

**LABORATOIRE AUTORISE POUR LA REALISATION DES EXAMENS DES CARACTERISTIQUES GENETIQUES D'UNE PERSONNE**

PATIENT	MEDECIN PRESCRIPTEUR
Nom .....	Signature :
Prénom.....	
Date de naissance .....	
Adresse.....	
.....	

RENSEIGNEMENTS SUR L'APPARENTE	RENSEIGNEMENTS CLINIQUES
<b>CONJOINT</b> Nom .....Prénom.....	<input type="checkbox"/> Grossesse (DDG) <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> Date de prélèvement : <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> Diagnostic prénatal en cours <input type="checkbox"/> Attestation médicale / Consentement patient <b>Si NON le RECLAMER</b>
<b>PERE</b> Nom .....Prénom.....	
<b>MERE</b> Nom .....Prénom.....	
.....	

CYTOGENETIQUE ET CYTOGENETIQUE MOLECULAIRE (renseignements cliniques obligatoires)	
<input type="checkbox"/> Sang total    Nombre de tubes : .....	<input type="checkbox"/> EDTA <input type="checkbox"/> Hépariné
<input type="checkbox"/> Tissu (en milieu de culture) : préciser.....	

INDICATION		
<b>Retard mental/Malformations</b>		
<input type="checkbox"/> (12) Retard mental	<input type="checkbox"/> (33) Délai d'acquisition du langage	<input type="checkbox"/> (35) Troubles du comportement
<input type="checkbox"/> (32) Trait autistique	<input type="checkbox"/> (34) Trouble envahissant du développement	<input type="checkbox"/> (36) Troubles psychomoteurs
<input type="checkbox"/> (14) Dysmorphie faciale	<input type="checkbox"/> (22) Suspicion de Trisomie 21	
<input type="checkbox"/> (20) Obésité avec retard mental		
<input type="checkbox"/> (46) Malformations (précisez) : .....		
<input type="checkbox"/> (23) Autres (précisez) : .....		

<b>Suspicion d'anomalies gonosomiques</b>		
<input type="checkbox"/> (02) Syndrome de Klinefelter	<input type="checkbox"/> (27) Syndrome de Turner	<input type="checkbox"/> (31) Insuffisance ovarienne précoce POF
<input type="checkbox"/> (05) Aménorrhée primaire	<input type="checkbox"/> (07) Ménopause précoce	<input type="checkbox"/> (28) Transsexuel
<input type="checkbox"/> (06) Aménorrhée secondaire	<input type="checkbox"/> (17) Ambiguïté sexuelle / malformations génitales	<input type="checkbox"/> (21) Obésité sans retard mental
<input type="checkbox"/> (18) Retard statural/pondéral	<input type="checkbox"/> (19) Retard pubertaire	<input type="checkbox"/> (03) Gynécomastie

<b>Troubles de la reproduction</b>		
<input type="checkbox"/> (01) Azoospermie	<input type="checkbox"/> (01) Oligospermie sévère	<input type="checkbox"/> (01) Oligo-astheno-tératospermie OATS
<input type="checkbox"/> (01) ABCD	<input type="checkbox"/> (08) Bilan Pré-FIV/Pré-ICSI/Don de gamètes	<input type="checkbox"/> (10) Stérilité non étiquetée
<input type="checkbox"/> (11) Fausses couches spontanées à répétition (nombre) : .....		

<b>Troubles neurosensoriels / neuromusculaires</b>		
<input type="checkbox"/> (37) Syndrome FXTAS	<input type="checkbox"/> (40) Epilepsie	<input type="checkbox"/> (44) Troubles du sommeil
<input type="checkbox"/> (38) Surdit� isol�e	<input type="checkbox"/> (41) Surdit� syndromique	<input type="checkbox"/> (45) Dystrophie musculaire
<input type="checkbox"/> (39) Neuropathie optique	<input type="checkbox"/> (42) Surdit�/Diab�te	<input type="checkbox"/> (30) Hypotonie
	<input type="checkbox"/> (43) Cataracte	

<b>Enqu�te familiale anomalie chromosomique</b> (joindre r�sultat du cas index ou coordonn�es du laboratoire ayant r�alis� le caryotype)	
<input type="checkbox"/> (25) Etude familiale (apparent� au 1 <sup>er</sup> degr�)	<input type="checkbox"/> (29) Etude familiale (non apparent� au 1 <sup>er</sup> degr�)
<input type="checkbox"/> (26) Diagnostic pr�natal en cours	

