



DIAGNOSTIC GÉNÉTIQUE

Fentes palatines et Chromatinopathies

Laboratoire de génétique des maladies rares et auto-inflammatoires

<https://umai-montpellier.fr>

Tel : 04 67 33 58 57 / fax : 04 67 33 68 68

PRE-REQUIS POUR TOUTE DEMANDE : Les dossiers avec pré-requis manquants seront mis en attente

- Prescription par un médecin titulaire datée signée (page 1)
- Identité du préleveur, date du prélèvement (page 1)
- Attestation de consultation signée par le médecin (page 2)
- Consentement signé par le patient ou son représentant légal (page 2)
- Arbre généalogique incluant noms, prénom, ddn (page 4)
- Bon de commande pour la facturation

SUJET PRELEVÉ (ou étiquette) :

Nom :
Prénom :
Sexe : M F
Date de naissance :
|_|_|/|_|_|/|_|_|

SUJETS SYMPTOMATIQUES : PRE-REQUIS INDISPENSABLES

à adresser au préalable pour validation au Pr D. Geneviève :
d-genevieve@chu-montpellier.fr

- Fiche clinique et indication complétées par le prescripteur (page 3)
- Photographies du visage (face et profil) et des mains face palmaire

PRESCRIPTION : Date : __ / __ / __ Signature :

Médecin (doit être titulaire)

Nom :
Prénom :
Tel :

Adresse complète ou Cachet

Email (MSSanté ou Apicrypt pour
envoi numérique des résultats):
.....

PRELEVEMENT :

Identité du préleveur

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

Matériel envoyé :

- Tube EDTA
- ADN
- Autre :

Date du prélèvement

|_|_|/|_|_|/|_|_|

Date de l'envoi

|_|_|/|_|_|/|_|_|

Indication de l'examen génétique :

Symptomatique

Panel de gènes par séquençage nouvelle génération (NGS) Oui

Liste des gènes du panel disponible sur : <https://umai-montpellier.fr/fpc.php>

Recherche de mutation familiale (Sanger) : Oui

Précisez :

Asymptomatique

Recherche de mutation familiale (Sanger) Oui

Précisez :

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

ATTESTATION DE CONSULTATION DU MEDECIN

Date : |_|_|/|_|_|/|_|_|_|_|

Nom et Signature :

Je certifie avoir informé le (ou la) patient(e) sus nommé(e) ou son représentant légal sur les caractéristiques de la maladie recherchée, les moyens de la diagnostiquer, les possibilités de prévention et de traitement, le stockage de son prélèvement, le traitement informatisé des données collectées, et avoir recueilli le consentement du (ou de la) patient(e) ou de sa tutelle dans les conditions prévues par le code de la santé publique (articles R1131-4 et 5).

CONSENTEMENT

pour l'examen des caractéristiques GENETIQUES d'une personne, la conservation des échantillons dans une banque d'ADN ou centre de ressources biologiques et l'informatisation des données collectées

1. Examen des caractéristiques génétiques

J'ai déjà réalisé un don de gamètes oui non

Je reconnais avoir reçu du Dr ou du conseiller génétique sous sa responsabilité, l'ensemble des informations me permettant la compréhension de la finalité des examens génétiques réalisés sur

- (des) prélèvement(s) pratiqué(s) sur moi-même
- (des) prélèvement(s) pratiqué(s) sur le patient dont je suis le représentant légal

pour :

Fentes palatines et Chromatinopathies

Mes/ses résultats :

Je souhaite être informé du résultat de l'examen réalisé

- en lien direct avec ma/sa maladie oui non
- sans lien direct avec ma/sa pathologie mais pouvant avoir un impact sur ma/sa santé ou celle de mes apparentés. oui non

Le résultat de l'examen me sera rendu et expliqué en l'état actuel des connaissances par le médecin qui me l'a prescrit. Ce dernier m'expliquera les moyens de prise en charge nécessaire le cas échéant.

