



**DIAGNOSTIC MOLÉCULAIRE D'UNE MALADIE GÉNÉTIQUE PAR NGS**  
**EXOME – PANELS DE GÈNES- PANEL A FAÇON**
**INDICATION**

 Patient symptomatique  Oui  Non Si oui, âge d'apparition des symptômes : ..... ans

Suspicion clinique : .....

Symptômes (cocher toutes les informations du tableau ci-après) :

PÉRINATALITÉ	CRANIOFACIAL/ OPHTHALMOLOGIE / AUDITIF	MÉTABOLIQUE
<input type="checkbox"/> Prématurité (HPO : HP:0001622) <input type="checkbox"/> Retard de croissance intra-utérin (HPO : HP:0001511) <input type="checkbox"/> Oligoamnios (HPO : HP:0001562) <input type="checkbox"/> Polyhydramnios (HPO : HP:0001562) <input type="checkbox"/> Hygroma kystique (HPO : HP:0000476) <input type="checkbox"/> Antécédent d'anasarque (HPO : HP:0012050) <input type="checkbox"/> Autre : .....	<input type="checkbox"/> Macrocéphalie (HPO : HP:0000256) <input type="checkbox"/> Microcéphalie (HPO : HP:0000252) <input type="checkbox"/> Fente labio-palatine (HPO : HP:0000175) <input type="checkbox"/> Macroglossie (HPO : HP:0000158) <input type="checkbox"/> Craniosynostose (HPO : HP:0001363) <input type="checkbox"/> Anomalie du philtrum (HPO : HP:0000288) <input type="checkbox"/> Hypoplasie du visage (HPO : HP:0000274) <input type="checkbox"/> Dentition irrégulière (HPO : HP:0040079) <input type="checkbox"/> Cataracte (HPO : HP:0000518) <input type="checkbox"/> Opacité cornéenne (HPO : HP:0007957) <input type="checkbox"/> Luxation du cristallin (HPO : HP:0001083) <input type="checkbox"/> Tache rouge cerise de la macula (HPO : HP:0010729) <input type="checkbox"/> Rétinite pigmentaire (HP:0000510) <input type="checkbox"/> Nystagmus (HPO : HP:0000639) <input type="checkbox"/> Ophthalmoplégie (HPO : HP:0000602) <input type="checkbox"/> Colobome (HPO : HP:0000589) <input type="checkbox"/> Ptosis (HPO : HP:0000508) <input type="checkbox"/> Strabisme (HPO : HP:0000486) <input type="checkbox"/> Cécité (HPO : HP:0000618) <input type="checkbox"/> Appendice pré-auriculaire (HPO : HP:0000384) <input type="checkbox"/> Microtie (HPO : HP:0008551) <input type="checkbox"/> Malformation de l'oreille externe (HPO : HP:0000356) <input type="checkbox"/> Perte auditive ou surdit�e (HPO : HP:0000365) <input type="checkbox"/> Dymorphie faciale (HPO : HP:0001999) Description : ..... <input type="checkbox"/> Autre : .....	<input type="checkbox"/> Intervalle libre <input type="checkbox"/> Cétose (HPO : HP:0001946) <input type="checkbox"/> Acidose lactique (HPO : HP:0003128) <input type="checkbox"/> Hyperammoniémie (HPO : HP:0001987) <input type="checkbox"/> Hyperuricémie (HPO : HP:0002149) <input type="checkbox"/> Hypoglycémie (HPO : HP:0001943) <input type="checkbox"/> Hyperglycémie (HPO : HP:0003074) <input type="checkbox"/> Acidurie organique (HPO : HP:0001992) <input type="checkbox"/> Autre : .....
CROISSANCE		HEMATOLOGIE/IMMUNOLOGIE
<input type="checkbox"/> Retard staturo-pondéral (HPO : HP:0004322) ? <input type="checkbox"/> Avance staturo-pondérale (HPO : HP:0000098) ? <input type="checkbox"/> Autre : .....		<input type="checkbox"/> Anémie (HPO : HP:0001903) <input type="checkbox"/> Neutropénie (HPO : HP:0001875) <input type="checkbox"/> Pancytopénie (HPO : HP:0001876) <input type="checkbox"/> Trouble de coagulation (HPO : HP:0001928) <input type="checkbox"/> Maladie auto-immune (HPO : HP:0002960) <input type="checkbox"/> Autre : .....
