

Joindre **OBLIGATOIREMENT**: Les consentements éclairés pour étude génétique (patient ET parents, le cas échéant)

Secrétariat: Tel : 03.20.44.40.18 – Fax : 03.20.44.68.04 - Catalogue des analyses : <http://biologiepathologie.chru-lille.fr>

NOM de NAISSANCE :

PRENOM :

SEXE : F M DATE de NAISSANCE : / /

NOM USUEL (si différent) :

Centre demandeur : Service / Code UF :

Médecin prescripteur : Date de demande : Téléphone :

Etiquette patient

ANALYSES DEMANDEES :

PROPOSITUS

1^{er} prlvt

- CGH-array (CIRUS : CGPAN)
- Panel NGS-DI (CIRUS : NGSDI)
- Exome (CIRUS : NGSDI)

(accord préalable laboratoire + prescription par généticien)

2nd prlvt (confirmation)

- qPCR (CIRUS : QPCRVP)
- Séq. Sanger (CIRUS : NGSDIC)

APPARENTE : Propositus + DDN

- Ségrégation Sanger (CIRUS : NGSDIR)
- qPCR (CIRUS : QPCRVP)
- Panel NGS (CIRUS : NGSDI)
- CGH-array (CIRUS : CGPAN)

Précisez l'anomalie :

.....
.....
.....

PRELEVEMENT :

1 tube EDTA 5 ml +4°C

Date Prélèvement :/...../.....

Préleveur :

- Sang
- ADN
- Tissu

Prélèvement stocké

Date du prlvt :/...../.....

MERE

NOM de NAISSANCE :

PRENOM de la MERE :

DATE de Naissance : / /

NOM USUEL (si différent) :

PRELEVEMENT : 1 tube EDTA 5 ml +4°C

Date de prélèvement :/...../.....

Préleveur :

Sang ADN Tissu

Prélèvement stocké

Date de plvt :/...../.....

Analyse DEMANDEE

- qPCR (CIRUS : QPCRVP)
- Pool Panel NGS (si panel)(CIRUS : NGSDIP)
- Ségrégation Sanger (CIRUS : NGSDIP)
- Exome Trio (CIRUS : NGSDIP)

PERE

NOM :

PRENOM du PERE :

DATE de Naissance : / /

PRELEVEMENT : 1 tube EDTA 5 ml +4°C

Date de prélèvement :/...../.....

Préleveur :

Sang ADN Tissu

Prélèvement stocké

Date de plvt :/...../.....

Analyse DEMANDEE

- qPCR (CIRUS : QPCRVP)
- Pool Panel NGS (si panel)(CIRUS : NGSDIP)
- Ségrégation Sanger (CIRUS : NGSDIP)
- Exome Trio (CIRUS : NGSDIP)

JOINDRE IMPERATIVEMENT LA FEUILLE DE RENSEIGNEMENTS CLINICO-BIOLOGIQUE QUI SUIT. EN L'ABSENCE DE CES INFORMATIONS OU DES CONSENTEMENTS ECLAIRES, L'ANALYSE SERA MISE EN ATTENTE

Traçabilité des contrôles - Analyses Ext

Débal		C Admi	
Etiquette		C Ana	
Décant			



EN L'ABSENCE DE CES INFORMATIONS OU DES CONSENTEMENTS ECLAIRES, L'ANALYSE SERA MISE EN ATTENTE

Nom
Prénom
DDN
Date demande
(A remplir ou coller étiquette patient)

Diagnostic Génotypique des déficiences intellectuelles et syndromes malformatifs par CGH-array et/ou séquençage haut débit
Renseignements Clinico-Biologiques

Uniquement pour NGS

NOM DU PRATICIEN CORRESPONDANT GENETIQUE CLINIQUE/NEURO-PEDIATRIE

DATE DE LA DERNIERE CONSULTATION GENETIQUE / NEURO-PEDIATRIE

ANALYSES GENETIQUES

- CGHa *
X-fragile *
MLPA, FISH
Séquençage gènes

ANALYSES BIOCHIMIQUES ET METABOLIQUES

- CPK *
Bilan thyroïdien *
Lactate/Pyruvate
CAA sang / urines
CAO urines
AICAR/SAICAR
Recherche CDG
Autres bilans

IMAGERIE

- Résultats

GROSSESSE

- Gémellaire (AMP)
Déroutement normal
RCIU
Intoxication / Infection maternelle

ACCOUCHEMENT

- A terme SA
Prématuré SA
Apgar
Poids kg DS
Taille cm DS
PC cm DS

EXAMEN NEUROLOGIQUE

- **Epilepsie** Oui Non
Si oui, âge de début
- Type d'épilepsie
- Si oui, pharmaco-résistance ? Oui Non

- **Tbs de type autistique** Oui Non
- **Tbs de l'attention** Oui Non
- **Tbs de concentration** Oui Non
- **Tbs du sommeil** Oui Non
- **Tbs oculomoteurs** Oui Non

- **Hypotonie** Oui Non
- **Sd pyramidal** Oui Non
- **Sd extrapyramidal** Oui Non
- **Sd cérébelleux/Ataxie** Oui Non

Commentaire(s)

.....

.....

HISTOIRE FAMILIALE (si possible, joindre un arbre généalogique)

- **Retard mental +/- malformation dans la famille ?**
.....
.....
.....

- **Consanguinité** Oui Non Non déterminée

INFORMATIONS SUR LA MERE

- **Nom**
- **Nom de JF**
- **Prénom**
- **DDN**
- **Niveau scolaire**
- **Activité professionnelle**
.....

- **Antécédents neuropsychiatriques**
.....
.....
.....

- **Antécédents malformatifs**
.....
.....
.....

INFORMATIONS SUR LE PERE

- **Nom**
- **Prénom**
- **DDN**
- **Niveau scolaire**
- **Activité professionnelle**
.....

- **Antécédents neuropsychiatriques**
.....
.....
.....

- **Antécédents malformatifs**
.....
.....
.....