



**SERVIZIO SANITARIO REGIONALE
EMILIA - ROMAGNA**

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

Struttura Complessa Malattie Rare Scheletriche



MODULO PER LA RACCOLTA DEI DATI ANAGRAFICI E CLINICI – MALATTIE RARE

Medico richiedente (*campi obbligatori)

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 del 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.....
- sospetto diagnostico
- Diagnosi prenatale (ricerca mutazione nota)
- Ricerca mutazione nota in soggetto clinicamente non affetto
- Ricerca mutazione nota in soggetto con: Diagnosi clinica.....
- sospetto diagnostico.....
- Altro.....

Gene/i da analizzare*
 AltezzaPeso.....

Familiarità * : Sì No Ignota

* proband parente di
relazione di parentela.....

Altri familiari affetti

Consanguineità tra i genitori Sì No

Gravidanze interrotte: Sì No Ignota

Se sì, specificare causa

Se possibile allegare copia di eventuale documentazione clinica rilevante

Albero genealogico:

Caratteristiche cliniche

Età..... età alla diagnosi

Altezza.....cm

Peso.....Kg

Apparato Muscoloscheletrico

Iperlassità articolare Sì No

fratture Sì n°..... No

rizomelia Sì No

pectus carenatum/excavatum

scoliosi Sì No

ipotonia Sì No

miopatia Sì No

contratture articolari Sì No

displasia congenita dell'anca Sì No

lussazioni Sì No

Altri segni clinici di rilievo/indagini strumentali

.....

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

Apparato Cardiovascolare e linfatico

Ecocardio No Si : anomalie No Si _____

ECG No Si : anomalie No Si _____

tortuosità vascolare No Si

dissezione/aneurismi No Si _____

tortuosità vascolare No Si

Angiomi No Si : sedi

Altri segni clinici di rilievo/indagini strumentali

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

Dismorfismi e denti

Conformazione cranio e viso _____

Capelli _____

Sopracciglia _____

Occhi _____
Naso _____
Bocca _____
Mento _____
Denti _____
Orecchie _____

Organi di senso

Vista _____

esami clinici e strumentali -----

Udito _____

esami clinici e strumentali -----

Altri segni clinici di rilievo/indagini strumentali

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

Sintomi neurologici

Sviluppo psicomotorio: 1' passi _____ 1e parole _____

problemi di apprendimento/ del linguaggio/altro _____

Epilessia No Sì (specificare) _____

Disturbi del sonno No Sì _____

Esami strumentali: RMN encefalo/TAC/EEG

Terapia farmacologica: _____

Altri segni clinici di rilievo/indagini strumentali

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

Altri apparati

Gastrointestinale

Genito-urinario

Altri segni clinici di rilievo/indagini strumentali

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