

**MALADIE GÉNÉTIQUE – DIAGNOSTIC MOLÉCULAIRE DE LA
 STRUCTURE DU GÉNOME**
CARTOGRAPHIE OPTIQUE DU GÉNOME (OGM)
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"/> Ophtalmoplégie (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 surdité (HPO : HP:0000365) <input type="checkbox"/> Dysmorphie 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		HÉMATOLOGIE/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 marfanôïde (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) <input type="checkbox"/> Types d'infections : <input type="checkbox"/> Fréquence/an : <input type="checkbox"/> 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 :

**MALADIE GÉNÉTIQUE – DIAGNOSTIC MOLÉCULAIRE DE LA
STRUCTURE DU GÉNOME**
CARTOGRAPHIE OPTIQUE DU GÉNOME (OGM)
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)

NOM
 PRÉNOM
 Nom de naissance.....
 Adresse
 CP Ville
 Date de naissance :

PÈRE DU (DE LA) PATIENT(E)

NOM
 PRÉNOM
 Adresse
 CP Ville
 Date de naissance :

Si demande d'examen en TRIO, précisez :
MÈRE :

 Date de prélèvement :

Même présentation clinique que le patient cas index :

 Oui Non (joindre description clinique)

PÈRE :

 Date de prélèvement :

Même présentation clinique que le patient cas index :

 Oui Non (joindre description clinique)

Prélever 2 tubes de 5 ml de Sang Total EDTA pour chacun des parents
L'échantillon doit être conservé et acheminé à +4°C et doit parvenir au Laboratoire Cerba sous 4 jours maximum après le prélèvement

**MALADIE GÉNÉTIQUE – DIAGNOSTIC MOLÉCULAIRE DE LA STRUCTURE DU GÉNOME
CARTOGRAPHIE OPTIQUE DU GÉNOME (OGM)**

Joindre impérativement l'attestation de consultation et le consentement complétés et signés ci-après

ATTESTATION DE CONSULTATION DU MÉDECIN PRESCRIPTEUR OU DU CONSEILLER EN GÉNÉTIQUE

Je certifie avoir informé le (ou la) patient(e) sus 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, 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 R1131-4 et 5).

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

ATTESTATION D'INFORMATION ET CONSENTEMENT POUR LA RÉALISATION DU TEST

Je soussigné(e), atteste avoir reçu de :

- médecin généticien : Dr/Pr.....
- conseiller en génétique sous la responsabilité du Dr/Pr.....

les informations concernant l'examen des caractéristiques génétiques qui m'est proposé, qui sera réalisé à partir :

- du (des) prélèvements biologiques pratiqués sur moi-même
- du (des) prélèvements biologiques pratiqués sur mon enfant ou sur la personne majeure placée sous tutelle

Et consens à l'examen dans le cadre de :

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.

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.

J'autorise la conservation d'un échantillon biologique issu de mon prélèvement et son utilisation ultérieure pour poursuivre les investigations dans le cadre de la même démarche diagnostique , en fonction de l'évolution des connaissances.	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non
La technique utilisée peut éventuellement révéler des informations génétiques sans lien avec la pathologie concernée, mais pouvant avoir un impact sur ma santé ou celle d'apparentés . 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 compléter cette étude génétique .	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non
J'autorise l' enregistrement et la conservation des données médicales 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 sans bénéfice direct.	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non

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

SIGNATURE DU PATIENT