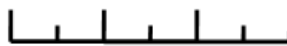


LABORATOIRE AUTORISE POUR LA REALISATION DES EXAMENS DES CARACTERISTIQUES GENETIQUES D'UNE PERSONNE

PATIENT	MEDECIN PRESCRIPTEUR
Nom	Nom
Prénom.....	Adresse.....
Date de naissance
Adresse.....
.....	Tél.....
.....	Mail@.....

RENSEIGNEMENTS SUR L'APPARENTE	RENSEIGNEMENTS CLINIQUES
CONJOINT NomPrénom.....	<input type="checkbox"/> Grossesse (DDG)  <input type="checkbox"/> Diagnostic prénatal en cours
PERE NomPrénom.....	
MERE NomPrénom.....	

CYTOGENETIQUE ET CYTOGENETIQUE MOLECULAIRE (renseignements cliniques obligatoires)

Sang total Nombre de tubes : EDTA Hépariné
 Tissu (en milieu de culture) : préciser.....

TEST DEMANDE

Caryotype constitutionnel sur sang de patient de plus de 8 jours
 Caryotype constitutionnel sur sang de nouveau-né (0 à 8 jours)
 Etude chromosomique sur puce à ADN (ACPA) : joindre la feuille de renseignements spécifique (<http://www.lab-cerba.com/index.php/fr/espace-medecin/documents-pratiques>)
 Etude (pan-) télomères (MLPA-hors nomenclature, tube EDTA)
 Recherche d'un syndrome microdélétionnel (technique FISH) :
 Wolf-Hirschhorn (4p-) Cri du Chat (5p-) Willi-Prader Angelman Williams-Beuren
 Smith-Magenis Miller-Diecker DiGeorge Autre.....
 Disomie uniparentale (précisez le chromosome) :
 Autres (précisez) :

INDICATION

Retard mental/Malformations

<input type="checkbox"/> (12) Retard mental	<input type="checkbox"/> (34) Trouble envahissant du développement	<input type="checkbox"/> (22) Suspicion de Trisomie 21 : Marqueurs sériques maternels (si enfant de moins de 1 an):
<input type="checkbox"/> (32) Trait autistique	<input type="checkbox"/> (36) Troubles psychomoteurs	<input type="checkbox"/> Oui :
<input type="checkbox"/> (14) Dysmorphie faciale	<input type="checkbox"/> (30) Hypotonie	<input type="checkbox"/> 1 ^{er} T <input type="checkbox"/> 2 ^{ème} T
<input type="checkbox"/> (20) Obésité avec retard mental	<input type="checkbox"/> (30) Epilepsie	<input type="checkbox"/> 2 ^{ème} T intégré <input type="checkbox"/> Indéterminé
<input type="checkbox"/> (33) Délai d'acquisition du langage	<input type="checkbox"/> (30) Suspicion d'X fragile	Résultat 1/.....
<input type="checkbox"/> (35) Troubles du comportement		<input type="checkbox"/> Non
<input type="checkbox"/> (46) Malformations (précisez) :		
<input type="checkbox"/> (23) Autres (précisez) :		

Suspicion d'anomalies gonosomiques

<input type="checkbox"/> (02) Syndrome de Klinefelter	<input type="checkbox"/> (27) Syndrome de Turner	<input type="checkbox"/> (31) Insuffisance ovarienne précoce POF
<input type="checkbox"/> (05) Aménorrhée primaire	<input type="checkbox"/> (07) Ménopause précoce	<input type="checkbox"/> (28) Transsexuel
<input type="checkbox"/> (06) Aménorrhée secondaire	<input type="checkbox"/> (17) Ambiguïté sexuelle / malformations génitales	<input type="checkbox"/> (21) Obésité sans retard mental
<input type="checkbox"/> (18) Retard statural/pondéral	<input type="checkbox"/> (19) Retard pubertaire	<input type="checkbox"/> (03) Gynécomastie

Troubles de la reproduction

<input type="checkbox"/> (01) Azoospermie	<input type="checkbox"/> (01) Oligospermie sévère	<input type="checkbox"/> (01) Oligo-astheno-tératospermie OATS
<input type="checkbox"/> (01) ABCD	<input type="checkbox"/> (08) Bilan Pré-FIV/Pré-ICSI/Don de gamètes	<input type="checkbox"/> (10) Stérilité non étiquetée
<input type="checkbox"/> (11) Fausses couches spontanées à répétition (nombre) :		

Enquête familiale anomalie chromosomique (joindre résultat du cas index ou coordonnées du laboratoire ayant réalisé le caryotype)

(25) Etude familiale (apparenté au 1^{er} degré) (29) Etude familiale (non apparenté au 1^{er} degré)
 (26) Diagnostic prénatal en cours

GENETIQUE MOLECULAIRE (renseignements cliniques obligatoires)

- Sang total Nombre de tubes : EDTA
 Tissu (en milieu de culture) : préciser.....
 Urine (du matin)

