

**\*LP-WGS (CNV) par LP-WGS\***  
**Détection de nombre de copies (CNV) par LP-WGS\***

\*LP-WGS : analyse par séquençage complet du génome de faible profondeur

Prélèvement demandé: Date \_\_\_\_\_ Heure \_\_\_\_\_

Unité de Soins/Clinique : _____	Identification du patient
MD/Requérant : _____ # Licence : _____	Nom, Prénom :
<b>Prélèvement fait: Date:</b> _____ <b>Heure:</b> _____	Sexe : F <input type="checkbox"/> M <input type="checkbox"/>
<b>Prélevé par:</b> _____	# Dossier / # Ass. maladie :
Cocher obligatoirement la nature de l'échantillon et les analyses requises	Date de naissance :
<input type="checkbox"/> Grossesse en cours DDM: _____	ou
<input type="checkbox"/> SANG <input type="checkbox"/> AMNIOCYTES <input type="checkbox"/> ADN extrait: tissu d'origine	Plaquer carte
<input type="checkbox"/> Autre: Tissu d'origine spécifique: _____	

**Ce formulaire doit être complété afin d'éviter les délais de traitement et de guider l'interprétation.**

**Renseignements cliniques (cocher toutes les cases qui s'appliquent)**

**Prénatal**

Sexe du fœtus  F  M

Clarté nucale  $\geq 3.5$  mm HP:0010880

Hygroma kystique HP:0010878

Retard de croissance HP:0001511

Os longs courts HP:0003026

Malformation cardiaque HP:0010948

Spécifier : \_\_\_\_\_

Malformation cérébrale HP:0034206

Spécifier : \_\_\_\_\_

Lissencéphalie HP:0001339

Malformation rénale HP:0012210

Spécifier : \_\_\_\_\_

Hernie diaphragmatique HP:0000776

Omphalocèle HP:0001539

Polyhydramnios HP:0001561

Oligohydramnios HP:0001562

Hydrops fœtal HP:0001789

Autres anomalies à l'échographie : \_\_\_\_\_

MIU Âge gestation : \_\_\_\_\_ HP:0034241

**Enfant/adulte**

*Croissance*

Poids

< 3 pc HP:0004325     > 97 pc HP:0004324

Taille

< 3 pc HP:0004322     > 97 pc HP:0000098

Macrocéphalie HP:0000256

Microcéphalie HP:0000252

*Troubles neurologiques* HP:0000707

Retard global du développement HP:0001263

Retard du langage HP:0000750

Retard moteur HP:0001270

Retard de la motricité fine HP:0010862

Déficience intellectuelle HP:0001249

légère HP:0001256

moyenne HP:0002342

sévère HP:0010864

*Trouble neurologiques (suite)*

Trouble d'apprentissage HP:0001328

Trouble du langage HP:0002463

Trouble du spectre autistique HP:0000729

Trouble déficitaire de l'attention avec hyperactivité HP:0007018

Hypotonie HP:0001252

Épilepsie HP:0001250

Autres à spécifier : \_\_\_\_\_

**Anomalies congénitales et dysmorphies (cocher phénotypes au verso)**

OUI     NON    

**Histoire familiale pertinente:** \_\_\_\_\_

**Y a-t-il des analyses cytogénétiques antérieurement effectuées sur ce patient?**

OUI, spécifier : \_\_\_\_\_     NON     INCONNU

**Détection de CNV (LP-WGS)**  
Consentement nécessaire

**Suivi de LP-WGS/CGH par qPCR<sup>‡</sup>**  
Consentement non-requis  
<sup>‡</sup> anciennement suivi de CGH par CGH  
Pour d'autres indications, contacter le laboratoire

**Suivi de LP-WGS/CGH par FISH**  
Consentement non-requis  
FISH : 3-5 ml de sang, tube hépariné de sodium (bouchon vert), (0,5 - 1 ml acceptable en néonatal)

**LP-WGS et qPCR :** 5µg d'ADN ou 3 - 5 ml de sang, tube EDTA (bouchon lavande), (0,5 - 1 ml acceptable en néonatal)

**Parent/apparenté d'un propositus avec résultat de LP-WGS / qPCR / CGH sur micropuce anormal.**

Phénotype :  Normal     Autre, spécifier : \_\_\_\_\_

Préciser le lien de parenté avec le propositus : \_\_\_\_\_

No. aCGH/LP-WGS/dossier médical et nom du propositus : \_\_\_\_\_

**Cet individu (ou famille) a été informé(e) et consent aux tests demandés.**  
**Nous avons examiné les informations de ce formulaire avec le patient**