TEST DEMANDE			
<input type="checkbox"/> Caryotype constitutionnel			
<input type="checkbox"/> Etude chromosomique sur puce � ADN (ACPA) : joindre la feuille de renseignements sp�cifique ( <a href="http://www.lab-cerba.com/index.php/fr/espace-medecin/documents-pratiques">http://www.lab-cerba.com/index.php/fr/espace-medecin/documents-pratiques</a> )			
<input type="checkbox"/> Caryotype constitutionnel sur sang de nouveau-n� (0 � 8 jours)			
<input type="checkbox"/> Etude (pan-) t�lom�res (FISH, tube H�parine)			
<input type="checkbox"/> Etude (pan-) t�lom�res (MLPA-hors nomenclature, tube EDTA)			
<input type="checkbox"/> Recherche d'un syndrome microd�l�tionnel :			
<input type="checkbox"/> Wolf-Hirschhorn (4p-)	<input type="checkbox"/> Cri du Chat (5p-)	<input type="checkbox"/> Willi-Prader	<input type="checkbox"/> Angelman
<input type="checkbox"/> Smith-Magenis	<input type="checkbox"/> Miller-Diecker	<input type="checkbox"/> DiGeorge	<input type="checkbox"/> Williams-Beuren
<input type="checkbox"/> Disomie uniparentale (pr�cisez le chromosome) : .....			
<input type="checkbox"/> Autres (pr�cisez) : .....			

## GENETIQUE MOLECULAIRE (renseignements cliniques obligatoires)

- Sang total      Nombre de tubes : .....       EDTA  
 Tissu (en milieu de culture) : préciser.....  
 Urine (du matin)

