

Dr. Irina Giurgea : irina.giurgea@inserm.fr

Secrétariat : Tél. + 33 (0)1 44 73 52 95
 Fax : + 33 (0)1 44 73 52 19

Identité du sujet prélevé (étiquette) Nom : Nom de naissance : Prénom : Date de naissance :/...../..... Sexe : <input type="checkbox"/> M <input type="checkbox"/> F	Nom du médecin prescripteur : <u>écrire lisiblement</u> Téléphone : Signature :	Hôpital : Service : Adresse : Ville : Date d'envoi :/...../.....	Préleveur : Téléphone : Date :/...../..... Heure :
--	---	--	---

**Etude moléculaire du gène *KIF1BP* (ou *KIAA1279*)
 Gène du syndrome de Goldberg-Shprintzen**

Feuille de prescription à compléter et à joindre à tout prélèvement sanguin.

Sujet prélevé : atteint non atteint
Famille de référence : (nom de famille du cas index)

Indication de l'étude :
Arbre généalogique :

- Si antécédents familiaux, merci de détailler l'arbre au maximum et de préciser quels signes sont présents chez les différents membres atteints. Joindre une feuille complémentaire si nécessaire sur une fiche annexe.
- En l'absence d'antécédents, merci d'indiquer malgré tout la famille minimale (parents, frères/sœurs, oncles/tantes)

Consanguinité : oui (à préciser ou à indiquer sur l'arbre)
 non

Origines géographiques :

Cadre réservé au laboratoire

N° de famille : N° ADN :

Date de réception : ID technicien Réception :

Nature du prélèvement / nb de tubes :

INFORMATIONS POUR LE PRESCRIPTEUR

MODALITES DE PRÉLÈVEMENT ET D'EXPÉDITION

- Prélèvement : sur E.D.T.A. 7 ml de sang pour un adulte, 5 ml pour un enfant.
- Etiqueter chacun des tubes, les conserver à température ambiante ou à +4°C jusqu'à l'envoi. NE PAS LES CONGELER
- Envoi par courrier rapide des tubes protégés dans une boîte rigide et hermétique à température ambiante.

DOCUMENTS A JOINDRE A TOUT PRELEVEMENT :

- La feuille de demande soigneusement remplie
- Des photos du patient
- Un compte-rendu clinique détaillé
- L'attestation de consultation de conseil génétique et de recueil de consentement (ou la copie du consentement écrit)
- Un bon de commande

Syndrome de Goldberg-Shprintzen

Fiche de renseignements cliniques

Le remplissage de cette fiche est essentiel à la qualité de l'étude moléculaire - Joindre des photos si possible

Identité du malade : NOM : Prénom : Date de naissance : Sexe : M ; F

Diagnostic : Diagnostic de KBP suspecté, préciser à quel âge :
 Autre diagnostic évoqué, préciser :

Carotype :

	non effectué	demandé	déjà réalisé
Caryotype standard	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/> Résultat :
Caryotype haute résolution	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/> Résultat :
CGH array	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/> Résultat :

Autre(s) étude(s) génétique(s) demandée(s) ou déjà réalisée(s) (dans ce cas préciser le résultat ou joindre le compte-rendu) :
ex : Syndrome d'Angelman , télomères , MLPA Autres :

Naissance : Normale oui non, préciser :

Terme :

Poids à la naissance :(en g) (percentile ou DS)

Taille à la naissance :(en cm)..... (percentile ou DS)

Périmètre crânien à la naissance :(en cm)..... (percentile ou DS)

Croissance : Normale oui non, préciser l'âge de cassure des courbes.....

Poids à l'âge de :(en kg)..... (percentile ou DS)

Taille à l'âge de :(en cm)..... (percentile ou DS)

Périmètre crânien l'âge de :(en cm)..... (percentile ou DS)

Dysmorphologie (joindre photos): faciale..... palais.....

couleurs des yeux..... hétérochromie..... strabisme

tâches de dépigmentation.....

extrémités doigts longs.....

autres :

Anomalies cardiaques : absentes
 présentes, préciser :
 non recherchées

Anomalies génito-urinaires : absentes
 présentes, préciser :
 non recherchées

Anomalies intestinales : absentes
 maladie de Hirschsprung : - méthode du diagnostic.....
- longueur de l'aganglionose (court, long, total).....
- joindre CR d'anapath

pseudo-obstruction intestinale chronique (POIC) : constipation sévère mais histologie normale

constipation non explorée : sévère modérée occasionnelle

Autres précisions :

Anomalies neurologiques : absentes
 hypotonie
 retard mental, préciser degré :
âge d'acquisition de : la tenue tête..... la tenue assise..... la marche.....

langage, préciser :

convulsions, préciser début ; sévérité :

ataxie, préciser :

hyperpnée, préciser âge de début.....

troubles du comportement, préciser.....

stéréotypie de la tête et/ou des mains

anxiété / agitation

personnalité joyeuse, préciser.....

anomalies neurologiques centrales / périphériques, préciser :

signes cliniques, évolution

IRM (ou joindre CR) : âge (s).....
normale oui ; non, préciser (corps calleux, autres).....

autres, préciser :

Divers : surdité, préciser :

Autres, préciser :