COGNITIF		GASTRO-INTESTINAL
<input type="checkbox"/> Retard du développement (HPO : HP:0001263) <input type="checkbox"/> Trouble de la motricité fine (HPO : HP:0010862) <input type="checkbox"/> Trouble de la motricité globale (HPO : HP:0002194) <input type="checkbox"/> Trouble du langage (HPO : HP:0000750) <input type="checkbox"/> Déficience intellectuelle (HPO : HP:0001249) <input type="checkbox"/> QI : ..... <input type="checkbox"/> Régression développementale (HPO : HP:0002376) <input type="checkbox"/> Autre : .....		<input type="checkbox"/> Ictère (HPO : HP:0000952) <input type="checkbox"/> Vomissements (HPO : HP:0002013) <input type="checkbox"/> Difficultés d'alimentation (HPO : HP:0011968) <input type="checkbox"/> Gastroschisis (HPO : HP:0001543) <input type="checkbox"/> Omphalocèle (HPO : HP:0001539) <input type="checkbox"/> Atrésie anale (HPO : HP:0002023) <input type="checkbox"/> Fistule trachéo-oesophagienne (HPO : HP:0002575) <input type="checkbox"/> Hépatomégalie (HPO : HP:0002240) <input type="checkbox"/> Splénomégalie (HPO : HP:0001744) <input type="checkbox"/> Insuffisance hépatocellulaire (HPO : HP:0001399) <input type="checkbox"/> Colon hyperéchogène <input type="checkbox"/> Sténose pylorique (HPO : HP:0002021) <input type="checkbox"/> Autre : .....
COMPORTEMENT	CARDIAQUE	ENDOCRINOLOGIE
<input type="checkbox"/> Autisme (HPO : HP:0000717) <input type="checkbox"/> Trouble envahissant du développement (TED) (HPO : HP:0000708) <input type="checkbox"/> Hyperactivité (HPO : HP:0000752) <input type="checkbox"/> Anxiété (HPO : HP:0000739) <input type="checkbox"/> Automutilation (HPO : HP:0000742) <input type="checkbox"/> Autre : .....	<input type="checkbox"/> CAV (HPO : HP:0006705) <input type="checkbox"/> CIV (HPO : HP:0010438) <input type="checkbox"/> Coarctation de l'aorte (HPO : HP:0001680) <input type="checkbox"/> Hypoplasie cœur gauche (HPO : HP:0004383) <input type="checkbox"/> Tétralogie de Fallot (HPO : HP:0001636) <input type="checkbox"/> Transposition gros vaisseaux (HPO : HP:0001669) <input type="checkbox"/> Cardiomyopathie (HPO : HP:0001638) <input type="checkbox"/> Autre : .....	<input type="checkbox"/> Diabète <input type="checkbox"/> Type I <input type="checkbox"/> Type II <input type="checkbox"/> Hypothyroïdie (HPO : HP:0000821) <input type="checkbox"/> Hypoparathyroïdie (HPO : HP:0000829) <input type="checkbox"/> Hyperparathyroïdie (HPO : HP:0000843) <input type="checkbox"/> Autre : .....
MUSCULO-SQUELETTIQUE	NEUROMUSCULAIRE	APPAREIL GÉNITO-URINAIRE
<input type="checkbox"/> Pied bot (HPO : HP:0001762) <input type="checkbox"/> Hernie diaphragmatique (HPO : HP:0000776) <input type="checkbox"/> Polydactylie (HPO : HP:0010442) <input type="checkbox"/> Clinodactylie (HPO : HP:0030084) <input type="checkbox"/> Syndactylie (HPO : HP:0001159) <input type="checkbox"/> Mains crispées (HPO : HP:0001188) <input type="checkbox"/> Talus verticalis (HPO : HP:0001838) <input type="checkbox"/> Contractures (HPO : HP:0001371) <input type="checkbox"/> Scoliose (HPO : HP:0002650) <input type="checkbox"/> Rigidité/limitation articulaire (HPO : HP:0002063) <input type="checkbox"/> Aspect marfanôide (HPO : HP:0001519) <input type="checkbox"/> Ostéopénie (HPO : HP:0000938) <input type="checkbox"/> Ostéoporose (HPO : HP:0000939) <input type="checkbox"/> Autre : .....	