

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

*Diagnostic Anténatal d'une Cause Moléculaire de :*

***Syndrome de Smith Lemli Opitz***

ORPHA818

Responsable : Dr Pascale BENLIAN

*pascale.benlian@chru-lille.fr - Secrétariat Tel: 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 de la Patiente  
Etiquette PATIENTE

Localisation du Patient  
Etiquette SERVICE

Prescripteur :  
Nom - Signature

Cadre réservé à la réception

Nom : .....

Prénom : .....

Date de naissance : .....

Sexe : F  M

Établissement : .....

Service : .....

Téléphone : .....

Préleveur : .....

Date du prélèvement : .....

Heure du prélèvement : .....

Coller Etiquette Molis  
voir fiche d'instruction "ADM"

**NATURE et CONDITIONS de l'EXPLORATION**

Selon le protocole de prélèvement et d'envoi ci-joint

- **Dosage des Stérols Anormaux par Spectrométrie de Masse**
- **Recherche de Mutation du Gène de la 7 Déhydrocholestérol Réductase (DHCR7)**

Terme de la grossesse: .....

Type de prélèvement :

- Trophoblaste**
- Liquide Amniotique**
- Culture de cellules Villositaires**
- Culture de cellules Amniotiques**
- Autre : .....**

**DOCUMENTS À JOINDRE OBLIGATOIREMENT**

- **Le formulaire de consentement éclairé signé par les parents et par le médecin prescripteur**
- **Lettre du Médecin Prescripteur**
- **Bon de commande**

Renseignements A COMPLETER  
AU VERSO



POUR le RTE ou le Service des  
ANALYSES EXTERIEURES du CBP

*Pour les villosités triées en cytogénétique:  
Noter Date/Heure de réception sur le Paquet  
Transférer: Télébac n°40 (pièce 50498)*

**MODALITES DE PRELEVEMENT et d'ENVOI**

**(++) à joindre aux échantillons Sanguins Parentaux**  
*(2x7ml EDTA/sujet)*

**TROPHOBLASTE**

- 2 Fragments répartis en 2 flasques contenant 10 ml de milieu stérile**

**LIQUIDE AMNIOTIQUE**

- 2 tubes de 10 ml sur Tube sec stérile**

**CULTURE CELLULAIRE**

- 2 tubes de 10 ml sur Tube sec stérile**

*Conservation à température ambiante  
Acheminement dans les 24 heures  
au laboratoire de Cytogénétique*

Vérifier la conformité de votre demande en cochant les cases nécessaires au recto et au verso de ce document

Identité de la Patiente  
Etiquette PATIENTE

**Diagnostic Anténatal d'une Cause Moléculaire  
de Syndrome de Smith Lemli Opitz ( SLO )**

Identifiant Echantillon  
Etiquette MOLIS

U4M

**RENSEIGNEMENTS À FOURNIR EN VUE DU DIAGNOSTIC ANTENATAL**

■ **Date de la Planification du prélèvement (contact téléphonique)** \_\_\_\_\_

■ **Terme de la grossesse au prélèvement** \_\_\_\_\_

■ **Médecin ayant délivré le Conseil Génétique**      Nom \_\_\_\_\_ Prénom \_\_\_\_\_

Adresse \_\_\_\_\_ Tel. \_\_\_\_\_ Fax \_\_\_\_\_

■ **Service / Unité en charge du prélèvement**      Nom \_\_\_\_\_

Adresse \_\_\_\_\_ Tel. \_\_\_\_\_ Fax \_\_\_\_\_

■ **Médecin en charge du prélèvement**      Nom \_\_\_\_\_ Prénom \_\_\_\_\_

Adresse \_\_\_\_\_ Tel. \_\_\_\_\_ Fax \_\_\_\_\_

■ **Laboratoire de Cytogénétique en charge du prélèvement**      Nom \_\_\_\_\_

Adresse \_\_\_\_\_ Tel. \_\_\_\_\_ Fax \_\_\_\_\_

■ **Médecin(s) destinataire(s) de copies du compte rendu**

Nom \_\_\_\_\_ Prénom \_\_\_\_\_ Adresse \_\_\_\_\_

Nom \_\_\_\_\_ Prénom \_\_\_\_\_ Adresse \_\_\_\_\_

■ **Antécédents familiaux**     non     oui      ■ **Antécédents de Fausses Couches Spontanées**     non     oui, n=.....

■ **Date du Diagnostic chez le cas index:** \_\_\_\_\_      ■ **Nom du Laboratoire :** \_\_\_\_\_

■ **Remarque** \_\_\_\_\_