

# DIAGNOSTIC MOLECULAIRE DES FENTES LABIO-PALATINES, CHROMATINOPATHIES +/- DEFICIENCE INTELLECTUELLE

Unité médicale des maladies auto-inflammatoires UF2259

<https://umai-montpellier.fr/diag2.html>

Tel : 04 67 33 58 57 / fax : 04 67 33 58 57

## I- PRE-REQUIS OBLIGATOIRES POUR TOUTES LES DEMANDES

(Sujets symptomatiques et asymptomatiques)

- o Prescription médicale
- o Identité du préleveur, date et heure du prélèvement
- o Consentement et attestation signé par le patient ou son représentant légal
- o Bon de commande pour la facturation

## II- DOCUMENTS INDISPENSABLES POUR LES SUJETS SYMPTOMATIQUES (à adresser au préalable pour validation au Pr D. Geneviève [d-genevieve@chu-montpellier.fr](mailto:d-genevieve@chu-montpellier.fr))

- o Fiche clinique et indication remplie par le médecin demandeur (page 4)
- o Photographies (visage face et profil, mains face palmaire)

## 1- PRESCRIPTION MEDICALE

### MEDECIN PRESCRIPTEUR (doit être titulaire)

Nom : .....

Prénom : .....

Tel : .....

Fax : .....

Email : .....

*Adresse complète ou  
Cachet*

### SERVICE

- Centre de référence anomalies du développement et syndromes malformatifs
- Centre de compétence anomalies du développement et syndromes malformatifs

Date : --/--/---- Signature :

### SUJET PRELEVE

Nom : .....

Sexe :  M  F

Prénom : .....

Date de naissance : |\_|\_|/|\_|\_|/|\_|\_|\_|\_|

*Etiquette patient*

### ANALYSE DEMANDEE

#### Symptomatique

Oui  Non

Recherche ciblée (Sanger)

Précisez : .....

Panel 75 gènes par séquençage nouvelle génération (NGS)

ABCC9	COLEC11	EHMT1	GRHL3	KCNH1	KMT2A	PHF6	RBM10	SMARCA2	SOX9	TGDS
ANKRD11	CREBBP	EIF4A3	HDAC4	KCNJ8	KMT2D	PHF8	RIPK4	SMARCA4	SPECC1L	TP63
ARID1A	DVL1	EP300	HDAC8	KDM1A	MASP1	PLCB4	ROR2	SMARCB1	SRCAP	TXNL4A
ARID1B	DVL3	FGD1	IRF6	KDM5A	MED13L	POLR1A	SATB2	SMARCE1	TBX1	WNT5A
ATP6V1B2	EDN1	FLNA	KANSL1	KDM5B	MID1	POLR1C	SETD1A	SMC1A	TBX22	YAP1
BRPF1	EDNRA	FLNB	KAT6A	KDM5C	NIPBL	POLR1D	SETD5	SMC3	TCOF1	
CHD7	EFTUD2	GNAI3	KAT6B	KDM6A	PHF21A	RAD21	SF3B4	SNRNP	TFAP2A	

#### Asymptomatique

Recherche ciblée (Sanger) Oui  Non

Exercez-vous dans le cadre d'une équipe pluridisciplinaire ?  Oui  Non

Demandez-vous un compte-rendu de résultat nominatif \*  Oui  Non

## 2- PRELEVEMENT

### IDENTITE DU PRELEVEUR

Nom : .....  
Prénom : .....  
Tel : .....  
Fax : .....  
Email : .....

### Matériel envoyé :

Sang sur EDTA  
 ADN  
 Autres : .....

Date du prélèvement      --/--/----

Date d'envoi                      --/--/----

## 3- INFORMATION FAMILIALE

Cas sporadique :

Cas familial :

ND

Parents:      Père    Taille: |\_|\_|\_|, |\_|\_| cm

Mère    Taille: |\_|\_|\_|, |\_|\_| cm

**Merci de dessiner ci-dessous l'arbre généalogique de la famille**

*Indiquer :*

- Par un symbole noir : le(s) individu(s) symptomatique(s)
- Par un symbole blanc : le(s) individu(s) sain(s)
- Par une flèche : le(s) individu(s) prélevé(s)
- Indiquez le nom des individus sous chaque symbole

