

	Formulaire	Référence	FORM-01071
	GENE-Fiche de renseignements cliniques Syndrome de RETT	Version	06
		Page 1 sur 2	
		Applicable le	04/08/2020

Identité du sujet prélevé (étiquette)

Nom :.....

Date de naissance :...../...../.....

Prénom :.....

Sexe : ☐ M ☐ F

Hôpital : Service : Téléphone : Date d'envoi : .../.../.....	Nom du médecin prescripteur : Signature :	Préleveur : Téléphone : Date : .../.../..... Heure :
---	---	---

Analyse moléculaire demandée :

☐ Panel « syndrome de Rett » : étude des gènes
MECP2, CDKL5, FOXG1, MEF2C, IQSEC2 (N351)
☐ Panel étendu (panel déficience intellectuelle) (N352)
☐ Etude ciblée (mutation connue – joindre le résultat du cas index) (N353)

Contact : **Virginie ROTH** - Téléphone : 03 83 15 76 05 - v.roth@chru-nancy.fr

Formulaire à faire remplir par le médecin prescripteur et à joindre à tout prélèvement sanguin
 Les études génétiques doivent faire l'objet d'un consentement écrit du patient (article L.145-15 de la loi n°94-654 du 29 juillet 1994).
Joindre une copie du consentement écrit ou Joindre une copie de l'attestation de consultation

Sujet prélevé : ☐ atteint ☐ apparenté ☐ diagnostic prénatal	Famille / individu connu ? ☐ OUI, dans notre laboratoire <i>Nom de famille du cas probant : :</i> ☐ OUI, dans un autre laboratoire (joindre compte-rendu avec la mutation du cas index) <i>Indiquer lequel : :</i> <i>Nom de famille du cas probant : :</i> ☐ NON
--	---

Indication de la recherche o <u>Etude d'un cas index</u> pour confirmation de diagnostic ou d'implication - Syndrome de Rett typique ☐ - Syndrome de Rett atypique ☐ o <u>Dépistage d'hétérozygote</u> chez un apparenté (mère, soeur) du cas probant Mutation à rechercher : - Exon - Dénomination HGVS o <u>Diagnostic prénatal</u> DDR / Date de grossesse / SA : Mutation à rechercher : - Exon - Dénomination HGVS	Arbre généalogique
---	-------------------------------

Nom :	Prénom :	Date de naissance :
--------------	-----------------	----------------------------

☐ Développement normal puis régression

Critères majeurs :

- ☐ Perte partielle ou complète de l'utilisation acquise des mains.
- ☐ Perte partielle ou complète du langage acquis.
- ☐ Anomalies de la marche : qualitative (dyspraxie) ou quantitative (absence).
- ☐ Stéréotypies manuelles de type torsion/striction, applaudissement/tapotement, mise en bouche, lavage/frottement des mains.

Critères mineurs :

- ☐ Anomalies respiratoires pendant la veille.
- ☐ Bruxisme pendant la veille.
- ☐ Anomalies du sommeil. Anomalies du tonus musculaire.
- ☐ Anomalies de la vasomotricité périphérique.
- ☐ Scoliose/cyphose.
- ☐ Insuffisance de la croissance staturopondérale.
- ☐ Mains et pieds froids et de petite taille.
- ☐ Rires et cris inappropriés.
- ☐ Réponse diminuée à la douleur.
- ☐ Regard intense, « pointage oculaire ».

Référence : Neul JL, et al: Rett syndrome: revised diagnostic criteria and nomenclature. Ann Neurol 68: 944–950 (2010)

MODALITES DE PRELEVEMENT ET D'EXPEDITION	
<u>Prélèvement</u> : sur EDTA (tubes à bouchon violet) - 10ml de sang pour un adulte, 5ml pour un enfant. - étiqueter chacun des tubes - bien agiter après le prélèvement - conserver à température ambiante	<u>Envoi</u> à température ambiante, en début de semaine : - par courrier rapide (chronopost ou colissimo) - dans une boîte rigide fermée hermétiquement - bien protégés (coton, papier à bulles)