

IPP/NIP :
 NOM :
 Prénom :
 DDN : / /
 Sexe : H / F

Etiquette du Service
 Code U.H (APHP)
ou adresse complète en bas
 de page
 (OBLIGATOIRE)

Prescripteur (Séniór)
 NOM :
 Prénom :
 RPPS :
 APH :
 Fonction :

Préleveur
 NOM :
 Prénom :
 APH :
 Fonction :

SERVICE DE GÉNÉTIQUE MOLÉCULAIRE, PHARMACOGÉNÉTIQUE ET HORMONOLOGIE



Hôpital Bicêtre AP-HP
 HÔPITAL BICÊTRE
 Secteur Paul Broca - Niveau 2
 78, rue du Général Leclerc
 94275 LE KREMLIN-BICÊTRE Cx

Chef de Service : Pr Jérôme BOULIGAND
 Secrétariat : secretariatlaboratoire.gmph.bct@aphp.fr
 Tél : 01.45.21.33.29 / 01.45.21.27.92 / 01 45 21 73 32
 Fax : 01.45.21.27.51

Joindre impérativement : **Consentement** et bon de commande (demandes extérieures) et 2 étiquettes

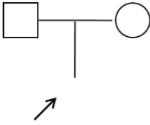
Date : Heure : h min Urgent

Contact (Tél) : FAX:

RENSEIGNEMENTS INDISPENSABLES POUR DECLENCHER LES ANALYSES
L'absence de consentement en bonne et due forme est bloquante pour la réalisation des analyses !
Article R1131-5-2 du code de la santé publique – Le consentement doit être conservé 30 ans !

- Cas index **Forme familiale** : oui non **Consanguinité** : oui non inconnue
- Apparenté : Symptomatique Asymptomatique **Nom du cas index** :
- Variant Connu ? : **Nom du Gène + variant** : (ou joindre une copie du CR)
- Cas sporadique (Si oui, merci de joindre l'arbre généalogique)

Maladie (ou susceptibilité) étudiée : (cf. Liste au verso)
Joindre une lettre motivant la demande / feuille de renseignement clinique spécifique (disponible sur demande) ou Renseignements cliniques et précision de l'anomalie moléculaire si déjà connue dans la famille ainsi que l'arbre généalogique



RENSEIGNEMENTS SUR LE PRÉLÈVEMENT

Diagnostic moléculaire d'une maladie connue

- ADN extrait, Origine tissulaire :
- Sang Total (1 tube de 5 ml sur EDTA)
 - Extraction ADN, acheminement à température ambiante sous 7 jours)
 - Extraction ARN, acheminement immédiat à +4°C
 - Tube PAXgene – Extraction ARN (acheminement température ambiante sous 48h)

Diagnostic pré-natal

- Villosités choriales
- Liquide amniotique
- ADN extrait

Culture de cellules, Type :

Autres tissus, Origine :

Prélèvements nécessitant un accord téléphonique préalable

Adresse complète du prescripteur :

Signature du prescripteur :

*Réservé au
laboratoire
Étiquette SCAN*

IPP/NIP :
 NOM :
 Prénom :
 DDN : / /
 Sexe : H / F

HÔPITAL BICÊTRE
 Secteur Paul Broca - Niveau 2
 78, rue du Général Leclerc
 94275 LE KREMLIN-BICÊTRE Cx

Chef de Service : Pr Jérôme BOULIGAND PU-PH
 Pr Céline VERSTUYFT PU-PH
 Dr Maureen LOPEZ PH
 Alexis PROUST (Ingénieur)
 Dr Abd el Kader AIT TAIEB PHC
 Dr Vianney POINSIGNON PH
 Lilia LADADDA (ingénieure)
 Secrétariat : secretariatlaboratoire.gmph.bct@aphp.fr
 Tél : 01.45.21.33.29 / 01.45.21.27.92 / 01 45 21 73 32 Fax : 01.45.21.27.51
 E-mail: nom.prenom@aphp.fr

Endocrinologie

Reproduction

Hypogonadisme Hypogonadotrope Congénital

Panel de gènes par séquençage haut débit*

Déficit gonadotrope isolé ou combiné, avec ou sans anosmie

Anomalie de la Différenciation Sexuelle

Panel de gènes par séquençage haut débit *

Analyse ciblée : Bloc en 21-hydroxylase CYP21A2

Insuffisance Ovarienne Prématuration

1. FMR1 (X-Fragile) (Pré requis pour la suite)

2. Panel de gènes par séquençage haut débit*

Analyse ciblée : BPES FOXL2

Infertilité Masculine

Azoospermie / Cryptozoospermie / Oligospermie

Microdélétions du Chromosome Y

Métabolisme et Croissance

Métabolisme Phospho-calcique

Panel de gènes par séquençage haut débit*

Etude méthylation locus GNAS (IPPSD3)

(Entourer le phénotype) Hypoparathyroïdie / Hyperparathyroïdie / Pseudohypoparathyroïdie / Rachitisme / Hypercalcémie

Adénome Hypophysaire

AIP CDKN1B (P27Kip1)

Panel de gènes par séquençage haut débit*

Résistance ou Hypersécrétion Hormonale

• Analyses ciblées

- | | |
|---------------------------------------------------|------------------------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> ESR1 (Estrogènes) | <input type="checkbox"/> AR et SRD5A2 (Androgènes) |
| <input type="checkbox"/> NR3C1 (Glucocorticoïdes) | <input type="checkbox"/> NR3C2 (Minéralocorticoïdes) |
| <input type="checkbox"/> LHCGR | <input type="checkbox"/> FSHR |
| <input type="checkbox"/> KDM1A | |

Neurologie

Amylose à TTR

1. TTR (Pré requis) (2nd prélèvement de contrôle recommandé)

Dépôts amyloïdes documentés

2. Panel de gènes par séquençage haut débit*

(Entourer le phénotype) Neuronale, Cardiaque, Oculaire, Rénale

Maladie de Kennedy AR (triplets)

Retard mental lié à l'X FMR1 (X-Fragile)

Neuropathies sensitives et motrices

1. Analyses ciblées (Pré requis avant panel)

Délétion Duplication 17p12 (gène PMP22)

2. Panel de gènes par séquençage haut débit*

(Entourer le phénotype) Charcot-Marie-Tooth CMT / CMT1 / CMT2 --- Hypersensibilité à la pression HNPP --- Neuropathies Motrices distales dHMN --- Neuropathies Douloreuses, Petites fibres, HSAN --- Amyotrophie névralgique HNA.

(Entourer l'hérédité compatible dans la famille) Dominant --- Récessif --- Lié à l'X --- Histoire familiale --- Pas d'histoire familiale connue.

Hépatologie

Maladie de Wilson ATP7B CP

Syndrome d'Alagille JAG1 NOTCH2

Hémochromatose HFE (Cys282Tyr et His63Asp)

Divers autres

Mucoviscidose CFTR (51 mutations)

Autre demande ciblée après concertation :

.....

* Feuilles de renseignements cliniques disponibles sur demande en vue des analyses NGS

L'absence de renseignements cliniques est bloquante pour la réalisation des panels

Listes des gènes séquencés disponibles sur demande

** PHARMACOGÉNÉTIQUE : voir feuille spécifique (Responsable : Pr Céline VERSTUYFT)