

Identité patient (ou étiquette)

Nom :
 Nom de jeune fille :
 Prénom :
 DDN :

Médecin prescripteur

Nom :
 Service :
 Hôpital :

PRESCRIPTION CYTOGENETIQUE POSTNATALE**Consentement et renseignements clinique indispensables pour la réalisation des analyses****PRELEVEMENT**

DATE DE PRELEVEMENT :

HEURE DE PRELEVEMENT :

Sang périphérique Urines Frottis jugal Biopsie de peau Culot ou lame

(matériel disponible au laboratoire de cytogénétique)

DIAGNOSTIC URGENT ?

OUI

ANALYSE**(prélèvement sur héparinate de lithium)** Caryotype*Biologie du développement → Caryotype → caryotype/sang périphérique* FISH Culot*Biologie du développement → Caryotype → culot + FISH cytogénétique***Les sondes FISH :** Gonosomes (X/Y) SRY SHOX TBX1 (22q11.2) Pentagène XY/13/18/21**Autres sondes ou régions à préciser:****Vérification PUCE :**

N°GENET =

(prélèvement sur tube EDTA) ACPA : Analyse chromosomique par puce à ADN*Biochimie génétique → CGH array* Puce Illumina (par défaut) Puce Agilent (choix à justifier)**RENSEIGNEMENTS CLINIQUES OBLIGATOIRE****Neurodéveloppement** Déficience intellectuelle / Trouble des apprentissages TED / Autisme Epilepsie Microcéphalie Malformation(s) : *détailler* Autre suspicion diagnostique : *détailler***Éléments majeurs du phénotype :****Endocrinologie** Trouble de la croissance Trouble pubertaire Anomalie des organes génitaux / DSD Autre Dysphorie du genre**Troubles de la reproduction** Infertilité Bilan FCS **Etude des régions d'homozygotie****Anomalie chromosomique connue** Remaniement familial (*préciser l'identité du cas index*) Caractérisation d'une anomalie connue (*fournir le compte rendu et référence du labo prestataire*)**DONNEES FAMILIALES** **LE PATIENT EST le cas index** →Préciser Nom père : Nom mère : **LE PATIENT EST un apparenté** →Préciser **Identité du patient index** (ou étiquette) :

Lien de parenté avec le cas index :

 Père Mère Enfant Frère/sœur Autre :

Volume de prélèvement

▶ **Nourrisson (< 10 kg)**▶ **Enfant < 30kg**▶ **Adolescent / adulte**

1-2 cc / type de tube

5 cc / type de tube

10 cc / type de tube