



PRÉLÈVEMENT

Correspondant :

Date de prélèvement :

Nature et volume de prélèvement : Sang Total EDTA (2 tubes de 5 ml)

L'échantillon doit être conservé et acheminé à +4°C et doit parvenir au Laboratoire Cerba sous 4 jours maximum après le prélèvement

PATIENT(E)

NOM

PRÉNOM

Nom de naissance

Adresse

CP Ville

Date de naissance :

PRESCRIPTEUR

Numéro RPPS (obligatoire) :

Cachet obligatoire

Adresse e-mail :

Signature :

CARTOGRAPHIE OPTIQUE DU GÉNOME

TEST DEMANDE

☐ SOLO (cas index uniquement) (Code OPL : OGMS)

☐ TRIO (cas index ET ses 2 parents) (Code OPL : cas index OGMT, parents OGMP)

MOTIF DE LA DEMANDE

- ☐ Détection de variants structuraux
- ☐ Caractérisation d'une anomalie chromosomique connue (compte-rendu à fournir **obligatoirement**)
- ☐ Recherche d'un variant ciblé (maladie récessive avec un SNV pathogène sur un seul allèle)
- ☐ Autre, précisez :

INDICATION

- ☐ Déficience intellectuelle ou trouble des apprentissages dans un cadre syndromique
- ☐ Malformations SANS retard psychomoteur
- ☐ Déficience intellectuelle ou troubles des apprentissages isolés
- ☐ Troubles envahissants du développement (TED) / Autisme
- ☐ Epilepsie isolée
- ☐ Troubles de la reproduction : infertilité
- ☐ Troubles de la reproduction : fausses couches
- ☐ Retard statural et dysménorrhée
- ☐ Variation du développement sexuel
- ☐ Etudes familiales
- ☐ Don de gamètes
- ☐ Recherche d'une anomalie constitutionnelle suite à la réalisation d'un examen somatique
- ☐ Examen de fœtopathologie
- ☐ Autre Indication complémentaire :

TESTS DÉJÀ RÉALISÉS PRÉABLEMENT AU PRÉSENT TEST

- ☐ Caryotype / Fish
- ☐ CGH-Array / ACPA
- ☐ Test mitochondrial
- ☐ Gène ou exome / panel de gènes testé :
- ☐ Autre(s) Test(s)

