


**MALADIE GÉNÉTIQUE – DIAGNOSTIC MOLÉCULAIRE DE LA
STRUCTURE DU GÉNOME**
CARTOGRAPHIE OPTIQUE DU GÉNOME (OGM)

Joindre impérativement l'attestation de consultation et le consentement complétés et signés (document en page 4)

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)	PRESCRIPTEUR	
NOM	Numéro RPPS (obligatoire) :	
PRÉNOM	Cachet obligatoire	
Nom de naissance.....		
Adresse		
CP Ville		
Date de naissance : _____	Adresse e-mail :	
	Signature :	

CARTOGRAPHIE OPTIQUE DU GÉNOME
TEST DEMANDÉ

- 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

- | | | |
|---|---|---|
| <input type="checkbox"/> Caryotype / Fish | <input type="checkbox"/> CGH-Array / ACPA | <input type="checkbox"/> Test mitochondrial |
| <input type="checkbox"/> Gène ou exome / panel de gènes testé : | | <input type="checkbox"/> Autre(s) Test(s) |


**MALADIE GÉNÉTIQUE – DIAGNOSTIC MOLÉCULAIRE DE LA
STRUCTURE DU GÉNOME**
CARTOGRAPHIE OPTIQUE DU GÉNOME (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
<input type="checkbox"/> Prématurité (HPO : HP:0001622)		<input type="checkbox"/> Macrocéphalie (HPO : HP:0000256)	<input type="checkbox"/> Intervalle libre
<input type="checkbox"/> Retard de croissance intra-utérin (HPO : HP:0001511)		<input type="checkbox"/> Microcéphalie (HPO : HP:0000252)	<input type="checkbox"/> Cétose (HPO : HP:0001946)
<input type="checkbox"/> Oligoamnios (HPO : HP:0001562)		<input type="checkbox"/> Fente labio-palatine (HPO : HP:0000175)	<input type="checkbox"/> Acidose lactique (HPO : HP:0003128)
<input type="checkbox"/> Polyhydramnios (HPO : HP:0001562)		<input type="checkbox"/> Macroglossie (HPO : HP:0000158)	<input type="checkbox"/> Hyperammoniémie (HPO : HP:0001987)
<input type="checkbox"/> Hygroma kystique (HPO : HP:0000476)		<input type="checkbox"/> Craniostostose (HPO : HP:0001363)	<input type="checkbox"/> Hyperuricémie (HPO : HP:0002149)
<input type="checkbox"/> Antécédent d'anasarque (HPO : HP:0012050)		<input type="checkbox"/> Anomalie du philtrum (HPO : HP:0000288)	<input type="checkbox"/> Hypoglycémie (HPO : HP:0001943)
<input type="checkbox"/> Autre :		<input type="checkbox"/> Hypoplasie du visage (HPO : HP:0000274)	<input type="checkbox"/> Hyperglycémie (HPO : HP:0003074)
		<input type="checkbox"/> Dentition irrégulière (HPO : HP:0040079)	<input type="checkbox"/> Acidurie organique (HPO : HP:0001992)
		<input type="checkbox"/> Cataracte (HPO : HP:0000518)	<input type="checkbox"/> Autre :
		<input type="checkbox"/> Opacité cornéenne (HPO : HP:0007957)	
		<input type="checkbox"/> Luxation du cristallin (HPO : HP:0001083)	
		<input type="checkbox"/> Tache rouge cerise de la macula (HPO : HP:0010729)	
		<input type="checkbox"/> Rétinite pigmentaire (HPO : HP:0000510)	
		<input type="checkbox"/> Nystagmus (HPO : HP:0000639)	
		<input type="checkbox"/> Ophtalmopégie (HPO : HP:0000602)	
		<input type="checkbox"/> Colobome (HPO : HP:0000589)	
		<input type="checkbox"/> Ptosis (HPO : HP:0000508)	
		<input type="checkbox"/> Strabisme (HPO : HP:0000486)	
		<input type="checkbox"/> Cécité (HPO : HP:0000618)	
		<input type="checkbox"/> Appendice pré-auriculaire (HPO : HP:0000384)	
		<input type="checkbox"/> Microtia (HPO : HP:0008551)	
		<input type="checkbox"/> Malformation de l'oreille externe (HPO : HP:0000356)	
		<input type="checkbox"/> Perte auditive ou surdité (HPO : HP:0000365)	
		<input type="checkbox"/> Dysmorphie faciale (HPO : HP:0001999)	
		Description :	
		
