Hôpitaux Universitaires
SAINT-LOUIS
LARIBOISIÈRE
FERNAND-WIDAL

ASSISTANCE PUBLIQUE HÔPITAUX DE PARIS

AP-HP.Nord - Université de Paris

SITE LARIBOISIERE
2, rue Ambroise-Paré
75475 PARIS Cedex 10
Tél. : 01 49 95 65 65

To call from abroad, dial please :
33.1 and the last 8 numbers

DMU Biologie Génomique Médicale

DEPARTEMENT DE BIOCHIMIE
ET DE BIOLOGIE MOLÉCULAIRE
Agrément Génétique Moléculaire EUGT7931

Chef de Département
Pr Jean-Louis LAPLANCHE

UF DE GENETIQUE MOLECULAIRE

Secrétariat
Amina AZZOUZI
Tél. : 01 49 95 64 34
Télécopie : 01 49 95 84 77

Biologistes

Dr Elodie AMAR
Tél. : 01 49 95 64 35

Pr Jean-Louis LAPLANCHE
Tél. : 01 49 95 64 39

Dr Gilles MORINEAU
Tél. : 01 49 95 64 39

prenom.nom@aphp.fr

DEMANDE DE PRELEVEMENTS POUR L'ETUDE DE LA PROTEINE 14-3-3 ET DU GENE PRNP

Médecins Prescripteurs
Laboratoires d'analyses
Centre de Tri

Mesdames, Messieurs,

La surveillance épidémiologique des ESST (Encéphalopathies subaiguës spongiformes transmissibles) est assurée depuis 2000 par le Réseau National de Surveillance de la MCJ et des maladies apparentées.

Les données épidémiologiques, cliniques, génétiques et neuropathologiques sur chaque cas suspect sont recueillis selon des protocoles standardisés. Toutes ces données sont centralisées.

Chaque cas signalé au Réseau est suivi jusqu'à l'obtention d'un diagnostic final (MCJ ou autre diagnostic) et d'une classification étiologique (cas sporadique, génétique, iatrogène ou vMCJ)

C'est pourquoi nous vous demandons de compléter précisément et entièrement les documents ci-dessous qui doivent être joints à chaque demande:

- Le formulaire de demande de Test 14-3-3 du réseau national de Surveillance des Maladies MCJ et Maladies apparentées
- La demande d'analyses pour examen des caractères génétiques
- Pour l'étude génétique du gène PRNP : attestation d'obtention de consentement aux prélèvements biologiques (complété par le malade, la famille ou le tuteur)
- Une lettre mentionnant les renseignements cliniques et lisiblement les coordonnées du service et du médecin auquel les résultats devront être adressés

et de fournir pour la facturation :

- Un bon de commande (Protéine 14-3-3 (N144) = BHN 350 ; Etude du gène PRNP (N906) = BHN 570)

☞ Aucun renseignement clinique ne doit figurer sur ce document

Nous vous remercions de votre compréhension, de votre aide et de votre confiance.

Professeur Jean-Louis LAPLANCHE

Hôpitaux Universitaires SAINT-LOUIS LARIBOISIÈRE FERNAND-WIDAL

ASSISTANCE PUBLIQUE HÔPITAUX DE PARIS

AP-HP.Nord - Université de Paris

SITE LARIBOISIERE
2, rue Ambroise-Paré
75475 PARIS Cedex 10
Tél. : 01 49 95 65 65

To call from abroad, dial please :
33.1 and the last 8 numbers

DMU Biologie Génomique Médicale

DEPARTEMENT DE BIOCHIMIE
ET DE BIOLOGIE MOLÉCULAIRE
Agrément Génétique Moléculaire EUGT7931

