

DEMANDE D'ANALYSE MOLECULAIRE

Merci de joindre au prélèvement :

- ce formulaire rempli
- courrier et/ou compte-rendu clinique
- arbre généalogique
- consentement à l'étude de l'ADN signé ou attestation de recueil du consentement
- attestation de consultation pré DPN de génétique en cas de diagnostic prénatal (contact préalable obligatoire)
- étiquette NIP/NDA pour les hôpitaux AP-HP / bon de commande pour les hôpitaux extérieurs à l'AP-HP

PATIENT (*)	PRESCRIPTEUR	PRELEVEUR
NOM : Prénom : Date naissance :/...../..... Sexe : M <input type="checkbox"/> F <input type="checkbox"/> NIP ou NDA : (*) si foetus : identité de la mère	DATE : NOM : Hôpital : Service : Tél. : Fax : Email :	NOM : Date :/...../..... Heure : Hôpital : Tél :
Statut du sujet prélevé : <input type="checkbox"/> Atteint <input type="checkbox"/> Apparenté ; lien de parenté : Nom+ Prénom + ddn du cas index : <input type="checkbox"/> Consanguinité / nom + prénom conjoint : <input type="checkbox"/> Femme enceinte <input type="checkbox"/> Fœtus / terme (SA) <input type="checkbox"/> Autre :		Grossesse en cours : <input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non DDR : DDG : Urgent : <input type="checkbox"/>
DIAGNOSTIC		
Préciser la maladie si nécessaire / * contact préalable avec un biologiste de l'UF moléculaire (a) ou un médecin de l'UF clinique (b)		
<input type="checkbox"/> Mucoviscidose <input type="checkbox"/> X fragile <input type="checkbox"/> Angelman <input type="checkbox"/> Prader Willi <input type="checkbox"/> Disomies uniparentales : chromosome : <input type="checkbox"/> Inactivation chromosome X <input type="checkbox"/> Steinert <input type="checkbox"/> Amyotrophies spinales - proximales - avec atteinte diaphragmatique (SMARD)* jean-paul.bonnefont@aphp.fr (a) <input type="checkbox"/> Maladies oculaires* josseline.kaplan@inserm.fr (b) sophie.valleix@aphp.fr (a) <input type="checkbox"/> Maladies dermatologiques* alain.hovnanian@inserm.fr (b) jean-paul.bonnefont@aphp.fr (a) <input type="checkbox"/> Malformations cérébrales* cherif.beldjord@inserm.fr (a) <input type="checkbox"/> Maladies osseuses* cr.moc@aphp.fr (b) sophie.monnot@aphp.fr (a)	<input type="checkbox"/> Anomalies du développement* stanislas.lyonnet@inserm.fr (b) / jeanne.amiel@inserm.fr (b) veronique.pingault@aphp.fr (a) <input type="checkbox"/> Maladies rénales* corinne.antignac@inserm.fr (a) / laurence.heidet@aphp.fr (a) <input type="checkbox"/> Mitochondriopathies* marlene.rio@aphp.fr (b) / julie.steffann@aphp.fr (a) / giulia.barcia@aphp.fr (a) <input type="checkbox"/> Déficiences intellectuelles* marlene.rio@aphp.fr (b) / arnold.munnich@inserm.fr (b) / giulia.barcia@aphp.fr (a) <input type="checkbox"/> Maladies métaboliques* jean-paul.bonnefont@aphp.fr (a) <input type="checkbox"/> Epilepsies* : giulia.barcia@aphp.fr (a) <input type="checkbox"/> Surdités* laurence.jonard@aphp.fr (a) / sandrine.marlin@aphp.fr (b) <input type="checkbox"/> Amylose* : sophie.valleix@aphp.fr (a) <input type="checkbox"/> Autre :	
NATURE DE L'ECHANTILLON	CONDITIONNEMENT	MODALITES D'EXPEDITION
<input type="checkbox"/> ADN tissu d'origine:.....	≥ 5 µg si NGS	Envoi à température ambiante, en début de semaine. Tubes protégés, boîte rigide
<input type="checkbox"/> Sang	Etude ADN : - 5 à 10 ml sur EDTA - 1 à 2 ml si enfant < 2 ans Etude ARN: 5 « PAXgene blood RNA tube »	
<input type="checkbox"/> Urines	20 ml dans pot stérile	
<input type="checkbox"/> Frottis Buccal	5 écouvillons secs	
<input type="checkbox"/> Salive	2 ml sur kit « Oragene DNA »	
<input type="checkbox"/> Liquide amniotique	20 ml dans flacon stérile	
<input type="checkbox"/> Villosités choriales	Sérum physiologique	
Culture cellulaire	<input type="checkbox"/> Falcon avec milieu de culture	Envoi réfrigéré par transporteur
<input type="checkbox"/> Fibroblastes <input type="checkbox"/> Trophoblaste <input type="checkbox"/> Amniocytes	<input type="checkbox"/> Culot congelé	
<input type="checkbox"/> Tissu :	<input type="checkbox"/> Congelé <input type="checkbox"/> Frais	

Cadre réservé au laboratoire

Prélèvement reçu le/...../..... àh..... par

Demande d'analyse validée par

Commentaires :