Farmaco

Dosaggio

Data inizio ____/____/____

Data di fine ____/____/____



Struttura Complessa Malattie Rare Scheletriche

Farmaco
 Dosaggio
 Data inizio ____/____/____ Data di fine ____/____/____

Altri Esami Strumentali e Parametri di laboratorio

Densitometria Ossea: Sì No

Data: ____/____/____

Risultato: Normale Osteoporosi Osteopenia

BMD..... Z Score..... T score.....

L1-L4: BMD Z score T score

Collo femorale: BMD Z score T score

Whole body: BMD Z score T score

Biopsia:

Data ____/____/____

Tipo di biopsia.....

Esito

Immagini RX (allegare se disponibili)

.....
