

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

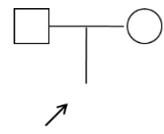
Apparenté : cas index : Forme familiale : oui non

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*

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

Endocrinologie

Métabolisme et Croissance

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*

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) (2nd 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, HSAN --- 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)