TEST DEMANDE	INDICATION
<input type="checkbox"/> Recherche des mutations fréquentes du gène <i>CFTR</i> (+/-variant d'épissage IVS8 (T)(TG) +/- mutations rares) (test reflex) <input type="checkbox"/> Micro-délétions du chromosome Y <input type="checkbox"/> Recherche du gène <i>SRY</i>	<input type="checkbox"/> Joindre la feuille de renseignement spécifique http://www.lab-cerba.com/images/espace_biologiste/GNCFTR.pdf <input type="checkbox"/> Exploration d'une infertilité masculine <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Azoospermie <input type="checkbox"/> Oligospermie sévère <input type="checkbox"/> OATS <input type="checkbox"/> Autre (préciser) : <input type="checkbox"/> Ambiguïté sexuelle <input type="checkbox"/> Autre (préciser) :
<input type="checkbox"/> <i>FGFR3</i> Achondroplasie <input type="checkbox"/> <i>FGFR3</i> Hypochondroplasie <input type="checkbox"/> <i>FGFR3</i> Dysplasie thanatophore <input type="checkbox"/> <i>FGFR2</i> Syndrome Apert <input type="checkbox"/> <i>SHOX</i> Syndromes Léri-Weill et Langer, petite taille idiopathique <input type="checkbox"/> <i>PTPN11</i> Syndrome de Noonan/ Syndrome Léopard	<input type="checkbox"/> Suspicion clinique <input type="checkbox"/> Etude familiale <input type="checkbox"/> Autre (préciser) : <input type="checkbox"/> Joindre la feuille de renseignement spécifique http://www.lab-cerba.com/images/espace_biologiste/GNSHOX.pdf <input type="checkbox"/> Joindre la feuille de renseignement spécifique http://www.lab-cerba.com/images/espace_biologiste/NOONAN.pdf
<input type="checkbox"/> Etude du gène <i>FMR1</i> (syndrome X fragile) <input type="checkbox"/> Syndrome d'Angelman <input type="checkbox"/> Syndrome de Willi-Prader <input type="checkbox"/> Etude du gène <i>MECP2</i> (syndrome de Rett)	<input type="checkbox"/> Suspicion clinique <input type="checkbox"/> Etude familiale <input type="checkbox"/> Autre (préciser) : <input type="checkbox"/> Joindre la feuille de renseignement spécifique http://www.lab-cerba.com/images/espace_biologiste/GNRETT.pdf
<input type="checkbox"/> <i>DMPK</i> Dystrophie myotonique de Steinert* <input type="checkbox"/> <i>SMN1</i> Amyotrophie spinale (diagnostic) <input type="checkbox"/> <i>SMN1</i> Amyotrophie spinale (hétérozygotie)*	<input type="checkbox"/> Suspicion clinique <input type="checkbox"/> Etude familiale <input type="checkbox"/> Autre (préciser) :
<input type="checkbox"/> <i>GJB6</i> Connexine 30 <input type="checkbox"/> Surdit� mitochondriale <input type="checkbox"/> Surdit�/Diab�te mitochondriale <input type="checkbox"/> <i>GJB2</i> Connexine 26	<input type="checkbox"/> Suspicion clinique <input type="checkbox"/> Etude familiale <input type="checkbox"/> Autre (préciser) : <input type="checkbox"/> Joindre la feuille de renseignement spécifique http://www.lab-cerba.com/images/espace_biologiste/CONNEX.pdf
<input type="checkbox"/> Cytopathie mitochondriale MERRF <input type="checkbox"/> Cytopathie mitochondriales MELAS <input type="checkbox"/> Cytopathie mitochondriales NARP <input type="checkbox"/> Atrophie optique de Leber LHON <input type="checkbox"/> Surdit� mitochondriale <input type="checkbox"/> Surdit�/Diab�te mitochondriale	<input type="checkbox"/> Suspicion clinique <input type="checkbox"/> Etude familiale <input type="checkbox"/> Autre (préciser) :
<input type="checkbox"/> <i>HEXA</i> Maladie de Tay-Sachs <input type="checkbox"/> <i>ASPA</i> Maladie de Canavan <input type="checkbox"/> <i>IKBKAP</i> Dysautonomie familiale <input type="checkbox"/> <i>AAT</i> alpha-1 antitrypsine g�notypage <input type="checkbox"/> <i>UGT1A1</i> maladie de Gilbert <input type="checkbox"/> Maladie de Fabry (dosage de l'alpha-galactosidase) <input type="checkbox"/> <i>MEFV</i> Fi�vre M�diterran�enne Familiale et autres FRH <input type="checkbox"/> <i>F8/F9</i> H�mophilie A et B <input type="checkbox"/> <i>HBB/HBA1/HBA2</i> Dr�panocytose et autres H�moglobinopathies	<input type="checkbox"/> Suspicion clinique <input type="checkbox"/> Suspicion biologique <input type="checkbox"/> D�pistage d'h�t�rozygote <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Ant�c�dent familial personnel <input type="checkbox"/> Ant�c�dent familial chez le conjoint <input type="checkbox"/> Sans ant�c�dent <input type="checkbox"/> Autre (préciser) : <input type="checkbox"/> Etude mol�culaire d'un cas index <input type="checkbox"/> Autre (préciser) : <input type="checkbox"/> Joindre la feuille de renseignement spécifique http://www.lab-cerba.com/images/espace_biologiste/GENFMF.pdf <input type="checkbox"/> Joindre la feuille de renseignement spécifique http://www.lab-cerba.com/images/espace_biologiste/HEMOPH.pdf <input type="checkbox"/> Joindre la feuille de renseignement spécifique http://www.lab-cerba.com/images/espace_biologiste/HEMOGN.pdf