



**DEMANDE D'ANALYSE GENETIQUE POUR MALADIE DU DEVELOPPEMENT**

<b>Etiquette GILDA Patient</b> Nom : ..... Prénom : ..... Date de Naissance : ..... ..... Sexe : M <input type="checkbox"/> F <input type="checkbox"/>	<b>Etiquette UF (origine prescription)</b>	<b>PRESCRIPTEUR</b> Nom : ..... Prénom : ..... Identifiant APH : ..... Email : ..... N° de poste : .....	<b>PRELEVEUR</b> Nom : ..... Date : ..... Heure : ..... N° de poste : .....
---	--	---	---

Examen demandé	Conditions de prélèvement
<input type="radio"/> Puce ADN <input type="radio"/> Exome en <b>TRIO</b> avec parents sinon <b>JUSTIFIER</b> :  <input type="radio"/> Contrôle d'anomalie <b>DEMANDE URGENTE. JUSTIFIER :</b>	- <b>2 tubes de sang EDTA (2 tubes bouchon violet)</b> doivent être acheminés au laboratoire le jour du prélèvement et conservés à température ambiante en attendant.  - Pour les prélèvements autres que sanguin (exemple : biopsie cutanée), <b>rdv obligatoire et discussion des modalités</b> avant le prélèvement avec le laboratoire.

**Renseignements cliniques indispensables :**

<u>Origine géographique :</u> <u>Analyses génétiques réalisées</u> (gènes, panels...) :  <u>Gènes suspectés :</u>	<u>Antécédents familiaux :</u> <input type="radio"/> normaux <input type="radio"/> parents apparentés <input type="radio"/> pathologies dans la famille, préciser lesquelles et le lien de parenté :	<u>Grossesse :</u> <input type="radio"/> normale <input type="radio"/> RCIU <input type="radio"/> Nuque épaisse <input type="radio"/> Hydramnios <input type="radio"/> Autres, préciser :
<u>Développement :</u> <input type="radio"/> Retard moteur <input type="radio"/> DI absente <input type="radio"/> DI légère <input type="radio"/> DI modérée <input type="radio"/> DI sévère <input type="radio"/> trouble du spectre autistique	<u>Croissance postnatale :</u> <input type="radio"/> normale <input type="radio"/> microcéphalie : <input type="radio"/> macrocéphalie : <input type="radio"/> retard statural : <input type="radio"/> avance staturale : <input type="radio"/> surpoids	<u>Signes neurologiques :</u> <input type="radio"/> cérébelleux <input type="radio"/> épilepsie <input type="radio"/> pyramidaux <input type="radio"/> extrapyramidaux <input type="radio"/> autre :
<u>Anomalies morphologiques :</u> <input type="radio"/> aucune anomalie morphologique <input type="radio"/> anomalies morphologiques, préciser :	<u>Malformations :</u> <input type="radio"/> pas de malformation <input type="radio"/> bilan malformatif incomplet <input type="radio"/> malformations, préciser :	<u>Autres symptômes :</u>

**ATTESTATION DE CONSEIL GÉNÉTIQUE ET DE RECUEIL DE CONSENTEMENT**

Je soussigné, Dr....., certifie que, conformément au Code Civil (Art. 16-10) et au Code de la Santé Publique (Art. L1131-1, R145-15-4), je suis en possession du consentement éclairé signé par le sujet dans le cadre de l'examen des caractéristiques génétiques d'une personne pour les analyses demandées ci-dessous

Date:.....

Signature et cachet du médecin : .....

**JOINDRE OBLIGATOIREMENT**

- un consentement ou une attestation de recueil de consentement
- pour les prescriptions d'exomes : un compte-rendu médical détaillé incluant l'histoire de la maladie, l'examen clinique et les résultats d'examen et des photos du patient (imprimées ou par mail à [genetiq.chromosomiq.psl@aphp.fr](mailto:genetiq.chromosomiq.psl@aphp.fr))

Prérequis : - DI avérée

- analyse chromosomique sur puce à ADN et recherche du syndrome d' l'X-fragile négatives

- Cette analyse n'est pas destinée aux patients présentant des troubles du spectre autistique au premier plan