



Prescripteur : Préleveur : Date et heure : Incident au cours du prélèvement :	Joindre étiquette patient
Zone obligatoirement remplie par le préleveur (Arrêté du 26/11/99).	

JOINDRE - les renseignements cliniques et biologiques

- un consentement éclairé signé par le patient ou les parents si mineur

ENDO5

- une attestation de conseil génétique

ETUDE MOLECULAIRE DES MALADIES GENETIQUES SUIVANTES - SANG TOTAL - 2 tubes 5 ml bouchon violet (EDTA)

ATTENTION : si une demande de dosage hormonal est demandée sur le même prélèvement, remplir en plus le bon réservé à cet usage

Hyperplasie Congénitale des Surrénales

- Déficit en 21-Hydroxylase
- Déficit en 11-hydroxylase
- Déficit en 3bêta-HSD
- Hyperplasie lipoïde (gène *Scc* ou *Star*)
- Déficit en 17-hydroxylase/17-20 lyase
- Déficit en *POR*

Insuffisances Surréaliennes

- Gène *DAX-1*
- Gène *SF1*
- Déficit en aldosynthase

Anomalies du Développement Sexuel (DSD)

- Gène du récepteur aux androgènes
- Gène *HSD17B3*
- Gène *SOX9* (syndrome campomélique)
- Gène *SRY*
- Gène *Wnt4*
- Gène *WT1*
- Gène *DHH*
- Gène *SF1*
- Autres gènes : *FGF9*...

Mucoviscidose

Myopathie de Duchenne et Becker

Polykystose Hépatorenale Autosomique Récessive

MODY5 (gène *TCF2-HNF1 β*)

Stérilité par microdélétion du chromosome Y

DNA thèque

Autre demande :