Chef de Département
Pr Jean-Louis LAPLANCHE

UF DE GENETIQUE MOLECULAIRE

Secrétariat
Amina AZZOUZI
Tél. : 01 49 95 64 34
Télécopie : 01 49 95 84 77

Biologistes

Dr Elodie AMAR
Tél. : 01 49 95 64 35

Pr Jean-Louis LAPLANCHE
Tél. : 01 49 95 64 39

Dr Gilles MORINEAU
Tél. : 01 49 95 64 39

prenom.nom@aphp.fr

MALADIE DE CREUTZFELDT-JAKOB
PROTOCOLE DES PRELEVEMENTS BIOLOGIQUES
PROTEINE 14-3-3/ ETUDE DU GENE PRNP

PROTEINE 14-3-3 :

- **1 mL de LCR** (20 gouttes) **non hémorragique, protéinorachie < 1g/L**
  - ☞ Il est recommandé de prélever le LCR dans des tubes en polypropylène afin de limiter l'adsorption des protéines.

ETUDE DU GENE PRNP :

- **2 tubes de 5 mL de sang sur EDTA** (bouchon violet)
  - ☞ tubes non centrifugés

CONSERVATION DES PRELEVEMENTS :

☞ **INFERIEURE OU EGALE à 4 JOURS**

*** LCR et Tubes EDTA**

- Conserver les tubes à + 4° C (FRIGO) (non centrifugés)

☞ **SUPERIEURE à 4 JOURS**

*** Tubes EDTA**

- Conserver les tubes à + 4° C (FRIGO) (non centrifugés)

*** LCR** *(Manipulation stérile)*

- Centrifuger le LCR
- Aliquoter le surnageant par 1 ml (identifier les aliquots)
- Conserver les aliquots à + 4 °C

ENVOI DES PRELEVEMENTS : (par l'intermédiaire de votre laboratoire)

- Conditionnement étanche accompagné d'un **pack réfrigérant**.

NE PAS CONGELER.

Emballage pour matières infectieuses de catégorie B (ONU3373).
NB : les prions ne sont pas listés en catégorie A.

Professeur Jean-Louis LAPLANCHE
Service de Biochimie et Biologie Moléculaire
Hôpital Lariboisière
2 Rue Ambroise Paré - 75475 PARIS Cedex 10

JOINDRE AUX PRELEVEMENTS

*- **Le formulaire de demande de Test 14-3-3** du réseau national de Surveillance des Maladies MCJ et Maladies apparentées
*- Les **renseignements cliniques** et **coordonnées du service et du médecin** auquel les résultats devront être adressés
*- Un **bon de commande** (protéine 14-3-3 (N144) = BHN 350 ; étude du gène PRNP (N906) = BHN 570.
*- La **demande d'analyse si examen des caractères génétiques**
*- L'attestation de **consentement** si examen génétique (complétée et signée par le malade, la famille ou le tuteur)

Merci de contacter notre service pour tout renseignement complémentaire
Tél : ☎ **01 49 95 64 34 ou fax :** 🖷 **01 49 95 84 77**

Mise à jour le 22/08/2022

A ENVOYER AVEC VOS PRELEVEMENTS

RESEAU NATIONAL DE SURVEILLANCE DES MALADIES DE CREUTZFELDT-JAKOB ET MALADIES APPARENTEES

A REMPLIR PAR LE PRATICIEN **DEMANDE DE TEST 14.3.3 AU** LABORATOIRE : .....

DATE de la demande : |__|__| |__|__| **|2|0|_|_|**
J **M** **A**

Médecin prescripteur : Nom : ……Prénom : ……..

Nom du Chef de Service : …….....

Hôpital : …… Service : …… .....

Adresse : ……. .....

Code Postal : …… **Ville : ……..... .....**

Tel |_|_| |_|_| |_|_| |_|_| |_|_| **Fax** |_|_| |_|_| |_|_| |_|_| |_|_|

RENSEIGNEMENTS CONCERNANT LE PATIENT

Nom : …….. **Prénom : ……**

Sexe : M |_| **F** |_| **Date de naissance:** |_|_| |_|_| |_|_|_|_|
J **M** **A**