<input type="checkbox"/> Ataxie (HPO : HP:0001251) <input type="checkbox"/> Chorée (HPO : HP:0002072) <input type="checkbox"/> Intolérance à l'exercice (HPO : HP:0003546) <input type="checkbox"/> Fatigue (HPO : HP:0012378) <input type="checkbox"/> Maux de tête /migraines (HPO : HP:0002076) <input type="checkbox"/> Dystonie (HPO : HP:0001332) <input type="checkbox"/> Hypotonie (HPO : HP:0001290) <input type="checkbox"/> Hypertonie (HPO : HP:0001276) <input type="checkbox"/> Spasticité (HPO : HP:0001257) <input type="checkbox"/> Paraplégie (HPO : HP:0010550) <input type="checkbox"/> Syndrome/Pseudo-Syndrome de Reye (HP:0006582) <input type="checkbox"/> Antécédent d'AVC (HPO : HP:0002401) <input type="checkbox"/> Neuropathie (HPO : HP:0009830) <input type="checkbox"/> Epilepsie/Convulsions (HPO : HP:0001250) <input type="checkbox"/> Autre : .....	<input type="checkbox"/> Ambiguïté sexuelle (HPO : HP:0000062) <input type="checkbox"/> Hypospadias (HPO : HP:0000047) <input type="checkbox"/> Cryptorchidie (HPO : HP:0000028) <input type="checkbox"/> Malformation rénale (HPO : HP:0000077) <input type="checkbox"/> Agénésie rénale (HPO : HP:0000104) <input type="checkbox"/> Hydronéphrose (HPO : HP:0000126) <input type="checkbox"/> Kystes rénaux (HPO : HP:0000107) <input type="checkbox"/> Tubulopathie (HPO : HP:0000114) <input type="checkbox"/> Néphropathie (HPO : HP:0000112) <input type="checkbox"/> Hypohidrose (HPO : HP:0000966) <input type="checkbox"/> Antécédents de lithiase : si oui nature ? ..... <input type="checkbox"/> Autre : .....
INFERTILITÉ	IMMUNITÉ	ANOMALIE CÉRÉBRALE
<input type="checkbox"/> Azoospermie non obstructive (HPO : HP:0011961) <input type="checkbox"/> Tératozoospermie (HPO : HP:0012864) <input type="checkbox"/> Insuffisance ovarienne précoce* (HPO : HP:008209) <input type="checkbox"/> Autre : .....  *Selon les critères de l'ESHRE : survenue avant 40 ans, aménorrhée de plus de 4 mois associée à un taux de FSH>25mUI/ml sur au moins deux prélèvements et taux d'estradiol diminué	<input type="checkbox"/> Infections récurrentes (HPO : HP:0002719) o Types d'infections ..... o Fréquence/an : ..... o Pathogènes incriminés : ..... <input type="checkbox"/> Autres manifestations : .....	<input type="checkbox"/> Dandy-Walker malformation (HPO : HP:0001305) <input type="checkbox"/> Holoprosencéphalie (HPO : HP:0001360) <input type="checkbox"/> Lissencéphalie (HPO : HP:0001339) <input type="checkbox"/> Agénésie du corps calleux (HPO : HP:0001274) <input type="checkbox"/> Hydrocéphalie (HPO : HP:0000238) <input type="checkbox"/> Atteinte de NGC (HPO : HP:0002134) <input type="checkbox"/> Hypomyélinisation (HPO : HP:0003429) <input type="checkbox"/> Démyélinisation (HPO : HP:0007305) <input type="checkbox"/> Atrophie du cervelet (HPO : HP:0007360) <input type="checkbox"/> Dilatation ventriculaire (HPO : HP:0002119) <input type="checkbox"/> Autre : .....

