Laboratoire CERBA

RENSEIGNEMENTS EN VUE DE L'EXAMEN DES CARACTERISTIQUES GENETIQUES

Troubles du développement et maladies génétiques

Secrétariat :
Tél : 01 34 40 20 20
Fax : 01 34 40 21 29

e-mail : smedical@lab-cerba.com

LABORATOIRE AUTORISE POUR LA REALISATION DES EXAMENS DES CARACTERISTIQUES GENETIQUES D'UNE PERSONNE

PATIENT	MEDECIN PRESCRIPTEUR
Nom ..... Prénom..... Date de naissance …….. Adresse.....	Signature :

RENSEIGNEMENTS SUR L'APPARENTE	RENSEIGNEMENTS CLINIQUES
CONJOINT Nom .....Prénom..... **PERE** Nom .....Prénom..... **MERE** Nom .....Prénom.....	☐ Grossesse (DDG) __/__/__ ☐ Date de prélèvement : __/__/__ ☐ Diagnostic prénatal en cours ☐ Attestation médicale / Consentement patient **Si NON le RECLAMER**

CYTOGENETIQUE ET CYTOGENETIQUE MOLECULAIRE (renseignements cliniques obligatoires)

□ Sang total Nombre de tubes : …….. □ EDTA □ Hépariné
□ Tissu (en milieu de culture) : préciser……..

INDICATION

Retard mental/Malformations

□ (12) Retard mental
□ (32) Trait autistique
□ (14) Dysmorphie faciale
□ (20) Obésité avec retard mental
□ (33) Délai d'acquisition du langage
□ (34) Trouble envahissant du développement
□ (22) Suspicion de Trisomie 21
□ (35) Troubles du comportement
□ (36) Troubles psychomoteurs

□ (46) Malformations (précisez) :……

□ (23) Autres (précisez) : ……

Suspicion d'anomalies gonosomiques

□ (02) Syndrome de Klinefelter
□ (05) Aménorrhée primaire
□ (06) Aménorrhée secondaire
□ (18) Retard statural/pondéral
□ (27) Syndrome de Turner
□ (07) Ménopause précoce
□ (17) Ambiguïté sexuelle / malformations génitales
□ (19) Retard pubertaire
□ (31) Insuffisance ovarienne précoce POF
□ (28) Transsexuel
□ (21) Obésité sans retard mental
□ (03) Gynécomastie

Troubles de la reproduction

□ (01) Azoospermie
□ (01) ABCD
□ (01) Oligospermie sévère
□ (08) Bilan Pré-FIV/Pré-ICSI/Don de gamètes
□ (01) Oligo-asthéno-tératospermie OATS
□ (10) Stérilité non étiquetée

□ (11) Fausses couches spontanées à répétition (nombre) : ……

Troubles neurosensoriels / neuromusculaires

□ (37) Syndrome FXTAS
□ (38) Surdité isolée
□ (39) Neuropathie optique
□ (40) Epilepsie
□ (41) Surdité syndromique
□ (42) Surdité/Diabète
□ (43) Cataracte
□ (44) Troubles du sommeil
□ (45) Dystrophie musculaire
□ (30) Hypotonie

Enquête familiale anomalie chromosomique (joindre résultat du cas index ou coordonnées du laboratoire ayant réalisé le caryotype)

□ (25) Etude familiale (apparenté au 1er degré)
□ (29) Etude familiale (non apparenté au 1er degré)
□ (26) Diagnostic prénatal en cours

TEST DEMANDE

□ Caryotype constitutionnel
□ Etude chromosomique sur puce à ADN (ACPA) : joindre la feuille de renseignements spécifique (*http://www.lab-cerba.com/index.php/fr/espace-medecin/documents-pratiques*)
□ Caryotype constitutionnel sur sang de nouveau-né (0 à 8 jours)
□ Etude (pan-) télomères (FISH, tube Héparine)
□ Etude (pan-) télomères (MLPA-hors nomenclature, tube EDTA)
□ Recherche d'un syndrome microdélétionnel :
o Wolf-Hirschhorn (4p-) o Cri du Chat (5p-) o Willi-Prader o Angelman o Williams-Beuren
o Smith-Magenis o Miller-Diecker o DiGeorge o autre……
□ Disomie uniparentale (précisez le chromosome) : …….
□ Autres (précisez) : ……

