

Unité de Médecine Moléculaire des Maladies Métaboliques - **U4M**

Diagnostic d'une Cause Moléculaire de :

Syndrome de Smith-Lemli-Opitz

ORPHA818

Responsable : Dr Pascale BENLIAN

pascale.benlian@chru-lille.fr - Secrétariat - Tél: 03 20 44 48 01 - Fax: 03 20 44 49 57

ADRESSE de l'ENVOI

Dr Pascale BENLIAN - U4M

Médecine Moléculaire des Maladies Métaboliques, Service Génopathies
Centre de Biologie Pathologie (CBP) - CHRU de Lille
Rue Paul Nayrac (Réception Analyses Extérieures) - 59037 LILLE cedex

u4mhmno@chru-lille.fr

Tel: 03 20 44 54 54 - Réception poste 44 801 - Laboratoire poste 29 395

Identité du Patient
Etiquette PATIENT

Localisation du Patient
Etiquette SERVICE

Prescripteur :
Nom - Signature

Cadre réservé à la réception

Nom : _____

Prénom : _____

Date de naissance : _____

Sexe : F M

Etablissement : _____

Service : _____

Téléphone : _____

Préleveur : _____

Date du prélèvement : _____

Heure du prélèvement : _____

Coller Etiquette Molis

voir fiche d'instruction "ADM"

NATURE de l'EXPLORATION

Cas Index Apparenté

Dosage des Stérols Anormaux
par Spectrométrie de Masse

Recherche de Mutation du Gène
de la 7 Déhydrocholestérol Réductase
(DHCR7) *

(Arbre Décisionnel Agence Biomédecine)

Biomarqueurs ou Variants Génétiques
Modulateurs du Phénotype

Sur prélèvement :

Sanguin

Fœtal, si oui lequel _____

**DOCUMENTS À
JOINDRE OBLIGATOIREMENT**

Le formulaire de consentement éclairé
signé par le patient et par le médecin
prescripteur

Bon de commande

(Non facturables, sauf actes non référencés, non subventionnés)

Critères clinico-biologiques de diagnostic
A RENSEIGNER AU VERSO



POUR le RTE ou le Service des
ANALYSES EXTERIEURES du CBP

Noter Date/Heure de réception sur le Paquet
Transférer: Télébac n°40 (pièce 50498)

MODALITES DE PRELEVEMENT SANGUIN

*(++) Ne pas prélever un vendredi
ou une veille de férié*

ADULTES et ENFANTS ≥2 ans:

2 tubes de 7 ml sur EDTA (5 ml enfant)

ENFANTS < 2 ans:

1 tube de 2 ml sur EDTA

ADULTES et ENFANTS ≥2 ans:

1 tube SEC de 7 ml (5 ml enfant)

Tissu Fœtal: Congelé tel quel ou en Sérum Physiologique

Conservation à température ambiante
Acheminement dans les 24 heures
au laboratoire

Pour le LABORATOIRE EXPEDITEUR: Si ADN Leucocytaire déjà extrait,

ADN de Haut Poids Moléculaire; Concentration >250 µg/ml; Quantité >100 µg

(extraction par Méthode Ionique/Solvants Organiques (ex: Puregène/Gentra))

* Ce test ne sera pratiqué que si les critères clinico-biologiques au verso sont renseignés pour le cas index.

Identité du Patient Etiquette PATIENT	Recherche d'une Cause Moléculaire de Syndrome de Smith Lemli Opitz (SLO)	Identifiant Echantillon Etiquette MOLIS
	U4M	

Critères CLINICO-BIOLOGIQUES DE DIAGNOSTIC
SIGNES CLINIQUES ou FONCTIONNELS

- | | |
|--|--|
| <input type="checkbox"/> Retard de Croissance in utero
<input type="checkbox"/> Retard Staturo-Pondéral
<input type="checkbox"/> Rétinopathie Dégénérative | <input type="checkbox"/> Retard Psychomoteur
<input type="checkbox"/> Comitialité
<input type="checkbox"/> Cataracte |
|--|--|

MALFORMATIONS
FACE

-
- Microcéphalie
-
-
- Bec de lièvre

EXTRÉMITES

-
- Polydactylie
-
-
- Syndactylie

MALFORMATIONS D'ORGANES

- | | |
|---|---|
| <input type="checkbox"/> Cœur - Vaisseaux
<input type="checkbox"/> Poumon (polykystose, hypoplasie)
<input type="checkbox"/> Système Nerveux Central
<input type="checkbox"/> Microphthalmie | <input type="checkbox"/> Rein (polykystose, agénésie, ...)
<input type="checkbox"/> Génito-Urinaires (hypospadias, ambiguïté, ...)
<input type="checkbox"/> Foie (polylobé, hépatopathie, ...)
<input type="checkbox"/> Gastro-Intestinales (sténose du pylore, Hirschsprung...) |
|---|---|

SIGNES BIOLOGIQUES

-
- Présence de stéroïdes aberrants au spectromètre de masse
-
- Si OUI, JOINDRE LES RESULTATS

- | | |
|--|---|
| <input type="checkbox"/> Antécédents familiaux <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> oui | <input type="checkbox"/> Antécédents de Fausses Couches Spontanées <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> oui, n=..... |
| <i>Si OUI, JOINDRE UN ARBRE GENEALOGIQUE en indiquant le cas index et les apparentés atteints, les dates de naissances et le phénotype clinique.</i> | |

Vérifier la conformité de votre demande d'examen(s) en cochant les cases nécessaires au recto et au verso de ce document