		<input type="checkbox"/> Autre :	
CROISSANCE			HEMATOLOGIE/IMMUNOLOGIE
<input type="checkbox"/> Retard staturo-pondéral (HPO : HP:0004322)			<input type="checkbox"/> Anémie (HPO : HP:0001903)
<input type="checkbox"/> Avance staturo-pondérale (HPO : HP:0000098)			<input type="checkbox"/> Neutropénie (HPO : HP:0001875)
<input type="checkbox"/> Autre :			<input type="checkbox"/> Pancytopenie (HPO : HP:0001876)
			<input type="checkbox"/> Trouble de coagulation (HPO : HP:0001928)
			<input type="checkbox"/> Maladie auto-immune (HPO : HP:0002960)
			<input type="checkbox"/> Autre :
COGNITIF			GASTRO-INTESTINAL
<input type="checkbox"/> Retard du développement (HPO : HP:0001263)			<input type="checkbox"/> Ictère (HPO : HP:0000952)
<input type="checkbox"/> Trouble de la motricité fine (HPO : HP:0010862)			<input type="checkbox"/> Vomissements (HPO : HP:0002013)
<input type="checkbox"/> Trouble de la motricité globale (HPO : HP:0002194)			<input type="checkbox"/> Difficultés d'alimentation (HPO : HP:0011968)
<input type="checkbox"/> Trouble du langage (HPO : HP:0000750)			<input type="checkbox"/> Gastroschisis (HPO : HP:0001543)
<input type="checkbox"/> Déficience intellectuelle (HPO : HP:0001249)			<input type="checkbox"/> Omphalocéle (HPO : HP:0001539)
<input type="checkbox"/> QI :			<input type="checkbox"/> Atrésie anale (HPO : HP:0002023)
<input type="checkbox"/> Régression développementale (HPO : HP:0002376)			<input type="checkbox"/> Fistule trachéo-oesophagienne (HPO : HP:0002575)
<input type="checkbox"/> Autre :			<input type="checkbox"/> Hépatomégalie (HPO : HP:0002240)
			<input type="checkbox"/> Splénomégalie (HPO : HP:0001744)
			<input type="checkbox"/> Insuffisance hépatocellulaire (HPO : HP:0001399)
			<input type="checkbox"/> Colon hyperéchogène
			<input type="checkbox"/> Sténose pylorique (HPO : HP:0002021)
			<input type="checkbox"/> Autre :
COMPORTEMENT		CARDIAQUE	ENDOCRINOLOGIE
<input type="checkbox"/> Autisme (HPO : HP:0000717)		<input type="checkbox"/> CAV (HPO : HP:0006705)	<input type="checkbox"/> Diabète <input type="checkbox"/> Type I <input type="checkbox"/> Type II
<input type="checkbox"/> Trouble envahissant du développement (TED) (HPO : HP:0000708)		<input type="checkbox"/> CIV (HPO : HP:0010438)	<input type="checkbox"/> Hypothyroïdie (HPO : HP:0000821)
<input type="checkbox"/> Hyperactivité (HPO : HP:0000752)		<input type="checkbox"/> Coarctation de l'aorte (HPO : HP:0001680)	<input type="checkbox"/> Hypoparathyroïdie (HPO : HP:0000829)
<input type="checkbox"/> Anxiété (HPO : HP:0000739)		<input type="checkbox"/> Hypoplasie cœur gauche (HPO : HP:0004383)	<input type="checkbox"/> Hyperparathyroïdie (HPO : HP:0000843)
<input type="checkbox"/> Automutilation (HPO : HP:0000742)		<input type="checkbox"/> Tétralogie de Fallot (HPO : HP:0001636)	<input type="checkbox"/> Autre :
<input type="checkbox"/> Autre :		<input type="checkbox"/> Transposition gros vaisseaux (HPO : HP:0001669)	
		<input type="checkbox"/> Cardiomyopathie (HPO : HP:0001638)	
		<input type="checkbox"/> Autre :	
MUSCULO-SQUELETTIQUE		NEUROMUSCULAIRE	APPAREIL GÉNITO-URINAIRE
<input type="checkbox"/> Pied bot (HPO : HP:0001762)		<input type="checkbox"/> Ataxie (HPO : HP:0001251)	<input type="checkbox"/> Ambiguité sexuelle (HPO : HP:0000062)
<input type="checkbox"/> Hernie diaphragmatique (HPO : HP:00000776)		<input type="checkbox"/> Chorée (HPO : HP:0002072)	<input type="checkbox"/> Hypospadias (HPO : HP:0000047)
<input type="checkbox"/> Polydactylie (HPO : HP:0010442)		<input type="checkbox"/> Intolérance à l'exercice (HPO : HP:0003546)	<input type="checkbox"/> Cryptorchidie (HPO : HP:0000028)
<input type="checkbox"/> Clinodactylie (HPO : HP:0030084)		<input type="checkbox"/> Fatigue (HPO : HP:0012378)	<input type="checkbox"/> Malformation rénale (HPO : HP:0000077)
