



MODULO RICHIESTA ANALISI GENETICHE

(tutti i campi sono obbligatori)

Dati del paziente:

Nome:	Cognome:	Sesso: ☐ M ☐ F
Nato/a a:	Prov.:	Data di Nascita:
CF:	Residente a:	Prov.:
Via:		
Tel/mail:		

Altri familiari inviati:

Nome:	Cognome:	Sesso: ☐ M ☐ F
Nato/a a:	Prov.:	Data di Nascita:
CF:	Relazione di parentela:	
Ai fini dell'interpretazione del trio, clinicamente considerato:		
☐ Affetto (dalla stessa condizione del proband)	☐ Sospetto/dubbio (solo alcuni segni clinici)	☐ Sano/asintomatico

Nome:	Cognome:	Sesso: ☐ M ☐ F
Nato/a a:	Prov.:	Data di Nascita:
CF:	Relazione di parentela:	
Ai fini dell'interpretazione del trio, clinicamente considerato:		
☐ Affetto (dalla stessa condizione del proband)	☐ Sospetto/dubbio (solo alcuni segni clinici)	☐ Sano/asintomatico

Medico richiedente:

Nome:	Cognome:	Tel:
Struttura:		
Indirizzo:		
Mail:	PEC (per invio referto):	

Campione inviato:	☐ Sangue
	☐ DNA estratto da:
	☐ Tessuto: ☐ Altro:
	Data prelievo/estrazione:.....
Quesito clinico:	

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 (uno per ogni paziente) 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



Sanger	☐ Ricerca mutazione nota		Gene:		NM:	
	☐ Analisi singolo gene/esoni		Variante:		Probando:	
			Gene/i:		Esoni:	
MLPA	☐ Gene/i:		☐ Mut Nota:			
NGS	☐ *Pannello displasia scheletrica (solo in trio)					
	☐ *Analisi per pannelli (preferibilmente in trio)					
	☐	Artrogriposi distali e forme simili	☐	Bassa statura associata a displasia scheletrica	☐	Brachidattilie isolate e sindromiche
	☐	Displasie scheletriche con coinvolgimento vertebrale	☐	Difetti congeniti maggiori degli arti	☐	Displasie epifisarie e/o metafisarie
	☐	Displasie scheletriche con overgrowth	☐	Displasie scheletriche con sinostosi radio-ulnare	☐	Displasie scheletriche letali / Short-rib dysplasia
	☐	Rachitismi ereditari	☐	Displasie con fragilità ossea	☐	Disordini del connettivo
	☐	Legg-Perthes e correlate	☐	Patologie sclerosanti dell'osso	☐	Polidattilia isolata e sindromica
	☐	Displasie scheletriche a prevalente interessamento craniofacciale (incl. craniosinostosi e displ. cleidocranica)				
	☐	Quesito diagnostico specifico				
	☐	Acondrogenesi	☐	Esostosi Multiple Ereditarie	☐	Sindrome cerebro-costomandibolare
	☐	Acrodisostosi	☐	GNAS	☐	Sindrome di Beals-Hecht
	☐	Artrogriposi distale: specificare tipo 1/2A/2B/X-linked/5	☐	Morbo di Ollier/Maffucci	☐	Sindrome di Cole-Carpenter
	☐	Atelosteogenesi (SLC26A2/FLNB)	☐	Freeman-Sheldon	☐	Sindrome di Ehlers-Danlos (forme dominanti e recessive)
	☐	Bassa statura SHOX-correlata	☐	Ipercalcemia ipocalciurica familiare	☐	Sindromi di Ehlers-Danlos e marfanoidi
	☐	Caffey, sindrome	☐	Ipofosfatasi	☐	Sindrome di Ellis-Van Creveld
	☐	Camurati-Engelmann (tipo 1 e 2)	☐	Ipofosfatemia X-linked	☐	Sindrome di Hajdu Cheney
	☐	Condrodisplasia Metafisaria, tipo Schmid	☐	Ipoplasia cartilagine-capelli	☐	Sindrome di Holt-Oram
	☐	Condrodisplasia punctata	☐	Malattia di Dent, tipo 1-2	☐	Sindrome di Klippel-Feil
	☐	Dentinogenesi Imperfetta	☐	Metacondromatosi	☐	Sindrome di Jarcho-Levin
	☐	Disostosi cleidocranica	☐	Morbo di Paget	☐	Sindrome di Levy-Hollister
	☐	Displasia campomelica	☐	Osteogenesi Imperfetta, forme dominanti	☐	Sindrome di Loews-Dietz
	☐	Displasia craniodiafisaria	☐	Osteogenesi Imperfetta, forme recessive	☐	Sindrome di Li-Fraumeni
	☐	Displasia craniometafisaria	☐	Osteogenesi Imperfetta (dominanti e recessive)	☐	Sindrome di Marshall-Smith
	☐	Displasia diastrofica	☐	Osteopetrosi	☐	Sindrome di Menkes
	☐	Displasia epifisaria multipla	☐	Osteoporosi	☐	Sindrome di Nail-Patella
	☐	Displasia Frontometafisaria	☐	Osteosclerosi (LRP5)	☐	Sindrome di Rothmund-Thomson
	☐	Displasia metatropica/ Maroteaux Kozlowski	☐	Pachidermoperiostosi	☐	Sindrome di Stickler
	☐	Displasia spondiloepifisaria tardiva	☐	Picnodisostosi	☐	Sindrome di Weill-Marchesani
	☐	Displasie COL2-correlate	☐	Pseudocondroplasia	☐	Sindrome scafoencefalia, Saethre-Chozen
	☐	Displasie COL9-correlate	☐	Rachitismo ipofosfatemico	☐	Spondilocondrodisplasia
	☐	Displasie COL11-correlate	☐	Rachitismo ipocalcemico	☐	Sinostosi spondilo-carpo-torsale
	☐	Displasie FGFR3-correlate	☐	Sindrome di Adams-Oliver	☐	Spondilocondrodisplasia
	☐	Displasie FLNA-correlate	☐	Sindrome di Burschke-Ollendorf, Meloreostosi, Osteopoichilososi	☐	
☐	Per le analisi negative, si richiede estensione all'esoma mediante analisi per HPO (solo in trio)					

Note: