

FICHE DE PRESCRIPTION DE TEST GENETIQUE
DIAGNOSTIC MOLECULAIRE D'UNE MALADIE GENETIQUE PAR NGS
EXOME – PANELS DE GENES

Prélèvement :

Date de prélèvement :/...../.....

Référence de prélèvement :

☐ Diagnostic Post-Natal :

☐ Sang total EDTA

☐ Papier Buvard DBS

☐ Prélèvement buccal

Patient(e)

NOM:.....

PRÉNOM:

NOM de naissance:.....

Adresse :

CP : Ville:

Date de naissance :.....

Origine géographique :.....

Prescripteur

NOM:.....

PRÉNOM:

Adresse :

CP: Ville:

Tél. :

.....

Adresse e-mail:

Signature :

**TEST DEMANDÉ - EN CAS DE DIAGNOSTIC PRÉNATAL OU DE NOUVEAU-NÉ EN
RÉANIMATION : UNE ANALYSE EN TRIO EST IMPOSÉE**
(Un formulaire par échantillon si demande de TRIO)

• **Analyse d'Exome (SNV/insdel et CNV)**

☐ SOLO (Analysed'exome chez le cas Index uniquement)

☐ DUO (Analysed'exome conjointement chez le cas Index ET l'un de ses parents)

☐ TRIO (Analysed'exome conjointement chez le cas Index ET chez ses parents)

Tests déjà réalisés préalablement au présent test

☐ Caryotype / Fish

☐ CGH-Array / ACPA

☐ Test mitochondrial

Gène ou panel de gènes testé :

Autre(s) Test(s):.....

Patient symptomatique ☐ Oui ☐ Non Si oui, âge d'apparition des symptômes..... ans

Suspicion clinique :

Symptômes (cocher toutes les informations du tableau ci-après) :

PÉRINATALITÉ	CRANIOFACIAL/ OPHTHALMOLOGIE / AUDITIF	MÉTABOLIQUE
☐ Prématurité (HPO : HP:0001622)	☐ Macrocéphalie (HPO : HP:0000256)	☐ Intervalle libre
☐ Retard de croissance intra-utérin (HPO : HP:0001511)	☐ Microcéphalie (HPO : HP:0000252)	☐ Cétose (HPO : HP:0001946)
☐ Oligoamnios (HPO : HP:0001562)	☐ Fente labio-palatine (HPO : HP:0000175)	☐ Acidose lactique (HPO : HP:0003128)
☐ Polyhydramnios (HPO : HP:0001562)	☐ Macroglossie (HPO : HP:0000158)	☐ Hyperammoniémie (HPO : HP:0001987)
☐ Hygroma kystique (HPO : HP:0000476)	☐ Craniosynostose (HPO : HP:0001363)	☐ Hyperuricémie (HPO : HP:0002149)
☐ Antécédent d'anasarque (HPO : HP:0012050)	☐ Anomalie du philtrum (HPO : HP:0000288)	☐ Hypoglycémie (HPO : HP:0001943)
☐ Autre :	☐ Hypoplasie du visage (HPO : HP:0000274)	☐ Hyperglycémie (HPO : HP:0003074)
	☐ Dentition irrégulière (HPO : HP:0040079)	☐ Acidurie organique (HPO : HP:0001992)
	☐ Cataracte (HPO : HP:0000518)	☐ Autre :
	☐ Opacité cornéenne (HPO : HP:0007957)	HEMATOLOGIE/IMMUNOLOGIE
	☐ Luxation du cristallin (HPO : HP:0001083)	☐ Anémie (HPO : HP:0001903)
	☐ Tache rouge cerise de la macula (HPO : HP:0010729)	☐ Neutropénie (HPO : HP:0001875)
	☐ Rétinite pigmentaire (HP:0000510)	☐ Pancytopénie (HPO : HP:0001876)
	☐ Nystagmus (HPO : HP:0000639)	☐ Trouble de coagulation (HPO : HP:0001928)
	☐ Ophtalmoplégie (HPO : HP:0000602)	☐ Maladie auto-immune (HPO : HP:0002960)
	☐ Colobome (HPO : HP:0000589)	☐ Autre :
	☐ Ptosis (HPO : HP:0000508)	GASTRO-INTESTINAL
	☐ Strabisme (HPO : HP:0000486)	☐ Ictère (HPO : HP:0000952)
	☐ Cécité (HPO : HP:0000618)	☐ Vomissements (HPO : HP:0002013)
	☐ Appendice pré-auriculaire (HPO : HP:0000384)	☐ Difficultés d'alimentation (HPO : HP:0011968)
	☐ Microtie (HPO : HP:0008551)	☐ Gastroschisis (HPO : HP:0001543)
	☐ Malformation de l'oreille externe (HPO : HP:0000356)	☐ Omphalocèle (HPO : HP:0001539)
	☐ Perte auditive ou surdité (HPO : HP:0000365)	☐ Atrésie anale (HPO : HP:0002023)
CROISSANCE	☐ Dysmorphie faciale (HPO : HP:0001999)	☐ Fistule trachéo-oesophagienne (HPO : HP:0002575)
☐ Retard staturo-pondéral (HPO : HP:0004322) ?	Description :	☐ Hépatomégalie (HPO : HP:0002240)
☐ Avance staturo-pondérale (HPO : HP:0000098) ?		☐ Splénomégalie (HPO : HP:0001744)
☐ Autre :	☐ Autre :	☐ Insuffisance hépatocellulaire (HPO : HP:0001399)
		☐ Colon hyperéchogène
		☐ Sténose pylorique (HPO : HP:0002021)
		☐ Autre :
COGNITIF		ENDOCRINOLOGIE
☐ Retard du développement (HPO : HP:0001263)		☐ Diabète ☐ Type I ☐ Type II
☐ Trouble de la motricité fine (HPO : HP:0010862)		☐ Hypothyroïdie (HPO : HP:0000821)
☐ Trouble de la motricité globale (HPO : HP:0002194)		☐ Hypoparathyroïdie (HPO : HP:0000829)
☐ Trouble du langage (HPO : HP:0000750)		☐ Hyperparathyroïdie (HPO : HP:0000843)
☐ Déficience intellectuelle (HPO : HP:0001249)		☐ Autre :
☐ QI :		
☐ Régression développementale (HPO : HP:0002376)		

