



CHECK LIST (réservée au demandeur)

- ☐ 2 tubes de sang sur EDTA (bouchon violet) à conserver à température ambiante (ou autre à spécifier sur ce bon)
- ☐ Ce bon (2 pages) correctement rempli et signé par le prescripteur
- ☐ Arbre généalogique (à remplir sur ce bon où à joindre)
- ☐ Consentement génétique et attestation de consultation (à joindre)
- ☐ Si variation déjà identifiée, compte rendu du résultat initial

CADRE RESERVE AU LABORATOIRE

Date de réception : / / à h

Initiales du réceptionneur : Nombre de tubes réceptionnés :

Non-conformité ☐ Non ☐ Oui :

☐ Tubes non étiquetés ☐ Discordance étiquetage

☐ Absence de consentement ☐ Autre :

Etiquette
génétique
moléculaire

Etiquette préanalytique

PRESCRIPTEUR (Senior)

UF Libellé service

Etablissement

Nom et prénom

Téléphone

Date de prescription / /

Signature (obligatoire)

PATIENT

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

- ☐ Etude du panel de gènes* chez un **cas index** (BHN5570)
- ☐ Etude ciblée chez un apparenté d'une **variation identifiée** (BHN720)

Si variation identifiée, joindre une copie du compte rendu initial

Gène : NM : Exon : Variation :

Gène : NM : Exon : Variation :

* Liste des gènes du panel «Pathologies vasculaires et syndromes d'Ehlers Danlos »

ABCC6	ABL1	ACTA2	ACVRL1	ADAMTS2	ADAMTS1	AEBP1	AGPS	ALDH18A1	ARHGAP31	ARSE	ASPH	ATP6V0A2	atp6V1A	ATP6V1E1	ATP7A	AXIN1	B3GALT6	B4GALT7	BGN	C1R	C1S
CBS	CCR7	CDC42	CECR1	CHST14	CNTN3	COL11A1	COL11A2	COL12A1	COL1A1	COL1A2	COL2A1	COL3A1	COL5A1	COL5A2	COL9A1	COL9A2	COL9A3	CSNK2A2	DES	DLL4	DOCK6
DSE	EBP	EFEMP2	ELN	EMILIN1	EMILIN2	EMILIN3	ENG	ENPP1	EOGT	FBLN5	FBN1	FBN2	FKBP14	FLNA	FOXE3	FOXF1	FOXO1	GATA5	GGCX	GNPAT	HCN4
IPO8	JAG1	LMX1B	LOX	LTBP2	LTBP3	LTBP4	LZTS1	MAT2A	MFAP2	MFAP5	MGAM	MGP	MMP2	MMP9	MTHFR	MYH11	MYLK	MYOCD	NELL2	NF1	NOS3
NOTCH1	PDGFA	PEX5	PEX7	PLOD1	PLOD3	PON1	PPP1CB	PRDM5	PRKG1	PTGIR	PYCR1	RAC1	RBPJ	RCAN1	REN	RIN2	RNF213	ROBO4	SHOC2	SKI	SLC17A5
SLC2A10	SLC39A13	SMAD2	SMAD3	SMAD4	SMAD6	SNAI1	SPRED1	TGFB2	TGFB3	TGFB1	TGFB2	TIMP4	TLN1	TNXB	TSR1	VKORC1	XYLT1	YY1AP1	ZBTB16	ZNF469	

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
- ☐ Sujet non à risque (conjoint)

INDICATION

- ☐ Maladie de Marfan et apparentés (dont Loeys-Dietz, Homocystinurie et Shprintzen-Goldberg)
- ☐ Anévrisme de l'aorte thoracique ou ses branches
- ☐ Anévrisme de l'aorte abdominale ou ses branches
- ☐ Cutis laxa, Pseudoxanthome élastique
- ☐ Ostéogenèse imparfaite liée à COL1
- ☐ Chondrodysplasies ponctuelles
- ☐ Neurofibromatose de type 1 et syndrome de Legius
- ☐ ED Classique ou classique-like
- ☐ ED Cyphoscoliotique
- ☐ ED Cardiaque-valvulaire
- ☐ Syndrome de la cornée fragile
- ☐ ED Vasculaire
- ☐ ED Spondylodysplasique
- ☐ ED Hypermobilité
- ☐ ED Musculocontractural
- ☐ ED Arthrochalasique
- ☐ ED Myopathique
- ☐ ED Dermatosparaxis
- ☐ ED Parodontal