TEST DEMANDE	INDICATION
<input type="checkbox"/> Recherche des mutations fréquentes du gène <i>CFTR</i> (+/-variant d'épissage IVS8 (T)(TG) +/- mutations rares) (test reflex) <input type="checkbox"/> Micro-délétions du chromosome Y <input type="checkbox"/> Recherche du gène <i>SRY</i>	<input type="checkbox"/> Joindre la feuille de renseignement spécifique <a href="http://www.lab-cerba.com/images/espace_biologiste/GNCFTR.pdf">http://www.lab-cerba.com/images/espace_biologiste/GNCFTR.pdf</a> <input type="checkbox"/> Exploration d'une infertilité masculine <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> Azoospermie</li> <li><input type="checkbox"/> Oligospermie sévère</li> <li><input type="checkbox"/> OATS</li> <li><input type="checkbox"/> Autre (préciser) : .....</li> </ul> <input type="checkbox"/> Ambiguïté sexuelle <input type="checkbox"/> Autre (préciser) : .....
<input type="checkbox"/> <i>FGFR3</i> Achondroplasie <input type="checkbox"/> <i>FGFR3</i> Hypochondroplasie <input type="checkbox"/> <i>FGFR3</i> Dysplasie thanatophore <input type="checkbox"/> <i>FGFR2</i> Syndrome Apert <input type="checkbox"/> <i>SHOX</i> Syndromes Léri-Weill et Langer, petite taille idiopathique <input type="checkbox"/> <i>PTPN11</i> Syndrome de Noonan/ Syndrome Léopard	<input type="checkbox"/> Suspicion clinique <input type="checkbox"/> Etude familiale <input type="checkbox"/> Autre (préciser) : ..... <input type="checkbox"/> Joindre la feuille de renseignement spécifique <a href="http://www.lab-cerba.com/images/espace_biologiste/GNSHOX.pdf">http://www.lab-cerba.com/images/espace_biologiste/GNSHOX.pdf</a> <input type="checkbox"/> Joindre la feuille de renseignement spécifique <a href="http://www.lab-cerba.com/images/espace_biologiste/NOONAN.pdf">http://www.lab-cerba.com/images/espace_biologiste/NOONAN.pdf</a>
<input type="checkbox"/> Etude du gène <i>FMR1</i> (syndrome X fragile) <input type="checkbox"/> Syndrome d'Angelman <input type="checkbox"/> Syndrome de Willi-Prader <input type="checkbox"/> Etude du gène <i>MECP2</i> (syndrome de Rett)	<input type="checkbox"/> Suspicion clinique <input type="checkbox"/> Etude familiale <input type="checkbox"/> Autre (préciser) : ..... <input type="checkbox"/> Joindre la feuille de renseignement spécifique <a href="http://www.lab-cerba.com/images/espace_biologiste/GNRETT.pdf">http://www.lab-cerba.com/images/espace_biologiste/GNRETT.pdf</a>
<input type="checkbox"/> <i>DMPK</i> Dystrophie myotonique de Steinert* <input type="checkbox"/> <i>SMN1</i> Amyotrophie spinale (diagnostic) <input type="checkbox"/> <i>SMN1</i> Amyotrophie spinale (hétérozygotie)*	<input type="checkbox"/> Suspicion clinique <input type="checkbox"/> Etude familiale <input type="checkbox"/> Autre (préciser) : .....
<input type="checkbox"/> <i>GJB6</i> Connexine 30 <input type="checkbox"/> Surdit� mitochondriale <input type="checkbox"/> Surdit�/Diab�te mitochondriale <input type="checkbox"/> <i>GJB2</i> Connexine 26	<input type="checkbox"/> Suspicion clinique <input type="checkbox"/> Etude familiale <input type="checkbox"/> Autre (préciser) : ..... <input type="checkbox"/> Joindre la feuille de renseignement spécifique <a href="http://www.lab-cerba.com/images/espace_biologiste/CONNEX.pdf">http://www.lab-cerba.com/images/espace_biologiste/CONNEX.pdf</a>
<input type="checkbox"/> Cytopathie mitochondriale MERRF <input type="checkbox"/> Cytopathie mitochondriales MELAS <input type="checkbox"/> Cytopathie mitochondriales NARP <input type="checkbox"/> Atrophie optique de Leber LHON <input type="checkbox"/> Surdit� mitochondriale <input type="checkbox"/> Surdit�/Diab�te mitochondriale	<input type="checkbox"/> Suspicion clinique <input type="checkbox"/> Etude familiale <input type="checkbox"/> Autre (préciser) : .....
<input type="checkbox"/> <i>HEXA</i> Maladie de Tay-Sachs <input type="checkbox"/> <i>ASPA</i> Maladie de Canavan <input type="checkbox"/> <i>IKBKAP</i> Dysautonomie familiale <input type="checkbox"/> <i>AAT</i> alpha-1 antitrypsine g�notypage <input type="checkbox"/> <i>UGT1A1</i> maladie de Gilbert <input type="checkbox"/> Maladie de Fabry (dosage de l'alpha-galactosidase)  <input type="checkbox"/> <i>MEFV</i> Fi�vre M�diterran�enne Familiale et autres FRH <input type="checkbox"/> <i>F8/F9</i> H�mophilie A et B <input type="checkbox"/> <i>HBB/HBA1/HBA2</i> Dr�panocytose et autres H�moglobinopathies	<input type="checkbox"/> Suspicion clinique <input type="checkbox"/> Suspicion biologique <input type="checkbox"/> D�pistage d'h�t�rozygote <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> Ant�c�dent familial personnel</li> <li><input type="checkbox"/> Ant�c�dent familial chez le conjoint</li> <li><input type="checkbox"/> Sans ant�c�dent</li> <li><input type="checkbox"/> Autre (préciser) : .....</li> </ul> <input type="checkbox"/> Etude mol�culaire d'un cas index <input type="checkbox"/> Autre (préciser) : ..... <input type="checkbox"/> Joindre la feuille de renseignement spécifique <a href="http://www.lab-cerba.com/images/espace_biologiste/GENFMF.pdf">http://www.lab-cerba.com/images/espace_biologiste/GENFMF.pdf</a> <input type="checkbox"/> Joindre la feuille de renseignement spécifique <a href="http://www.lab-cerba.com/images/espace_biologiste/HEMOPH.pdf">http://www.lab-cerba.com/images/espace_biologiste/HEMOPH.pdf</a> <input type="checkbox"/> Joindre la feuille de renseignement spécifique <a href="http://www.lab-cerba.com/images/espace_biologiste/HEMOGN.pdf">http://www.lab-cerba.com/images/espace_biologiste/HEMOGN.pdf</a>