

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:

☐ Liquide amniotique (FRAIS)

☐ Liquide amniotique (CULTURE)

☐ ADN Foetal Extrait

☐ Villosités chorales

☐ Villosités chorales (CULTURE)

☐ Sang Foetal

DIAGNOSTIC POST-NATAL :

☐ Sang total EDTA (de 0.5 ml à 5 ml)

FOETOPATHOLOGIE :

☐ Biopsie foetale

☐ ADN Extraît

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 ADNGS+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 : ADNGS+10003)

☐ TRIO (cas index ET ses 2 parents)

☐ Déficience intellectuelle consensus (190 gènes) Code OPL : IS062 (RIHN : N352)

☐ Epilepsie consensus (306 gènes) Code OPL : IS043 (RIHN : N352)

☐ Erreurs innées du métabolisme consensus (312 gènes) Code OPL : IS072 (RIHN : N352)

☐ Pancréatite héréditaire (16 gènes) Code OPL : IS057 (RIHN : N351)

☐ Diabète monogénique (83 gènes) Code OPL : IS074 (RIHN : N352)

☐ Maladies rénales consensus (305 gènes) Code OPL : IS093 (RIHN : N352)

☐ Infertilité féminine (204 gènes) Code OPL : IS047 (RIHN : N352)

☐ Infertilité masculine (193 gènes) Code OPL : IS070 (RIHN : N352)

☐ Autre panel* :

☐ Maladies familiales du tissu conjonctif (144 gènes) Code OPL : IS035 (RIHN : N352)

☐ Maladies neurologiques consensus (380 gènes) Code OPL : IS079 (RIHN : N352)

☐ Maladies neuro-musculaires (479 gènes) Code OPL : IS080 (RIHN : N352)

☐ Déficits immunitaires primitifs consensus (435 gènes) Code OPL : IS061 (RIHN : N352)

☐ Trouble de la vision consensus (304 gènes) Code OPL : IS044 (RIHN : N352)

☐ Surdit  héréditaire (436 gènes) Code OPL : IS051 (RIHN : N352)

☐ Syndrome de Noonan et RASopathies (55 gènes) Code OPL : IS082 (RIHN : N351)

☐ Maladies osseuses constitutionnelles (310 gènes) Code OPL : IS108 (RIHN : N352)

*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 : MGD00) / **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 : MGMTUT) (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

☐ Caryotype / Fish

☐ CGH-Array / ACPA

☐ Test mitochondrial

☐ Gène ou panel de gènes testé :

☐ Autre(s) Test(s)

DIAGNOSTIC MOLÉCULAIRE D'UNE MALADIE GÉNÉTIQUE PAR NGS

EXOME ET PANELS DE GÈNES

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

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)

PÈRE DU (DE LA) PATIENT(E)

2 tubes de 5 ml sang total EDTA

NOM

PRÉNOM

Adresse

CP Ville

Date de naissance :

Date de prélèvement :

Même présentation clinique que le patient cas index :

☐ Oui ☐ Non (joindre description clinique)