



| | |
|--|--|
| <p>CHECK LIST (Réservée au demandeur)</p> <p><input type="checkbox"/> 2 tubes de sang sur EDTA (bouchon violet) à conserver à température ambiante (ou autre à spécifier sur ce bon)</p> <p><input type="checkbox"/> Ce bon (2 pages) correctement rempli et signé par le prescripteur</p> <p><input type="checkbox"/> Arbre généalogique (à remplir sur ce bon)</p> <p><input type="checkbox"/> Consentement génétique et attestation de consultation (à joindre)</p> <p><input type="checkbox"/> Si variation déjà identifiée, compte rendu du résultat initial</p> | <p>CADRE RESERVE AU LABORATOIRE</p> <p>Date de réception : <input type="text"/> / <input type="text"/> / <input type="text"/> à <input type="text"/> h <input type="text"/></p> <p>Initiales du réceptionneur : <input type="text"/> Nombre de tubes réceptionnés : <input type="text"/></p> <p>Non-conformité <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Oui :</p> <p><input type="checkbox"/> Tubes non étiquetés <input type="checkbox"/> Discordance étiquetage</p> <p><input type="checkbox"/> Absence de consentement <input type="checkbox"/> Autre : _____</p> <div style="border: 1px solid black; padding: 2px; display: inline-block; margin-left: 20px;"> Etiquette génétique moléculaire </div> <div style="border: 1px solid black; padding: 2px; display: inline-block; margin-left: 20px; transform: rotate(90deg); transform-origin: right top;"> Etiquette préanalytique </div> |
|--|--|

PRESCRIPTEUR (Senior) PATIENT

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

PRELEVEUR

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

ECHANTILLON

| | | |
|--|--|--|
| Date de prélèvement <input type="text"/> / <input type="text"/> / <input type="text"/> | Heure de prélèvement <input type="text"/> h <input type="text"/> | URGENT <input type="checkbox"/> |
| <input type="checkbox"/> Sang EDTA <input type="checkbox"/> ADN | <input type="checkbox"/> Tissu molaire | <input type="checkbox"/> Autre : |

ANALYSE DEMANDEE

- Etude du panel de gènes* chez un **cas index** (B500x6)
- Etude ciblée d'une **variation identifiée** chez un apparenté (B500 par variation)
- Si variation identifiée, **joindre une copie du compte rendu initial**
- Gène : NM : Exon : Variation :
- Gène : NM : Exon : Variation :
- Parent pour interprétation des résultats
- Tissu molaire** pour typage du type de môle par microsatellites
- Dans ce cas il est souhaitable d'avoir aussi :
 - Sang ou ADN non molaire de la patiente
 - Sang ou ADN du conjoint

* Liste des gènes du panel « Môles » :

NLRP7, KHDC3L, PADI6, TOP6BL (c11orf80), MEI1, REC114 et 58 autres gènes : ANKRD31, ASTL, AURKA, BUB1, BUB3, C14ORF39 (SIX6OS1), CD151 (MER2), CDC25B, CPEB1, DNMAP1, DNMT3A, DNMT3L, DPPA5, ESPL1, FOLR4, FUT7, HORMAD1, KHDC1, MAD2L1, MARF1, MEI4, MEIOB, MEIOC, NANOG, NLRP2, NLRP5, OOEP, PATL2, REC8, REC8L1, RNF212, SGOL2, SMC1B, SMC3, SMC5, SMC6, SPAM1, SPATA22, SPO11, STAG3, SYCE1, SYCE2, SYCE3, SYCP1, SYCP2, SYCP2L, SYCP3, TEX12, TLE6, TUBB8, UHRF1, WEE2, ZAR1, ZFP57, ZP1, ZP2, ZP3, ZP4 + 3 gènes de Mosaic variegated aneuploidy : BUB1B, CEP57, TRIP13

CONTEXTE DU PRELEVEMENT

- | | | |
|---|---|---|
| <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Cas index 1er prélèvement <input type="checkbox"/> Cas index 2nd prélèvement de confirmation <input type="checkbox"/> Apparenté symptomatique (confirmation du phénotype) <input type="checkbox"/> Apparenté asymptomatique <input type="checkbox"/> Apparenté 2nd prélèvement de confirmation <input type="checkbox"/> Sujet non à risque (conjoint) | } | Nom, prénom et date de naissance du cas index : |
|---|---|---|

INDICATION

- Môles hydatiformes
- Infertilité
- Anomalie de l'empreinte chez un descendant
- Récidive d'aneuploïdie « accidentelle » dans la descendance
- Mosaic variegated aneuploidy

RENSEIGNEMENTS CLINIQUES

Autres cas dans la famille Non Oui :

Origine géographique / ethnique :

Antécédents OBSTETRIQUES :

Nombre de grossesses

Nombre d'enfants vivants

Nombre de fausses-couches (et œufs clairs)

Nombre de grossesses molaires

Môles complètes

MC diploïdes biparentales

MC diploïdes uniparentales paternelles

Môles partielles

Choriocarcinomes

Autres (précisez) :

Autres éléments :

Consanguinité Non Oui (préciser sur l'arbre)

Arbre généalogique

Mode de transmission Familial Sporadique

Phénotype de la patiente

Généalogie