☐ Autre :		
		APPAREIL GÉNITO-URINAIRE
		☐ Ambiguïté sexuelle (HPO : HP:0000062)
		☐ Hypospadias (HPO : HP:0000047)
		☐ Cryptorchidie (HPO : HP:0000028)
		☐ Malformation rénale (HPO : HP:0000077)
COMPORTEMENT	CARDIAQUE	☐ Agénésie rénale (HPO : HP:0000104)
☐ Autisme (HPO : HP:0000717)	☐ CAV (HPO : HP:0006705)	☐ Hydronéphrose (HPO : HP:0000126)
☐ Trouble envahissant du développement (TED) (HPO : HP:0000708)	☐ CIV (HPO : HP:0010438)	☐ Kystes rénaux (HPO : HP:0000107)
☐ Hyperactivité (HPO : HP:0000752)	☐ Coarctation de l'aorte (HPO : HP:0001680)	☐ Tubulopathie (HPO : HP:0000114)
☐ Anxiété (HPO : HP:0000739)	☐ Hypoplasie cœur gauche (HPO : HP:0004383)	☐ Néphropathie (HPO : HP:0000112)
☐ Automutilation (HPO : HP:0000742)	☐ Transposition gros vaisseaux (HPO : HP:0001669)	☐ Hypohidrose (HPO : HP:0000966)
☐ Autre :.....	☐ Cardiomyopathie (HPO : HP:0001638)	
	☐ Autre :.....	☐ Autre :
MUSCULO-SQUELETTIQUE	NEUROMUSCULAIRE	
☐ Pied bot (HPO : HP:0001762)	☐ Ataxie (HPO : HP:0001251)	
☐ Hernie diaphragmatique (HPO : HP:0000776)	☐ Chorée (HPO : HP:0002072)	ANOMALIE CÉRÉBRALE
☐ Polydactylie (HPO : HP:0010442)	☐ Intolérance à l'exercice (HPO : HP:0003546)	☐ Dandy-Walker malformation (HPO : HP:0001305)
☐ Clinodactylie (HPO : HP:0030084)	☐ Fatigue (HPO : HP:0012378)	☐ Holoprosencéphalie (HPO : HP:0001360)
☐ Syndactylie (HPO : HP:0001159)	☐ Maux de tête /migraines (HPO : HP:0002076)	☐ Lissencéphalie (HPO : HP:0001339)
☐ Mains crispées (HPO : HP:0001188)	☐ Dystonie (HPO : HP:0001332)	☐ Agénésie du corps calleux (HPO : HP:0001274)
☐ Talus verticalis (HPO : HP:0001838)	☐ Hypotonie (HPO : HP:0001290)	☐ Hydrocéphalie (HPO : HP:0000238)
☐ Contractures (HPO : HP:0001371)	☐ Hypertonie (HPO : HP:0001276)	☐ Atteinte de NGC (HPO : HP:0002134)
☐ Scoliose (HPO : HP:0002650)	☐ Spasticité (HPO : HP:0001257)	☐ Hypomyélinisation (HPO : HP:0003429)
☐ Rigidité/limitation articulaire (HPO : HP:0002063)	☐ Paraplégie (HPO : HP:0010550)	☐ Démyélinisation (HPO : HP:0007305)
☐ Aspect marfanoïde (HPO : HP:0001519)	☐ Syndrome/Pseudo-Syndrome de Reye (HP:0006582)	☐ Atrophie du cervelet (HPO : HP:0007360)
☐ Ostéopénie (HPO : HP:0000938)	☐ Antécédent d'AVC (HPO : HP:0002401)	☐ Dilatation ventriculaire (HPO : HP:0002119)
☐ Ostéoporose (HPO : HP:0000939)	☐ Neuropathie (HPO : HP:0009830)	☐ Autre :
☐ Autre :	☐ Epilepsie/Convulsions (HPO : HP:0001250)	
	☐ Autre :	
INFERTILITÉ	IMMUNITÉ	Autres informations clinique
☐ Azoospermie non obstructive (HPO : HP:0011961)	☐ Infections récurrentes (HPO : HP:0002719)	
☐ Tératozoospermie (HPO : HP:0012864)	○ Types d'infections	
☐ Insuffisance ovarienne précoce* (HPO : HP:008209)		
☐ Autre :.....	○ Fréquence/an :	
* Selon les critères de l'ESHRE : survenue avant 40 ans, aménorrhée de plus de 4 mois associée à un taux de FSH> 25mUI/ml sur au moins deux prélèvements et taux d'estradiol diminué		
	○ Pathogènes incriminés :	
		
