

Institut de Génétique Médicale UF9853 : Cytogénomique des Déficiences intellectuelles et Anomalies du développement – SITE CBP

SIL-FE-LGM-103 V1 Mars 2019

MOLIS: CYTOP

Joindre OBLIGATOIREMENT: Les consentements éclairés pour étude génétique (patient ET parents, le cas échéant)

Secrétariat: Tel: 03.20.44.40.18 - Fax: 03.20.44.68.04 - Catalogue des analyses: http://biologiepathologie.chru-lille.fr NOM de NAISSANCE : PRENOM:..... SEXE: F□ M□ DATE de NAISSANCE : / / Etiquette patient NOM USUEL (si différent): Centre demandeur : Service / Code UF : **ANALYSES DEMANDEES: PRELEVEMENT:** 1 tube EDTA 5 ml +4°C ☐ PROPOSITUS 1^{er} prlvt 2nd privt (confirmation) Date Prélèvement :/...... /...... ☐ qPCR (CIRUS : QPCRVP) ☐ CGH-array (CIRUS : CGPAN) Préleveur : ☐ Séq. Sanger(CIRUS: NGSDIC) ☐ Panel NGS-DI (CIRUS : NGSDI) ☐ Exome (CIRUS : NGSDI) □ Sang (accord préalable laboratoire + prescription par généticien) \square ADN ☐ Tissu ☐ APPARENTE : Propositus + DDN ☐ Segrégation Sanger (CIRUS : NGSDIR) <u>Précisez l'anomalie :</u> ☐ Prélèvement stocké ☐ qPCR (CIRUS : QPCRVP) ☐ Panel NGS (CIRUS : NGSDI) Date du prlvt :/....../..... ☐ CGH-array (CIRUS : CGPAN) **MERE** PERE NOM de NAISSANCE : NOM: PRENOM de la MERE : PRENOM du PERE:.... DATE de Naissance : / / DATE de Naissance : / / NOM USUEL (si différent) :..... PRELEVEMENT: 1 tube EDTA 5 ml +4°C PRELEVEMENT: 1 tube EDTA 5 ml +4°C Date de prélèvement : .../....../..... Date de prélèvement : .../....../..... Préleveur : Préleveur : \sqcap ADN ☐ Tissu □ Sana \square ADN ☐ Tissu □ Sana ☐ Prélèvement stocké ☐ Prélèvement stocké Date de plvt :/...../ Date de plvt :/...../ **Analyse DEMANDEE** Analyse DEMANDEE ☐ qPCR (CIRUS : QPCRVP) ☐ qPCR (CIRUS : QPCRVP) ☐ Pool Panel NGS (si panel)(CIRUS : NGSDIP) ☐ Pool Panel NGS (si panel)(CIRUS : NGSDIP) ☐ Ségrégation Sanger (CIRUS : NGSDIP) ☐ Ségrégation Sanger (CIRUS : NGSDIP) ☐ Exome Trio (CIRUS: NGSDIP) ☐ Exome Trio (CIRUS: NGSDIP)

JOINDRE IMPERATIVEMENT LA FEUILLE DE RENSEIGNEMENTS CLINICO-BIOLOGIQUE QUI SUIT. EN L'ABSENCE DE CES INFORMATIONS OU DES CONSENTEMENTS ECLAIRES, L'ANALYSE SERA MISE EN ATTENTE

Traçabilité des contrôles - Analyses Ext			
Débal		C Admi	
Etique		C Ana	
Décant			



INSTITUT DE GENETIQUE MEDICALE

Tél. 03.20.44.40.18 - Fax. 03.20.44.68.04

Responsable d'Institut : Pr C. Roche-Lestienne

Cytogénomique des déficiences intellectuelles et des anomalies du développement (UF 9853)

Dr E. Boudry-Labis* – Dr S. Bouquillon* – Dr M. Rama – Dr T. Smol*

Autorisation du laboratoire à pratiquer les examens des caractéristiques génétiques à des fins médicales renouvelée par arrêté préfectoral du 17 février 2012 * Praticiens titulaires de l'agrément délivré par l'Agence de Biomédecine

EN L'ABSENCE DE CES INFORMATIONS OU DES CONSENTEMENTS ECLAIRES, L'ANALYSE SERA MISE EN ATTENTE

Nom				
Prénom				
DDN				
Date demande				
(A remplir ou coller étiquette patient)				

Diagnostic Génotypique des déficiences intellectuelles et syndromes malformatifs par CGH-array et/ou séquençage haut débit Renseignements Clinico-Biologiques

