



RD-BIOCHIMIE-  
HORMONOLOGIE

Etude génétique des maladies  
endocriniennes

Ref : RD-BH-GENHO-DE-016

Version : 03

Applicable le : 06-12-2016



**Laboratoire de Biochimie-Hormonologie (Dr J-F. Benoist)**  
**Secteur de biologie moléculaire endocrinienne (Pr N. de Roux)**

Hôpital Robert Debré  
48, boulevard Sérurier – 75935 Paris cedex 19  
Tél : 01 40 03 19 85 – Fax : 01 40 03 47 90  
(Personne à contacter : Pr N. de Roux, C. Lederet, N. Royer)

**Demande d'analyse de Génétique Moléculaire Endocrinienne**

*Joindre obligatoirement la photocopie du consentement éclairé du patient (ou des parents) et une description clinique.*

Nom : .....

Prénom : .....

Sexe :  Féminin  Masculin  Foetus

Date de naissance : ...../...../.....

Date du prélèvement : ...../...../.....

Date de réception : ...../...../..... (A remplir par le laboratoire)

*\*En cas de prélèvement foetal, mettre le nom, le prénom et la date de naissance de la mère et cocher la case foetus.*

**Type de prélèvement :** sang périphérique  liquide amniotique  buvard  ADN extrait   
sang foetal  trophoblaste  tube PAXgene®  fibroblastes  autre : .....

**Cocher sur le verso le panel ou les gènes demandés.**

**En cas de recherche de mutation ponctuelle, merci de le demander dans la lettre d'accompagnement en précisant bien la mutation à rechercher et le contexte familial.**

**Médecin prescripteur**

Service : .....

Médecin : .....

Hôpital : .....

Adresse : .....

.....

Code Postal : .....

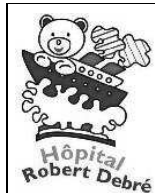
Pays : .....

Téléphone : .....

*Cachet du service*

**Conditions techniques pour l'envoi des prélèvements**

- ADN** : Prélever 5 mL de sang sur EDTA (ou sang de cordon, ou liquide amniotique)  
**ARN** : Prélever 5 mL de sang sur tube spécifique PAXgene®
- Joindre pour chaque prélèvement :
  - la feuille de renseignements complétée
  - le consentement éclairé signé par le patient, ou les parents si le patient est mineur
  - le bon de commande pour les demandes hors APHP
- Faire parvenir l'échantillon avec la demande et le consentement au laboratoire de Génétique Moléculaire de l'Hôpital Robert Debré entre 8h30 et 16h30 (sauf samedi, dimanche et jours fériés)
- Maintenir l'échantillon à +4°C (l'échantillon peut se conserver plusieurs jours à +4°C)  
**NE PAS CONGELER**



### Panel & Gènes à étudier

(Cocher la case correspondant à la demande)

- **Hypogonadisme hypogonadotrope sans anosmie (ORPHA432). Syndrome de Kallmann (ORPHA478) :**
  - ANOS1 (KAL1) ; FGFR1 ; FGF8 ; PROK2 ; PROKR2 ; KISS1 ; KISS1R ; GnRH1, GnRHR, WDR11, SOX10, HS6ST1, IL17RD, SEMA3A, DUSP6, LHB, STUB1, SEMA3E, FEZF1, TAC3, TACR3, TUBB3, KLB, CHD7, FGF17, FLRT3, SPRY4
- **Hypothyroïdie congénitale (ORPHA442, ORPHA95717, ORPHA95711) :**
  - TSHR, TSHB, PAX8, NKX2-1, FOXE1, NKX2-5, DUOX2, DUOXA2, IYD, TRH, TRHR, SLC5A5, SLC26A4, IGSF1, TG, TPO, HES1
- **Anomalies de la différenciation sexuelle (ORPHA90765, ORPHA91, ORPHA2138, ORPHA393, ORPHA242, ORPHA1772, ORPHA251510) :**
  - CYP11B1, POR, CYP11B2, CYP19A1, SRY, SOX9, RSP01, LHCGR, STAR, CYP11A1, HSD3B2, CYP17A1, HSD17B3, SRD5A2, CYP21A2, SF1, WT1, NROB1, DHH, DMRT1, AR, AMH, AMHR2, INSL3, RXFP2

**Puberté précoce centrale (ORPHA169615) :** MKRN3

**Puberté précoce familiale limitée aux garçons (ORPHA3000) :** LHCGR

**Syndrome de Boucher Nauhäuser (ORPHA1180) :** PNPLA6

**Syndrome d'Ataxie cérébelleuse-hypogonadisme (ORPHA1173) :** RNF216

**Syndrome d'Oliver-McFarlane (ORPHA1180) :** PNPLA6

**Syndrome de Woodhouse Sakati (ORPHA3464) :** DCAF17

**Syndrome Polyneuropathie-Polyendocrinopathie (OMIM616113) :** DMXL2

**Syndrome Cataracte-déficience intellectuelle-hypogonadisme (ORPHA1387) Micro Syndrome ; Syndrome de Warburg (ORPHA2510) :**  
RAB3GAP1, RAB3GAP2, RAB18, TBC1D20

**ANE syndrome (ORPHA157954) :** RBM28

**Syndrome d'hypomyélinisation-hypogonadisme hypogonadotrope-hypodontie (ORPHA88637) :**  
POLR3B, POLR3A

**Déficit isolée en TSH (ORPHA90674) :** TSHB, TSHR

**Dyschondrosteose de Léri-Weill (ORPHA240), Dysplasie mésomélique type Langer (ORPHA2632), petite taille associée à SHOX (ORPHA214795) :**  
SHOX MLPA   
SHOX séquence