

Demande d'Analyses pour Examen des Caractéristiques Génétiques
 (Hors Diagnostic Prénatal)

IDENTIFICATION DU PATIENT	MEDECIN PRESCRIPTEUR
NOM : Prénom : Date de naissance : Sexe : F <input type="checkbox"/> M <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> Cas index <input type="checkbox"/> Apparenté à	NOM Service Hôpital UH du Service (APHP) : Coordonnées postales précises pour l'envoi du résultat : Téléphone/e-mail (zones obligatoirement renseignées)
ANALYSES	
<input type="checkbox"/> Maladie de Wilson : ATP7B <input type="checkbox"/> Maladie de Menkes : ATP7A <input type="checkbox"/> Acéroluplasminémie : CP <input type="checkbox"/> Neuroferritinopathie : FTL <input type="checkbox"/> Craniosynostose -6 : ZIC1 <input type="checkbox"/> Foramen pariétaux : MSX2, ALX4 <input type="checkbox"/> Sd de Muenke : FGFR3 <input type="checkbox"/> Sd de Saethre-Chotzen (TWIST1), craniosynostose-3(TCF12) <input type="checkbox"/> Sd e d'Apert : FGFR2 <input type="checkbox"/> Sd de Pfeiffer : FGFR1, FGFR2 <input type="checkbox"/> Sd de Crouzon : FGFR2, craniosynostose-4 (ERF), forme récessive (IL11RA) <input type="checkbox"/> Dysplasie cléido-crânienne : RUNX2 <input type="checkbox"/> Syndrome de Carpenter : RAB23/MEGF8 <input type="checkbox"/> Dysplasie cranio-frontale-nasale : EFNB1 <input type="checkbox"/> Craniosténose non syndromique autre : <input type="checkbox"/> Syndrome de Treacher Collins-Franceschetti Klein : TCOF1, POLR1C, POLR1D <input type="checkbox"/> Dysostose mandibulofaciale avec microcéphalie : EFTUD2 <input type="checkbox"/> Hypochondroplasie : FGFR3 <input type="checkbox"/> Achondroplasie – Dysplasie thanatophore : FGFR3 <input type="checkbox"/> Ostéoporose juvénile idiopathique : ALPL/LRP5/WNT1/PLS3/COL1A1/COL1A2 <input type="checkbox"/> Ostéopétrose de type 1 et syndrome de Worth : LRP5 <input type="checkbox"/> Ostéoporose pseudogliome : LRP5 <input type="checkbox"/> Maladie de Van Buchem/Sclérostéose: SOST <input type="checkbox"/> Ostéopétrose d'Albers-Schönberg : CLCN7 <input type="checkbox"/> Ostéopétrose maligne infantile : TCIRG1/CLCN7/SNX10/OSTM1/TNFRSF11A(RANKL), TNFSF11(RANK) <input type="checkbox"/> Ostéolyse expansive familiale : TNFRSF11A (RANK) <input type="checkbox"/> Maladie de Paget Juvénile : TNFRSF11B (OPG) <input type="checkbox"/> Maladie de Paget : SQSTM1 <input type="checkbox"/> Maladie de Camurati-Engelmann : TGFβ1 <input type="checkbox"/> Pycnodysostose : CTSK <input type="checkbox"/> Chondocalcinose articulaire Hériditaire (ANKH) <input type="checkbox"/> Dysplasie cranio-métaphysaire (ANKH, GJA1) <input type="checkbox"/> Pachydermopériostose (HPGD, SLCO2A1) <input type="checkbox"/> Génotype APOE <input type="checkbox"/> Maladie de Creutzfeldt-Jakob : PRNP <input type="checkbox"/> Syndrome de Gerstmann-Sträussler-Scheinker: PRNP <input type="checkbox"/> Insomnie Fatale Familiale : PRNP	ATTESTATION D'INFORMATION Décret n°2008-321 du 4 avril 2008 « Je certifie avoir informé le (la) patient(e) sus nommé(e) des caractéristiques de la maladie recherchée, des moyens de la détecter, des possibilités de prévention et de traitement et avoir recueilli le consentement du (de la) patient(e) dans les conditions de l'article R.1131-5 » signature : _____ Tampon <div style="border: 1px solid black; width: 100px; height: 40px; margin-left: 150px;"></div> Préleveur : ➤ Nom ➤ Prénom ➤ Date et heure : .../.../..... àh.... Nature du prélèvement : <input type="checkbox"/> Sang <input type="checkbox"/> ADN extrait <input type="checkbox"/> Autre : <input type="checkbox"/> 1 ^{er} prélèvement <input type="checkbox"/> 2 ^{ème} prélèvement
DOCUMENTS OBLIGATOIRES A JOINDRE ➤ Ordonnance ou prescription médicale ➤ Copie du consentement ➤ Renseignements cliniques ou informations spécifiques ➤ Arbre généalogique éventuel	
PRELEVEMENTS ≙ 3 Tubes EDTA (2 x 5 ml) . volume minium requis 3 ml pour un enfant ≙ Conservation avant envoi + 4°C pendant 4 jours maximum, transport à température ambiante	