Renseignements Clinico-Biologiques								
NOM DU PRATICIEN CORRESPONDANT GENETIQUE CLINIQUE/NEURO-PEDIATRIE DATE DE LA DERNIERE CONSULTATION GENETIQUE / NEURO-PEDIATRIE								
	SES GENET					_		
• CGI		□ Norn		□ VOU		□ En co		☐ Non fait
	Résolution Description (VOUS						
	Jescription (V O O O)						
• X-fr	agile *	□ Norn			ours			
MLF	PA, FISH							
Séq	uençage gè	enes						
A	CEC DIOCH		C ET META	BOLIQUE	c			
ANALY • CPK	SES BIOCH	IMIQUE	<u>SELMETA</u> □ Normal		<u>S</u> □ Non fait	+		
_	v n thyroidier	n *	□ Normal		□ Non fait	-		
	tate/Pyruva		□ Normal		□ Non fait			
	A sang / urir		□ Normal		□ Non fait			
	D urines		□ Normal		☐ Non fait			
• AIC	AR/SAICAR		□ Normal		□ Non fait			
Rec	herche CDC	3	□ Normal		□ Non fait	t		
Autı	res bilans							
IMAGEI	RIF	□IRM	□ Т Г	DM.	□ FTF	□ Absence	d'imagerie	□ EEG
	ultats	□ II XIVI	□ 16			_ Abscrice	d imagene	
	0005005					400	01101151451	IT.
GROSSESSE ☐ Gémellaire (☐ AMP) ☐ Déroulement normal ☐ RCIU ☐ Intoxication / Infection maternelle					terme	<u>vi</u> SA		
					ématuré	_		
					ar	0^		
		ernelle			ι: kί	a DS		
		Guoii/ II	Journal	0.110110			e cr	
						PC	cr	n DS

CHOGRAPHIES □ Normales Description	□ Anormales	
·	e anténatal □ oui □ non	
YAMEN CENEDAL		
XAMEN GENERAL Données actuelles Poidskg	(Date) / DS Taille cm /	DS PC cm / DS
Dysmorphie Description	□ Oui □ Non (F	Photos à joindre avec la demande)
Contexte syndromic	ue □ Oui □ Non x central :	
□ Cardiovasculair) :	
□ Digestif:		
 □ Cutané :		
□ Autres ·		
EVELOPPEMENT PSY		
Déficience intellectu (Bilan neuropsychologique	□ Profonde □ Pas d'o	•
Age d'acquisition de Age d'acquisition de Age d'acquisition de	la marche	□ Pas d'objet
Langage	ormal □ Absence □ < 50 m	ots □ Régression (à partir de)
Commentaire(s)		
Lecture Ecriture		Non ☐ Pas d'objet Non ☐ Pas d'objet
Scolarisation Commentaire(s)	□ Normal □ CLIS □	•
Autonomie (si adult	e) □ Complète □ Partielle □ T	rès réduite □ Curatelle □ Tutelle
Activité professionn	ollo	□ Pas d'oh

	KAMEN NEUROLOGIQUI	<u>=</u>
•	Epilepsie	□ Oui □ Non
	Si oui, âge de début	
	* * * * * * * * * * * * * * * * * * * *	
	Si oui, pharmaco-rés	sistance ?
•	Tbs de type autistique	□ Oui □ Non • Hypotonie □ Oui □ Non
•	Tbs de l'attention	□ Oui □ Non • Sd pyramidal □ Oui □ Non
•	Tbs de concentration	☐ Oui ☐ Non • Sd extrapyramidal ☐ Oui ☐ Non
•	Tbs du sommeil	□ Oui □ Non • Sd cérébelleux/Ataxie □ Oui □ Non
•	Tbs oculomoteurs	□ Oui □ Non
	Commentaire(s)	
	,	
_		
	OTOIDE EARNI IALE	
HI.		ossible, joindre un arbre généalogique)
•	Retard mental +/- malfo	ormation dans la famille ?
•	Consanguinité	□ Oui □ Non □ Non déterminée
_	Concariganine	
	INFORMATIONS OUT	NI A MEDE
	INFORMATIONS SUF	R LA MERE
	• Nom	
	 Nom de JF 	
	Prénom	
	• DDN	
	 Niveau scolaire 	
	 Activité profession 	mene
	 Antécédents neu 	ropsychiatriques
	 Antécédents mal 	formatifs
	INFORMATIONS SUF	<u>≀ LE PERE</u>
	• Nom	_
	• Prénom	
	• DDN	
	 Niveau scolaire 	
	Activité profession	nnelle
	- Activite profession	ливив
	 Antécédents neul 	ropsychiatriques
	 Antécédents malf 	formatifs