



## MODULO RICHIESTA ANALISI GENETICHE

(tutti i campi sono obbligatorii)

### Dati del paziente:

Nome:	Cognome:	Sesso: <input type="checkbox"/> M <input type="checkbox"/> F
Nato/a a:	Prov.:	Data di Nascita:
CF:		
Residente a:	Prov.:	
Via:		
Tel/mail:		

### Altri familiari inviati:

Nome:	Cognome:	Sesso: <input type="checkbox"/> M <input type="checkbox"/> F
Nato/a a:	Prov.:	Data di Nascita:
CF:	Relazione di parentela:	

Nome:	Cognome:	Sesso: <input type="checkbox"/> M <input type="checkbox"/> F
Nato/a a:	Prov.:	Data di Nascita:
CF:	Relazione di parentela:	

### Medico richiedente:

Nome:	Cognome:
Struttura:	
Indirizzo:	
Telefono:	Mail: PEC:

<b>Campione inviato:</b>	<input type="checkbox"/> Sangue
	<input type="checkbox"/> DNA estratto da: .....
	Kit estrazione: ..... Conc. ng/ $\mu$ L: ..... Ratio: .....
	<input type="checkbox"/> Tessuto: ..... <input type="checkbox"/> Altro: .....
	Data prelievo/estrazione:.....
<b>Quesito clinico:</b> .....	
.....	

Nella pagina successiva indicare con una X l'analisi richiesta. In caso di analisi Sanger e MLPA indicare il gene richiesto. Per ricerca mutazione nota indicare variante e trascritto di riferimento.

Il catalogo prestazioni al link: <https://www.ior.it/curasi-al-rizzoli/laboratorio-di-genetica-molecolare>

NB. Il presente modulo deve essere spedito unitamente al campione e al consenso informato all'analisi genetica ed eventuali consensi per biobanca e registri di patologia. Prima dell'invio del campione, compilare il questionario anamnestico sulla piattaforma online HealthMeeting (contattare il laboratorio per chiedere l'accesso). **In caso di documentazione incompleta l'analisi non verrà avviata.**

Indirizzo di spedizione: LABORATORIO DI GENETICA MOLECOLARE  
SC MALATTIE RARE SCHELETRICHE  
ISTITUTO ORTOPEDICO RIZZOLI  
VIA DI BARBIANO, 1/10 (SCALA B - 1° PIANO)  
40136 BOLOGNA  
TEL: +39-051-6366039  
MAIL: laboratorio.genetica@ior.it



