


IPP/NIP : .....  
 NOM : .....  
 Prénom : .....  
 DDN : ..... / ..... / .....  
 Sexe : H / F

Etiquette du Service  
 Code U.H (APHP)  
ou adresse complète en bas  
 de page  
 (OBLIGATOIRE)

Prescripteur (Séni or)  
 NOM : .....  
 Prénom : .....  
 APH/RPPS : .....  
 Fonction : .....

Préleveur  
 NOM : .....  
 Prénom : .....  
 APH : .....  
 Fonction : .....

**SERVICE DE GÉNÉTIQUE MOLÉCULAIRE, PHARMACOGÉNÉTIQUE ET HORMONOLOGIE**



**HÔPITAL BICÊTRE**  
 Secteur Paul Broca - Niveau 2  
 78, rue du Général Leclerc  
 94275 LE KREMLIN-BICÊTRE Cx

Chef de Service : Pr. Anne GUIOCHON-MANTEL  
 Secrétariat : secretariat.gmph-bct@aphp.fr  
 Tél : 01.45.21.33.29 / Fax : 01.45.21.27.51

Etiquette Labo

**Joindre impérativement : bon de commande (demandes extérieures) et 2 étiquettes**

Date :           
 Heure :   h   min     
 Urgent

Contact (Tél) : ..... FAX: .....

**RENSEIGNEMENTS SUR LE PATIENT ET LA MALADIE : INDISPENSABLE POUR DECLENCHER LES ANALYSES**

Cas index      Consanguinité :  oui       non       inconnue

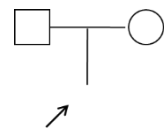
Apparenté : cas index : .....      Forme familiale :  oui       non

Mutation Connue ? : Nom du Gène + mutation : ..... (ou joindre une copie du CR)

Cas sporadique      (Si oui, merci de joindre l'arbre généalogique)

Maladie (ou susceptibilité) étudiée : ..... (cf. Liste au verso)

Joindre une lettre motivant la demande / feuille de renseignement clinique spécifique (disponible sur demande)  
ou Renseignements cliniques et précision de l'anomalie moléculaire si déjà connue dans la famille



**RENSEIGNEMENTS SUR LE PRÉLÈVEMENT**

Diagnostic moléculaire d'une maladie connue

ADN extrait, Origine tissulaire : .....

Sang Total (1 tube de 5 ml sur EDTA)

Extraction ADN (\* acheminement température ambiante sous 7 jours)

Extraction ARN, acheminement immédiat à +4°C

Tube PAXgene – Extraction ARN (acheminement température ambiante sous 48 heures)

**Diagnostic pré-natal**

Villosités choriales

Liquide amniotique

ADN extrait

Culture de cellules, Type: .....

Autres tissus, Origine: .....

**Prélèvements nécessitant un accord téléphonique préalable (cf. au verso)**

**ATTESTATION DE CONSENTEMENT ET DE RECUEIL DE CONSENTEMENT** (joindre si possible la copie du consentement entier)

Je soussigné(e), Dr. ...., certifie que, conformément au Décret n° 2008-321 du 4 Avril 2008 (Art. R1131-4) du Code de la Santé Publique, j'ai informé Mr/Mme ..... que je suis en possession du consentement éclairé signé, dans le cadre du diagnostic moléculaire.

Date : .....      Signature du Médecin Senior : .....