**4- CONSENTEMENT DU PATIENT\***  
**POUR L'EXAMEN DES CARACTERISTIQUES GENETIQUES**  
**(GENETIQUE MOLECULAIRE)**  
**(Loi n°2004-800 du 6 août 2004 – code de la santé publique)**

**IDENTIFICATION DU PATIENT**

NOM :  
Prénom :  
NOM DE JEUNE FILLE :  
Date de naissance :  
Adresse :

**IDENTITE DU TITULAIRE DE L'AUTORITE  
PARENTALE SI MINEUR**

NOM :  
Prénom :

Je soussigné(e), sus nommé, reconnais avoir été informé(e) par le Dr.....sur les examens des caractéristiques génétiques qui seront réalisés à partir :

- Du (des) prélèvement(s) qui m'a (ont) été effectué(s)  
 Du (des) prélèvement(s) qui a (ont) été pratiqué(s) sur mon enfant mineur

Pour (préciser le nom de la pathologie) :

**SYNDROMES GENETIQUES ASSOCIANT CHROMATINOPATHIES +/- DEFICIENCE INTELLECTUELLE**

Je donne mon consentement pour ce prélèvement et je reconnais avoir reçu l'ensemble des informations conformément aux articles R1131-4 et R1131-5 du décret n°2008-321 du 4 avril 2008 et du Décret n° 2013-527 du 20 juin 2013 du code de la santé publique, permettant la compréhension de cet acte biologique et sa finalité. Ces examens peuvent être une information précieuse pour des membres de ma famille. J'aurai donc possiblement la responsabilité de les prévenir (comme discuté avec le médecin lors de la consultation). Si mes résultats peuvent avoir des implications directes pour un membre de ma famille, le médecin prescripteur pourra être amené à communiquer l'information strictement nécessaire à cet apparenté ou au médecin le prenant en charge (conformément au Décret n° 2013-527 du 20 juin 2013 relatif aux conditions de mise en œuvre de l'information à la parentèle).

J'ai été informé que mes données de santé à caractère personnel, y compris les données ethniques, pourront éventuellement faire l'objet d'un traitement informatique. Ces données resteront strictement confidentielles et ne pourront être consultées que par des personnes soumises au Secret Professionnel. Conformément aux dispositions de loi relative à l'informatique et aux libertés - loi n° 78-17 du 6 janvier 1978 modifiée par les lois n° 94-548 du 1<sup>er</sup> Juillet 1994, n° 2002-303 du 4 mars 2002 et n° 2004-801 du 6 août 2004, je dispose d'un droit d'accès (article 39) et de rectification (article 40) auprès du Département de Génétique, directement ou par l'intermédiaire d'un médecin de mon choix.

Une fois l'étude terminée, l'utilisation secondaire des produits dérivés de ce(s) prélèvement(s) par le laboratoire peut être utile à l'analyse d'autres personnes (prélèvement témoin utile au contrôle qualité) ou à la recherche.

- J'autorise, après anonymisation des données me concernant, cette utilisation secondaire.  
 Je n'autorise pas cette utilisation secondaire

La communication à la communauté médicale et scientifique (bases de données accessibles sur internet, publications dans des journaux scientifiques...) de données médicales (comprenant éventuellement des photographies, radiographies ou autres) et génétiques me concernant (ou mon enfant mineur), peut éventuellement être utile.

- J'autorise cette communication après anonymisation des données me concernant (je serai éventuellement recontacté(e))  
 Je n'autorise pas cette communication de données

Des informations génétiques sans lien direct avec ma/sa pathologie (« données secondaires ») mais pouvant avoir un impact sur ma/sa santé ou celle de mes apparentés peuvent être révélées. Le signalement de ces données secondaires se limite aux gènes identifiés comme d'intérêt potentiel pour une action médicale préventive, et en accord avec les recommandations internationales.