GENETIQUE MOLECULAIRE (renseignements cliniques obligatoires)

□ Sang total Nombre de tubes : ……. ..... □ EDTA
□ Tissu (en milieu de culture) : préciser…….. ……
□ Urine (du matin)

TEST DEMANDE	INDICATION
□ Recherche des mutations fréquentes du gène *CFTR* (+/-variant d'épissage IVS8 (T)(TG) +/- mutations rares) (test reflex) □ Micro-délétions du chromosome Y □ Recherche du gène *SRY*	□ **Joindre la feuille de renseignement spécifique** http://www.lab-cerba.com/images/espace_biologiste/GNCFTR.pdf □ Exploration d'une infertilité masculine □ Azoospermie □ Oligospermie sévère □ OATS □ Autre *(préciser) :*…… □ Ambiguïté sexuelle □ Autre *(préciser) :*……
□ *FGFR3* Achondroplasie □ *FGFR3* Hypochondroplasie □ *FGFR3* Dysplasie thanatophore □ *FGFR2* Syndrome Apert □ *SHOX* Syndromes Léri-Weill et Langer, petite taille idiopathique □ *PTPN11* Syndrome de Noonan/ Syndrome Léopard	□ Suspicion clinique □ Etude familiale □ Autre *(préciser) :*…… □ **Joindre la feuille de renseignement spécifique** http://www.lab-cerba.com/images/espace_biologiste/GNSHOX.pdf □ **Joindre la feuille de renseignement spécifique** http://www.lab-cerba.com/images/espace_biologiste/NOONAN.pdf
□ Etude du gène *FMR1* (syndrome X fragile) □ Syndrome d'Angelman □ Syndrome de Willi-Prader □ Etude du gène *MECP2* (syndrome de Rett)	□ Suspicion clinique □ Etude familiale □ Autre *(préciser) :*…… □ **Joindre la feuille de renseignement spécifique** http://www.lab-cerba.com/images/espace_biologiste/GNRETT.pdf
□ *DMPK* Dystrophie myotonique de Steinert* □ *SMN1* Amyotrophie spinale (diagnostic) □ *SMN1* Amyotrophie spinale (hétérozygotie)*	□ Suspicion clinique □ Etude familiale □ Autre *(préciser) :*……
□ *GJB6* Connexine 30 □ Surdité mitochondriale □ Surdité/Diabète mitochondriale □ *GJB2* Connexine 26	□ Suspicion clinique □ Etude familiale □ Autre *(préciser) :*…… □ **Joindre la feuille de renseignement spécifique** http://www.lab-cerba.com/images/espace_biologiste/CONNEX.pdf
□ Cytopathie mitochondriale MERRF □ Cytopathie mitochondriales MELAS □ Cytopathie mitochondriales NARP □ Atrophie optique de Leber LHON □ Surdité mitochondriale □ Surdité/Diabète mitochondriale	□ Suspicion clinique □ Etude familiale □ Autre *(préciser) :*……
□ *HEXA* Maladie de Tay-Sachs □ *ASPA* Maladie de Canavan □ *IKBKAP* Dysautonomie familiale □ *AAT* alpha-1 antitrypsine génotypage □ *UGT1A1* maladie de Gilbert □ Maladie de Fabry (dosage de l'alpha-galactosidase) □ *MEFV* Fièvre Méditerranéenne Familiale et autres FRH □ *F8/F9* Hémophilie A et B □ *HBB/HBA1/HBA2* Drépanocytose et autres Hémoglobinopathies	□ Suspicion clinique □ Suspicion biologique □ Dépistage d'hétérozygote □ Antécédent familial personnel □ Antécédent familial chez le conjoint □ Sans antécédent □ Autre *(préciser) :*…… □ Etude moléculaire d'un cas index □ Autre *(préciser) :*…… □ **Joindre la feuille de renseignement spécifique** http://www.lab-cerba.com/images/espace_biologiste/GENFMF.pdf □ **Joindre la feuille de renseignement spécifique** http://www.lab-cerba.com/images/espace_biologiste/HEMOPH.pdf □ **Joindre la feuille de renseignement spécifique** http://www.lab-cerba.com/images/espace_biologiste/HEMOGN.pdf