

DIAGNOSTIC MOLÉCULAIRE D'UNE MALADIE GÉNÉTIQUE PAR NGS

EXOME ET PANELS DE GÈNES

PRÉLÈVEMENT

 Date de prélèvement :

 Correspondant : /
DIAGNOSTIC PRÉNATAL : joindre impérativement un prélèvement sanguin maternel 5ml sang total EDTA pour recherche d'une contamination maternelle:

- | | | |
|---|---|---|
| <input type="checkbox"/> Liquide amniotique (FRAIS) | <input type="checkbox"/> Liquide amniotique (CULTURE) | <input type="checkbox"/> ADN Foetal Extrait |
| <input type="checkbox"/> Villosites choriales | <input type="checkbox"/> Villosites choriales (CULTURE) | <input type="checkbox"/> Sang Foetal |

DIAGNOSTIC POST-NATAL : Sang total EDTA (de 0.5 ml à 5 ml)

FOETOPATHOLOGIE : Biopsie foetale ADN Extrait

PATIENT(E)

NOM

PRÉNOM

Nom de naissance

Adresse

CP Ville

 Date de naissance :

 N°SS :
SITUATION D'URGENCE :

-
- Grossesse en cours
-
- Diagnostic prénatal
-
- Réanimation pédiatrique

PRESCRIPTEUR

Numéro RPPS (obligatoire) :

Cachet obligatoire

Adresse e-mail :

Signature :

TEST DEMANDÉ

EN CAS DE SITUATION D'URGENCE UNE ANALYSE EN TRIO EST IMPERATIVE
 (Un formulaire par échantillon si demande de TRIO)

● ANALYSE D'EXOME COMPLET (WES) (SNV/DELINS et CNV) (≈ 22.000 gènes + ≈ 12.000 variants non codants (introniques et régions promotrices))

-
- SOLO (cas index uniquement) (Code OPL : EXOME)
-
-
- SOLO (cas index uniquement) (Code OPL : EXOME) + étude de ségrégation du ou des variants d'intérêt si résultat positif (test réflexe) (Code OPL : parents EXADP+10003)
-
-
- TRIO (cas index ET ses 2 parents) (Code OPL : cas index TRIO, parents TRIOP)

● ANALYSE D'UN PANEL NGS* (SNV/DELINS et CNV)

-
- SOLO (cas index uniquement)
-
-
- SOLO (cas index uniquement) (Code OPL : EXOME) + étude de ségrégation du ou des variants d'intérêt si résultat positif (test réflexe) (Code OPL : parents EXADP+10003)
-
-
- TRIO (cas index ET ses 2 parents)

- | | |
|---|---|
| <input type="checkbox"/> Déficience intellectuelle consensus (190 gènes) Code OPL : IS062 (RIHN : N352) | <input type="checkbox"/> Maladies familiales du tissu conjonctif (144 gènes) Code OPL : IS035 (RIHN : N352) |
| <input type="checkbox"/> Epilepsie consensus (306 gènes) Code OPL : IS043 (RIHN : N352) | <input type="checkbox"/> Maladies neurologiques consensus (380 gènes) Code OPL : IS079 (RIHN : N352) |
| <input type="checkbox"/> Erreurs innées du métabolisme consensus (312 gènes) Code OPL : IS072 (RIHN : N352) | <input type="checkbox"/> Maladies neuro-musculaires (479 gènes) Code OPL : IS080 (RIHN : N352) |
| <input type="checkbox"/> Pancréatite héréditaire (16 gènes) Code OPL : IS057 (RIHN : N351) | <input type="checkbox"/> Déficits immunitaires primitifs consensus (435 gènes) Code OPL : IS061 (RIHN : N352) |
| <input type="checkbox"/> Diabète monogénique (83 gènes) Code OPL : IS074 (RIHN : N352) | <input type="checkbox"/> Trouble de la vision consensus (304 gènes) Code OPL : IS044 (RIHN : N352) |
| <input type="checkbox"/> Maladies rénales consensus (305 gènes) Code OPL : IS093 (RIHN : N352) | <input type="checkbox"/> Surdit  héréditaire (436 gènes) Code OPL : IS051 (RIHN : N352) |
| <input type="checkbox"/> Infertilité féminine (204 gènes) Code OPL : IS047 (RIHN : N352) | <input type="checkbox"/> Syndrome de Noonan et RASopathies (55 gènes) Code OPL : IS082 (RIHN : N351) |
| <input type="checkbox"/> Infertilité masculine (193 gènes) Code OPL : IS070 (RIHN : N352) | <input type="checkbox"/> Maladies osseuses constitutionnelles (310 gènes) Code OPL : IS108 (RIHN : N352) |
| <input type="checkbox"/> Autre panel* : | |

