

**SERVIZIO SANITARIO REGIONALE
EMILIA - ROMAGNA**

Istituto Ortopedico Rizzoli di Bologna
Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico



Struttura Complessa Malattie Rare Scheletriche

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.

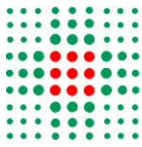
Nel caso in cui si desideri determinare la presenza/assenza di una mutazione nota, l'indagine molecolare viene limitata alla valutazione della specifica alterazione genetica.

Dott. Luca Sangiorgi
Responsabile della SC Malattie Rare Scheletriche

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

MOD 04MR
Rev 07 01/10/2020



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°

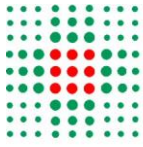
Città*Prov.....

Indicazione al test* / Motivo della richiesta* (specificare il nome della malattia)

- Diagnosi clinica di 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*



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

Familiarità* : Si No Ignota

*campi obbligatori

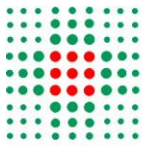
* proband parente di

relazione di parentela:

Indicare i familiari affetti

.....

Albero genealogico:



Manifestazioni cliniche

Rx completo: SI NO (indicare se disponibili Rx effettuati e data)

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

Sedi scheletriche colpite da esostosi

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

Deformità scheletriche (specificare)

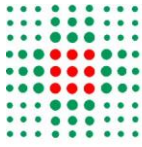
.....
.....
.....
.....

Limitazioni funzionali (specificare)

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

Interventi chirurgici pregressi (specificare - **tipo di intervento, sede, data dell'intervento/età all'intervento....**)

.....



.....
.....
.....
Altre informazioni

(altre manifestazioni cliniche/ comorbidità, altre eventuali patologie diagnosticate)

.....
.....

Trasformazione maligna

SI NO

(sede della lesione, età alla diagnosi, diagnosi istologica)

.....
.....

eventuali altre indagini genetiche/molecolari effettuate

.....
.....

Se possibile allegare immagini radiografiche e/o copia di eventuale documentazione clinica