<input type="checkbox"/> Syndactylie (HPO : HP:0001159)		<input type="checkbox"/> Maux de tête /migraines (HPO : HP:0002076)	<input type="checkbox"/> Agénésie rénale (HPO : HP:0000104)
<input type="checkbox"/> Mains crispées (HPO : HP:0001188)		<input type="checkbox"/> Dystonie (HPO : HP:0001332)	<input type="checkbox"/> Hydronephrose (HPO : HP:0000126)
<input type="checkbox"/> Talus verticalis (HPO : HP:0001838)		<input type="checkbox"/> Hypotonie (HPO : HP:0001290)	<input type="checkbox"/> Kystes rénaux (HPO : HP:00000107)
<input type="checkbox"/> Contractures (HPO : HP:0001371)		<input type="checkbox"/> Hypertension (HPO : HP:0001276)	<input type="checkbox"/> Tubulopathie (HPO : HP:0000114)
<input type="checkbox"/> Scoliose (HPO : HP:0002650)		<input type="checkbox"/> Spasticité (HPO : HP:0001257)	<input type="checkbox"/> Nephropathie (HPO : HP:0000112)
<input type="checkbox"/> Rigidité/limitation articulaire (HPO : HP:0002063)		<input type="checkbox"/> Paraplégiie (HPO : HP:0010550)	<input type="checkbox"/> Hypohidrose (HPO : HP:0000966)
<input type="checkbox"/> Aspect marfanoidé (HPO : HP:0001519)		<input type="checkbox"/> Syndrome/Pseudo-Syndrome de Reye (HPO : HP:0006582)	<input type="checkbox"/> Antécédents de lithiasse : si oui nature ?
<input type="checkbox"/> Ostéopénie (HPO : HP:0000938)		<input type="checkbox"/> Antécédent d'AVC (HPO : HP:0002401)	<input type="checkbox"/> Autre :
<input type="checkbox"/> Ostéoporose (HPO : HP:0000939)		<input type="checkbox"/> Neuropathie (HPO : HP:0009830)	
<input type="checkbox"/> Autre :		<input type="checkbox"/> Epilepsie/Convulsions (HPO : HP:0001250)	
		<input type="checkbox"/> Autre :	
INFERTILITÉ		IMMUNITE	ANOMALIE CÉRÉBRALE
<input type="checkbox"/> Azoospermie non obstructive (HPO : HP:0011961)		<input type="checkbox"/> Infections récurrentes (HPO : HP:0002719)	<input type="checkbox"/> Dandy-Walker malformation (HPO : HP:0001305)
<input type="checkbox"/> Tétratozoospermie (HPO : HP:0012864)		<input type="checkbox"/> Types d'infections	<input type="checkbox"/> Holoprosencéphalie (HPO : HP:0001360)
<input type="checkbox"/> Insuffisance ovarienne précoce* (HPO : HP:008209)		<input type="checkbox"/> Fréquence/an :	<input type="checkbox"/> Lissencéphalie (HPO : HP:0001339)
<input type="checkbox"/> Autre :		<input type="checkbox"/> Pathogènes incriminés :	<input type="checkbox"/> Agénésie du corps calleux (HPO : HP:0001274)
		<input type="checkbox"/> Autres manifestations :	<input type="checkbox"/> Hydrocéphalie (HPO : HP:0000238)
			<input type="checkbox"/> Atteinte de NGC (HPO : HP:0002134)
			<input type="checkbox"/> Hypomyélinisation (HPO : HP:0003429)
			<input type="checkbox"/> Démyélinisation (HPO : HP:0007305)
			<input type="checkbox"/> Atrophie du cervelet (HPO : HP:0007360)
			<input type="checkbox"/> Dilatation ventriculaire (HPO : HP:0002119)
			<input type="checkbox"/> Autre :

Autres informations cliniques pertinentes :

*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


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 MOLÉCULAIRE DE LA STRUCTURE DU GÉNOME

CARTOGRAPHIE OPTIQUE DU GÉNOME (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)	
Prénom :	Nom, Prénom, Date de Naissance :	
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.	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> 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.	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> 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 .	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> 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.	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> 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.	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> 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.	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> 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