

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 *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 :