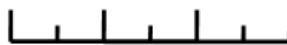


**LABORATOIRE AUTORISE POUR LA REALISATION DES EXAMENS DES CARACTERISTIQUES GENETIQUES D'UNE PERSONNE**

| PATIENT                 | MEDECIN PRESCRIPTEUR |
|-------------------------|----------------------|
| Nom .....               | Nom .....            |
| Prénom.....             | Adresse.....         |
| Date de naissance ..... | .....                |
| Adresse.....            | .....                |
| .....                   | Tél.....             |
| .....                   | Mail .....@.....     |

| RENSEIGNEMENTS SUR L'APPARENTE          | RENSEIGNEMENTS CLINIQUES  |
|---|---|
| <b>CONJOINT</b><br>Nom .....Prénom..... | <input type="checkbox"/> Grossesse (DDG) <br><br><input type="checkbox"/> Diagnostic prénatal en cours |
| <b>PERE</b><br>Nom .....Prénom.....     |   |
| <b>MERE</b><br>Nom .....Prénom.....     |   |

**CYTOGENETIQUE ET CYTOGENETIQUE MOLECULAIRE (renseignements cliniques obligatoires)**

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

**TEST DEMANDE**

Caryotype constitutionnel sur sang de patient de plus de 8 jours (Tubes héparinés)  
 Caryotype constitutionnel sur sang de nouveau-né (0 à 8 jours) (Tubes héparinés)  
 Etude chromosomique sur puce à ADN (ACPA)  
 Etude (pan-) télomères (MLPA-hors nomenclature, tube EDTA)  
 Recherche d'un syndrome microdélétionnel (technique FISH) (Tubes héparinés) :  
      Wolf-Hirschhorn (4p-)     Cri du Chat (5p-)     Willi-Prader     Angelman     Williams-Beuren  
      Smith-Magenis     Miller-Diecker     DiGeorge     Autre.....  
 Disomie uniparentale (précisez le chromosome) : .....  
 Autres (précisez) : .....

**INDICATION**

**Retard mental/Malformations**

|  |  |   |
|--|--|---|
| <input type="checkbox"/> (12) Retard mental                          | <input type="checkbox"/> (35) Troubles du comportement | <input type="checkbox"/> (22) Suspicion de Trisomie 21 :<br><b>Si enfant de moins de 1 an :</b><br>Marqueurs sériques maternels : |
| <input type="checkbox"/> (20) Obésité avec retard mental             | <input type="checkbox"/> (14) Dymorphie faciale        | <input type="checkbox"/> Oui : <input type="checkbox"/> Non   |
| <input type="checkbox"/> (36) Troubles psychomoteurs                 | <input type="checkbox"/> (46) Malformations (précisez) | <input type="checkbox"/> 1 <sup>er</sup> T <input type="checkbox"/> 2 <sup>ème</sup> T  |
| <input type="checkbox"/> (30) Hypotonie                              | <input type="checkbox"/> (40) Epilepsie                | <input type="checkbox"/> Indéterminé  |
| <input type="checkbox"/> (33) Délai d'acquisition du langage         |  | Résultat 1/.....  |
| <input type="checkbox"/> (34) Troubles envahissants du développement |  | ADN/c <input type="checkbox"/> Oui : <input type="checkbox"/> Non   |
| <input type="checkbox"/> (23) Autres (précisez) : .....              |  | Résultat <input type="checkbox"/> positif <input type="checkbox"/> Négatif  |

**Suspicion d'anomalies gonosomiques**

|  |   |   |
|--|---|---|
| <input type="checkbox"/> (02) Syndrome de Klinefelter  | <input type="checkbox"/> (27) Syndrome de Turner                              | <input type="checkbox"/> (31) Insuffisance ovarienne précoce<br>POF |
| <input type="checkbox"/> (05) Aménorrhée primaire      | <input type="checkbox"/> (07) Ménopause précoce                               | <input type="checkbox"/> (28) Dysphorie de genre                    |
| <input type="checkbox"/> (06) Aménorrhée secondaire    | <input type="checkbox"/> (17) Ambiguïté sexuelle / malformations<br>génitales | <input type="checkbox"/> (21) Obésité sans retard mental            |
| <input type="checkbox"/> (18) Retard statural/pondéral | <input type="checkbox"/> (19) Retard pubertaire                               | <input type="checkbox"/> (03) Gynécomastie                          |