Autres informations cliniques pertinentes : .....

DIAGNOSTIC MOLÉCULAIRE D'UNE MALADIE GÉNÉTIQUE PAR NGS  
EXOME – PANELS DE GÈNES- PANEL A FAÇON

INFORMATIONS FAMILIALES

- Consanguinité  Oui  Non  
 Décès dans la fraterie  Oui  Non  
 Jumeaux atteints  Oui  Non

ARBRE FAMILIAL

Homme  
 Femme  
 Individu de sexe inconnu  
   Sujet atteint  
   Sujet sain

MÈRE DU (DE LA) PATIENT(E)

2 tubes de 5 ml sang total EDTA

PÈRE DU (DE LA) PATIENT(E)

2 tubes de 5 ml sang total EDTA

NOM .....  
 PRÉNOM .....  
 Nom de naissance.....  
 Adresse .....  
 CP ..... Ville .....  
 Date de naissance :          
 Date de prélèvement :          
 Même présentation clinique que le patient cas index :  
 Oui  Non (joindre description clinique)

NOM .....  
 PRÉNOM .....  
 Adresse .....  
 CP ..... Ville .....  
 Date de naissance :          
 Date de prélèvement :          
 Même présentation clinique que le patient cas index :  
 Oui  Non (joindre description clinique)

**DIAGNOSTIC MOLÉCULAIRE D'UNE MALADIE GÉNÉTIQUE PAR NGS  
EXOME – PANELS DE GÈNES- PANEL A FAÇON**

**ATTESTATION DE CONSULTATION DU MÉDECIN PRESCRIPTEUR OU DU CONSEILLER EN GÉNÉTIQUE**

**DIAGNOSTIC POST-NATAL**

Je soussigné, Dr/Pr.....ou.....conseiller en génétique sous la responsabilité du Dr/Pr.....certifie avoir informé le(ou la) patient(e) sous-nommé(e) ainsi que ses parents (représentants légaux) sur les caractéristiques de la maladie recherchée, les moyens de la diagnostiquer, les possibilités de prévention et de traitement, les modalités de transmission et leurs possibles conséquences chez d'autres membres de la famille, le stockage de son prélèvement, et avoir recueilli le consentement du (ou de la) patient(e) ET de sa tutelle dans les conditions prévues par le code de la santé publique (articles R113-4 et 5).

**DIAGNOSTIC PRÉNATAL**

Je soussigné, Dr/Pr.....ou.....conseiller en génétique sous la responsabilité du Dr/Pr.....certifie avoir informé la patiente sous-nommée du risque pour son enfant d'être atteint d'une anomalie chromosomique, génétique ou infectieuse d'une particulière gravité, des caractéristiques de cette affection, des moyens de la détecter, du risque qu'ils comportent et des conséquences possibles d'un résultat anormal.

**CONSENTEMENT DE LA FEMME ENCEINTE A LA RÉALISATION DU  
PRÉLÈVEMENT ET D'EXAMENS, EN VUE D'UN DIAGNOSTIC PRÉNATAL IN UTERO  
Arrêté du 14 janvier 2014, consolidé le 2 janvier le 2019**

**CONSENTEMENT POUR LA RÉALISATION D'EXAMENS DES  
CARACTÉRISTIQUES GÉNÉTIQUES D'UNE PERSONNE**

Je soussigné(e), M. .... Atteste avoir reçu :

- Les informations relatives au risque pour l'enfant à naître d'être atteint d'une affection d'une particulière gravité, aux caractéristiques de cette affection ; aux moyens de la diagnostiquer ; aux possibilités éventuelles de médecine fœtale ; de traitement ou de prise en charge de l'enfant né.
- Les informations sur les examens biologiques susceptibles d'établir un diagnostic prénatal in utero qui m'ont été proposés et dont je souhaite bénéficier : cet (ces) examen(s) nécessite(nt) un prélèvement de liquide amniotique, de villosités chorales (placenta), de sang fœtal ou tout autre prélèvement fœtal ; les modalités de réalisation, les risques, les contraintes et les éventuelles conséquences de chaque technique de prélèvement nécessaire pour réaliser cet (ces) examen(s) m'ont été précisés ; j'ai été informée qu'un second prélèvement pourrait être nécessaire en cas d'échec technique ; dans cette circonstance, je devrai signer un nouveau consentement écrit ; d'éventuelles autres affections que celle(s) recherchée(s) initialement pourraient être révélées par l'examen ; le fait que le résultat de l'examen me sera rendu et expliqué par le médecin qui me l'a prescrit m'a été précisé.

Je consens au prélèvement (nécessaire à la réalisation du ou des examens) de (\*) :

- liquide amniotique       villosités chorales  
 sang fœtal                 autre prélèvement fœtal (précisez).....

Je consens également à l'examen ou aux examens (\*) pour lequel ou lesquels ce prélèvement est effectué :

- examens de cytogénétique, y compris les examens moléculaires appliqués à la cytogénétique ;  
 examens de génétique moléculaire ;  
 examens de biochimie fœtale à visée diagnostique ;  
 examens de biologie en vue du diagnostic de maladies infectieuses.