\_\_\_\_\_  
*Signature du requérant*

## \*SGM-2 (CNV) par LP-WGS\*

### Détection de nombre de copies (CNV) par LP-WGS\*

\*LP-WGS : analyse par séquençage complet du génome de faible profondeur

#### Anomalies congénitales et dysmorphies

##### Anomalies crâniofaciales et dysmorphies

Dysmorphies faciales HP:0001999

Spécifier : \_\_\_\_\_

Anomalie du crâne HP:0000929

Spécifier : \_\_\_\_\_

Fente oro-faciale HP:0000202

Craniosynostose HP:0001363

Anomalie de la mâchoire HP:0000277

Spécifier : \_\_\_\_\_

Autres : \_\_\_\_\_

Anomalies cutanées HP:0000951

Tache café-au-lait HP:0000957

Hypopigmentation HP:0001010

Hémangiome HP:0001028

Autres : \_\_\_\_\_

Anomalies oculaires HP:0000478

Cécité HP:0000618

Colobome HP:0000589

Cataracte HP:0000518

Nystagmus HP:0000639

Autres : \_\_\_\_\_

Anomalies auriculaires HP:0000598

Surdité HP:0000365

Malformation de l'oreille HP:0031703

Oreilles basses HP:0000369

Autres : \_\_\_\_\_

Anomalies cardiaques HP:0001627

Communication interauriculaire/  
interventriculaire HP:0001631

Coarctation de l'aorte HP:0001680

Anomalie des valves HP:0001654

Anomalie conotruncale HP:0001710

Tétralogie de Fallot HP:0001636

Ventricule droit à double issue HP:0001719

Autres : \_\_\_\_\_

Anomalies génito-urinaires HP:0000119

Malformation rénale HP:0012210

Spécifier : \_\_\_\_\_

Kystes rénaux HP:0000107

Anomalie tractus urinaire HP:0000079

Hypospadias HP:0000047

Cryptorchidie HP:0000028

Ambiguïté sexuelle HP:0000062

Autres : \_\_\_\_\_

Anomalies gastrointestinales HP:0011024

Atrésie de l'oesophage HP:0002032

Atrésie intestinale HP:0011100

Imperforation anale HP:0002023

Autres : \_\_\_\_\_

Anomalies cérébrales HP:0002060

Spécifier : \_\_\_\_\_

Anomalies musculosquelettiques HP:0033127

Pli palmaire unique HP:0000954

Anomalie des doigts HP:0001167

Spécifier : \_\_\_\_\_

Anomalie des orteils HP:0001780

Spécifier : \_\_\_\_\_

Anomalie du membre supérieur HP:0002817

Spécifier : \_\_\_\_\_

Anomalie du membre inférieur HP:0002814

Spécifier : \_\_\_\_\_

Scoliose HP:0010674

Anomalie vertébrale HP:0000925

Spécifier : \_\_\_\_\_

Anomalie des côtes HP:0000772

Spécifier : \_\_\_\_\_

Anomalie de la cage thoracique HP:0001547

Spécifier : \_\_\_\_\_

Autres : \_\_\_\_\_

Immunodéficience HP:0002721

Autres anomalies

Spécifier : \_\_\_\_\_

#### Détection de nombre de copies (CNV) par LP-WGS\*

**Cette technique remplace désormais l'analyse de CGH sur micropuce**

\*LP-WGS : Analyse par séquençage complet du génome de faible profondeur.

Conseil pré-test : il est recommandé de discuter des points suivants avec le(s) parent(s) et / ou le(s) tuteur(s) avant de demander le test de LP-WGS.

1. La technique de LP-WGS est réalisée à partir de l'ADN. L'échantillon de sang ou de tissu recueilli servira à extraire l'ADN.
2. La technique de LP-WGS est conçue pour détecter des gains ou pertes chromosomiques sur l'ensemble du génome à une résolution supérieure à celle d'un caryotype standard et similaire à celle d'une CGH sur micropuce.
3. Dans certains cas, pour évaluer si un gain ou une perte est cliniquement significative, des échantillons parentaux et/ou du patient seront nécessaires afin de déterminer si le déséquilibre est hérité ou de novo. Dans certains cas, un CNV identifié sur un patient aura une signification clinique inconnue, même après l'étude familiale.
4. Plusieurs conditions cliniques peuvent être provoquées par d'autres changements génétiques (ex. mutations ponctuelles) et ne peuvent pas être détectées par cette analyse et ne peuvent donc pas être éliminées par un résultat normal de LP-WGS.
5. L'analyse LP-WGS peut révéler des informations qui ne sont pas associées au diagnostic recherché. Ceci peut inclure entre autres la détection d'un changement prédisposant à une maladie à révélation tardive ou à un cancer.
6. L'analyse prénatale par LP-WGS ne sera effectuée que pour les fœtus avec malformations, pour préciser une anomalie chromosomique non équilibrée observée au caryotype foetal ou détecter une anomalie clairement pathogénique connue dans la famille. Pour tout autre cas, s'adresser au laboratoire afin de vérifier si l'indication est justifiée. Lors de l'analyse d'échantillons prénataux, les variations avec une signification clinique incertaine ne seront pas rapportées.
7. Les analyses de LP-WGS ne détecteront pas les anomalies suivantes :
  - Les mutations ponctuelles
  - Les réarrangements chromosomiques équilibrés comme les inversions, les translocations réciproques et robertsoniennes
  - Un faible pourcentage de mosaïque (inférieur à 15%)
  - Les anomalies dans les régions contenant des séquences répétées, incluant les bras courts des chromosomes acrocentriques et l'hétérochromatine du bras long du chromosome Y