- Je souhaite être informé(e) de ces données secondaires  
 Je ne souhaite pas être informé(e) de ces données secondaires

Fait à....., le..... SIGNATURE :

**ATTESTATION DU MEDECIN PRESCRIPTEUR\***

Je certifie avoir informé le (ou la) patient(e) sus nommé(e) sur les caractéristiques de la maladie recherchée, les moyens de la détecter, les possibilités de prévention et de traitement, et avoir recueilli le consentement de (ou de la) patient(e) dans les conditions du code de la santé publique (articles n°R1131-4 et 5)

Signature et cachet :

**\*RAPPEL CONCERNANT LA LEGISLATION**

**(conformément à la loi n° 2004-800 du 6 août 2004 fixant les conditions de prescription et de réalisation des examens des caractéristiques génétique d'une personne) :**

Le médecin prescripteur doit conserver le consentement écrit, les doubles de la prescription et de l'attestation, et les comptes-rendus d'analyses de biologie médicale commentés et signés (Art. R1131-5). **Le laboratoire agréé réalisant les examens doit :**

- disposer de la prescription et de l'attestation du prescripteur (Décret n°2008-321 du 4 avril 2008)
- adresser le compte-rendu d'analyse de biologie médicale commenté et signé par un praticien responsable agréé conformément à l'Art. L1131-3 **EXCLUSIVEMENT AU MEDECIN PRESCRIPTEUR** des examens génétiques (Art. L1131-1)

## 5- INDICATION

**Veillez cocher ci-dessous la ou les entité(s) clinique(s) suspectée(s) :**

- |   |   |
|---|---|
| <input type="checkbox"/> <b>Syndrome Kabuki</b> ( <i>KDM6A, KMT2D</i> )   | <input type="checkbox"/> <b>Syndrome KBG</b> ( <i>ANKRD11</i> )   |
| <input type="checkbox"/> <b>Hirsutisme associé à une DI</b> ( <i>ABCC9, ARID1A, ARID1B, ATP6V1B2, EHMT1, KCNH1, KCNJ8, KMT2A, PHF6, SMARCA2, SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1</i> )  |   |
| <input type="checkbox"/> Syndrome Wiedemann-Steiner<br><input type="checkbox"/> Syndrome de Coffin-Siris<br><input type="checkbox"/> Syndrome de Cantu<br><input type="checkbox"/> Autre : .....  | <input type="checkbox"/> Syndrome de Zimmermann-Laband<br><input type="checkbox"/> Syndrome de Nicolaïdes-Baraitser<br><input type="checkbox"/> Syndrome de Kleefstra<br><input type="checkbox"/> Autre : ..... |
| <input type="checkbox"/> <b>Syndrome de Cornelia de Lange</b> ( <i>HDAC8, NIPBL, RAD21, SMC1A, SMC3</i> )   |   |
| <input type="checkbox"/> <b>Syndrome de Rubinstein-Taybi</b> ( <i>CREBBP, EP300</i> )   |   |
| <input type="checkbox"/> <b>Brachydactylie associée à une DI</b> ( <i>HDAC4</i> )   |   |
| <input type="checkbox"/> <b>Syndrome CHARGE</b> ( <i>CHD7</i> )<br><input type="checkbox"/> <b>Syndrome de SBBYSS</b> (Ohdo) ( <i>KAT6B</i> )<br><input type="checkbox"/> <b>Autre chromatinopathie</b> ( <i>BRPF1, SETD5, MED13L..</i> ) | <input type="checkbox"/> <b>Syndrome de Koolen de Vries</b> ( <i>KANSL1</i> )<br><input type="checkbox"/> <b>Syndrome génito-patellaire</b> ( <i>KAT6B</i> )  |
| <input type="checkbox"/> <b>Séquence de Pierre-Robin associée à une DI</b> ( <i>EFTUD2, EIF3A4, FAF1, SATB2</i> )   |   |
| <input type="checkbox"/> <b>Fente labiale associée à une DI</b> ( <i>COLEC11, MASP1, MID1, PHF8, RIPK4, SPECC1L, YAP1</i> )   |   |
| <input type="checkbox"/> Syndrome de Borjeson-Forssman-Lehmann<br><input type="checkbox"/> Syndrome Opitz GBBB<br><input type="checkbox"/> Autre : .....  | <input type="checkbox"/> Syndrome des pterygium poplitées<br><input type="checkbox"/> Syndrome 3MC  |
| <input type="checkbox"/> <b>Fente palatine avec pathologie osseuse</b> ( <i>FLNA, FLNB</i> ) <input type="checkbox"/> <b>avec dysplasie ectodermique</b> ( <i>TP63</i> )  |   |
| <input type="checkbox"/> <b>Syndrome DiGeorge sans délétion 22q11.2</b> ( <i>TBX1</i> )   |   |
| <input type="checkbox"/> <b>Syndrome de Floating-Harbor</b> ( <i>SRCAP</i> )  |   |
| <input type="checkbox"/> <b>Syndrome de Van der Woude</b> ( <i>GRHL3, IRF6</i> )  |   |
| <input type="checkbox"/> <b>Dysostoses mandibulo-faciales et apparentées</b> ( <i>EDNA, EFTUD2, GNAI3, PLCB4, POLR1A, POLR1C, POLR1D, SF3B4, TCOF1, TXNL4A</i> )  |   |
| <input type="checkbox"/> Syndrome de Treacher-Collins<br><input type="checkbox"/> Autre : .....   | <input type="checkbox"/> Syndrome de Burn-McKeown   |
| <input type="checkbox"/> <b>Syndrome de Robinow</b> ( <i>DVL1, DVL3, ROR2, WNT5A</i> )  |   |
| <input type="checkbox"/> <b>Syndrome branchio-oculo-facial</b> ( <i>TFAP2A</i> )  | <input type="checkbox"/> <b>Syndrome de Aarskog-Scott</b> ( <i>FGD1</i> )   |
| <input type="checkbox"/> <b>Syndrome cérébro-costo-mandibulaire</b> ( <i>SNRNPB</i> )   |   |
| <input type="checkbox"/> <b>Syndrome de Catel-Manzke</b> ( <i>TGDS</i> )  |   |
| <input type="checkbox"/> Autre:.....  |   |