- Les informations concernant l'examen des caractéristiques génétiques qui m'est proposé, qui sera réalisé à partir (cochez ci-après) :

- du (des) prélèvement(s) biologique(s) pratiqué(s) sur moi-même  
 du (des) prélèvement(s) biologique(s) pratiqué(s) sur mon enfant ou sur la personne majeure placée sous tutelle  
 du prélèvement qui sera effectué chez mon fœtus mort

- Les informations sur les examens des caractéristiques génétiques qui seront réalisés afin :

- de confirmer ou d'infirmer le diagnostic d'une maladie génétique en relation avec mes symptômes ;
- de confirmer ou d'infirmer le diagnostic pré-symptomatique d'une maladie génétique ;
- d'identifier un statut de porteur sain (recherche d'hétérozygote ou d'un remaniement chromosomique)
- d'évaluer ma susceptibilité génétique à une maladie ou à un traitement médicamenteux.

J'ai été informé(e) :

- De mon droit à faire à tout moment la demande que cette étude soit interrompue, que les résultats ne me soient pas communiqués, ou que les échantillons stockés soient détruits
- Que l'interprétation complète de ces résultats repose, dans certaines situations, sur la définition de la parenté biologique, qui peut être analysée à partir de ces prélèvements.
- De ma responsabilité concernant mon devoir d'information familiale, si une anomalie génétique grave dont les conséquences sont susceptibles de mesures de préventions, y compris de conseil génétique, ou de soins était mise en évidence.

J'autorise la conservation d'un échantillon biologique issu de mon prélèvement et son utilisation ultérieure pour <b>poursuivre les investigations dans le cadre de la même démarche diagnostique</b> , en fonction de l'évolution des connaissances.	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non
La technique utilisée peut éventuellement <b>révéler des informations génétiques sans lien avec la pathologie concernée, mais pouvant avoir un impact sur ma santé ou celle d'apparentés</b> . Je souhaite être informé(e) de ces résultats.	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non
J'autorise la transmission d'un échantillon ainsi que des données médicales nécessaires, dont d'éventuelles photographies, à un autre laboratoire pour <b>compléter cette étude génétique</b> . J'autorise l' <b>enregistrement et la conservation des données médicales</b> utiles à la gestion de la démarche diagnostique dans des bases de données informatiques	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non
J'autorise l' <b>enregistrement et la conservation des données médicales</b> utiles à la gestion de la démarche diagnostique dans des bases de données informatiques.	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non
Dans le cadre de la démarche diagnostique, une partie de mon prélèvement peut ne pas être utilisée. J'autorise sa conservation et son utilisation pour des études d'assurance de la qualité interne au laboratoire.	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non
J'autorise l'utilisation anonymisée des données médicales et/ou d'une partie des prélèvements dans le cadre de projets de recherche, d'un programme d'études scientifiques pour moi sans bénéfice direct ni préjudice l'ensemble des données médicales me concernant seront protégées grâce à une anonymisation totale).	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non

Le résultat de cet examen me sera rendu et expliqué par le médecin prescripteur (ou par délégation au conseiller en génétique) en l'état actuel des connaissances dans le cadre d'une consultation de génétique. Cet (ou ces) examen(s) sera (seront) réalisé(s) dans un laboratoire de biologie médicale autorisé par l'agence régionale de santé à les pratiquer. L'original du présent document est conservé dans mon dossier médical. Une copie de ce document m'est remise ainsi qu'au praticien devant effectuer les examens. Le laboratoire de biologie médicale dans lequel exerce le praticien ayant effectué les examens conserve ce document dans les mêmes conditions que le compte rendu de l'examen. J'ai eu la possibilité de poser toutes les questions que je souhaitais au médecin généticien ou conseiller en génétique qui m'a prescrit cette analyse et j'en ai eu des réponses complètes et adéquates.

Fait à ..... Le .....

IDENTITÉ du PATIENT ( <i>Signature</i> )	IDENTITÉ du(des) REPRÉSENTANT(S) LÉGAL(AUX) Signature des 2 parents requise si Analyse TRIO (cas index + 2 parents)	PRESCRIPTEUR ( <i>Signature</i> )
Nom :	Nom, Prénom, Date de Naissance :	Nom :
Prénom :	Nom, Prénom, Date de Naissance :	Prénom :
Date de Naissance :	Si le patient est mineur ou majeur sous tutelle, lien avec le patient :	