

Unité de Médecine Moléculaire des Maladies Métaboliques - U4M

Diagnostic Anténatal d'une Cause Moléculaire de :

**Syndrome de Smith Lemli Opitz**

ORPHA818

Responsable : Dr Pascale BENLIAN

*pascale.benlian@chru-lille.fr* - Secrétariat Tel: 03 20 44 48 01 - Fax: 03 20 44 49 57

**ADRESSE de l'ENVOI**

Dr Pascale BENLIAN - U4M

Médecine Moléculaire des Maladies Métaboliques, Service Génopathies  
Centre de Biologie Pathologie (CBP) - CHRU de Lille  
Rue Paul Nayrac (Réception Analyses Extérieures) - 59037 LILLE cedex

*u4mhmno@chru-lille.fr*

Tel: 03 20 44 54 54 - Réception poste 44 801 - Laboratoire poste 29 395

Identité de la Patiente  
Etiquette PATIENTE

Localisation du Patient  
Etiquette SERVICE

Prescripteur :  
Nom - Signature

Cadre réservé à la réception

Nom : .....

Prénom : .....

Date de naissance : .....

Sexe : F  M

Établissement : .....

Service : .....

Téléphone : .....

Préleveur : .....

Date du prélèvement : .....

Heure du prélèvement : .....

Coller Etiquette Molis  
voir fiche d'instruction "ADM"

**NATURE et CONDITIONS de l'EXPLORATION**

Selon le protocole de prélèvement et d'envoi ci-joint

- Dosage des Stérols Anormaux par Spectrométrie de Masse
- Recherche de Mutation du Gène de la 7 Déhydrocholestérol Réductase (DHCR7)

Terme de la grossesse: .....

Type de prélèvement :

- Trophoblaste
- Liquide Amniotique
- Culture de cellules Villositaires
- Culture de cellules Amniotiques
- Autre : .....

**DOCUMENTS À JOINDRE OBLIGATOIREMENT**

- Le formulaire de consentement éclairé signé par les parents et par le médecin prescripteur
- Lettre du Médecin Prescripteur
- Bon de commande

Renseignements A COMPLETER  
AU VERSO



POUR le RTE ou le Service des ANALYSES EXTERIEURES du CBP

Pour les villosités triées en cytogénétique:  
Noter Date/Heure de réception sur le Paquet  
Transférer: Télébac n°40 (pièce 50498)

**MODALITES DE PRELEVEMENT et d'ENVOI**

(++) à joindre aux échantillons Sanguins Parentaux  
(2x7ml EDTA/sujet)

**TROPHOBLASTE**

- 2 Fragments répartis en 2 flasques contenant 10 ml de milieu stérile

**LIQUIDE AMNIOTIQUE**

- 2 tubes de 10 ml sur Tube sec stérile

**CULTURE CELLULAIRE**

- 2 tubes de 10 ml sur Tube sec stérile

Conservation à température ambiante  
Acheminement dans les 24 heures  
au laboratoire de Cytogénétique

Vérifier la conformité de votre demande en cochant les cases nécessaires au recto et au verso de ce document

Identité de la Patiente  
Etiquette PATIENTE

**Diagnostic Anténatal d'une Cause Moléculaire  
de Syndrome de Smith Lemli Opitz ( SLO )**

Identifiant Echantillon  
Etiquette MOLIS

U4M

**RENSEIGNEMENTS À FOURNIR EN VUE DU DIAGNOSTIC ANTENATAL**

■ **Date de la Planification du prélèvement (contact téléphonique)** \_\_\_\_\_

■ **Terme de la grossesse au prélèvement** \_\_\_\_\_

■ **Médecin ayant délivré le Conseil Génétique**      Nom \_\_\_\_\_ Prénom \_\_\_\_\_

Adresse \_\_\_\_\_ Tel. \_\_\_\_\_ Fax \_\_\_\_\_

■ **Service / Unité en charge du prélèvement**      Nom \_\_\_\_\_

Adresse \_\_\_\_\_ Tel. \_\_\_\_\_ Fax \_\_\_\_\_

■ **Médecin en charge du prélèvement**      Nom \_\_\_\_\_ Prénom \_\_\_\_\_

Adresse \_\_\_\_\_ Tel. \_\_\_\_\_ Fax \_\_\_\_\_

■ **Laboratoire de Cytogénétique en charge du prélèvement**      Nom \_\_\_\_\_

Adresse \_\_\_\_\_ Tel. \_\_\_\_\_ Fax \_\_\_\_\_

■ **Médecin(s) destinataire(s) de copies du compte rendu**

Nom \_\_\_\_\_ Prénom \_\_\_\_\_ Adresse \_\_\_\_\_

Nom \_\_\_\_\_ Prénom \_\_\_\_\_ Adresse \_\_\_\_\_

■ **Antécédents familiaux**     non     oui      ■ **Antécédents de Fausses Couches Spontanées**     non     oui, n=.....

■ **Date du Diagnostic chez le cas index:** \_\_\_\_\_      ■ **Nom du Laboratoire :** \_\_\_\_\_

■ **Remarque** \_\_\_\_\_