SYNDROME DE RETT

Prescription et renseignements clinico-biologiques

Secrétariat :
Tél : 01 34 40 20 20
Fax : 01 34 40 21 29
e-mail : SRC@lab-cerba.com

LABORATOIRE AUTORISE POUR LA REALISATION DES EXAMENS DES CARACTERISTIQUES GENETIQUES D'UNE PERSONNE

PATIENT	MEDECIN PRESCRIPTEUR
Nom ..... Prénom..... Date de naissance ..... Adresse..... .... Sexe : □ masculin □ féminin	Nom .....Prénom..... Adresse..... ..... Tel : .....Fax : ..... N° FINESS : ..... SIGNATURE :

EXAMEN PRESCRIT	INDICATION	
	□ Patient de sexe masculin	□ Patient de sexe féminin
□ Etude du gène *MECP2*	□ Syndrome de Rett classique □ Syndrome de Rett variant □ Retard mental lié à l'X (Xq28) □ Encéphalopathie néonatale □ Retard mental syndromique (hypotonie, ataxie, spasticité….)	□ Syndrome de Rett classique □ Syndrome de Rett variant □ Syndrome d'Angelman □ Syndrome autistique □ Retard mental non spécifique autre □ Etude familiale : mère d'une fille atteinte □ Etude familiale : sœur asymptomatique d'une fille atteinte
□ Etude du gène *CDKL5*	□ Encéphalopathie épileptique précoce/sévère □ Syndrome de Rett variant à début précoce	□ Encéphalopathie épileptique précoce/sévère □ Syndrome de Rett variant à début précoce
□ Etude du gène *FOXG1*	□ Syndrome de Rett classique □ Syndrome de Rett congénital +/- anomalies cérébrales IRM	□ Syndrome de Rett classique □ Syndrome de Rett congénital +/- anomalies cérébrales IRM

RENSEIGNEMENTS CLINIQUES (selon Neul et al Ann Neurol 2010;68:944-950)

Critères majeurs et d'exclusion du syndrome de Rett

Non	Oui		
☐	☐	Période prénatale et période néonatale normales	
☐	☐	Absence d'anomalie cérébrale secondaire à une autre étiologie	
☐	☐	Développement psychomoteur normal durant les 6 premiers mois de vie (à l'exception d'une possible hypotonie)	
☐	☐	Absence partielle ou complète de l'utilisation volontaire des mains	Age de début :
☐	☐	Stéréotypie manuelle	Age de début :
☐	☐	Absence partielle ou complète du langage	Age de début :
☐	☐	Détérioration de la motricité à type de dyspraxie ou d'incapacité motrice, d'ataxie	Age de début :

Critères en faveur du syndrome de Rett

Non	Oui	
☐	☐	Troubles respiratoires durant les heures d'éveil
☐	☐	Grincement des dents
☐	☐	Troubles du sommeil
☐	☐	Troubles du tonus musculaire- Spasticité
☐	☐	Troubles vasomoteurs périphériques
☐	☐	Scoliose ou cyphose
☐	☐	Retard de croissance
☐	☐	Pieds et mains hypotrophiques
☐	☐	Rires ou cris immotivés
☐	☐	Diminution de réponse à la douleur
☐	☐	Contact oculaire intense

Autres critères

☐	☐	Epilepsie
☐	☐	Spasmes infantiles
☐	☐	Hypotonie
☐	☐	Anomalies cérébrales à l'IRM
☐	☐	Atrophie testiculaire
☐	☐	Infections récurrentes
☐	☐	Trouble de la communication, Retrait social, Automutilation
☐	☐	Infléchissement de la croissance du PC
☐	☐	Microcéphalie

COMMENTAIRES ET ARBRE GENEALOGIQUE :

Secrétariat :
Tél : +33 1 34 40 97 76
Fax : +33 1 34 40 21 29
e-mail : intfr@lab-cerba.com

CONSENTEMENT EN VUE D'UN EXAMEN DES CARACTERISTIQUES GENETIQUES D'UNE PERSONNE

(décret n°2008-321 du 4 avril 2008)

- **1 COPIE à envoyer au Laboratoire avec le prélèvement**
- **1 COPIE à conserver dans le dossier médical**

ATTESTATION DE CONSULTATION MEDICALE INDIVIDUELLE Préalable à la réalisation des examens des caractéristiques génétiques d'une personne et de son identification par empreintes génétiques à des fins médicales

Je soussigné……Docteur en Médecine,

Conformément aux articles R.1131-4 et R. 1131-5 du décret n° 2008-321 du 4 avril 2008, certifie avoir reçu en consultation ce jour le(la) patient(e) sous-nommé(e) afin de lui apporter les informations sur les caractéristiques de la maladie recherchée, des moyens de la détecter, des possibilités de prévention et de traitement.

Fait à , le ……

Signature du médecin	Coordonnées du Médecin Prescripteur

CONSENTEMENT POUR LA REALISATION D'EXAMENS DES CARACTERISTIQUES GENETIQUES D'UNE PERSONNE Conformément aux articles 1131-4 et 1131-5 du 4 avril 2008

Je soussigné(e) M……né (e) le ……

Demeurant à : ……..

Reconnais avoir reçu par le Dr…… les informations sur les examens des caractéristiques génétiques qui seront réalisés afin :

- de confirmer ou d'infirmer le diagnostic d'une maladie génétique en relation avec mes symptômes ;
- de confirmer ou d'infirmer le diagnostic pré-symptomatique d'une maladie génétique ;
- d'identifier un statut de porteur sain (recherche d'hétérozygote ou d'un remaniement chromosomique)
- d'évaluer ma susceptibilité génétique à une maladie ou à un traitement médicamenteux.

Pour cela, je consens :

- au prélèvement qui sera effectué chez moi
- au prélèvement qui sera effectué chez mon enfant mineur ou une personne majeure sous tutelle
- au prélèvement qui sera effectué chez mon fœtus mort

Si une partie du prélèvement reste inutilisée après examen,
☐ je consens à ce qu'il puisse être intégré, le cas échéant, à des fins de recherche scientifique.
Dans ce cas, l'ensemble des données médicales me concernant seront protégées grâce à une anonymisation totale. En conséquence, je suis conscient que ces études scientifiques effectuées ne seront sans aucun bénéfice ni préjudice pour moi.

Fait à , le ……

Signature du patient adulte
ou du représentant légal de l'enfant mineur
ou du tuteur légal de l'adulte sous tutelle :