**Troubles de la reproduction**

|  |  |  |
|--|--|--|
| <input type="checkbox"/> (52) Azoospermie  | <input type="checkbox"/> (09) Bilan pré-ICSI         | <input type="checkbox"/> (53) Oligo-astheno-tératospermie OATS |
| <input type="checkbox"/> (54) ABCD   | <input type="checkbox"/> (58) Donneur(se) de gamètes | <input type="checkbox"/> (10) Infertilité non étiquetée        |
| <input type="checkbox"/> (11) Fausses couches spontanées à répétition (nombre) : ..... |  |  |

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

(25) Etude familiale (apparenté au 1<sup>er</sup> degré)     (29) Etude familiale (non apparenté au 1<sup>er</sup> degré)  
 (26) Diagnostic prénatal en cours

## GENETIQUE MOLECULAIRE (renseignements cliniques obligatoires)

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

| TEST DEMANDE   | INDICATION   |
|--|--|
| <input type="checkbox"/> Recherche des mutations fréquentes du gène <i>CFTR</i> (+/-variant d'épissage IVS8 (T)(TG) +/- mutations rares) (test reflex)<br><input type="checkbox"/> Micro-délétions du chromosome Y<br><input type="checkbox"/> Recherche du gène <i>SRY</i>  | <input type="checkbox"/> Joindre la feuille de renseignement spécifique <a href="http://www.lab-cerba.com/images/espace_biologiste/GNCFTR.pdf">http://www.lab-cerba.com/images/espace_biologiste/GNCFTR.pdf</a><br><input type="checkbox"/> Exploration d'une infertilité masculine <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> Azoospermie</li> <li><input type="checkbox"/> Oligospermie sévère</li> <li><input type="checkbox"/> OATS</li> <li><input type="checkbox"/> Autre (préciser) : .....</li> </ul> <input type="checkbox"/> Ambiguïté sexuelle<br><input type="checkbox"/> Autre (préciser) : .....  |
| <input type="checkbox"/> <i>FGFR3</i> Achondroplasie<br><input type="checkbox"/> <i>FGFR3</i> Hypochondroplasie<br><input type="checkbox"/> <i>FGFR3</i> Dysplasie thanatophore<br><input type="checkbox"/> <i>FGFR2</i> Syndrome Apert<br><input type="checkbox"/> <i>SHOX</i> Syndromes Léri-Weill et Langer, petite taille idiopathique<br><input type="checkbox"/> <i>PTPN11</i> Syndrome de Noonan/ Syndrome Léopard  | <input type="checkbox"/> Suspicion clinique<br><input type="checkbox"/> Etude familiale<br><input type="checkbox"/> Autre (préciser) : .....<br><input type="checkbox"/> Joindre la feuille de renseignement spécifique <a href="http://www.lab-cerba.com/images/espace_biologiste/GNSHOX.pdf">http://www.lab-cerba.com/images/espace_biologiste/GNSHOX.pdf</a><br><input type="checkbox"/> Joindre la feuille de renseignement spécifique <a href="http://www.lab-cerba.com/images/espace_biologiste/NOONAN.pdf">http://www.lab-cerba.com/images/espace_biologiste/NOONAN.pdf</a>   |
| <input type="checkbox"/> Etude du gène <i>FMR1</i> (syndrome X fragile)<br><input type="checkbox"/> Syndrome d'Angelman<br><input type="checkbox"/> Syndrome de Willi-Prader<br><input type="checkbox"/> Etude du gène <i>MECP2</i> (syndrome de Rett)   | <input type="checkbox"/> Suspicion clinique<br><input type="checkbox"/> Etude familiale<br><input type="checkbox"/> Autre (préciser) : .....<br><input type="checkbox"/> Joindre la feuille de renseignement spécifique <a href="http://www.lab-cerba.com/images/espace_biologiste/GNRETT.pdf">http://www.lab-cerba.com/images/espace_biologiste/GNRETT.pdf</a>  |
