



LABORATOIRE de BIOLOGIE MEDICALE MULTI SITES du CHU de LYON
Service de Biochimie et Biologie Moléculaire Grand Est
UM Pathologies Endocriniennes Rénales Musculaires et
Mucoviscidose – Tel : 04.72.12.96.35
GHE- CBPE - 59, boulevard Pinel- 69677 Bron cedex - France

Dr Sc. D. MALLET
Tel : 04 72 12 96 07
Dr F. ROUCHER
Tel : 04 72 12 96 72
Dr I. PLOTTON
Tel : 04 72 12 96 81
Dr V. TARDY GUIDOLLET
Tel : 04 72 12 96 78
prenom.nom@chu-lyon.fr

Version 1 applicable à partir du 15/06/2020

ETUDE GENETIQUE DES 46,XX DSD hors hyperplasie des surrénales

PRESCRIPTEUR (SENIOR)	PRELEVEUR
Nom et prénom :	Nom et prénom :
Service :	Service :
Institution :	Date :
Adresse :	Heure :
.....	
Téléphone :	
Fax :	
courriel :	

PATIENT Sexe : M ☐ F ☐ Nom : Prénom : Nom de jeune fille : Date de naissance : Lieu et pays de naissance : Nature du prélèvement : ☐ Sang (1 ou 2 tubes EDTA) ☐ ADN ☐ Autre (préciser LA,, PVC, Tube PaxGene®...) : <i>Conditions de conservation et de transport : T° Ambiante</i>	Si possible, coller 1 étiquette patient
--	--

DOCUMENTS A JOINDRE IMPERATIVEMENT AVEC LA DEMANDE (conformément au décret n°2000-570 du 23 Juin 2000)

- ☐ Arbre généalogique ☐ Consentement écrit ☐ Feuille de renseignements cliniques
Joindre dans l'idéal au prélèvement du patient un prélèvement de chacun des parents (accompagnés des bons et consentements)

ANALYSE(S) MOLECULAIRE(S) DEMANDEE(S)

- ☐ **ANALYSE(S) CAS INDEX** par séquençage NGS d'un panel de gènes dans les 46,XX DSD hors hyperplasies des surrénales
- ☐ **Panel de gènes associés aux 46,XX DSD de type ovotesticulaire**
FGF9 ; FOXL2 ; NR2F1 ; NR2F2 ; NR5A1 ; RSPO1 ; SOX10 ; SOX3 ; SOX8 ; SOX9 ; SRY ; WNT4 ; WT1
 - ☐ **Panel de gènes associés aux 46,XX DSD par excès d'androgènes (hors hyperplasies des surrénales)**
CYP19A1 ; POR ; ESR1
 - ☐ **Panel de gènes associés aux 46,XX DSD formes syndromiques** : WNT4 ; HOXA13
- ☐ **RECHERCHE DIRECTE DE VARIATION(s) CHEZ UN APPARENTE (A REMPLIR)**
Gène : Variation : (ou photocopie du résultat précédent)
- ☐ **CONFIRMATION D'UN RESULTAT CHEZ UN CAS INDEX (2ème prélèvement) (A REMPLIR)**
Gène : Variation : (ou photocopie du résultat précédent)
- ☐ **DIAGNOSTIC PRENATAL APRES AVOIR INFORME LE LABORATOIRE**
Gène : Variation : (ou photocopie du résultat familial)

