

**DEPARTEMENT DE GENETIQUE MEDICALE, MALADIES RARES ET  
MEDECINE PERSONNALISEE**



Hôpital Arnaud de Villeneuve

Fax: 04 67 33 68 68

**Génétique chromosomique**  
Tel : 04 67 33 68 67

**UMAI**  
Tel : 04 67 33 58 57

**Diagnostic génétique des troubles du neurodéveloppement (DI) ; Xfragile et Steinert**

**Cas index**

Nom : .....  
Prénom : .....  
DDN : ...../...../.....

**Prélèvement**

Date : ...../...../.....  
Préleveur : .....  
Tel : .....

**Prescripteur**

Date : ...../...../.....  
Nom : .....  
Service : .....  
Signature : .....

**Apparenté 1:**

Atteint / non atteint  
Date prélèvement: ...../...../.....

**Apparenté 2:**

Atteint / non atteint  
Date prélèvement: ...../...../.....

Cachet

**PRE-REQUIS POUR TOUTE DEMANDE :**

Attestation de consultation et consentement pour chaque personne prélevée, arbre généalogique  
**Compte rendu de consultation / PPT si exome**

| Examen(s) demandé(s)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         | Indication                                                                                                                                                                                                                                         |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <p><b><u>Séquençage d'exome :</u></b></p> <p><input type="checkbox"/> Solo</p> <p><input type="checkbox"/> Trio (pool parental)</p> <p><input type="checkbox"/> Autre :</p> <p>si un seul parent disponible préciser :</p>                                                                                                                                                                                                                                   | <p><input type="checkbox"/> Urgence : .....</p> <p><input type="radio"/> Prénatal</p> <p><input type="radio"/> Grossesse</p> <p><input type="checkbox"/> Etude familiale : gène/variant familial</p> <p><input type="checkbox"/> Consanguinité</p> |
| <p><b><u>Approches spécifiques :</u></b></p> <p><input type="checkbox"/> X fragile (FMR1)</p> <p><input type="checkbox"/> FXPOI / FXTAS (FMR1)</p> <p><input type="checkbox"/> Steinert (DM1))</p> <p><b><u>Puce à ADN (ACPA) :</u></b></p> <p><input type="checkbox"/> Déficience Intellectuelle ou trouble des apprentissages dans un cadre syndromique</p> <p><input type="checkbox"/> Déficience intellectuelle ou trouble des apprentissages isolés</p> | <p><b>Signes cliniques (ou HPO)</b></p>                                                                                                                                                                                                            |