<b>Sanger</b>	<input type="checkbox"/> Ricerca mutazione nota		Gene:	NM:		
	<input type="checkbox"/> Analisi singolo gene/esoni		Variante:	Probando:		
			Gene/i:	Esoni:		
<b>MLPA</b>	<input type="checkbox"/> Gene/i:		Mut Nota:			
<b>NGS</b>	<input type="checkbox"/> Pannello displasia scheletrica (solo in trio, prendere accordi con il laboratorio)					
	<input type="checkbox"/> Analisi per pannelli (preferibilmente in trio)					
	<input type="checkbox"/>	Artrogriposi distali e forme simili	<input type="checkbox"/>	Bassa statura associata a displasia scheletrica	<input type="checkbox"/>	Brachidattilie isolate e sindromiche
	<input type="checkbox"/>	Displasie scheletriche con coinvolgimento vertebrale	<input type="checkbox"/>	Difetti congeniti maggiori degli arti	<input type="checkbox"/>	Displasie epifisarie e/o metafisarie
	<input type="checkbox"/>	Displasie scheletriche con overgrowth	<input type="checkbox"/>	Displasie scheletriche con sinostosi radio-ulnare	<input type="checkbox"/>	Displasie scheletriche letali / Short-rib dysplasia
	<input type="checkbox"/>	Rachitismi ereditari	<input type="checkbox"/>	Displasie con fragilità ossea	<input type="checkbox"/>	Sindromi con Ipermobilità Articolare
	<input type="checkbox"/>	Legg-Perthes e correlate	<input type="checkbox"/>	Patologie sclerosanti dell'osso	<input type="checkbox"/>	Polidattilia isolata e sindromica
	<input type="checkbox"/>	Displasie scheletriche a prevalente interessamento craniofacciale (incl. craniosinostosi e displ. cleidocranica)				
	<input type="checkbox"/>	Quesito diagnostico specifico				
	<input type="checkbox"/>	Aarskog-Scott, Sindrome	<input type="checkbox"/>	Displasie COL2-correlate	<input type="checkbox"/>	Picnodisostosi
	<input type="checkbox"/>	Acondrogenesi	<input type="checkbox"/>	Displasie COL9-correlate (DEM, Stickler AR)	<input type="checkbox"/>	Pseudocondroplasia
	<input type="checkbox"/>	Acrodisostosi	<input type="checkbox"/>	Displasie COL11-correlate	<input type="checkbox"/>	Rachitismo ipofosfatemico
	<input type="checkbox"/>	Artrogriposi distale (tipo 1, 2A/B)	<input type="checkbox"/>	Displasie FGFR3-correlate	<input type="checkbox"/>	Rachitismo ipocalcémico
	<input type="checkbox"/>	Artrogriposi distale, X-linked	<input type="checkbox"/>	Displasie FLNA-correlate	<input type="checkbox"/>	Scleroosteosi
	<input type="checkbox"/>	Artrogriposi distale, tipo 5	<input type="checkbox"/>	Esostosi Multiple Ereditarie	<input type="checkbox"/>	Sindrome di Burschke-Ollendorf, Meloreostosi, Osteopichilosi
	<input type="checkbox"/>	Artrogriposi distale, tipo 7	<input type="checkbox"/>	Morbo di Ollier/Maffucci	<input type="checkbox"/>	Sindrome di Cole-Carpenter
	<input type="checkbox"/>	Atelosteogenesi	<input type="checkbox"/>	Freeman-Sheldon	<input type="checkbox"/>	Sindrome di Ehlers-Danlos (forme dominanti e recessive)
	<input type="checkbox"/>	Bassa statura SHOX-correlata	<input type="checkbox"/>	Gerodermia Osteodisplastica	<input type="checkbox"/>	Sindrome di Ehlers-Danlos (forme dominanti)
	<input type="checkbox"/>	Caffey, sindrome	<input type="checkbox"/>	Iperostosi corticale generalizzata, M. di Van Buchem	<input type="checkbox"/>	Sindrome di Ehlers-Danlos (forme recessive)
	<input type="checkbox"/>	Camurati-Engelmann, malattia	<input type="checkbox"/>	Ipofofosfatasia	<input type="checkbox"/>	Sindrome di Ehlers-Danlos, tipo classico/simil-classico
	<input type="checkbox"/>	Condrodisplasia Metafisaria, tipo Schmid	<input type="checkbox"/>	Ipofofosfatemia X-linked	<input type="checkbox"/>	Sindrome di Ehlers-Danlos, tipo vascolare
	<input type="checkbox"/>	Condrodisplasia Metafisaria, tipo Jansen	<input type="checkbox"/>	Ipoplasia cartilagine-capelli	<input type="checkbox"/>	Sindrome di Ehlers-Danlos/Osteogenesi Imperfetta
	<input type="checkbox"/>	Condrodisplasia punctata	<input type="checkbox"/>	Malattia di Dent, tipo 1-2	<input type="checkbox"/>	Sindrome di Klippel-Feil
	<input type="checkbox"/>	Disostosi cleidocranica	<input type="checkbox"/>	Metacondromatosi	<input type="checkbox"/>	Sindrome di Jarcho-Levin
	<input type="checkbox"/>	Displasia campomelica	<input type="checkbox"/>	Morbo di Paget	<input type="checkbox"/>	Sindrome di Larsen/Larsen-like
	<input type="checkbox"/>	Displasia craniodiafisaria	<input type="checkbox"/>	Osteogenesi imperfetta COL1A1&COL1A2	<input type="checkbox"/>	Sindrome di Loeys-Dietz
	<input type="checkbox"/>	Displasia craniometafisaria	<input type="checkbox"/>	Osteogenesi Imperfetta, forme dominanti	<input type="checkbox"/>	Sindrome di Li-Fraumeni
	<input type="checkbox"/>	Displasia diastrofica	<input type="checkbox"/>	Osteogenesi Imperfetta, forme recessive	<input type="checkbox"/>	Sindrome di Nail-Patella
	<input type="checkbox"/>	Displasia epifisaria multipla	<input type="checkbox"/>	Osteogenesi Imperfetta (dominanti e recessive)	<input type="checkbox"/>	Sindrome di Rothmund-Thomson
	<input type="checkbox"/>	Displasia Frontometafisaria	<input type="checkbox"/>	Osteopetrosi	<input type="checkbox"/>	Sindrome di Stickler
	<input type="checkbox"/>	Displasia metatropica/ Maroteaux Kozlowski	<input type="checkbox"/>	Osteoporosi (giovanile, LRP5-related, X-linked con fratture)	<input type="checkbox"/>	Sinostosi spondilo-carpo-torsale
	<input type="checkbox"/>	Displasia spondiloepifisaria tardiva	<input type="checkbox"/>	Osteosclerosi	<input type="checkbox"/>	Spondilocondrodisplasia
	<input type="checkbox"/>	Eteroplasia Ossea progressiva/ McCune-Albright/Displasia Fibrosa				
	<input type="checkbox"/>	Dove previsto dal catalogo, si richiede il sequenziamento Sanger delle regioni non coperte da NGS				