

HÔPITAL BICÊTRE
 Secteur Paul Broca - Niveau 3
 78, rue du Général Leclerc
 94275 LE KREMLIN-BICÊTRE CX

Chef de Service : Pr. Anne GUIOCHON-MANTEL
 Pr. Micheline MISRAHI
 Dr. Jérôme BOULIGAND
 Dr. Céline VERSTUYFT

anne.mantel@bct.aphp.fr
micheline.misrahi@bct.aphp.fr
jerome.bouligand@bct.aphp.fr
celine.verstuyft@bct.aphp.fr

| Etiquette Patient | Préleveur | Service Demandeur | Prescripteur (senior obligatoire) |
|-------------------|---|-------------------|---|
| | Nom : Qualité : Tél : Date : | | Nom : Hôpital : Service : Adresse : Tél : Fax : Email : |

| | | |
|-----------------------|---|---|
| Date du Prélèvement : | S'agit-il du : <input type="checkbox"/> 1 ^{er} prélèvement <input type="checkbox"/> 2 ^{ème} prélèvement | Nature du prélèvement : <input type="checkbox"/> Sang <input type="checkbox"/> ADN <input type="checkbox"/> Villosités choriales <input type="checkbox"/> Liquide amniotique <input type="checkbox"/> Autres..... |
|-----------------------|---|---|

Conformément au Décret du 4 Avril 2008, il est rappelé que l'examen ne sera réalisé que si les pièces suivantes sont fournies :

- une prescription individuelle
- un double du formulaire de consentement éclairé, signé par le patient ou une attestation du prescripteur certifiant que le formulaire de consentement est conservé dans le dossier médical
- une lettre motivant la demande
- un arbre généalogique
- un bon de commande

Prélèvement : 10 ml de Sang sur tube EDTA - Bouchon Violet (joindre impérativement 2 étiquettes)

NB : les analyses concernant d'autres gènes que ceux mentionnés au dos de cette feuille ne peuvent être réalisées dans un cadre diagnostic

o Demande de diagnostic moléculaire Conservation d'ADN en vue d'une étude ultérieure

o Nom de la maladie¹ :

o L'anomalie génétique est elle caractérisée dans la famille ? oui non

o Si oui, laquelle :

o Informations cliniques motivant la demande (pour certaines analyses, une feuille de renseignements cliniques doit également être remplie)¹ :

o Arbre Généalogique¹ :

Date de la Prescription :

Signature du Prescripteur :