Date des premiers signes : |_|_| |_|_|_|_|
M **A**

1 - Syndrome démentiel ou troubles cognitifs récents	**Non**	**Oui**
2 - Myoclonies	**Non**	**Oui**
3 - Syndrome cérébelleux et/ou ataxie	**Non**	**Oui**
4 - Troubles visuels	**Non**	**Oui**
5 - Syndrome pyramidal	**Non**	**Oui**
6 - Syndrome extra-pyramidal	**Non**	**Oui**
7 - Mutisme akinétique	**Non**	**Oui**
8 - Troubles d'allure psychiatrique évoluant depuis au moins 3 mois	**Non**	**Oui**
9 - Douleurs diffuses	**Non**	**Oui**

EEG : Normal Ralenti Pseudo-périodique Périodique Non fait

IRM : hypersignaux Non Oui non fait

Si oui, localisation(s) **A) Noyau caudé Putamen B) Cortex C) Thalamus**

Diagnostic(s) évoqué(s) : ……

A REMPLIR PAR LE LABORATOIRE DEMANDEUR

DATE du prélèvement : |__|__| |__|__| **|2|0|_|_|** Envoi : **Immédiat** |_| **Différé** |_|
Jour Mois Année

→ **Si envoi différé, conservation avant l'envoi à +4°C** |_| **-20°C** |_| **-80°C** |_|

Prélèvement centrifugé : NON |_| OUI |_| **Protéinorachie :** |_| **,**|_|_| **g/l Cellules :** |_|_|_|

A REMPLIR PAR LE LABORATOIRE EFFECTUANT LA RECHERCHE

Nom du laboratoire : …… **Numéro d'identification :** |_|_|_|_|

Résultat du test 14.3.3 **Positif** |_| **Négatif** |_| **Douteux** |_|

Hôpitaux Universitaires SAINT-LOUIS LARIBOISIÈRE FERNAND-WIDAL

Département de Biochimie et de Biologie Moléculaire (Pr J-L. LAPLANCHE)

UF de Génétique Moléculaire Agrément Génétique Moléculaire EUGT7931

HOPITAL LARIBOISIERE- 2 rue Ambroise Paré- 75475 PARIS CEDEX 10 Téléphone : 01 49 95 64 34 - Fax : 01 49 95 84 77

Demande d'Analyses pour Examen des Caractéristiques Génétiques

(Hors Diagnostic Prénatal)

IDENTIFICATION DU PATIENT	MEDECIN PRESCRIPTEUR
NOM : …… Prénom : …… Date de naissance : ……Sexe : F ☐ M ☐ ☐ Cas index ☐ Apparenté à …….	NOM …… Service …… Hôpital …… UH du Service (APHP) : Coordonnées postales précises pour l'envoi du résultat : Téléphone/e-mail (zones obligatoirement renseignées)
ANALYSES	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
☐ Génotype APOE ☐ Maladie de Creutzfeldt-Jakob : PRNP ☐ Syndrome de Gerstmann-Sträussler-Scheinker: PRNP ☐ Insomnie Fatale Familiale : PRNP	Préleveur : ☐ Nom …….. ☐ Prénom …… ☐ Date et heure : …/…/…… à …..h…. Nature du prélèvement : ☐ Sang ☐ ADN extrait ☐ Autre :…… ☐ 1er prélèvement ☐ 2ème prélèvement
	PRELEVEMENTS ☐2 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 muriel.nizou@aphp.fr
Mme E. NAUDIN emmanuelle.naudin@aphp.fr ☐ 01 49 95 64 34- ☐ 01 49 95 84 77
Praticiens Agréés : Pr J.-L. LAPLANCHE (PU-PH) jean-louis.laplanche@aphp.fr Dr. G. MORINEAU (PATT) gilles.morineau@aphp.fr

Hôpitaux Universitaires SAINT-LOUIS LARIBOISIÈRE FERNAND-WIDAL

Département de Biochimie et de Biologie Moléculaire (Pr J-L. LAPLANCHE)
UF de Génétique Moléculaire Agrément Génétique Moléculaire EUGT7931

HOPITAL LARIBOISIERE- 2 rue Ambroise Paré- 75475 PARIS CEDEX 10
Téléphone : 01 49 95 64 34 - Fax : 01 49 95 84 77

