

PROTOCOLE HOLOPROSENCEPHALIE

I - Résumé clinique

Résultat caryotype

Arbre généalogique

II - Prélèvements sanguins (avec consentement signé impérativement)

☛ Organisation :

Prévenir par téléphone au plus tard la veille de l'envoi du recueil de sang :

Au **33 (3) 2.99.26 67 44** (Sylvie ODENT)

Ou à défaut impérativement le laboratoire au **(33) 2.99.28.41.31** (Christèle DUBOURG - Génétique Moléculaire).

a) **Sujet atteint** :

Extraction ADN 10 ml (5 ml minimum) sur EDTA

Lignée 10 ml (5 ml minimum) sur tube hépariné

b) **Parents** :

Extraction ADN 10 ml (5 ml minimum) sur EDTA

c) **Frères et sœurs (éventuellement dans un second temps)** :

Extraction ADN 10 ml (5 ml minimum) sur EDTA

☛ Conservation :

Température ambiante. Ne pas mettre au frigo.

☛ Acheminement :

Par chronopost, le jour même du prélèvement.

III - Pour les foeto-pathologistes (fœtus)

Prélever tout tissu, si possible non fibreux (muscle, foie, cœur...) et le congeler immédiatement à -80°C.

A envoyer dans de la carboglace.

IV - Organisateur du projet

Professeur Sylvie Odent

Génétique Médicale

CHU Hôpital sud

16 bd de Bulgarie

35 203 RENNES Cedex 2

Tel : (33) 2.99.26 67 44

Fax : (33) 2.99.26 67 45

E-mail : sylvie.odent@chu-rennes.fr

V- Adresse d'expédition

Docteur Christèle DUBOURG

Laboratoire de Génétique Moléculaire

CHU Pontchaillou

2 rue Henri Le guilloux

35033 RENNES Cedex 9

Tel : (33) 2.99.28.41.31

Fax : (33) 2.99.28.41.85

E-mail : christele.dubourg@chu-rennes.fr