

CARACTERISTIQUES GENETIQUES D'UNE PERSONNE

Prescription

Secrétariat :
Tél : 01 34 40 20 20
Fax : 01 34 40 21 29

e-mail : smedical@lab-cerba.com

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

PATIENT	MEDECIN PRESCRIPTEUR
Nom Prénom..... Date de naissance Adresse.....	CACHET DU MEDECIN Signature :
RENSEIGNEMENTS SUR L'APPARENTE	RENSEIGNEMENTS CLINIQUES
<u>CONJOINT</u> NomPrénom..... <u>PERE</u> NomPrénom..... <u>MERE</u> NomPrénom.....	<input type="checkbox"/> Grossesse (DDG) <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> Date de prélèvement : <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> Diagnostic prénatal en cours <input type="checkbox"/> Attestation / Consentement Si NON le RECLAMER
CYTOGENETIQUE ET CYTOGENETIQUE MOLECULAIRE	
<input type="checkbox"/> Sang total Nombre de tubes : <input type="checkbox"/> EDTA <input type="checkbox"/> Hépariné	
EXAMEN PRESCRIT	
<input type="checkbox"/> Caryotype constitutionnel <input type="checkbox"/> Caryotype constitutionnel sur sang de nouveau-né (0 à 8 jours) <input type="checkbox"/> Etude (pan-) télomères (FISH) <input type="checkbox"/> Etude (pan-) télomères (MLPA-hors nomenclature, tube EDTA) <input type="checkbox"/> Recherche d'un syndrome micro-délétionnel (précisez impérativement) : <input type="checkbox"/> Autres (précisez) :	
INDICATIONS	
Retard mental/Malformations <input type="checkbox"/> (14) Dysmorphie faciale <input type="checkbox"/> (12) Retard mental/psychomoteur <input type="checkbox"/> (22) Suspicion de trisomie 21 <input type="checkbox"/> (20) Obésité avec retard mental <input type="checkbox"/> (21) Obésité sans retard mental <input type="checkbox"/> (30) Hypotonie <input type="checkbox"/> (15) 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"/> (19) Retard pubertaire <input type="checkbox"/> (05) Aménorrhée primaire <input type="checkbox"/> (06) Aménorrhée secondaire <input type="checkbox"/> (07) Ménopause précoce <input type="checkbox"/> (31) Insuffisance ovarienne <input type="checkbox"/> (17) Ambiguïté sexuelle/malformations génitales	
Troubles de la reproduction <input type="checkbox"/> (01) Azoospermie,OATS <input type="checkbox"/> (10) Stérilité non étiquetée <input type="checkbox"/> (08) Pré-FIV/Pré-ICSI/Don de gamètes <input type="checkbox"/> (11) Fausses couches spontanées à répétition (nombre :.....)	
Enquête familiale (joindre résultat du cas index ou coordonnées du laboratoire ayant réalisé le caryotype) <input type="checkbox"/> (25) Etude familiale (apparenté au 1 ^{er} degré) <input type="checkbox"/> (29) Etude familiale (non apparenté au 1 ^{er} degré)	
Autres <input type="checkbox"/> (28) Transsexuel	

CYTOGENETIQUE

Dr Anne Bazin
Dr Pascale Kleinfinger
Dr Martine Montagnon
Dr Marc Nouchy

GENETIQUE MOLECULAIRE

Dr Anne Bazin
Jean-Marc Costa
Dr Pascale Kleinfinger
Dr Martine Montagnon
Isabelle Vinatier

CARACTERISTIQUES GENETIQUES D'UNE PERSONNE

Prescription

Secrétariat :
Tél : 01 34 40 20 20
Fax : 01 34 40 21 29

e-mail : smedical@lab-cerba.com

GENETIQUE MOLECULAIRE (joindre arbre généalogique¹, résultat biologique², renseignements cliniques³)

- Sang total EDTA 2 tubes de 5 ml

EXAMEN PRESCRIT

Mucoviscidose (précisez l'origine géographique) :

- CFTR* mutations fréquentes
 CFTR mutations rares (précisez) :

Syndromes auto-inflammatoires héréditaires

(précisez l'origine géographique) :

- MEFV* Maladie périodique FMF
 TNFRSF1A Syndrome TRAPS*
 MVK Syndrome hyper IgD*
 CIAS1 Syndromes CAPS*

Infertilité

- CFTR* mutations fréquentes
 CFTR variant d'épissage IVS8 (T)(TG)
 Micro-délétions du chromosome Y
 FMR1 pré-mutation (POF)

Pancréatites

- CFTR* mutations fréquentes
 CFTR mutations rares
 PRSS1 analyse du gène*
 PRSS2 analyse du gène*
 SPINK1 analyse du gène*

Retard mental

- FMR1* Syndrome X fragile
 MECP2 Syndrome de Rett*

Désordres métaboliques et neurologiques

- HEXA* Maladie de Tay-Sachs
 ASPA Maladie de Canavan
 IKBKAP Dysautonomie familiale
 APOE génotypage
 AAT alpha-1 antitrypsine génotypage

Maladies neuro-musculaires

- DMPK1* Dystrophie myotonique de Steinert*
 SMN Amyotrophie spinale de type 1 (diagnostic)
 SMN Amyotrophie spinale de type 1 (hétérozygotie*)

Désordres de méthylation

- Syndrome d'Angelman
 Syndrome de Willi-Prader

Surdités non syndromiques

- GJB2* Connexine 26
 GJB6 Connexine 30*
 surdité mitochondriale m.1555A>G (aminosides)
 surdité mitochondriale m.7455A>G

Divers

- Cytopathies mitochondriales (MERFF-MELAS-NARP)
 Atrophie optique de Leber
 Recherche du gène *SRY*
 Disomie uniparentale (précisez le chromosome) :

Syndromes dysmorphiques

- FGFR3* Achondroplasie
 FGFR3 Hypochondroplasie
 FGFR2 Syndrome Apert
 PTPN11 Syndrome de Noonan/ Syndrome Leopard

Hématologie, hémostase et thrombose

- F8* hémophilie A
 F9 hémophilie B
 HBB drépanocytoses S et C
 FV Leiden (p.Arg506Glu)
 FII Prothrombine mutation c.20210 G>A
 MTHFR variant thermolabile (g.677 C>T)

Hémochromatose HFE

- C282Y (p.Cys282Tyr)
 H63D (p.His63Glu)
 S65C (p.Ser65Cys)

Typage HLA

- HLA Classe II
 HLA*B27 génotypage
 HLA*B5701 génotypage

Pharmacogénétique

- HLA*B5701 génotypage (Abacavir)
 UGT1A1 génotypage (Irinotecan)

Autres

- Séquençage mutation ponctuelle à façon (nous contacter)

*examens transmis

INDICATIONS

- Diagnostic moléculaire chez un sujet atteint¹ (cas index) : (précisez) :
- Suspicion clinique³ ou biologique² (précisez) :
- Dépistage d'hétérozygote
- Antécédent familial¹ personnel ou chez le conjoint (précisez) :
 - Sans antécédent (précisez) :
- Signe d'appel échographique chez un fœtus
- Autres (précisez) :

FACTURATION

LABORATOIRE D'ANALYSES MEDICALES

N° de Correspondant :

- à votre laboratoire au patient

- en tiers-payant (assurance maladie, mutuelle)

FOURNIR IMPERATIVEMENT copies de la carte navette, de l'ordonnance, les coordonnées, N° adhérent, période de validité de la mutuelle

CACHET DU LABORATOIRE