| <input type="checkbox"/> <i>DMPK</i> Dystrophie myotonique de Steinert*<br><input type="checkbox"/> <i>SMN1</i> Amyotrophie spinale (diagnostic)<br><input type="checkbox"/> <i>SMN1</i> Amyotrophie spinale (hétérozygotie)*  | <input type="checkbox"/> Suspicion clinique<br><input type="checkbox"/> Etude familiale<br><input type="checkbox"/> Autre (préciser) : .....   |
| <input type="checkbox"/> <i>GJB6</i> Connexine 30<br><input type="checkbox"/> Surdit  mitochondriale<br><input type="checkbox"/> Surdit /Diab te mitochondriale<br><input type="checkbox"/> <i>GJB2</i> Connexine 26   | <input type="checkbox"/> Suspicion clinique<br><input type="checkbox"/> Etude familiale<br><input type="checkbox"/> Autre (préciser) : .....<br><input type="checkbox"/> Joindre la feuille de renseignement spécifique <a href="http://www.lab-cerba.com/images/espace_biologiste/CONNEX.pdf">http://www.lab-cerba.com/images/espace_biologiste/CONNEX.pdf</a>  |
| <input type="checkbox"/> Cytopathie mitochondriale MERRF<br><input type="checkbox"/> Cytopathie mitochondriales MELAS<br><input type="checkbox"/> Cytopathie mitochondriales NARP<br><input type="checkbox"/> Atrophie optique de Leber LHON<br><input type="checkbox"/> Surdit  mitochondriale<br><input type="checkbox"/> Surdit /Diab te mitochondriale   | <input type="checkbox"/> Suspicion clinique<br><input type="checkbox"/> Etude familiale<br><input type="checkbox"/> Autre (préciser) : .....   |
| <input type="checkbox"/> <i>HEXA</i> Maladie de Tay-Sachs<br><input type="checkbox"/> <i>ASPA</i> Maladie de Canavan<br><input type="checkbox"/> <i>IKBKAP</i> Dysautonomie familiale<br><input type="checkbox"/> <i>AAT</i> alpha-1 antitrypsine g notypage<br><input type="checkbox"/> <i>UGT1A1</i> maladie de Gilbert<br><input type="checkbox"/> Maladie de Fabry (dosage de l'alpha-galactosidase)<br><input type="checkbox"/> <i>MEFV</i> Fi vre M diterran enne Familiale et autres FRH<br><input type="checkbox"/> <i>F8/F9</i> H mophilie A et B<br><input type="checkbox"/> <i>HBB/HBA1/HBA2</i> Dr panocytose et autres H moglobinopathies | <input type="checkbox"/> Suspicion clinique<br><input type="checkbox"/> Suspicion biologique<br><input type="checkbox"/> D pistage d'h t rozygote <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> Ant c dent familial personnel</li> <li><input type="checkbox"/> Ant c dent familial chez le conjoint</li> <li><input type="checkbox"/> Sans ant c dent</li> <li><input type="checkbox"/> Autre (préciser) : .....</li> </ul> <input type="checkbox"/> Etude mol culaire d'un cas index<br><input type="checkbox"/> Autre (préciser) : .....<br><input type="checkbox"/> Joindre la feuille de renseignement spécifique <a href="http://www.lab-cerba.com/images/espace_biologiste/GENFMF.pdf">http://www.lab-cerba.com/images/espace_biologiste/GENFMF.pdf</a><br><input type="checkbox"/> Joindre la feuille de renseignement spécifique <a href="http://www.lab-cerba.com/images/espace_biologiste/HEMOPH.pdf">http://www.lab-cerba.com/images/espace_biologiste/HEMOPH.pdf</a><br><input type="checkbox"/> Joindre la feuille de renseignement spécifique <a href="http://www.lab-cerba.com/images/espace_biologiste/HEMOGN.pdf">http://www.lab-cerba.com/images/espace_biologiste/HEMOGN.pdf</a> |