J'autorise, dans le respect du secret médical et en fonction de l'évolution des connaissances, la transmission des informations de mon/son dossier médical nécessaires aux médecins concernés par cet examen des caractéristiques génétiques. oui non

Parentèle :

J'ai compris que si une anomalie génétique pouvant être responsable d'une prédisposition ou d'une affection grave était mise en évidence, je devrai permettre la transmission de cette information au reste de ma/sa famille.

J'ai été averti que mon silence pouvait leur faire courir des risques ainsi qu'à leur descendance, dès lors que des mesures de prévention, y compris de conseil génétique ou de soins, peuvent être proposées.

Ainsi, lors du rendu des résultats, je devrai choisir entre :

- assurer moi-même cette diffusion d'information génétique aux membres de ma/sa famille.
- autoriser le médecin prescripteur à cette diffusion d'information génétique aux membres de ma/sa famille.

2. Conservation des échantillons dans une banque d'ADN ou un centre de ressources biologiques

J'autorise la conservation d'un échantillon de matériel biologique issu de mes/ses prélèvement et son utilisation ultérieure pour poursuivre les investigations sans que l'on me recontacte

- dans le cadre de cette même démarche diagnostique, oui non
- dans le cadre de la recherche scientifique sur une partie de mon/son prélèvement non utilisé pour le diagnostic oui non

3. Informatisation de toute donnée médicale et génétique collectées à l'occasion de cet examen

La communication des données me concernant (ou concernant mon enfant mineur), peut être utile à la communauté médicale et scientifique. J'autorise, après anonymisation, leur communication (je serai éventuellement recontacté(e)) oui non

Conformément aux dispositions de la loi relative à l'informatique, aux fichiers et aux libertés, je pourrai exercer par courrier ou email mes droits d'accès, de rectification et d'opposition, d'effacement et de portabilité auprès du médecin en charge de mon dossier médical

Etiquette patient

Patient :

Représentant (s) légal(aux) (si patient mineur ou sous tutelle)

Père/ Mère/ Autre

Date |_|_|/|_|_|/|_|_|_|_|

Signature :

FICHE CLINIQUE (sujets symptomatiques uniquement)

Age au diagnostic :ans

Croissance Retard croissance intra utérin Oui Non ND
 Obésité Oui Non ND
 Biométries : Taille : cm soit DS } à l'âge de an(s)
 Poids : kg soit DS }

Neurosensoriel

Déficience intellectuelle, DI /Retard psychomoteur Oui Non ND
 Evaluation du QI QI <50 50<QI<70 QI > 70
 Epilepsie Oui : Non ND
 Surdit  Oui, type : Non ND
 Troubles visuels Oui : Non ND
 Autre :

Anomalies cranio-faciales

Fente labiale Oui : Non ND
 Fente palatine Oui : Non ND
 Lnette bifide Oui : Non ND
 S quence Pierre Robin Oui : Non ND
 Anomalies dentaires Oui : Non ND
 Hirsutisme Oui : Non ND
 Cheveux rares Oui : Non ND
 Autre :

Malformations cong nitaes

C r brale Oui : Non ND
 Cardio-vasculaire Oui : Non ND
 R nale Oui : Non ND
 Digestive Oui : Non ND
 Ophtalmologique Oui : Non ND
 Osseuse Oui : Non ND
 Extr mit s Oui : Non ND
 Organes g nitaux externes Oui : Non ND
 Autre :

Si syndrome Kabuki : renseignements cliniques sp cifiques

Endocrinologie

D ficit hormonal Oui : Non ND
 Hypoglyc mie Oui : Non ND
 Hyperinsulinisme Oui : Non ND
 Anomalies pubertaires Oui : Non ND
 Autre :

Immunologie

Auto-immunit  Oui : Non ND
 Cytop nie Oui : Non ND
 Infections fr quentes Oui : Non ND
 Autre :

INDICATION Cocher ci-dessous la ou les syndromes suspect (s) :

Compl ments d'information (liste des g nes, arbre d cisionnel et cotations) sont disponibles sur notre site (<https://umai-montpellier.fr/fpc.php>); contacts : mouna-barat@chu-montpellier.fr; camille.cenni@chu-montpellier.fr

