

DIAGNOSTIC MOLECULAIRE DE LA DYSTROPHIE FACIO-SCAPULO-HUMERALE (FSHD)

PRÉLÈVEMENT

Correspondant : /

Date de prélèvement : | | | | | | | |

Sang total EDTA (2 tubes de 5 ml) *L'échantillon doit IMPERATIVEMENT être conservé et acheminé à +4°C et parvenir au laboratoire sous 4 jours maximum après le prélèvement*

PATIENT(E)	PRESCRIPTEUR																			
NOM	Numéro RPPS (obligatoire) :																			
PRÉNOM	Cachet obligatoire																			
Nom de naissance.....																				
Adresse																				
CP Ville																				
Date de naissance : <table border="1" style="display: inline-table;"><tr><td> </td><td> </td><td> </td><td> </td><td> </td><td> </td><td> </td><td> </td></tr></table>									Adresse e-mail :											
N°SS : <table border="1" style="display: inline-table;"><tr><td> </td><td> </td><td> </td><td> </td><td> </td><td> </td><td> </td><td> </td><td> </td><td> </td><td> </td><td> </td><td> </td><td> </td><td> </td><td> </td><td> </td><td> </td><td> </td></tr></table>																				Signature :
Téléphone Portable : Adresse e-mail.....																				

TEST DEMANDE

- ☐ Recherche de la contraction pathogène D4Z4 par cartographie optique du génome. *Code OPL : FSHD1 (HN)*
- ☐ Recherche de la contraction pathogène D4Z4 par cartographie optique du génome +/- Panel NGS FSHD2 (test réflexe)
Gènes *SMCHD1, DNMT3B, LRIF1 et FAT1*. *Code OPL : FSHD2 (FSHD1 HN +/- RHIN N350)*

MOTIF DE LA DEMANDE

- ☐ Exploration d'un cas index symptomatique : suspicion clinique de FSHD
- ☐ Exploration d'un sujet apparenté symptomatique (étude familiale) (transmettre obligatoirement la copie du résultat du cas index)
- ☐ Exploration d'un sujet apparenté Asymptomatique (étude familiale) (transmettre obligatoirement la copie du résultat du cas index)

RENSEIGNEMENTS CLINIQUES ET INFORMATIONS FAMILIALES

Estimation de l'atteinte clinique : ☐ Forme typique sévère à modérée ☐ Forme typique légère
☐ Forme atypique sévère à modérée ☐ Forme atypique légère

Age d'apparition des symptômes : ans CPK : Plaintes douloureuses et/ou fonctionnelles :

Atteinte faciale	: ☐ Oui	☐ Non	☐ Asymétrique	☐ Symétrique
Décollement scapulaire	: ☐ Oui	☐ Non	☐ Asymétrique	☐ Symétrique
Atteinte des muscles huméraux	: ☐ Oui	☐ Non	☐ Asymétrique	☐ Symétrique
Atteinte des muscles thoraciques	: ☐ Oui	☐ Non	☐ Asymétrique	☐ Symétrique
Atteinte proximale des membres inférieurs	: ☐ Oui	☐ Non	☐ Asymétrique	☐ Symétrique
Atteinte distale des membres inférieurs	: ☐ Oui	☐ Non	☐ Asymétrique	☐ Symétrique
Steppage	: ☐ Oui	☐ Non	☐ Gauche	☐ Droite
Atteinte axiale	: ☐ Oui	☐ Non Type :		
Muscles abdominaux (Signe de Beevor)	: ☐ Présent	☐ Absent	☐ Non testé	
Atteintes extra musculaires	: ☐ Atteinte cardiaque		☐ Atteinte respiratoire	☐ Atteinte oculaire
	: ☐ Autre atteinte systémique			

ARBRE FAMILIAL

- ☐ Homme
☐ Femme
☐ Individu de sexe inconnu
☒ Sujet atteint
☐ Sujet sain

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