RENSEIGNEMENTS CLINIQUES

Phénotype du patient si symptomatique	Age du début des symptômes		Premiers symptômes	
	LESIONS ARTERIELLES (HORS INTRA-CEREBRALES) ☐ Absentes ☐ Aorte T ☐ Aorte Abdo ☐ Autres artères :..... ☐ Calcifications ☐ Sténoses ☐ Dilatation, anévrisme ou dissection ☐ Artères tortueuses ☐ Diamètre de l'aorte au sinus de Valsalva Commentaires			
	MORPHOLOGIE Commentaires ☐ Marfanoïde ☐ Visage de madone ☐ Faciès de Binder ☐ Pectus anormal : ☐ Arachnodactylie ☐ Signe du pouce ☐ Signe du poignet ☐ Acrogérie ☐ Brachydactylie telephalangique ☐ Scoliose ☐ Pieds plats			
	PEAU et TISSUS CONJONCTIFS Commentaires ☐ Hyperlaxité cutanée ☐ Cicatrices papyracées ☐ Hématomes faciles ☐ Calcifications des tissus mous ☐ Vergetures ☐ Hernies récidivantes ☐ Protrusion acétabulaire ☐ Ectasie durale lombo-sacrée			
	ARTICULATIONS Commentaires ☐ Hyperlaxes : ☐ Doigts ☐ Grosses articulations ☐ Douleurs chroniques ☐ Luxations/entorses répétées ☐ Score de Beighton* : 1. Dorsiflexion passive des auriculaires (5ème doigt) au-delà de 90° : 1 pt/main ; 2. Apposition passive des pouces sur les fléchisseurs de l'avant-bras : 1 pt/pouce ; 3. Hyperextension du coude au-delà de 10° : 1 pt/coude ; 4. Hyperextension du genou au-delà de 10° : 1 pt/genou ; 5. Flexion du tronc vers l'avant avec les genoux complètement étendus de sorte que les paumes de main peuvent reposer à plat sur le sol : 1 pt. 			
	BOUCHE Commentaires ☐ Luette bifide ☐ Absence de frein lingual ou labial ☐ Anomalies dentaires ou parodontales :			
	SENSORIEL Commentaires ☐ Luxation du cristallin ☐ Anomalie de l'iris : ☐ Fond d'œil : ☐ non fait ☐ normal ☐ anomalie : ☐ Myopie forte (> 3) ☐ Surdit��			
	C��UR/POUMONS Commentaires ☐ Bicuspidie Aortique ☐ Malformation cardiaque : ☐ Coronaropathie ☐ Cardiomyopathie ☐ Pneumothorax ☐ Atteinte bronchique ou pulmonaire : ☐ HTA			
	NEUROLOGIE Commentaires ☐ Myopathie ☐ Atteinte vasculaire intracr��nienne : ☐ D��ficience intellectuelle			
	AUTRE			
G��n��alogie	NF1 : ☐ T��ches CAL (��6) ☐ Lentigines (axillaires ou inguinaux) ☐ Gliome des voies optiques ☐ Nodules de lisch (��2) ☐ Neurofibromes (��2) ou 1 neurofibrome plexiforme ☐ L��sion osseuse (D. sph��no��de, pseudarthrose, D fibreuse, vert��bres biconcaves) ☐ Complication de la NF1 :			
	Consanguinit�� ☐ Non ☐ Oui (pr��ciser sur l'arbre) Arbre g��n��alogique		Mode de transmission ☐ Familial ☐ Sporadique	