	☐ Autres manifestations :	
		

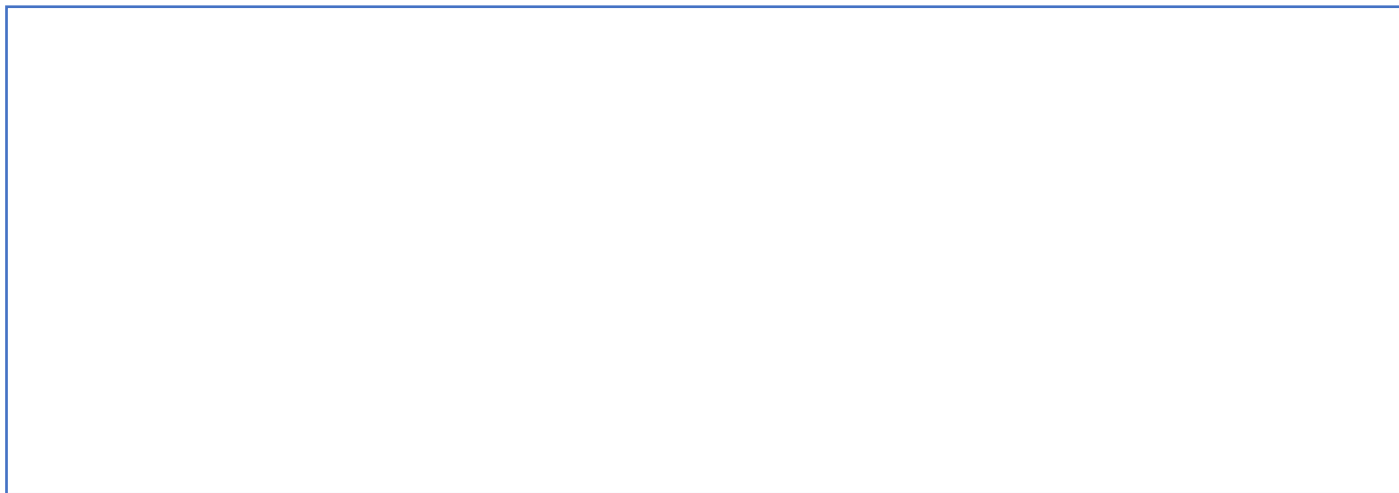
INFORMATIONS FAMILIALES

Consanguinité ☐ Oui ☐ Non

Décès dans la fratrie ☐ Oui ☐ Non

Jumeaux atteints ☐ Oui ☐ Non

ARBRE FAMILIAL



- ☐ Homme
☐ Femme
☐ Individu de sexe inconnu
☒ ☒ ☒ Sujet atteint
☐ ☐ ☐ Sujet sain

MÈRE DU (DE LA) PATIENT(E)	2 tubes de 5 ml sang total EDTA	PÈRE DU (DE LA) PATIENT(E)	2 tubes de 5 ml sang total EDTA
NOM		NOM	
PRÉNOM		PRÉNOM	
Nom de naissance.....			
Adresse		Adresse	
Ville CP.....		Ville CP.....	
Date de naissance :		Date de naissance :	
Date de prélèvement :		Date de prélèvement :	
Même présentation clinique que le patient cas index :		Même présentation clinique que le patient cas index :	
☐ Oui ☐ Non (joindre description clinique)		☐ Oui ☐ Non (joindre description clinique)	