

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@chu-lille.mssante.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) - CHU de Lille**  
 Rue Paul Nayrac (Réception Analyses Extérieures) - 59037 LILLE cedex  
*evodie.peperstraete@chu-lille.fr - u4m@chu-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

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 et CONDITIONS de l'EXPLORATION**

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

- Recherche de Mutation du Gène de la 7 Déhydrocholestérol Réductase (DHCR7)
- Recherche de Contamination des cellules fœtales

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  
(Acte RIHN: N903x6, N928x3 + B4033, B4034 - Cas index)  
 (Acte RIHN: N903x13, N928x3 + B4033, B4034 - Apparenté)

**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

CODE CIRUS: GENO17  
**Conservation à température ambiante**  
**Acheminement dans les 24 heures au laboratoire de Cytogénétique**

Identité de la Patiente Etiquette PATIENTE	<b>Diagnostic Anténatal d'une Cause Moléculaire          de Syndrome de Smith Lemli Opitz ( SLO )</b> U4M	Identifiant Echantillon Etiquette MOLIS
---	--	--

### 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** \_\_\_\_\_