- Syndrome Kabuki** (*KDM6A, KMT2D*) **Syndrome KBG** (*ANKRD11*)
- Hirsutisme associ    une DI** (*ABCC9, ARID1A, ARID1B, ARID2, ATP6V1B2, DPF2, EHMT1, KCNH1, KCNJ8, KMT2A, PHF6, SMARCA2, SMARCA4, SMARCB1, SMARCC2, SMARCD1, SMARCE1, SOX4, SOX11*), **syndromes de :**
 - Wiedemann-Steiner Cantu Nicolaides-Baraitser
 - Coffin-Siris Kleefstra Zimmermann-Laband
 - Autre :
- Syndrome de Cornelia de Lange** (*HDAC8, NIPBL, RAD21, SMC1A, SMC3*)
- Syndrome de Rubinstein-Taybi** (*CREBBP, EP300*) **Syndrome CHARGE** (*CHD7*)
- Brachydactylie associ e   une DI** (*HDAC4*) **Syndrome de Koolen de Vries** (*KANSL1*)
- Syndrome de SBBYSS** (Ohdo) (*KAT6B*) **Syndrome g nito-patellaire** (*KAT6B*)
- Autre chromatinopathie** (*BRPF1, MED13L, LRP6, SETD5*)
- Anomalies cranio-faciales, squelettiques et cardiaques** (*AMER1, BMP2, CDK13, EDN1, KAT6A, KCNJ2, RPL11, RPL5, RPS26, RPS28*)
- S quence de Pierre-Robin +/- associ e   une DI :** *AMER1, COL2A1, EFTUD2, EIF3A4, FAF1, FOXC2, FOXE1, HOXA2, MSX1, NECTIN1, PGM1, SATB2, TMC01*)
- Fente labiale associ e   une DI** (*COLEC10, COLEC11, KDM1A, KDM5A, KDM5B, KDM5C, MASP1, MID1, PHF8, RIPK4, SETD1A, SPECC1L, YAP1*), **Syndromes :**
 - de Borjeson-Forssman-Lehmann Opitz GBBB
 - des pterygium poplit s 3MC Ou autre :
- Fente palatine avec :** Pathologie osseuse (*FLNA, FLNB*) Dysplasie ectodermique (*TP63*)
- Fente labiale et/ou palatine isol e** (*CTNND1, ESRP2, PLEKHA5, PLEKHA7*)
- Syndrome DiGeorge sans micro-d l tion 22q11.2** (*TBX1*)
- Syndrome de Floating-Harbor** (*SRCAP*) **Syndrome de Van der Woude** (*GRHL3, IRF6*)
- Dysostoses mandibulo-faciales et apparent es** (*EDNRA, EFTUD2, GNAI3, PLCB4, POLR1A, POLR1C, POLR1D, SF3B4, TCOF1, TXNL4A*)
- Syndromes de Treacher-Collin** (*TCOF1, POLR1B, POLR1C, POLR1D*)
- Syndrome de Robinow** (*DVL1, DVL3, ROR2, WNT5A*)
- Syndrome de Burn-McKeown** (*TXNL4A*) **Syndrome d'Aarskog-Scott** (*FGD1*)
- Syndrome branchio-oculo-facial** (*TFAP2A*) **Syndrome de Char** (*TFAP2B*)
- Syndrome c r bro-costo-mandibulaire** (*SNRPB*) **Syndrome de Catel-Manzke** (*TGDS*)
- Syndrome de Chopra-Amiel-Gordon** (*ANKRD17*) **Syndrome TARP** (*RBM10*)
- Syndrome Potocki-Shaffer** (*PHF21A*) **Microsomie h mifaciale** (*SF3B2*)
- Syndrome bl pharo-cl ido-odontique** (*CTNND1*)
- Autre :


Etiquette patient


Aucun ATCD familial


Consanguinité ?

Si oui la préciser sur
l'arbre

 Homme atteint

 Femme non atteinte

 Cas index

 Individu(s) prélevé(s)

DESSINEZ L'ARBRE GENEALOGIQUE CI-DESSOUS

☒ Aidez-nous à réunir les membres d'une même famille ! : **Indiquez noms, prénoms et DDN**