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
prénom.nom@chu-lyon.fr

Version 1 applicable à partir du 15/06/2020

ETUDE GENETIQUE DES 46,XY DSD

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

PATIENT Sexe : M ❑ .....F ❑ ..... **Si possible, coller 1 étiquette patient**

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®…) **:**

Conditions de conservation et de transport : T° Ambiante

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,XY DSD**

- ❑ **Panel de gènes associés aux 46,XY DSD par défaut du développement gonadique**
  - ❑ *Sous panel gènes diagnostics*
    CBX2 ; DHH ; DHX37 ; DMRT1 ; DMRT2 ; DMRT3 ; FGF9 ; GATA4 ; MAMLD1 ; MAP3K1 ; NR0B1 ; NR5A1 ; SOX9 ; SRY ; TSPYL1 ; WT1 ; ZFPM2
  - ❑ *Sous panel gènes candidats* **Voir liste des gènes dans la fiche descriptive disponible : http://biobook.chu-lyon.fr/Home, après confirmation de l'hypothèse diagnostique et précisions phénotypiques nécessaires à l'interprétation)**
  - ❑ *Sous panel gènes diagnostics dans les formes syndromiques* **Voir liste des gènes dans la fiche descriptive disponible : http://biobook.chu-lyon.fr/Home, après confirmation de l'hypothèse diagnostique et précisions phénotypiques nécessaires à l'interprétation)**
- ❑ **Panel de gènes associés aux 46,XY DSD par défaut de synthèse ou d'action des androgènes :**
  - ❑ Sous panel insensibilité aux androgènes et diagnostic différentiel
    AR ; HSD17B3 ; SRD5A2
  - ❑ Sous panel déficit en 17-hydroxylase et diagnostic différentiel
    CYP17A1 ; POR ; CYB5A ; AKC1R2 ; AKR1C4

- ❑ **Panel de gènes associés à un 46,XY DSD avec syndrome de persistance des canaux de Müller (PMDS) :**
  AMH ; AMHR2

- ❑ **Panel de gènes associés aux 46,XY DSD autres (hypospade, cryptorchidie…):**
  AR ; ATF3 ; INSL3 ; LHB ; LHCGR ; MAMLD1 ; NR5A1 ; RXFP2

- ❑ **Panel restreint de gènes associés aux 46,XY DSD de découverte anténatale:**
  AR ; HSD17B3 ; SRD5A2 ; NR5A1 ; WT1 ; SRY

❑ **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)