


<p align="center">Unité de Médecine Moléculaire des Maladies Métaboliques - U4M</p> <p align="center">Diagnostic d'une Cause Moléculaire de :</p> <p align="center">Syndrome de Smith-Lemli-Opitz</p> <p align="center">ORPHA818</p> <p align="center">Responsable : Dr Pascale BENLIAN</p> <p><i>pascale.benlian@chu-lille.mssante.fr - Secrétariat Tel: 03 20 44 48 01 - Fax: 03 20 44 49 57</i></p>	<p align="center">ADRESSE de l'ENVOI</p> <p align="center">Dr Pascale BENLIAN - U4M</p> <p align="center">Médecine Moléculaire des Maladies Métaboliques, Service Génopathies Centre de Biologie Pathologie (CBP) - CHU de Lille Rue Paul Nayrac (Réception Analyses Extérieures) - 59037 LILLE cedex</p> <p align="center"><i>evodie.peperstraete@chu-lille.fr - u4m@chu-lille.fr</i></p> <p align="center">Tel: 03 20 44 54 54 - Réception poste 44 801 - Laboratoire poste 29 395</p>
---	---

<p align="center">Identité du Patient Étiquette PATIENT</p> <p>Nom : _____</p> <p>Prénom : _____</p> <p>Date de naissance : _____</p> <p>Sexe : F <input type="checkbox"/> M <input type="checkbox"/></p>	<p align="center">Localisation du Patient Étiquette SERVICE</p> <p>Etablissement : _____</p> <p>Service : _____</p>	<p align="center">Prescripteur : _____ Nom - Signature</p> <p align="center">Téléphone : _____</p> <p align="center">Préleveur : _____</p> <p align="center">Date du prélèvement : _____</p> <p align="center">Heure du prélèvement : _____</p>	<p align="center">Cadre réservé à la réception</p> <p align="center">Coller Etiquette Molis voir fiche d'instruction "ADM"</p>
---	---	---	--

NATURE de l'EXPLORATION	DOCUMENTS À JOINDRE OBLIGATOIREMENT	MODALITES DE PRELEVEMENT et d'ENVOI
<p><input type="checkbox"/> Cas Index <input type="checkbox"/> Apparenté</p> <p><input checked="" type="checkbox"/> Recherche de Mutation du Gène de la 7 Déhydrocholestérol Réductase (DHCR7) *</p> <p><input checked="" type="checkbox"/> Variants Génétiques Modulateurs du Phénotype</p> <p><input checked="" type="checkbox"/> Recherche de Mutation causale de troubles de la biogenèse du cholestérol (Panel) *‡</p> <p>Sur prélèvement :</p> <p><input type="checkbox"/> Sanguin</p> <p><input type="checkbox"/> Fœtal: préciser le Tissu _____</p>	<p><input checked="" type="checkbox"/> Le formulaire de consentement éclairé signé par le patient et par le médecin prescripteur</p> <p><input checked="" type="checkbox"/> Bon de commande <i>(Acte RIHN: N903x11, N351: Cas index - N903x10, N353: Apparenté)</i></p> <p><input checked="" type="checkbox"/> Critères clinico-biologiques de diagnostic A RENSEIGNER AU VERSO</p> <p align="center"></p> <p align="center">POUR le CHRU, le RTE ou le Service des ANALYSES EXTERIEURES du CBP</p> <p>CODE CIRUS: GENO17</p> <p>Noter Date/Heure de réception sur le Paquet</p> <p>Transférer: Télébac n°40 (pièce 50498)</p>	<p align="center"><i>(++) Ne pas prélever un vendredi ou une veille de férié</i></p> <p>Sanguin ADULTES et ENFANTS ≥2 ans: <input type="checkbox"/> 2 tubes de 7 ml sur EDTA (5 ml enfant)</p> <p>ENFANTS < 2 ans: <input type="checkbox"/> 1 tube de 2 ml sur EDTA</p> <p>Tissu FOETAL: Congelé tel quel ou en Sérum Physiologique</p> <p align="center"><i>Conservation à température ambiante</i> <i>Acheminement dans les 24 heures</i> <i>au laboratoire</i></p> <p><i>Pour le LABORATOIRE EXPEDITEUR: Si ADN Leucocytaire déjà extrait, ADN de Haut Poids Moléculaire; Concentration >250 µg/ml; Quantité >100 µg (extraction par Méthode Echange Ionique/Solvants Organiques)</i></p>

* Ce test ne sera pratiqué que si les critères clinico-biologiques sont renseignés pour le cas index au verso. ‡ Pratiqué en 2e intention en cas de taux anormaux de précurseurs de cholestérol.

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

Critères CLINICO-BIOLOGIQUES DE DIAGNOSTIC

SIGNES CLINIQUES ou FONCTIONNELS

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

MALFORMATIONS

FACE

- Microcéphalie
- Bec de lièvre

EXTRÊMITES

- Polydactylie
- Syndactylie

MALFORMATIONS D'ORGANES

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

SIGNES BIOLOGIQUES

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

- Antécédents familiaux non oui ▪ Antécédents de Fausses Couches Spontanées non oui, n=.....
Si OUI, JOINDRE UN ARBRE GENEALOGIQUE en indiquant le cas index et les apparentés atteints, les dates de naissances et le phénotype clinique.

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