

Unité de Médecine Moléculaire des Maladies Métaboliques - **U4M**

Diagnostic d'une Cause Moléculaire de :

**Syndrome de Smith-Lemli-Opitz**

**ORPHA818**

Responsable : Dr Pascale BENLIAN

*pascale.benlian@chru-lille.fr* - Secrétariat - Tél: 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 du Patient  
Etiquette PATIENT

Localisation du Patient  
Etiquette SERVICE

Prescripteur :  
Nom - Signature

Cadre réservé à la réception

Nom : \_\_\_\_\_

Prénom : \_\_\_\_\_

Date de naissance : \_\_\_\_\_

Sexe : F  M

Etablissement : \_\_\_\_\_

Service : \_\_\_\_\_

Téléphone : \_\_\_\_\_

Préleveur : \_\_\_\_\_

Date du prélèvement : \_\_\_\_\_

Heure du prélèvement : \_\_\_\_\_

Coller Etiquette Molis

voir fiche d'instruction "ADM"

**NATURE de l'EXPLORATION**

Cas Index  Apparenté

Dosage des Stérols Anormaux  
par Spectrométrie de Masse

Recherche de Mutation du Gène  
de la 7 Déhydrocholestérol Réductase  
(DHCR7) \*

(Arbre Décisionnel Agence Biomédecine)

Biomarqueurs ou Variants Génétiques  
Modulateurs du Phénotype

Sur prélèvement :

Sanguin

Fœtal, si oui lequel \_\_\_\_\_

**DOCUMENTS À  
JOINDRE OBLIGATOIREMENT**

Le formulaire de consentement éclairé  
signé par le patient et par le médecin  
prescripteur

Bon de commande

(Non facturables, sauf actes non référencés, non subventionnés)

Critères clinico-biologiques de diagnostic  
A RENSEIGNER AU VERSO



POUR le RTE ou le Service des  
ANALYSES EXTERIEURES du CBP

**Noter Date/Heure de réception sur le Paquet**  
**Transférer: Télébac n°40 (pièce 50498)**

**MODALITES DE PRELEVEMENT SANGUIN**

(++) *Ne pas prélever un vendredi  
ou une veille de férié*

**ADULTES et ENFANTS ≥2 ans:**

2 tubes de 7 ml sur EDTA (5 ml enfant)

**ENFANTS < 2 ans:**

1 tube de 2 ml sur EDTA

**ADULTES et ENFANTS ≥2 ans:**

1 tube SEC de 7 ml (5 ml enfant)

**Tissu Fœtal:** Congelé tel quel ou en Sérum Physiologique

**Conservation à température ambiante**  
**Acheminement dans les 24 heures**  
**au laboratoire**

*Pour le LABORATOIRE EXPEDITEUR: Si ADN Leucocytaire déjà extrait,*

ADN de Haut Poids Moléculaire; Concentration >250 µg/ml; Quantité >100 µg

(extraction par Méthode Ionique/Solvants Organiques (ex: Puregène/Gentra))

\* Ce test ne sera pratiqué que si les critères clinico-biologiques au verso sont renseignés pour le cas index.

Identité du Patient Etiquette PATIENT	<b>Recherche d'une Cause Moléculaire          de Syndrome de Smith Lemli Opitz ( SLO )</b>	Identifiant Echantillon Etiquette MOLIS
	U4M	

**Critères CLINICO-BIOLOGIQUES DE DIAGNOSTIC**
**SIGNES CLINIQUES ou FONCTIONNELS**

- |  |  |
|--|--|
| <input type="checkbox"/> Retard de Croissance in utero<br><input type="checkbox"/> Retard Staturo-Pondéral<br><input type="checkbox"/> Rétinopathie Dégénérative | <input type="checkbox"/> Retard Psychomoteur<br><input type="checkbox"/> Comitialité<br><input type="checkbox"/> Cataracte |
|--|--|

**MALFORMATIONS**
**FACE**

- 
- Microcéphalie
- 
- 
- Bec de lièvre

**EXTRÉMITES**

- 
- Polydactylie
- 
- 
- Syndactylie

**MALFORMATIONS D'ORGANES**

- |   |   |
|---|---|
| <input type="checkbox"/> Cœur - Vaisseaux<br><input type="checkbox"/> Poumon (polykystose, hypoplasie)<br><input type="checkbox"/> Système Nerveux Central<br><input type="checkbox"/> Microphthalmie | <input type="checkbox"/> Rein (polykystose, agénésie, ...)<br><input type="checkbox"/> Génito-Urinaires (hypospadias, ambiguïté, ...)<br><input type="checkbox"/> Foie (polylobé, hépatopathie, ...)<br><input type="checkbox"/> Gastro-Intestinales (sténose du pylore, Hirschsprung...) |
|---|---|

**SIGNES BIOLOGIQUES**

- 
- Présence de stérols aberrants au spectromètre de masse
- 
- Si OUI, JOINDRE LES RESULTATS

- |  |   |
|--|---|
| <input type="checkbox"/> Antécédents familiaux <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> oui   | <input type="checkbox"/> Antécédents de Fausses Couches Spontanées <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> oui, n=..... |
| <i>Si OUI, JOINDRE UN ARBRE GENEALOGIQUE en indiquant le cas index et les apparentés atteints, les dates de naissances et le phénotype clinique.</i> |   |

*Vérifier la conformité de votre demande d'examen(s) en cochant les cases nécessaires au recto et au verso de ce document*