

**Analyses moléculaires dans les déficits hypophysaires:
PROP1, PIT1(POU1F1), HESX1, LHX3, LHX4, SOX3,
PITX2, OTX2, TPIT/TBX19, betaTSH.**

CONDITIONS DE PRÉLÈVEMENT ET D'ENVOI

Prélèvement:

2 tubes de 7 ml de sang total prélevé sur EDTA (ne pas congeler, ne pas centrifuger, conserver le cas échéant à + 4°C), à acheminer par **courrier rapide à température ambiante**, sans autre précaution préalable qu'un emballage évitant le bris. Eviter les envois à partir du jeudi et veilles de jours fériés.

Avant tout envoi, prendre contact avec l'un des médecins du réseau GENHYPOPIT : (fournir un bref résumé du phénotype du cas index) :

Dr. Alexandru Saveanu : alexandru.saveanu@ap-hm.fr

Dr. Anne Barlier: anne.barlier@ap-hm.fr

Dr. Rachel Reynaud: rachel.reynaud@ap-hm.fr

Pr. Thierry Brue: thierry.brue@ap-hm.fr

Selon le décret n° 2000-570 du 23 juin 2000, il est impératif :

- d'obtenir le **consentement** pour la réalisation d'analyses génétiques **signé* du patient ou de la personne responsable** (l'original est à conserver par le médecin prescripteur) et d'établir une **attestation de consultation*** signée par le médecin prescripteur.

(*selon le modèle de chaque institution ou modèles disponibles sur le site du centre de référence des maladies rares d'origine hypophysaire DEFHY (<http://www.ap-hm.fr/defhy>).

- **d'envoyer au laboratoire avec le prélèvement :**

1° une ordonnance du médecin prescripteur précisant l'analyse demandée (ou à défaut « analyse moléculaire des gènes candidats d'hypopituitarisme ») comportant toutes **les coordonnées** (adresse, tel, courriel et le nom du Chef de Service)

2° l'attestation de consultation délivrée par le médecin

3° une copie du consentement signé pour la réalisation d'analyses génétiques.

- **4° une résumé détaillé du phénotype** comportant au moins les résultats de l'IRM cérébrales (taille de l'antéhypophyse, taille et localisation de la posthypophyse, aspect de la tige, malformations ou phénotypes extrahypophysaires éventuels), fonctions hypophysaires (pour chaque lignée hormonale: fonction normale, déficitaire ou inconnue) et informations sur la famille (consanguinité?, autres membres atteints? Arbre généalogique).

Adresse d'envoi

Dr. Anne Barlier/Dr. Alexandru Saveanu

Laboratoire de Biochimie-Biologie Moléculaire

Hôpital de la Conception

147 Bd Baille

13385 Marseille cedex 05

Tel. : (33) 04 91 38 39 16/17/18

Fax : (33) 04 91 38 30 81