

CHECK LIST (Réservée au demandeur)	CADRE RESERVE AU LABORATOIRE
<input type="checkbox"/> <b>2 tubes de sang sur EDTA (bouchon violet)</b> à conserver à température <b>ambiante</b> (ou autre à spécifier sur ce bon) <input type="checkbox"/> Ce <b>bon</b> (2 pages) correctement rempli et <b>signé</b> par le prescripteur <input type="checkbox"/> <b>Arbre généalogique</b> (à remplir sur ce bon) <input type="checkbox"/> <b>Consentement génétique et attestation de consultation</b> (à joindre) <input type="checkbox"/> Si variation déjà identifiée, <b>compte rendu</b> du résultat initial	<b>Date de réception</b> : <input type="text"/> / <input type="text"/> / <input type="text"/> à <input type="text"/> h <input type="text"/> Initiales du réceptionneur : <input type="text"/> Nombre de tubes réceptionnés : <input type="text"/> <b>Non-conformité</b> <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Oui : <input type="checkbox"/> Tubes non étiquetés <input type="checkbox"/> Discordance étiquetage <input type="checkbox"/> Absence de consentement <input type="checkbox"/> Autre : _____

**PRESCRIPTEUR (Senior) PATIENT**

UF <input type="text"/> Libellé service _____ Etablissement _____ Nom et prénom _____ Téléphone _____ <b>Date de prescription</b> <input type="text"/> / <input type="text"/> / <input type="text"/> <b>Signature (obligatoire)</b> _____	<b>Nom usage</b> _____ <b>Nom naissance</b> _____ <b>Prénom</b> _____
--	---

**PRELEVEUR**

UF <input type="text"/> Libellé service _____ Etablissement _____ Nom et prénom _____	<b>Date de naissance</b> <input type="text"/> / <input type="text"/> / <input type="text"/> <b>Sexe</b> <input type="checkbox"/> F <input type="checkbox"/> M
---	--

**ECHANTILLON**

<b>Date de prélèvement</b> <input type="text"/> / <input type="text"/> / <input type="text"/>	<b>Heure de prélèvement</b> <input type="text"/> h <input type="text"/>	<b>URGENT</b> <input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/> Sang EDTA	<input type="checkbox"/> Liquide amniotique	<input type="checkbox"/> Villosités choriales
<input type="checkbox"/> Autre : .....		

**ANALYSE DEMANDEE**

Etude du panel de gènes\* chez un **cas index** (BHN5170) ± recherche de variations du nombre de copies par MLPA (BHN870 x 2)  
 Etude ciblée d'une **variation identifiée** chez un **apparenté** (BHN570)  
 Si variation identifiée, **joindre une copie du compte rendu initial**

Gène : ..... NM : ..... Exon : ..... Variation : .....

\* Liste des gènes du panel «STB» : **TSC1 et TSC2** : Les régions exoniques et les jonctions introns-exons sont couvertes à 100% avec une profondeur supérieure à 2000X pour la détection des mosaïques faibles. Seules certaines régions introniques ne sont pas couvertes (régions répétées non spécifiques). Des gènes de diagnostics différentiels peuvent être étudiés dans un second temps.

**CONTEXTE DU PRELEVEMENT**

Cas index 1er prélèvement  
 Cas index 2nd prélèvement de confirmation  
 Apparenté symptomatique (confirmation du phénotype)  
 Apparenté asymptomatique (diagnostic pré symptomatique) : **l'analyse moléculaire est effectuée seulement si la personne est prise en charge dans le cadre d'une consultation pluridisciplinaire déclarée**  
 Apparenté 2nd prélèvement de confirmation

**INDICATION**

Suspicion clinique de sclérose tubéreuse de Bourneville  
 Diagnostic clinique de sclérose tubéreuse de Bourneville  
 Apparenté pour étude de ségrégation familiale

**RENSEIGNEMENTS CLINIQUES**

Age du début des symptômes ..... Quels étaient ces premiers signes ? .....

Age de diagnostic .....

Cas de novo à priori?

Cas hérité à priori? :

PERE

MERE

**Examens réalisés chez les parents**

**Examen cutané**  Non  Normal  Atteint

Non  Normal  Atteint

**Fond d'œil**  Non  Normal  Atteint

Non  Normal  Atteint

**Echographie rénale**  Non  Normal  Atteint

Non  Normal  Atteint

**IRM cérébrale**  Non  Normal  Atteint

Non  Normal  Atteint

**DIAGNOSTIC IN UTERO** ?  Non  Oui

**RHABDOMYOMES CARDIAQUES** ?  Non  Rhabdomyome unique  Rhabdomyomes multiples

**SYSTEME NERVEUX**

**IMAGERIE CEREBRALE**  Non faite  Oui, date : .....  Normale

**Epilepsie** ?  Non  Oui

**Nodules sous épendymaires**  Non  Oui

**Syndrome de West** ?  Non  Oui

**Tubers ou dysplasie corticale**  Non  Oui

**Déficiência intellectuelle** ?  Non  Oui

**SEGA**  Non  Oui

**Lignes de migration radiaire SB**  Non  Oui

**Autres anomalies à l'IRM :** .....

**EXAMEN CUTANE**

**Angiofibromes de la face (≥3)**  Non  Oui

**Plaque du front**  Non  Oui

**Tâches achromiques (≥3)**  Non  Oui

**Tumeur de Koenen (≥2)**  Non  Oui

**Plaque Chagrin**  Non  Oui

**Pits dentaires ou fibromes gingivaux (≥2)**  Non  Oui

**FOND D'ŒIL**  Non fait  Normal  Phacome  Lésion achromique

**SYSTEME RENAL**

**IMAGERIE RENALE**  Non faite  Normale

**Angiomyliomes rénaux**  Non  Oui

**Polykystose rénale** ?  Non  Oui

tous < 1cm

**Insuffisance rénale** ?  Non  Oui

au moins 1 > 3cm

AML diffus bilatéraux

**LYMPHANGIOLEIOMYOMATOSE PULMONAIRE**  Radiologique  Clinique  Pas de scanner fait  Pas de LAM

**AUTRE LESIONS LIEES à STB ?**

**Consanguinité**  Non  Oui (préciser sur l'arbre)

**Arbre généalogique**

Phénotype du patient si symptomatique

Généalogie