CONSENTEMENT EN VUE D'UN EXAMEN DES CARACTÉRISTIQUES GÉNÉTIQUES

(décret n°2008-321 du 4 avril 2008 - arrêté du 27 mai 2013)
Original à conserver dans le dossier médical
1 copie à joindre au prélèvement
Conformément aux articles 1131-4 et 1131-5 du code de la Santé Publique

Je soussigné(e) M…….. né(e) le……..

reconnais avoir été informé(e) par le Dr……

de la nature des examens des caractéristiques génétiques qui seront réalisés :

- ☐ chez moi-même
- ☐ chez mon enfant mineur (nom) : ……né(e) le : …./…./….
- ☐ chez la personne majeure sous tutuelle (nom) : ……..... né(e) le : …./…./….

Ces analyses génétiques entreprises auront pour objectif :

- ☐ d'aider au diagnostic éventuel de la maladie/du syndrome :
- ☐ d'aider au conseil génétique
- ☐ de réaliser une étude familiale

Le résultat me sera rendu et expliqué par le médecin qui me l'a prescrit.

Je donne mon consentement pour ce prélèvement et sa conservation et je reconnais avoir reçu l'ensemble des informations concernant la maladie recherchée et les examens demandés. J'ai compris la finalité de cet acte biologique pour moi-même et pour les membres de ma famille potentiellement concernés.

En fonction de l'évolution des connaissances sur les causes de la maladie, j'accepte que d'autres analyses génétiques puissent être faites sur ce prélèvement.

À tout moment, je pourrai demander la destruction des échantillons conservés au laboratoire.

Fait à……, le……

Signature du patient adulte ou du représentant légal de l'enfant mineur ou du tuteur légal de l'adulte sous-tutelle	Signature et Tampon du prescripteur

Pr J.-L. LAPLANCHE (PU-PH) responsable
Tél : 01.49.95.64.39
Jean-louis.laplanche@aphp.fr

Dr E. AMAR (AHU)
Tél : 01.49.95.64.35
elodie.amar @aphp.fr

Dr. G. MORINEAU (PATT)
Tél : 01.49.95.64.34
gilles.morineau@aphp.fr

AP-HP.Nord - Université de Paris

SITE LARIBOISIERE
2, rue Ambroise-Paré
75475 PARIS Cedex 10
Tél. : 01 49 95 65 65

To call from abroad, dial please :
33.1 and the last 8 numbers

DMU Biologie Génomique Médicale

DEPARTEMENT DE BIOCHIMIE
ET DE BIOLOGIE MOLÉCULAIRE
Agrément Génétique Moléculaire EUGT7931

Chef de Département
Pr Jean-Louis LAPLANCHE

UF DE GENETIQUE
MOLECULAIRE

Secrétariat
Amina AZZOUZI
Tél. : 01 49 95 64 34
Télécopie : 01 49 95 84 77

Biologistes

Dr Elodie AMAR
Tél. : 01 49 95 64 35

Pr Jean-Louis LAPLANCHE
Tél. : 01 49 95 64 39

Dr Gilles MORINEAU
Tél. : 01 49 95 64 39

prenom.nom@aphp.fr

A l'attention des laboratoires correspondants

Conditions de Transmission des résultats d'exploration de la Maladie de Creutzfeldt-Jakob

Madame, Monsieur,

Nous vous informons que :

Le délai habituel de rendu des résultats est de :

- 1 semaine pour l'analyse de la protéine 14-3-3,
- 1 mois pour l'analyse du gène de la protéine prion (PRNP), déclenchée si 14-3-3 positive ou sur demande documentée.

Le résultat de l'analyse de :

- La protéine 14-3-3 est adressé au Laboratoire du Service Hospitalier qui dans un second temps le transmet au service prescripteur,
- Génétique PRNP est adressé directement au médecin prescripteur selon la réglementation en vigueur avec attestation de rendu du résultat au laboratoire transmetteur.

Cordialement.

Pr Jean-Louis LAPLANCHE Dr Elodie AMAR