Hôpital Lariboisière Fernand-Widal AP-HP

ASSISTANCE PUBLIQUE HÔPITAUX DE PARIS

Demande d'Analyses pour Examen des Caractéristiques Génétiques

(Hors Diagnostic Prénatal)

IDENTIFICATION DU PATIENT

NOM : ……

Prénom : ……

Date de naissance : ……Sexe : F ☐ M ☐

☐ Cas index ☐ Apparenté à ……..

MEDECIN PRESCRIPTEUR

NOM ……

Service ……

Hôpital ……

UH du Service (APHP) :

Coordonnées postales précises pour l'envoi du résultat :

Téléphone/e-mail

(zones obligatoirement renseignées)

ANALYSES

- ☐ **Maladie de Wilson : *ATP7B***
- ☐ **Maladie de Menkès : *ATP7A***
- ☐ **Acéruloplasminémie : *CP***
- ☐ **Neuroferritinopathie : *FTL***
- ☐ **Craniosynostose -6 :*ZIC1***
- ☐ **Foramen parietaux : *MSX2, ALX4***
- ☐ **Sd de Muenke : *FGFR3***
- ☐ **Sd de Saethre-Chotzen *(TWIST1), craniosynostose-3(TCF12)***
- ☐ **Sd e d'Apert : *FGFR2***
- ☐ **Sd de Pfeiffer : *FGFR1, FGFR2***
- ☐ **Sd de Crouzon : *FGFR2, craniosynostose-4 (ERF), forme récessive (IL11RA)***
- ☐ **Sd de Carpenter : *RAB23***
- ☐ **Dysplasie cléido-crânienne : *RUNX2***
- ☐ **Dysplasie cranio-frontale-nasale : *EFNB1***
- ☐ **Cranioténose non syndromique autre :……**
- ☐ **Syndrome de Treacher Collins-Franceschetti Klein : *TCOF1, POLR1C, POLR1D***
- ☐ **Dysostose mandibulofaciale avec microcéphalie : *EFTUD2***
- ☐ **Hypochondroplasie/petite taille idiopathique : *FGFR3, SHOX***
- ☐ **Achondroplasie – Dysplasie thanatophore : *FGFR3***
- ☐ **Panel fragilité osseuse : 14 gènes**
- ☐ **Ostéoscléroses de types 1 et 2 : *LRP5, LRP4, SOST***
- ☐ **Maladie de Camurati-Engelmann : *TGFβ1***
- ☐ **Ostéopétrose d'Albers-Schönberg : *CLCN7***
- ☐ **Ostéopétrose maligne infantile : *TCIRG1/CLCN7/SNX10/OSTM1/TNFRSF11A (RANKL), TNFSF11(RANK)***
- ☐ **Pycnodysostose : *CTSK***
- ☐ **Buschke-Ollendorf Mélorhéostose Ostéopoikilose :*LEMD 3***
- ☐ **Ostéolyse expansive familiale : *TNFRSF11A (RANK)***
- ☐ **Maladie de Paget Juvénile : *TNFRSF11B (OPG)***
- ☐ **Maladie de Paget : *SQSTM1***
- ☐ **Chondrocalcinose articulaire Héréditaire *(ANKH)***
- ☐ **Dysplasie cranio-métaphysaire *(ANKH, GJA1)***
- ☐ **Pachydermopériostose *(HPGD, SLCO2A1)***
- ☐ **Génotype *APOE***
- ☐ **Maladie de Creutzfeldt-Jakob : *PRNP***
- ☐ **Syndrome de Gerstmann-Sträussler-Scheinker: *PRNP***
- ☐ **Insomnie Fatale Familiale : *PRNP***

ATTESTATION D'INFORMATION

Décret n°2008-321 du 4 avril 2008

« Je certifie avoir informé le (la) patient(e) sus nommé(e) des caractéristiques de la maladie recherchée, des moyens de la détecter, des possibilités de prévention et de traitement et avoir recueilli le consentement du (de la) patient(e) dans les conditions de l'article R.1131-5 »

signature : Tampon

Préleveur :

- Nom ……
- Prénom ……
- Date et heure : …/…/…… à …..h….

Nature du prélèvement :

- ☐ Sang
- ☐ ADN extrait
- ☐ Autre :……

- ☐ 1er prélèvement
- ☐ 2ème prélèvement

PRELEVEMENTS

☞***3 Tubes EDTA (2 x 5 ml)***. Volume minium requis ***3 ml*** pour un enfant

☞Conservation avant envoi + 4°C pendant 4 jours maximum, transport à température ambiante

DOCUMENTS OBLIGATOIRES A JOINDRE

- Ordonnance ou prescription médicale
- Copie du consentement
- Renseignements cliniques ou informations spécifiques
- Arbre généalogique éventuel

Contact : Secrétaires Mme A. AZZOUZI amina.azzouzi@aphp.fr Mme M. NIZOU murielle.nizou@aphp.fr
☎ 01 49 95 64 34- 🖷 01 49 95 84 77
Praticiens Agrées : Pr J.-L. LAPLANCHE (PU-PH) jean-louis.laplanche@aphp.fr Dr E. AMAR (AHU) elodie.amar@aphp.fr
Dr. G. MORINEAU (PATT) gilles.morineau@aphp.fr