

**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:...../...../..... et Heure :
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 :

Pour chaque individu prélevé : Attestation de consultation et consentement

Cas index : arbre généalogique et compte rendu de consultation

Pour les exomes : demande validée en RCP ? oui non , joindre le **PPT**

Examen(s) demandé(s)	Indication
<p><u>Séquençage d'exome :</u></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><u>Approches spécifiques :</u></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><u>Puce à ADN (ACPA) :</u></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><input type="checkbox"/> Urgence :</p> <p><input type="radio"/> Prénatal</p> <p><input type="radio"/> Grossesse</p> <p><input type="radio"/> Fast-Exome</p> <p><input type="checkbox"/> Etude familiale : gène/variant familial</p> <p><input type="checkbox"/> Consanguinité</p>
	Signes cliniques (ou HPO)