

**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.

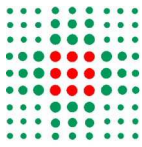
Nel caso in cui si desideri determinare la presenza/assenza di una mutazione nota, l'indagine molecolare viene limitata alla valutazione della specifica alterazione genetica.

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](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



**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. ....

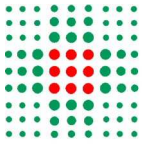
**Indicazione al test\* / Motivo della richiesta\* (specificare il nome della malattia)**

- 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 .....

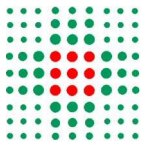
relazione di parentela: .....

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)

.....

.....

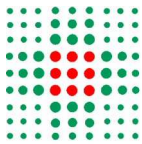
.....

.....

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

.....





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



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

( altre manifestazioni cliniche/ comorbidità)

.....  
.....

eventuali altre indagini genetiche effettuate

.....  
.....

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



**S.C. Malattie Rare Scheletriche**  
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