



DEMANDE D'ANALYSE GENETIQUE POUR MALADIE DU DEVELOPPEMENT

<p>Etiquette GILDA Patient</p> <p>Nom :</p> <p>Prénom :</p> <p>Date de Naissance :</p> <p>.....</p> <p>Sexe : M <input type="checkbox"/> F <input type="checkbox"/></p>	<p>Etiquette UF (origine prescription)</p>	<p>PRESCRIPTEUR</p> <p>Nom :</p> <p>Prénom :</p> <p>Identifiant APH :</p> <p>Email :</p> <p>N° de poste :</p>	<p>PRELEVEUR</p> <p>Nom :</p> <p>Date :</p> <p>Heure :</p> <p>N° de poste :</p>
--	---	--	--

Examen demandé	Conditions de prélèvement
<p><input type="radio"/> Puce ADN</p> <p><input type="radio"/> Exome en <u>TRIO</u> avec parents sinon <u>JUSTIFIER</u> :</p> <p><input type="radio"/> Contrôle d'anomalie, préciser :</p> <p><u>DEMANDE URGENTE. JUSTIFIER</u> :</p>	<p>- 2 tubes de sang EDTA (2 tubes bouchon violet) doivent être acheminés au laboratoire le jour du prélèvement et conservés à température ambiante en attendant.</p> <p>- Pour les prélèvements autres que sanguin (exemple : biopsie cutanée), rdv obligatoire et discussion des modalités avant le prélèvement avec le laboratoire.</p>

Renseignements cliniques indispensables :

<p><u>Origine géographique</u> :</p> <p><u>Analyses génétiques réalisées</u> (gènes, panels...) :</p> <p><u>Gènes suspectés</u> :</p>	<p><u>Antécédents familiaux</u> :</p> <p><input type="radio"/> normaux</p> <p><input type="radio"/> parents apparentés</p> <p><input type="radio"/> pathologies dans la famille, préciser lesquelles et le lien de parenté :</p>	<p><u>Grossesse</u> :</p> <p><input type="radio"/> normale</p> <p><input type="radio"/> RCIU</p> <p><input type="radio"/> Nuque épaisse</p> <p><input type="radio"/> Hydramnios</p> <p><input type="radio"/> Autres, préciser :</p>
<p><u>Développement</u> :</p> <p><input type="radio"/> Retard moteur</p> <p><input type="radio"/> DI absente</p> <p><input type="radio"/> DI légère <input type="radio"/> DI modérée <input type="radio"/> DI sévère</p> <p><input type="radio"/> trouble du spectre autistique</p>	<p><u>Croissance postnatale</u> :</p> <p><input type="radio"/> normale</p> <p><input type="radio"/> microcéphalie :</p> <p><input type="radio"/> macrocéphalie :</p> <p><input type="radio"/> retard statural :</p> <p><input type="radio"/> avance staturale :</p> <p><input type="radio"/> surpoids</p>	<p><u>Signes neurologiques</u> :</p> <p><input type="radio"/> cérébelleux</p> <p><input type="radio"/> épilepsie</p> <p><input type="radio"/> pyramidaux</p> <p><input type="radio"/> extrapyramidaux</p> <p><input type="radio"/> autre :</p>
<p><u>Anomalies morphologiques</u> :</p> <p><input type="radio"/> aucune anomalie morphologique</p> <p><input type="radio"/> anomalies morphologiques, préciser :</p>	<p><u>Malformations</u> :</p> <p><input type="radio"/> pas de malformation</p> <p><input type="radio"/> bilan malformatif incomplet</p> <p><input type="radio"/> malformations, préciser :</p>	<p><u>Autres symptômes</u> :</p> <p><input type="radio"/> IOP</p>

JOINDRE OBLIGATOIREMENT

- **UN CONSENTEMENT SIGNE**
- **pour les prescriptions d'exomes : un compte-rendu médical détaillé incluant l'histoire de la maladie, l'examen clinique et les résultats d'examen et des photos du patient (imprimées ou par mail à genetiq.chromosomiq.psl@aphp.fr)**

Prérequis : - DI avérée

- analyse chromosomique sur puce à ADN et recherche du syndrome d' l'X-fragile négatives

- Cette analyse n'est pas destinée aux patients présentant des troubles du spectre autistique au premier plan