

Formulaire

GENE-Fiche de renseignements cliniques pour l'exome clinique- Laboratoire de génétique

ENTÊTE RÉSERVÉE : MERCI DE NE RIEN INSCRIRE

Joindre le consentement écrit signé et l'arbre généalogique

Patient (étiquette) Nom : _____ Prénom : _____ Date de naissance : _____ Sexe : _____	Prescripteur _____ le _____ Signature : _____	Nature du prélèvement ☐ Sang EDTA ☐ Prélèvement buccal ☐ ADN extrait ☐ autre : _____
--	--	---

Analyse(s) demandée(s)

- ☐ OMIMome : panel Déficience Intellectuelle / Epilepsie (>1200 gènes)
 - ☐ OMIMome : panel épilepsie (112 gènes)
 - ☐ OMIMome : panel autre _____
 - ☐ OMIMome : analyse ciblée sur le(s) gène(s) : _____
 - ☐ OMIMome complet : la demande doit être validée en RCP
 - ☐ Séquençage ciblé de la mutation familiale : _____
identité du cas index : _____
lien de parenté avec le cas index : _____
symptomatique : ☐ oui ☐ non
 - ☐ Autre : _____
-
- ☐ Non urgent
 - ☐ Urgent car projet de grossesse (échéance : _____)
 - ☐ Urgent car grossesse en cours (terme : _____ SA) chez _____ (lien de parenté)
 - ☐ Urgent car aggravation clinique, préciser : _____
 - ☐ Urgent car impact thérapeutique, préciser : _____

Histoire familiale

☐ cas sporadique ☐ cas familial (préciser les antécédents familiaux sur l'arbre généalogique)

Consanguinité : ☐ oui (le préciser sur l'arbre généalogique) ☐ non

Antécédents personnels et examen clinique

☐ Dysmorphie, préciser : _____

☐ Trouble du neurodéveloppement, préciser :

Age d'acquisition : position assise : _____ marche : _____ premiers mots : _____

Langage : ☐ normal ☐ absence langage ☐ < 50 mots ☐ régression du langage : à partir de _____

Évaluation psychométrique : ☐ oui, date : _____ ☐ non

QI : _____ autre échelle cognitive (ou AD estimé) : _____

Déficiência intellectuelle : ☐ légère ☐ modérée ☐ sévère ou profonde Régression : ☐ oui ☐ non

Scolarisation : ☐ normale ☐ CLIS ☐ IME ☐ autre, préciser : _____

Autonomie (adulte) : ☐ complète ☐ partielle ☐ très réduite

Activité professionnelle le cas échéant : _____

☐ Épilepsie : âge de début : _____ type : _____

☐ Autres troubles neurologiques, préciser :

☐ Troubles psychiatriques, préciser : _____

☐ Autres atteintes, préciser : _____

Imagerie

Analyses génétiques réalisées précédemment