

Dr. Irina Giurgea : [irina.giurgea@inserm.fr](mailto: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 *TCF4* Gène du syndrome de Pitt Hopkins

*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, tantes/oncles)

**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 PITT-HOPKINS

## 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 syndrome de Pitt Hopkins suspecté, préciser à quel âge : .....  
 Autre diagnostic évoqué, préciser : .....

**Caryotype :**

	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 age 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 :**  surdit , préciser : .....

**Autres,** préciser : .....