*La description exhaustive des panels (>100) et les fiches de prescription médicale spécifiques associées sont disponibles sur notre catalogue en ligne.
<https://www.lab-cerba.com/home/transmettre-et-prescrire-un-exam/catalogue-en-ligne.html> (mots-clés: NGS PANEL)
 Liste des gènes sur demande (polegenetmol@lab-cerba.com)

● ANALYSE D'UN GÈNE SEUL (RIHN : N350) (Code OPL : MGD0M) - PANEL À FAÇON (adresser votre demande à : polegenetmol@lab-cerba.com)

 Renseigner le nom du gène à étudier et son symbole HGNC le cas échéant

● RECHERCHE D'UN VARIANT CIBLÉ (NABM 4082 : B500) (Code OPL : MGMUT) (exclusivement dans le cadre d'une étude familiale ou pour confirmation de NGS)

Joindre impérativement le compte-rendu du cas index ou indiquer le n° de dossier Cerba si réalisé par notre Laboratoire :

 Renseigner le nom du variant à rechercher ET

TESTS DÉJÀ RÉALISÉS PRÉABLEMENT AU PRÉSENT TEST

- | | | |
|---|---|---|
| <input type="checkbox"/> Caryotype / Fish | <input type="checkbox"/> CGH-Array / ACPA | <input type="checkbox"/> Test mitochondrial |
| <input type="checkbox"/> Gène ou panel de gènes testé : | <input type="checkbox"/> Autre(s) Test(s) | |