**MALADIE GÉNÉTIQUE – DIAGNOSTIC MOLECULAIRE DE LA
STRUCTURE DU GENOME**

CARTOGRAPHIE OPTIQUE DU GENOME (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
☐ Prématurité (HPO : HP:0001622) ☐ Retard de croissance intra-utérin (HPO : HP:0001511) ☐ Oligoamnios (HPO : HP:0001562) ☐ Polyhydramnios (HPO : HP:0001562) ☐ Hygroma kystique (HPO : HP:0000476) ☐ Antécédent d'anasarque (HPO : HP:0012050) ☐ Autre :	☐ Macrocéphalie (HPO : HP:0000256) ☐ Microcéphalie (HPO : HP:0000252) ☐ Fente labio-palatine (HPO : HP:0000175) ☐ Macroglossie (HPO : HP:0000158) ☐ Craniosynostose (HPO : HP:0001363) ☐ Anomalie du philtrum (HPO : HP:0000288) ☐ Hypoplasie du visage (HPO : HP:0000274) ☐ Dentition irrégulière (HPO : HP:0040079) ☐ Cataracte (HPO : HP:0000518) ☐ Opacité cornéenne (HPO : HP:0007957) ☐ Luxation du cristallin (HPO : HP:0001083) ☐ Tache rouge cerise de la macula (HPO : HP:0010729) ☐ Rétinite pigmentaire (HP:0000510) ☐ Nystagmus (HPO : HP:0000639) ☐ Ophtalmoplégie (HPO : HP:0000602) ☐ Colobome (HPO : HP:0000589) ☐ Ptosis (HPO : HP:0000508) ☐ Strabisme (HPO : HP:0000486) ☐ Cécité (HPO : HP:0000618) ☐ Appendice pré-auriculaire (HPO : HP:0000384) ☐ Microtie (HPO : HP:0008551) ☐ Malformation de l'oreille externe (HPO : HP:0000356) ☐ Perte auditive ou surdité (HPO : HP:0000365) ☐ Dysmorphie faciale (HPO : HP:0001999) Description : ☐ Autre :	☐ Intervalle libre ☐ Cétose (HPO : HP:0001946) ☐ Acidose lactique (HPO : HP:0003128) ☐ Hyperammoniémie (HPO : HP:0001987) ☐ Hyperuricémie (HPO : HP:0002149) ☐ Hypoglycémie (HPO : HP:0001943) ☐ Hyperglycémie (HPO : HP:0003074) ☐ Acidurie organique (HPO : HP:0001992) ☐ Autre :
CROISSANCE		HÉMATOLOGIE/IMMUNOLOGIE
☐ Retard staturo-pondéral (HPO : HP:0004322) ☐ Avance staturo-pondérale (HPO : HP:0000098) ☐ Autre :		☐ Anémie (HPO : HP:0001903) ☐ Neutropénie (HPO : HP:0001875) ☐ Pancytopénie (HPO : HP:0001876) ☐ Trouble de coagulation (HPO : HP:0001928) ☐ Maladie auto-immune (HPO : HP:0002960) ☐ Autre :
COGNITIF		GASTRO-INTESTINAL
☐ Retard du développement (HPO : HP:0001263) ☐ Trouble de la motricité fine (HPO : HP:0010862) ☐ Trouble de la motricité globale (HPO : HP:0002194) ☐ Trouble du langage (HPO : HP:0000750) ☐ Déficience intellectuelle (HPO : HP:0001249) ☐ QI : ☐ Régression développementale (HPO : HP:0002376) ☐ Autre :		☐ Ictère (HPO : HP:0000952) ☐ Vomissements (HPO : HP:0002013) ☐ Difficultés d'alimentation (HPO : HP:0011968) ☐ Gastroschisis (HPO : HP:0001543) ☐ Omphalocèle (HPO : HP:0001539) ☐ Atrésie anale (HPO : HP:0002023) ☐ Fistule trachéo-oesophagienne (HPO : HP:0002575) ☐ Hépatomégalie (HPO : HP:0002240) ☐ Splénomégalie (HPO : HP:0001744) ☐ Insuffisance hépatocellulaire (HPO : HP:0001399) ☐ Colon hyperéchogène ☐ Sténose pylorique (HPO : HP:0002021) ☐ Autre :
COMPORTEMENT	CARDIAQUE	ENDOCRINOLOGIE
☐ Autisme (HPO : HP:0000717) ☐ Trouble envahissant du développement (TED) (HPO : HP:0000708) ☐ Hyperactivité (HPO : HP:0000752) ☐ Anxiété (HPO : HP:0000739) ☐ Automutilation (HPO : HP:0000742) ☐ Autre :	☐ CAV (HPO : HP:0006705) ☐ CIV (HPO : HP:0010438) ☐ Coarctation de l'aorte (HPO : HP:0001680) ☐ Hypoplasie cœur gauche (HPO : HP:0004383) ☐ Tétralogie de Fallot (HPO : HP:0001636) ☐ Transposition gros vaisseaux (HPO : HP:0001669) ☐ Cardiomyopathie (HPO : HP:0001638) ☐ Autre :	☐ Diabète ☐ Type I ☐ Type II ☐ Hypothyroïdie (HPO : HP:0000821) ☐ Hypoparathyroïdie (HPO : HP:0000829) ☐ Hyperparathyroïdie (HPO : HP:0000843) ☐ Autre :
