



GROUPE HOSPITALIER PITIE-SALPETRIERE
 Centre de Génétique Moléculaire et Chromosomique
**UF de Génétique des Maladies Métaboliques
 et des Neutropénies Congénitales**

Bâtiment 6 rue La Peyronie - Secteur Pitié
 47/83 Boulevard de l'Hôpital
 75651 PARIS CEDEX 13

Responsable UF : Dr Christine Bellanné-Chantelot
christine.bellanne-chantelot@psl.aphp.fr
Dr Cécile Saint-Martin
cecile.saint-martin@psl.aphp.fr

Secrétariat : *secret-neuro.metab@psl.aphp.fr*
Tél : 01 42 17 76 52 - Fax : 01 42 17 76 18
Site CGMC : *http://www.cgmc-psl.fr*

FORMULAIRE DE PRESCRIPTION D'ANALYSES MOLECULAIRES

MÉDECIN PRESCRIPTEUR (Senior Obligatoire)

Nom et prénom : Téléphone :
 Service : Hôpital :
 Courriel (écrire lisiblement) :

PRÉLEVEUR

Nom :
 Service/Labo :
 Date du prélèvement :

IDENTITÉ PATIENT ou ETIQUETTE GILDA :

Nom :
 Prénom :
 Nom de jeune fille :
 Date de naissance :
 Sexe : M F

- S'agit-il d'un 2nd prélèvement de confirmation d'une mutation déjà identifiée chez le patient ?
- Une analyse moléculaire liée au diagnostic évoqué chez le patient a-t-elle déjà été réalisée chez un apparenté atteint ?
 oui non

Si oui, indiquer ci-dessous les nom et prénom de l'apparenté

.....

PRÉLÈVEMENT : Réception des prélèvements du lundi au vendredi, de 9h à 17h

- SANG
 Adultes : 2 tubes de 7ml, bouchon violet (EDTA) ADN (préciser la concentration et la méthode d'extraction) :
 Enfants : 2 tubes de 5ml, bouchon violet (EDTA)
- Prélèvement buccal Urines
- Autre (préciser) :

A JOINDRE IMPÉRATIVEMENT AU PRÉLÈVEMENT : La prescription, le consentement signé par le patient ou les deux parents (pour un patient mineur) et le médecin prescripteur, la fiche de renseignements cliniques et le bon de commande (pour les hôpitaux hors AP-HP)

ANALYSE(S) MOLÉCULAIRE(S) DEMANDÉE(S)

• **GÉNÉTIQUE DES MALADIES MÉTABOLIQUES**

- Diabète mitochondrial : Mutation 3243A>Gjoindre **FICHE DIABÈTE MITOCHONDRIAL**
- Diabètes monogéniques : type *GCK, HNF1A, HNF4A, INS*, ABCC8**.....joindre **FICHE DIABÈTES MONOGENIQUES (MODY)**
- Diabète et anomalies rénales : *HNF1B*joindre **FICHE DIABÈTE ET ANOMALIES RÉNALES (RCAD, MODY5)**
- Hyperinsulinisme : *ABCC8, KCNJ11, HNF4A, GCK, GLUDI, HADH*.....joindre **FICHE HYPERINSULINISME CONGÉNITAL**
- Déficit en 21-hydroxylase : *CYP21A2*joindre **FICHE DÉFICIT EN 21-HYDROXYLASE**

* Analyses réalisées dans un cadre de recherche (nous contacter auparavant)

• **GÉNÉTIQUE DES NEUTROPÉNIES CONGÉNITALES**

- Neutropénie congénitale sévère : *ELANE (ELA2), HAX1, G6PC3*
 - Neutropénie cyclique/intermittente : *ELANE (ELA2)*
 - Syndrome de Shwachman-Diamond : *SBDS*
 - Syndrome de WHIM : *CXCR4*
-joindre **FICHE NEUTROPÉNIES CONGÉNITALES**

DATE DE RECEPTION :

CODE CGMC :

CONFORMITÉ DU PRÉLÈVEMENT :

Oui Non