



CHECK LIST (Réservée au demandeur) <input type="checkbox"/> 2 tubes de sang sur EDTA (bouchon violet) à conserver à température ambiante (ou autre à spécifier sur ce bon) <input type="checkbox"/> Ce bon (2 pages) correctement rempli et signé par le prescripteur <input type="checkbox"/> Arbre généalogique (à remplir sur ce bon) <input type="checkbox"/> Consentement génétique et attestation de consultation (à joindre) <input type="checkbox"/> Si variation déjà identifiée, compte rendu du résultat initial	CADRE RESERVE AU LABORATOIRE Date de réception : <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"/> Non-conformité <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 : _____	Etiquette préanalytique
--	---	-------------------------

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 Liquide amniotique Villosités chorionales Autre : _____

ANALYSE DEMANDEE

- Etude du panel de gènes* chez un **cas index** (BHN5170)
 - Etude ciblée d'une **variation identifiée** préalablement (BHN570)
- Si variation identifiée, **joindre une copie du compte rendu initial**

Gène : NM : Exon : Variation :

* Liste des gènes du panel «Panel Pathologies de la maigreur et de l'obésité» :

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

Hypothèses diagnostiques		Actuellement	A l'âge de 18 ans (si adulte)	A la naissance
	Taille			
	Poids			
	IMC			
	PC			

RENSEIGNEMENTS CLINIQUES

IMC maximum atteint (IMC minimum si maigreur)
 Age début obésité IMC ≥ 25 Age début obésité IMC ≥ 30

COMPORTEMENT ALIMENTAIRE Globalement : Normal / Perturbé

- | | | | |
|--|---|--|---|
| Difficultés d'alimentation néonatale | <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Oui | Frustration par absence alimentation | <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Oui |
| A eu besoin d'alimentation par sonde nasogastrique | <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Oui | Mesures de restriction nécessaires (fermer à clé, non accès à la poubelle ...) | <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Oui |
| Pleurait beaucoup, calmé seulement prise alimentaire | <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Oui | Se lève la nuit pour manger | <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Oui |
| Hyperphagie boulimique | <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Oui | Négociations / manipulations autour de la nourriture | <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Oui |
| Absence de signaux de faim ou satiété | <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Oui | Personne dont les intérêts sont centrés autour de la nourriture | <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Oui |

ANOMALIES ENDOCRINIENNE

- | | | | |
|---------------------|--|--|---|
| Croissance normale | <input type="checkbox"/> Non (±2DS) <input type="checkbox"/> Oui | Traitement endocrinien en cours | <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Oui |
| Déficit somatotrope | <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Oui | Insuffisance surrénalienne ou déficit ACTH | <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Oui |
| Traitement GH | <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Oui | Puberté précoce (fille <8 ans, garçon <9,5 ans) | <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Oui |
| Hypothyroïdie | <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Oui | Retard pubertaire (fille sans développement mammaire >13 ans ou sans règles >15 ans ; garçon sans augmentation testis >14 ans) | <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Oui |
| Diabète insipide | <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Oui | Cryptorchidie | <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Oui |
| | | Micropénis | <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Oui |

NEURODEVELOPPEMENT

- | | | | |
|--|---|--|---|
| Hypotonie néonatale | <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> légère/modérée <input type="checkbox"/> Sévère/profonde <input type="checkbox"/> des troubles cognitifs sans DI | Age marche | <input type="checkbox"/> Normal <input type="checkbox"/> 18-24 mois <input type="checkbox"/> >24 mois |
| Déficiência intellectuelle | Préciser : selon bilan neuropsychy selon impression clinique | | |
| Troubles DYS | <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Oui | Traitement psychotrope en cours | <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Oui |
| Troubles de l'attention +/- hyperactivité | <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Oui | Déjà hospitalisé en psychiatrie ou pédopsychiatrie | <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Oui |
| Autisme | <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Oui | Ataxie/ troubles de l'équilibre | <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Oui |
| Troubles du comportement de type intolérance à la frustration, accès de colères, TOC | <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Oui | Neuropathie périphérique (ou abolition des ROT) | <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Oui |
| Troubles du sommeil | <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Oui | Crises d'épilepsie/Epilepsie (passé et/ou actuel) | <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Oui |
| Autres troubles du comportement | <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Oui | Atteinte de la force musculaire | <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Oui |

AUTRE ATTEINTES ?

- | | |
|--|---|
| Ophtalmo : | Hypoglycémie néonatale : |
| Mains et pieds (syndactylie, polydactylie, brachydactylie ...) : | Diarrhée néonatale en rapport avec nutrition parentérale : |
| Ongles : | Cheveux roux <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Oui |
| Cœur (malfo ? cardiomyopathie, trbl rythme) : | Troubles de la pigmentation <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Oui |
| Rénale : | Hypertrichose <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Oui |
| OGE : | Dents et bouche : |
| Rachis : | Dysmorphie faciale <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Oui |
| IRM cérébrale : | Autres anomalies morphologiques ou atcd médical personnel : |

Famille et Généalogie

- Autre cas d'obésité ? : Non Oui : qui ? :
- Père : Taille, poids actuel, poids à 18 ans (au minimum préciser si normal ou obèse)
- Mère : Taille, poids actuel....., poids à 18 ans (au minimum préciser si normal ou obèse)
- Autre ATCD familial d'intérêt :
- Arbre généalogique