MUSCULO-SQUELETTIQUE	NEUROMUSCULAIRE	APPAREIL GÉNITO-URINAIRE
☐ Pied bot (HPO : HP:0001762) ☐ Hernie diaphragmatique (HPO : HP:0000776) ☐ Polydactylie (HPO : HP:0010442) ☐ Clinodactylie (HPO : HP:0030084) ☐ Syndactylie (HPO : HP:0001159) ☐ Mains crispées (HPO : HP:0001188) ☐ Talus verticalis (HPO : HP:0001838) ☐ Contractures (HPO : HP:0001371) ☐ Scoliose (HPO : HP:0002650) ☐ Rigidité/limitation articulaire (HPO : HP:0002063) ☐ Aspect marfanoïde (HPO : HP:0001519) ☐ Ostéopénie (HPO : HP:0000938) ☐ Ostéoporose (HPO : HP:0000939) ☐ Autre :	☐ Ataxie (HPO : HP:0001251) ☐ Chorée (HPO : HP:0002072) ☐ Intolérance à l'exercice (HPO : HP:0003546) ☐ Fatigue (HPO : HP:0012378) ☐ Maux de tête /migraines (HPO : HP:0002076) ☐ Dystonie (HPO : HP:0001332) ☐ Hypotonie (HPO : HP:0001290) ☐ Hypertonie (HPO : HP:0001276) ☐ Spasticité (HPO : HP:0001257) ☐ Paraplégie (HPO : HP:0010550) ☐ Syndrome/Pseudo-Syndrome de Reye (HP:0006582) ☐ Antécédent d'AVC (HPO : HP:0002401) ☐ Neuropathie (HPO : HP:0009830) ☐ Epilepsie/Convulsions (HPO : HP:0001250) ☐ Autre :	☐ Ambiguïté sexuelle (HPO : HP:0000062) ☐ Hypospadias (HPO : HP:0000047) ☐ Cryptorchidie (HPO : HP:0000028) ☐ Malformation rénale (HPO : HP:0000077) ☐ Agénésie rénale (HPO : HP:0000104) ☐ Hydronéphrose (HPO : HP:0000126) ☐ Kystes rénaux (HPO : HP:0000107) ☐ Tubulopathie (HPO : HP:0000114) ☐ Néphropathie (HPO : HP:0000112) ☐ Hypohidrose (HPO : HP:0000966) ☐ Antécédents de lithiase : si oui nature ? ☐ Autre :
INFERTILITÉ	IMMUNITÉ	ANOMALIE CÉRÉBRALE
☐ Azoospermie non obstructive (HPO : HP:0011961) ☐ Tératozoospermie (HPO : HP:0012864) ☐ Insuffisance ovarienne précoce* (HPO : HP:008209) ☐ Autre :	☐ Infections récurrentes (HPO : HP:0002719) o Types d'infections o Fréquence/an : o Pathogènes incriminés : ☐ Autres manifestations :	☐ Dandy-Walker malformation (HPO : HP:0001305) ☐ Holoprosencéphalie (HPO : HP:0001360) ☐ Lissencéphalie (HPO : HP:0001339) ☐ Agénésie du corps calleux (HPO : HP:0001274) ☐ Hydrocéphalie (HPO : HP:0000238) ☐ Atteinte de NGC (HPO : HP:0002134) ☐ Hypomyélinisation (HPO : HP:0003429) ☐ Démyélinisation (HPO : HP:0007305) ☐ Atrophie du cervelet (HPO : HP:0007360) ☐ Dilatation ventriculaire (HPO : HP:0002119) ☐ 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

Autres informations cliniques pertinentes :

**MALADIE GÉNÉTIQUE – DIAGNOSTIC MOLECULAIRE DE LA
STRUCTURE DU GENOME**

CARTOGRAPHIE OPTIQUE DU GENOME (OGM)

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)

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 MOLECULAIRE DE LA STRUCTURE DU GENOME
CARTOGRAPHIE OPTIQUE DU GENOME (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 (Signature)	IDENTITÉ du(des) REPRÉSENTANT(S) LÉGAL(AUX)	PRESCRIPTEUR (Signature)
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 du :

- ☐ 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.	☐ Oui ☐ 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.	☐ Oui ☐ 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 .	☐ Oui ☐ 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.	☐ Oui ☐ 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.	☐ Oui ☐ 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.	☐ Oui ☐ 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