Adresse complète du prescripteur:

*Réservé au  
laboratoire  
Étiquette SCAN*

# UF DE GÉNÉTIQUE MOLÉCULAIRE ET PHARMACOGÉNÉTIQUE\*\*

IPP/NIP : .....  
NOM : .....  
Prénom : .....  
DDN : ..... / ..... / .....  
Sexe : H / F

**HÔPITAL BICÊTRE**  
Secteur Paul Broca - Niveau 2  
78, rue du Général Leclerc  
94275 LE KREMLIN-BICÊTRE Cx

Chef de Service : Pr. Anne GUIOCHON-MANTEL    anne.mantel@aphp.fr  
Dr. Jérôme BOULIGAND    jerome.bouligand@aphp.fr  
Dr. Céline VERSTUYFT    celine.verstuyft@aphp.fr  
Dr. Bruno FRANCOU    bruno.franco@aphp.fr  
Alexis PROUST (Ingénieur)    alexis.proust@aphp.fr  
Secrétariat : secretariat.gmph-bct@aphp.fr    Tél : 01.45.21.33.29 / Fax : 01.45.21.27.51

## Reproduction

### Hypogonadisme Hypogonadotrope

Panel de gènes par séquençage haut débit\*

Déficit gonadotrope isolé ou combiné, avec ou sans anosmie

### Anomalie de la Différenciation Sexuelle

Panel de gènes par séquençage haut débit \*

• Analyses ciblées

AR (Récepteur des Androgènes)

CYP21A2 (21-hydroxylase)

### Insuffisance Ovarienne Précoce

1. **FMR1 (X-Fragile)**  (Pré requis pour la suite)

2.  Panel de gènes par séquençage haut débit\*

### Infertilité Masculine

Azoospermie/Cryptozoospermie /Oligospermie

1.  Microdélétions du Chromosome Y (Pré requis)

2.  Panel de gènes par séquençage haut débit\*

## Endocrinologie

### Adénome Hypophysaire

AIP     CDKN1B (P27Kip1)

Panel de gènes par séquençage haut débit\*

### Hyperthyroïdie, Hypothyroïdie

TSHR

**Métabolisme Phospho-calcique** (Hypoparathyroïdie et Hyperparathyroïdie / IPPSD / Rachitisme / Hypercalcémie)

Panel de gènes par séquençage haut débit\*

• Analyses ciblées

### Pseudohypoparathyroïdie 1b (IPPSD3)

Empreinte parentale locus GNAS (Etude méthylation)

### Résistance aux Stéroïdes

• Analyses ciblées

ESR1 (Estrogènes)     AR (Androgènes)

NR3C1 (Glucocorticoïdes)     NR3C2 (Minéralocorticoïdes)

Panel de gènes par séquençage haut débit\*

## Neurologie

### Amylose à TTR (Neuronale, Cardiaque, Oculaire, Rénale)

1.  TTR (Pré requis) (2<sup>nd</sup> prélèvement de contrôle recommandé)

### Dépôts amyloïdes documentés

2.  Panel de gènes par séquençage haut débit\*

**Maladie de Kennedy**     AR (triplets)

**Retard mental lié à l'X**     FMR1 (X-Fragile)

MECP2 (RETT)

### Neuropathies sensitives et motrices

(Choisir le phénotype) Charcot-Marie-Tooth CMT / CMT1 / CMT2 --  
- Hypersensibilité à la pression HNPP --- Neuropathies Motrices distales dHMN --- Neuropathies Douloreuses, Petites fibres, HSN --- Amyotrophie névralgique HNA --- Paraplégie spastique SPG.

(Choisir l'hérédité compatible dans la famille) Dominant --- Récessif --- Lié à l'X --- Histoire familiale --- Pas d'histoire familiale connue.

1. Analyses ciblées  Duplication 17p12 (Pré requis)

2.  Panel de gènes par séquençage haut débit\*

## Hépatologie

**Hémochromatose**     HFE (C282Y et H63D)

**Mucoviscidose**     CFTR (36 mutations)

**Maladie de Wilson**     ATP7B

**Syndrome d'Alagille**     JAG1     NOTCH2

### Cholestases génétiques

Panel de gènes par séquençage haut débit\*

\* Feuilles de renseignements cliniques disponibles sur demande en vue des analyses NGS

\*\* PHARMACOGÉNÉTIQUE : voir feuille spécifique (Responsable : Dr. Céline VERSTUYFT)