¹ : Champs obligatoires

HÔPITAL BICÊTRE
SERVICE DE GÉNÉTIQUE MOLÉCULAIRE, PHARMACOGÉNÉTIQUE ET HORMONOLOGIE
ACTIVITÉ DE GÉNÉTIQUE MOLÉCULAIRE

| | | |
|--|---|-------------------------|
| <p><u>NEUROLOGIE</u></p> <p>Amyotrophie spinale : <input type="checkbox"/> SMN</p> <p>Chorée de Huntington : <input type="checkbox"/> Huntingtine</p> <p>Myotonie de Steinert : <input type="checkbox"/> Myotonine</p> <p>Neuropathie de Charcot-Marie-Tooth, Hypersensibilité des nerfs à la pression :</p> <p><input type="checkbox"/> Duplication délétion PMP22 <input type="checkbox"/> Séquençage PMP22</p> <p><input type="checkbox"/> P0 <input type="checkbox"/> Connexine 32 <input type="checkbox"/> NEFL <input type="checkbox"/> EGR2</p> <p><input type="checkbox"/> MFN 2 <input type="checkbox"/> LITAF <input type="checkbox"/> MTMR2 <input type="checkbox"/> GDAP1</p> <p>Neuropathie Amyloïde : <input type="checkbox"/> TTR</p> <p>Surdité non syndromique : <input type="checkbox"/> Connexine 26</p> <p>Retard Mental :</p> <p><input type="checkbox"/> MECP2 (Syndrome de RETT)</p> <p><input type="checkbox"/> X-Fragile</p> <p>Maladie de Kennedy :</p> <p><input type="checkbox"/> Récepteur des androgènes (triplets CAG)</p> | <p><u>ENDOCRINOLOGIE ET REPRODUCTION</u></p> <p>Hypogonadisme Hypogonadotrope sans Anosmie :</p> <p><input type="checkbox"/> Récepteur GnRH <input type="checkbox"/> KISS1R (GPR54)</p> <p><input type="checkbox"/> GnRH <input type="checkbox"/> TAC3 <input type="checkbox"/> TACR3</p> <p>Hypogonadisme Hypogonadotrope avec Anosmie (Syndrome de Kallmann) :</p> <p><input type="checkbox"/> KAL1 <input type="checkbox"/> FGFR1 <input type="checkbox"/> PROKR2 <input type="checkbox"/> PROKR2</p> <p>Résistance aux Stéroïdes :</p> <p><input type="checkbox"/> Récepteur de l'Oestradiol</p> <p><input type="checkbox"/> Récepteur des Minéralocorticoïdes</p> <p><input type="checkbox"/> Récepteur des Glucocorticoïdes</p> <p>Adénome Hypophysaire :</p> <p><input type="checkbox"/> AIP <input type="checkbox"/> CDKN1B (P27 Kip1)</p> <p>Tumeurs de la Prostate :</p> <p><input type="checkbox"/> Récepteur des Androgènes (triplets CAG)</p> <p>Azoospermie, Oligospermie, Infertilité chez l'Homme :</p> <p><input type="checkbox"/> Microdélétions du Chromosome Y</p> <p><input type="checkbox"/> Récepteur des Androgènes (triplets CAG)</p> <p>Ambiguïté sexuelle, Pseudohermaphrodisme masculin :</p> <p><input type="checkbox"/> LHR <input type="checkbox"/> LHβ</p> <p>Anomalies Puberté, Anomalie de la différenciation sexuelle :</p> <p><input type="checkbox"/> LHR <input type="checkbox"/> LHβ</p> <p>Hyperthyroïdie, Hypothyroïdie : <input type="checkbox"/> TSHR</p> <p>Insuffisance Ovarienne Précoce :</p> <p><input type="checkbox"/> X fragile <input type="checkbox"/> SF1 <input type="checkbox"/> BMP15 <input type="checkbox"/> FSHR</p> | |
| <p>DANS LE CADRE DE PROTOCOLES DE RECHERCHE ET AVEC ACCORD EXPLICITE DU CENTRE DE RÉFÉRENCE CORRESPONDANT</p> | | |
| <p>Infertilité chez l'Homme, Azoospermie, Oligospermie :</p> <p><input type="checkbox"/> FSHR <input type="checkbox"/> FSHβ <input type="checkbox"/> LHR <input type="checkbox"/> LHβ <input type="checkbox"/> GDF9 <input type="checkbox"/> Connexine 43 <input type="checkbox"/> SF1 <input type="checkbox"/> Autres gènes</p> <p>Infertilité chez la Femme, Insuffisance Ovarienne Précoce:</p> <p><input type="checkbox"/> GDF9 <input type="checkbox"/> Connexine 37 <input type="checkbox"/> Nobox <input type="checkbox"/> PoF1B <input type="checkbox"/> LHR <input type="checkbox"/> FSHβ <input type="checkbox"/> LHβ <input type="checkbox"/> FIGLA <input type="checkbox"/> Autres gènes</p> <p>Hypogonadisme Hypogonadotrope : <input type="checkbox"/> Kiss1 <input type="checkbox"/> Autres gènes</p> <p>Infections par le VIH, Maladies Inflammatoires : <input type="checkbox"/> Chimioquinas et Récepteurs CCR5, CCR2, CX3R1, SDF1, RANTES <input type="checkbox"/></p> <p>Claudine Neuropathie Amyloïde : <input type="checkbox"/> Gelsoline</p> <p>Régulation du métabolisme et du Stress oxydant : <input type="checkbox"/> NFE2L2 (Nrf2)</p> | | |
| Pharmacogénétique | (voir feuille spécifique) | Céline Verstuyft |
| <p>ATTESTATION DE CONSENTEMENT ET DE RECUEIL DE CONSENTEMENT (joindre si possible la copie du consentement)</p> | | |
| <p>Je soussigné(e), Dr., certifie que, conformément au code Civil (Art.16.10) et au code de la Santé Publique (Art. R1131-5 ou, pour le diagnostic prénatal, R2131-2), j'ai informé M et que je suis en possession du consentement éclairé signé par M dans le cadre du diagnostic moléculaire.</p> | | |
| <p>Date : _____ Signature : _____</p> | | |
| <p>CADRE RESERVÉ AU LABORATOIRE :</p> | | |
| <p><u>Date d'arrivée :</u> _____ <u>Date de mise en conformité :</u> _____</p> | | |
| <p>Conformité du prélèvement : <input type="checkbox"/> OUI <input type="checkbox"/> NON Motif : _____</p> | | |