DIAGNOSTIC MOLÉCULAIRE D'UNE MALADIE GÉNÉTIQUE PAR NGS
EXOME ET PANELS DE GÈNES

RENSEIGNEMENTS CLINIQUES	
Patient symptomatique <input type="checkbox"/> OUI <input type="checkbox"/> NON	Si oui, âge d'apparition des symptômes : ans
Hypothèse diagnostique :	
Renseigner impérativement les principaux signes cliniques (HPO):	
INDICATION LA PLUS PERTINENTE SELON LE THÉSAURUS DE L'AGENCE DE LA BIOMÉDECINE	
Anomalies du développement et déficience intellectuelle Maladies du Neurodéveloppement	Maladies à expression motrice ou cognitive du système nerveux central
<input type="checkbox"/> Anomalies du développement-avec hypothèse diagnostique <input type="checkbox"/> Anomalies du développement-sans hypothèse diagnostique <input type="checkbox"/> Déficience intellectuelle-DI avec hypothèse diagnostique <input type="checkbox"/> Déficience intellectuelle-DI sans hypothèse diagnostique <input type="checkbox"/> Troubles du spectre autistique) <input type="checkbox"/> Malformations cérébrales (hors malformations du cervelet et du tronc cérébral) <input type="checkbox"/> Malformations du cervelet et du tronc cérébral <input type="checkbox"/> Epilepsies <input type="checkbox"/> Autre :	<input type="checkbox"/> Démence fronto-temporale <input type="checkbox"/> Dystonie <input type="checkbox"/> Leucodystrophies et Leucoencéphalopathies <input type="checkbox"/> Maladie d'Alzheimer autosomique dominante <input type="checkbox"/> Maladie de Parkinson <input type="checkbox"/> Migraine hémiplégique <input type="checkbox"/> Mouvements anormaux <input type="checkbox"/> Paraplégie spastique héréditaire <input type="checkbox"/> Autre :
Maladies de l'os, du calcium et du cartilage Maladies de la tête, du cou et des dents	Maladies neuromusculaires
<input type="checkbox"/> Syndrome de croissance excessive <input type="checkbox"/> Malformations du cervelet et du tronc cérébral <input type="checkbox"/> Polydactylie - Syndactylie - Triphalangie <input type="checkbox"/> Retard statural <input type="checkbox"/> Malformation des membres sans diagnostic <input type="checkbox"/> Anomalies du métabolisme phospho-calcique <input type="checkbox"/> Fentes labiales et/ou palatines isolées <input type="checkbox"/> Fentes labiales et/ou palatines syndromiques (dont séquence de Pierre Robin) <input type="checkbox"/> Autre :	<input type="checkbox"/> Maladie mitochondriale par mutation de gènes nucléaire <input type="checkbox"/> Dystrophies musculaires des ceintures <input type="checkbox"/> Dystrophies musculaires de Duchenne et Becker <input type="checkbox"/> Myopathies non-étiquetées <input type="checkbox"/> Myopathies congénitales <input type="checkbox"/> Syndrome myasthénique congénital <input type="checkbox"/> Hypotonies congénitales <input type="checkbox"/> Maladie de Charcot-Marie-Tooth <input type="checkbox"/> Neuropathies périphériques héréditaires sensibles et autonomes <input type="checkbox"/> Sclérose Latérale Amyotrophique et autres maladies rares du Neurone moteur <input type="checkbox"/> Autre :
Maladies héréditaires du métabolisme Maladies hépatiques rares de l'enfant et de l'adulte	Maladies sensorielles
<input type="checkbox"/> Hypertriglycéridémie familiale <input type="checkbox"/> Hypercholestérolémie (hyperLDLémie ou Hyperbétalipoprotéïnémie) familiale <input type="checkbox"/> Glycogénoses <input type="checkbox"/> Pathologies peroxysomales <input type="checkbox"/> Maladies de surcharge lysosomale <input type="checkbox"/> Aciduries organiques <input type="checkbox"/> Aminoacidopathies <input type="checkbox"/> Autre :	<input type="checkbox"/> Surdité neurosensorielle isolée ou syndromique <input type="checkbox"/> Dystrophie rétinienne héréditaire isolée ou syndromique <input type="checkbox"/> Anomalies du développement oculaire isolée ou syndromique <input type="checkbox"/> Cataracte congénitale isolées ou syndromique <input type="checkbox"/> Dystrophie cornéenne héréditaire isolée ou syndromique <input type="checkbox"/> Albinisme <input type="checkbox"/> Neuropathie Optique Héréditaire (NOH) <input type="checkbox"/> Autre :
Maladies immuno-hématologiques	Maladies endocriniennes
<input type="checkbox"/> Déficit immunitaire héréditaire sans hypothèse diagnostic <input type="checkbox"/> Immunodéficience affectant l'immunité humorale (défauts de production d'anticorps) <input type="checkbox"/> Immunodéficience affectant l'immunité cellulaire et humorale <input type="checkbox"/> Neutropénie néonatale <input type="checkbox"/> Autre :	<input type="checkbox"/> Azoospermie non-obstructive <input type="checkbox"/> Azoospermie obstructive hors absence des canaux déférents <input type="checkbox"/> Infertilité féminine rare <input type="checkbox"/> Insuffisance ovarienne primitive isolée <input type="checkbox"/> Diabète monogénique <input type="checkbox"/> Diabète néonatal <input type="checkbox"/> Hyperinsulinisme <input type="checkbox"/> Autre :
Maladies en dermatologie	Maladies vasculaires avec atteinte multisystémique
<input type="checkbox"/> Albinisme <input type="checkbox"/> Ichtyoses <input type="checkbox"/> Sclérose Tubéreuse de Bourneville <input type="checkbox"/> Incontinentia pigmenti <input type="checkbox"/> Epidermolyse bulleuse héréditaire <input type="checkbox"/> Autre :	<input type="checkbox"/> Syndrome de Marfan et pathologies apparentées <input type="checkbox"/> Syndrome d'Ehlers-Danlos vasculaire <input type="checkbox"/> Maladie de Rendu-Osler-Weber <input type="checkbox"/> Autre :
Divers	
<input type="checkbox"/> Pancréatite héréditaire et idiopathique <input type="checkbox"/> Dyskinésies ciliaires <input type="checkbox"/> Autre :	



DIAGNOSTIC MOLÉCULAIRE D'UNE MALADIE GÉNÉTIQUE PAR NGS
EXOME ET PANELS DE GÈNES

INFORMATIONS FAMILIALES

- Consanguinité Oui Non
 Décès dans la fratrie 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	NOM
PRÉNOM	PRÉNOM
Nom de naissance.....	
Adresse	Adresse
CP Ville	CP Ville
Date de naissance : <input type="text"/>	Date de naissance : <input type="text"/>
Date de prélèvement : <input type="text"/>	Date de prélèvement : <input type="text"/>
Même présentation clinique que le patient cas index : <input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non (joindre description clinique)	Même présentation clinique que le patient cas index : <input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non (joindre description clinique)