AP-HP.SORBONNE UNIVERSITE
DMU BIOGEM – Pr R. LEVY
Département de Génétique – Pr E. LE GUERN
LBM de l'Est Parisien
Hôpital Armand Trousseau
UF Endocrinologie moléculaire et Pathologies d'empreinte
Pr Irène NETCHINE – Dr Frédéric BRIOUDE – Dr Eloïse GIABICANI
26 avenue du Dr Arnold Netter – 75012 PARIS
Secrétariat : 01 87 89 27 01 - Télécopie : 01 44 73 66 21
Mail : secretariat.bmendocrinienne@aphp.fr

Hôpital Armand-Trousseau AP-HP

Centre de Référence des Maladies Endocriniennes de la Croissance et du Développement

ETIQUETTE DU PATIENT	SERVICE DEMANDEUR
Nom : Prénom : Date de naissance : Sexe :	
PRESCRIPTEUR	**PRELEVEUR**
Nom / Prénom : **Adresse :** **Tel/Fax :** **N°RPPS :**	**Nom / Prénom:** **Date du prélèvement** : **Heure du prélèvement** :

NATURE DU PRELEVEMENT :

- **Sang total sur EDTA……..** ☐
- **ADN extrait…….....** ☐ Préciser la nature du tissu à l'origine de l'ADN :……..

- **Culture de fibroblastes……..** ☐
- **Tissu congelé……...** ☐ Préciser la nature du tissu :…….
- **Autre……...** ☐ Préciser :…….

INDICATION DE L'ANALYSE :

RETARD DE CROISSANCE

- **Syndrome de Silver Russell……** ☐
  (méthylation des chromosomes 11, 7, 14, +/-MLPA 11p15*)
- **Panel NGS Retard de croissance**……...** ☐
  (pour syndrome de Silver Russell*, syndrome IMAGE, ou anomalies du système des IGF)**
- **Recherche ciblée par séquençage Sanger d'une mutation déjà identifiée……** ☐
  (pour confirmation de mutation ou apparenté)
  Préciser le cas index :.....

CROISSANCE EXCESSIVE

- **Syndrome de Beckwith-Wiedemann……...……** ☐
  (méthylation de la région 11p15, +/-MLPA 11p15*)
- **Panel NGS Croissance excessive**……..….** ☐
  (pour syndrome de Beckwith Wiedemann*, ou syndrome de Golabi Behmel)**
- **Recherche ciblée par séquençage Sanger d'une mutation déjà identifiée……** ☐
  (pour confirmation de mutation ou apparenté)
  Préciser le cas index :…….....

**La recherche de délétion ou de duplication de la région 11p15 par MLPA est réalisée pour les échantillons présentant une anomalie de méthylation*
*** liste des gènes disponible sur demande*
****dans le cas du diagnostic du syndrome de Silver Russell ou du syndrome de Beckwith-Wiedemann, l'analyse de la méthylation est toujours réalisée en première intention.*

MODALITES D'ENVOI :

- Merci d'adresser les prélèvements à :

Pr Irène NETCHINE / Dr Frédéric BRIOUDE
Laboratoire d'Explorations Fonctionnelles Endocriniennes
Pavillon Labrouste – Porte 8 - 2ième étage
Hôpital Trousseau
26 avenue du Dr Arnold Netter
75012 PARIS

- Joindre le consentement pour examens de caractéristiques génétiques.
- Joindre la fiche de renseignements cliniques.

(aucune analyse ne pourra être réalisée sans consentement et fiche de renseignements cliniques)

- Joindre un bon de commande si le service demandeur est hors AP-HP.

Merci de préciser si le prélèvement concerne un apparenté à un patient dont le prélèvement a déjà été analysé dans notre laboratoire