## 6- FICHE CLINIQUE

Age au diagnostic : .....ans

<b>Croissance</b>	Retard croissance intra utérin <input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> ND	
	Obésité <input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> ND	

Biométries :      Taille : ..... cm      soit ..... DS  
                          Poids : ..... kg      soit ..... DS  
                          PC : ..... cm      soit ..... DS      } à l'âge de ..... an(s)

**Neuro-sensoriel**

Déficience intellectuelle/Retard psychomoteur	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> ND	
Evaluation du QI	<input type="checkbox"/> QI <50 <input type="checkbox"/> 50<QI<70 <input type="checkbox"/> QI > 70	

Epilepsie  Oui : .....  Non  ND  
 Surdit   Oui, type : .....  Non  ND  
 Troubles visuels  Oui : .....  Non  ND  
 Autre : .....

**Anomalies cranio-faciales**

Fente labiale	<input type="checkbox"/> Oui : ..... <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> ND	
Fente palatine	<input type="checkbox"/> Oui : ..... <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> ND	
LLETTE bifide	<input type="checkbox"/> Oui : ..... <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> ND	
S�quence Pierre Robin	<input type="checkbox"/> Oui : ..... <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> ND	
Anomalies dentaires	<input type="checkbox"/> Oui : ..... <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> ND	
Hirsutisme	<input type="checkbox"/> Oui : ..... <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> ND	
Cheveux rares	<input type="checkbox"/> Oui : ..... <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> ND	
Autre : .....		

**Malformations cong nitaires**

C�r�brale	<input type="checkbox"/> Oui : ..... <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> ND	
Cardio-vasculaire	<input type="checkbox"/> Oui : ..... <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> ND	
R�nale	<input type="checkbox"/> Oui : ..... <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> ND	
Digestive	<input type="checkbox"/> Oui : ..... <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> ND	
Ophthalmologique	<input type="checkbox"/> Oui : ..... <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> ND	
Osseuse	<input type="checkbox"/> Oui : ..... <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> ND	
Extr�mit�s	<input type="checkbox"/> Oui : ..... <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> ND	
Organes g�nitaux externes	<input type="checkbox"/> Oui : ..... <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> ND	
Autre : .....		

**Si syndrome Kabuki : renseignements cliniques sp cifiques**

<b>Endocrinologie</b>	<b>Immunologie</b>
D�ficit hormonal <input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> ND	.....
Hypoglyc�mie <input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> ND	Auto-immunit� <input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> ND
Hyperinsulinisme <input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> ND	Cytop�nie <input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> ND
Anomalie pubertaire <input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> ND	Infections fr�quentes <input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> ND
Autre : .....	