AP-HP. Centre Université de Paris

HOPITAL COCHIN-PORT-ROYAL
Bâtiment Jean Dausset
27, rue du Faubourg Saint Jacques
75679 PARIS Cedex 14
Standard : (+33) (0)1 58 41 41 41

Service de Génétique et Biologie Moléculaires

Dr Caroline Silve 01 58 41 12 17 caroline.silve@inserm.fr
Secrétariat : 01 58 41 15 24 / 16 23 / 15 23 / 12 27
Fax : 01 58 41 15 80

Médecin prescripteur (sénior obligatoire)

Nom : ..... Signature (obligatoire) :
Prénom : .....
Fonction : .....
Téléphone : .....
Fax : .....

Préleveur

Nom : .....
Prénom : .....
Fonction : .....
Tél : .....
Date : ...../...../.....

Identité Patient

Nom de naissance : .....
Nom usuel : .....
Prénom : .....
Date de naissance : ...../...../.....
Sexe : ❑ M ❑ F

Prescripteur APHP
(étiquette UH)

Identifiant APHP : .....

Etiquette UH

Prescripteur extérieur
(hors APHP)

Identifiant RPPS: .....
Hôpital : .....
Service : .....
Adresse : .....
Ville : .....CP : .....

Etiquette GENNO

(réservé au laboratoire)

METABOLISME MINERAL
ETUDE GENETIQUE D'UNE PATHOLOGIE RARE DU METABOLISME PHOSPHO-CALCIQUE

Sujet prélevé : ❑ Atteint ❑ Non atteint
Histoire familiale : ❑ Oui ❑ Non
(si oui, joindre une copie de l'arbre généalogique)
Consanguinité : ❑ Oui *(préciser sur l'arbre)* ❑ Non ❑ Sans objet

Famille / cas index connu ?
❑ Oui, dans notre laboratoire
Nom et prénom du cas index : .....
❑ Oui, dans un autre laboratoire *(joindre une copie du résultat)*
❑ Non

PATHOLOGIES ET GENES : COCHER LE(S) GENE(S) CANDIDATS

Hyper / Hypo Parathyroïdies ; Hyper / Hypo Calcémies (Panel)

Hypoparathyroïdies primitives isolées et familiales …… *CaSR* ❑, *GNA11* ❑, *GCM2* ❑, *PTH* ❑
Hyperparathyroïdies primitives isolées et familiales…… *CaSR* ❑, *GNA11* ❑, *GCM2* ❑, *AP2S1* ❑

Avec Brachydactylie / pathologies osseuses (Panel)

Résistance à la PTH /PTHrP, pseudo(pseudo)hypoparathyroïdie (PHP/PPHP), Hétéroplasie……*GNAS* ❑
progressive osseuse (POH), brachydactylie (type E), Ostéodystrophie héréditaire d'Albright (AHO)
Acrodysostoses…… *PDE4D* ❑, *PRKAR1A* ❑
Brachydactylie type E / petite taille…… *PTHLH* ❑, *IHH* ❑
Chondrodysplasie de Jansen, de Blomstrand, de Eiken; retard d'éruption dentaire……*PTH1R* ❑

Avec Rachitismes / Ostéoporose / Ostéomalacie (Panel)

Rachitismes hypophosphatémiques +/- hypercalciurie……*PHEX* ❑, *FGF23* ❑, *DMP1* ❑ , *SLC34A3* ❑, *ENPP1* ❑, *FAM20C* ❑
Rachitismes hypocalcémiques……*CYP27B1* ❑, *VDR* ❑, *CYP2R1* ❑
Hypophosphatemie avec nephrolithiasis/osteoporosis…… ……*SLC34A1* ❑, *SLC34A3* ❑, *SLC9A3R1*❑
Hypercalcémie infantile autosomique récessive (Hypersensibilité à la vitamine D)…… . *CYP24A1* ❑
Hypercalciurie +/- hypercalcémie et PTH et 1,25(OH)$_2$ inappropriés …… …… *CYP24A1* ❑, *SLC34A3* ❑

Calcinose tumorale / ossification ectopique (Panel)

Avec Hyperphosphatémie …… *FGF23* ❑, *GALNT3* ❑
Calcification des ganglions de la base du cerveau et le noyau dentelé …… . *SLC20A2* ❑, *XPR1* ❑, *SLC20A1* ❑
(calcinose striopallidodentée bilatérale / maladie de Fahr)

JOINDRE UN RESUME CLINIQUE ET BILAN BIOCHIMIQUE (FICHE TYPE JOINTE)…… ❑

INFORMATIONS POUR LE PRESCRIPTEUR : https://hupc.manuelprelevement.fr/

MODALITES DE PRELEVEMENT ET D'EXPEDITION :
- Prélèvement sur tubes E.D.T.A. 5 à 10 ml de sang pour un adulte, 2 à 3 ml de sang pour un enfant.
- Expédition : envoi par courrier rapide des tubes étiquetés et protégés dans une boite rigide et hermétique à température ambiante.
NE PAS CONGELER LES TUBES

DOCUMENTS A JOINDRE A TOUT PRELEVEMENT :
❑ *Cette feuille de prescription remplie et signée par le prescripteur*
❑ *L'attestation d'information et de recueil de consentement (ou la copie du consentement écrit)*
❑ *Bon de commande (pour les hôpitaux hors APHP)*

COTATION DE L'EXAMEN : BHN3270 / BHN720

Laboratoire autorisé à exercer l'activité de soins « examen des caractéristiques génétiques d'une personne ou identification d'une personne par empreintes génétiques à des fins médicales »

EXPLORATION GENETIQUE D'UNE PATHOLOGIE PHOSPHO-CALCIQUE

Centre de référence des maladies rares du métabolisme
du calcium et du phosphore (Filière OSCAR)

FICHE DE RENSEIGNEMENTS EN VUE DE L'EXPLORATION D'UNE PATHOLOGIE PHOSPHOCALCIQUE

Nom :
Prénom/sexe :
Date de naissance :
Poids : **taille :**

Médecin prescripteur (nom, e-mail, tél, adresse) :

Bilan biologique	***Résultats***	**Unités**	***Valeurs normales***
1. **Phosphatémie**	_____		_____
2. Calcémie totale	_____		_____
3. Phosphatases alcalines	_____		_____
4. PTH	_____		_____
5. Vitamines D 25	_____		_____
6. Vitamines D 1,25	_____		_____
7. Phosphaturie	_____		_____
8. Calciurie	_____		_____
9. Creatininurie	_____		_____
Et/ou Calciurie mg/24h	_____		_____
- Calciurie/cretaninurie	_____		_____
10. TSH	_____		_____
11. T4l	_____		_____
12. Magnésurie	_____		_____

13. Naissance : Poids de naissance : ……..kg et taille de naissance : ……cm

---

Circonstances de découverte : ……..
Antécédents familiaux ***(si oui, les décrire + joindre arbre généalogique)*** **: ……..……..**
Pathologies associées ***(décrire : obésité, brachymétacarpie, petite taille, ossifications souscutanée, calcification des noyaux gris centraux, retard mental, lithiase, néphrocalcinose, atteintes squelettiques/malformatives/autres résistances hormonales…)***
……...
……...
……...
……...
……...
……...
……...
……...
……...
……...
……...