

CHECK LIST (Réservée au demandeur)	CADRE RESERVE AU LABORATOIRE
☐ 2 tubes de sang sur EDTA (bouchon violet) à conserver à température ambiante (ou autre à spécifier sur ce bon) 1 seul tube si nouveau-né ☐ Ce bon (2 pages) correctement rempli et signé par le prescripteur ☐ Arbre généalogique (à joindre ou à remplir sur ce bon) ☐ Consentement génétique et attestation de consultation (à joindre)	Date de réception : / / à h Initiales du réceptionneur : Nombre de tubes réceptionnés : Non-conformité ☐ Non ☐ Oui : ☐ Tubes non étiquetés ☐ Discordance étiquetage ☐ Etiquette génétique moléculaire ☐ Absence de consentement ☐ Autre :

PRESCRIPTEUR (Senior)	PATIENT
-----------------------	---------

UF Libellé service Etablissement Nom et prénom Téléphone Date de prescription / / Signature (obligatoire)	Nom usage Nom naissance Prénom
--	---

PRELEVEUR	
-----------	--

UF Libellé service Etablissement Nom et prénom	Date de naissance / / Sexe ☐ F ☐ M
---	--

ECHANTILLON

Date de prélèvement / /	Heure de prélèvement h	URGENT ☐
☐ Sang EDTA	☐ ADN	☐ Autre :

ANALYSE DEMANDEE

Si l'analyse demandée n'est pas présente sur ce bon, remplir le bon d'analyses sous traitées

☐ Amyotrophie spinale infantile – SMN1 (B500 postnatal / B700 prénatal) ☐ Angelman (syndrome d') (BHN670 postnatal / B700 prénatal) ☐ Bartsocas Papas (syndrome de) – RIPK4 (BHN570x8) ☐ Borjeson (syndrome de) – PHF6 (BHN570x7) ☐ CCFDN (syndrome) – CTD1P1 (BHN570) ☐ CGH-Array (ACPA) (BHN2037) ☐ Déficiência intellectuelle non syndromique – Panel de gènes DI46 (BHN5570) ☐ Disomie uniparentale 7,14 ou 15 (BHN1000) ☐ Dysplasie alvéolo capillaire – FOXF1 (B500+BHN2037) ☐ Fuchs (Dystrophie cornéenne de) – TCF4 ☐ Inactivation de l'X (BHN670) ☐ Microdélétion de l'Y (BHN500) ☐ Partington et XLAG (syndrome de) – ARX (BHN570x5) ☐ Prader-Willi (syndrome de) (BHN670 postnatal / B700 prénatal) ☐ X-Fragile (syndrome de l') – FMR1 (B500 postnatal / B700 prénatal) ☐ Stockage ADN	Pour les analyses ci-dessous, ne pas remplir ce bon. Merci de remplir le bon de demande correspondant (disponible sur le catalogue des analyses du laboratoire) ■ Séquençage de l'exome (BHN8170) : analyse réalisée uniquement après consultation génétique ■ Pathologies vasculaires et syndromes d'Ehlers Danlos (BHN5570) ■ Sclérose tubéreuse de Bourneville (BHN5570) ■ SHOX et gènes du retard statural idiopathique (BHN5570) ■ Troubles du rythme cardiaque et cardiomyopathies (BHN5570) ■ Mômes hydatiformes (BHN5570)
--	---

☐ Etude ciblée d'une variation identifiée Si variation identifiée, joindre une copie du compte rendu initial Gène : NM : Exon : Variation : Gène : NM : Exon : Variation :

CONTEXTE DU PRELEVEMENT

☐ Cas index 1er prélèvement ☐ Cas index 2nd prélèvement de confirmation ☐ Apparenté symptomatique (étude de ségrégation familiale ou confirmation du phénotype) ☐ Apparenté asymptomatique (étude de ségrégation familiale ou dépistage des porteurs) ☐ Apparenté 2nd prélèvement de confirmation ☐ Sujet non à risque (conjoint)	} Identité du cas index et lien de parenté :
--	--

RENSEIGNEMENTS CLINIQUES

Résumé clinique (mots clés)

Période néonatale	Terme _ _ _ _ SA		☐ Hypotonie	
	Poids de naissance _ _ . _ _ _ kg		☐ Difficultés alimentaires	
	Taille _ _ cm PC _ . _ _ cm		☐ Hospitalisation néonatalogie	
Développement	Déficience intellectuelle : ☐ Absente ☐ Limite ☐ Légère à modérée ☐ Sévère à profonde			
	☐ retard de marche		☐ problème moteur actuel	
	☐ retard de langage		☐ sait lire et écrire	
	☐ autisme		☐ trouble de langage actuel	
	☐ stéréotypies		☐ langage absent	
	☐ troubles du comportement			
Examen clinique	Poids _ _ . _ _ _ kg		Taille _ _ _ cm	
	PC _ . _ _ cm			
	☐ Petite taille (-2DS)		☐ Epilepsie	
	☐ Grande taille (+2DS)		☐ Surdit��	
	☐ Microc��phalie		☐ Probl��me visuel	
	☐ Macro��phalie		☐ Spasticit��	
	☐ Epilepsie pr��coce		☐ Hypotonie	
	☐ Syndrome de West		☐ ROT vifs	
	☐ ROT absent		☐ Infertilit��	
	☐ Ataxie		☐ Tableau FXTAS	
	☐ D��mence			
	Dysmorphie faciale ☐ Non ☐ Oui :			
	Malformations ☐ Non ☐ Oui :			
Autres anomalies				
G��n��alogie	Consanguinit�� ☐ Non ☐ Oui (pr��ciser sur l'arbre)		Mode de transmission ☐ Familial ☐ Sporadique	
	Arbre g��n��alogique			