

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

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

Unité de soins/ Clinique \_\_\_\_\_

Requérant : \_\_\_\_\_ #Licence : \_\_\_\_\_

Prélèvement fait : Date : \_\_\_\_\_ Heure \_\_\_\_\_

Prélevé par : \_\_\_\_\_

*Cocher obligatoirement la nature de l'échantillon et les analyses requises*

Grossesse en cours DDM : \_\_\_\_\_

SANG  AMNIOCYTES  ADN extrait : tissu d'origine

Autre : Tissu d'origine spécifique : \_\_\_\_\_

Identification du patient

Nom, Prénom :

Sexe :  F  M

#Dossier/ # Ass. Maladie

Date de naissance

Ou plaquer carte

**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

*Troubles 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-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 crâniocaciales 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

Surdit  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

T tralogie de Fallot HP:0001636

Ventricule droit   double issue HP:0001719

Autres \_\_\_\_\_

Anomalies g nito-urinaires HP:0000119

Malformation r nale HP:0012210

Sp cifier : \_\_\_\_\_

Kystes r naux HP:0000107

Anomalie tractus urinaire HP:0000079

Hypospadias HP:0000047

Cryptorchidie HP:0000028

Ambigu t  sexuelle HP:0000062

Autres \_\_\_\_\_

Anomalies gastrointestinales HP:0011024

Atr sie de l' sophage HP:0002032

Atr sie intestinale HP:0011100

Imperforation anale HP:0002023

Autres \_\_\_\_\_

Anomalies c r brales HP:0002060

Sp cifier : \_\_\_\_\_

Anomalies musculosquelettiques HP:0033127

Pli palmaire unique HP:0000954

Anomalie des doigts HP:0001167

Sp cifier : \_\_\_\_\_

Anomalie des orteils HP:0001780

Sp cifier : \_\_\_\_\_

Anomalie du membre sup rieur HP:0002817

Sp cifier : \_\_\_\_\_

Anomalie du membre inf rieur HP:0002814

Sp cifier : \_\_\_\_\_

Scoliose HP:0010674

Anomalie vert brale HP:0000925

Sp cifier : \_\_\_\_\_

Anomalie des c tes HP:0000772

Sp cifier : \_\_\_\_\_

Anomalie de la cage thoracique HP:0001547

Sp cifier : \_\_\_\_\_

Autres \_\_\_\_\_

Immunod ficiency HP:0002721

Autres anomalies

Sp cifier : \_\_\_\_\_

### D tection de nombre de copies (CNV) par LP-WGS\*

#### Cette technique remplace d sormais l'analyse de CGH sur micropuce

\*LP-WGS : Analyse par s quençage complet du g nome de faible profondeur.

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

- La technique de LP-WGS est r alis e   partir de l'ADN. L' chantillon de sang ou de tissu recueilli servira   extraire l'ADN.
- La technique de LP-WGS est conçue pour d tecter des gains ou pertes chromosomiques sur l'ensemble du g nome   une r solution sup rieure   celle d'un caryotype standard et similaire   celle d'une CGH sur micropuce.
- Dans certains cas, pour  valuer si un gain ou une perte est cliniquement significative, des  chantillons parentaux et/ou du patient seront n cessaires afin de d terminer si le d s quilibre est h rit  ou de *novo*. Dans certains cas, un CNV identifi  sur un patient aura une signification clinique inconnue, m me apr s l' tude familiale.
- Plusieurs conditions cliniques peuvent  tre provoqu es par d'autres changements g n tiques (ex. mutations ponctuelles) et ne peuvent pas  tre d tect es par cette analyse et ne peuvent donc pas  tre  limin es par un r sultat normal de LP-WGS.
- L'analyse LP-WGS peut r v ler des informations qui ne sont pas associ es au diagnostic recherch . Ceci peut inclure entre autres la d tection d'un changement pr disposant   une maladie   r v lation tardive ou   un cancer.
- L'analyse pr natale par LP-WGS ne sera effectu e que pour les f tus avec malformations, pour pr ciser une anomalie chromosomique non  quilibr e observ e au caryotype f tal ou d tecter une anomalie clairement pathog nique connue dans la famille. Pour tout autre cas, s'adresser au laboratoire afin de v rifier si l'indication est justifi e. Lors de l'analyse d' chantillons pr nataux, les variations avec une signification clinique incertaine ne seront pas rapport es.
- Les analyses de LP-WGS **ne d tecteront pas** les anomalies suivantes :
  - Les mutations ponctuelles
  - Les r arrangements chromosomiques  quilibr s comme les inversions, les translocations r ciproques et robertsoniennes
  - Un faible pourcentage de mosa que (inf rieur   15%)
  - Les anomalies dans les r gions contenant des s quences r p t es, incluant les bras courts des chromosomes acrocentriques et l'h t rochromatine du bras long du chromosome Y

### D tection de nombre de copies CNV par LP-WGS