



Hôpitaux Universitaires
La Pitié Salpêtrière - Charles Foix
Département de Génétique
UF de Génétique des Maladies Métaboliques
et des Neutropénies Congénitales

Bâtiment Pharmacie
47/83 Boulevard de l'Hôpital
75651 PARIS CEDEX 13

Responsable UF : Dr Christine Bellanné-Chantelot
christine.bellanne-chantelot@aphp.fr
Dr Cécile Saint-Martin
cecile.saint-martin@aphp.fr
Dr Delphine Bouvet
delphine.bouvet@aphp.fr

Secrétariat : secret-neuro.metab.psl@aphp.fr
Tél : 01 42 17 76 52 - Fax : 01 42 17 76 18

FORMULAIRE DE PRESCRIPTION D'ANALYSES GÉNÉTIQUES DIABETES MONOGENIQUES - HYPERINSULINISME

IDENTITÉ PRÉLEVEUR

Nom :
.....
Date du prélèvement :

Etiquette UH du service
pour les hôpitaux de l'AP-HP

Etiquette APH du prescripteur
pour les hôpitaux de l'AP-HP

ETIQUETTE ou IDENTITÉ PATIENT

Nom :
Prénom :
Nom de naissance :
Date de naissance :
Sexe : M F

MEDECIN PRESCRIPTEUR (Senior Obligatoire)

Nom/Prénom :
Service/Hôpital/Ville :
.....
Courriel :
Téléphone :

PRÉLÈVEMENT

- Sang (prélever 2 tubes)
Adultes : total de 7 ml de sang sur EDTA (bouchon violet)
Enfants : total de 5 ml de sang sur EDTA (bouchon violet)
- ADN (préciser la concentration et la méthode d'extraction):
.....
.....
- Prélèvement buccal (2 écouvillons sans gélose, humidifiés avec du sérum physiologique) pour diabète mitochondrial
- Urines (1 pot ECBU) pour diabète mitochondrial
- Autre (préciser) :

A JOINDRE IMPÉRATIVEMENT AU PRÉLÈVEMENT

- le consentement signé par le patient et le médecin prescripteur
- le formulaire de prescription
- le formulaire de renseignements cliniques correspondant ou le compte-rendu de consultation
- le bon de commande (pour les hôpitaux hors AP-HP)

LES DOCUMENTS SONT DISPONIBLES SUR LE SITE

<http://www.cgmc-psl.fr/spip.php?rubrique29>

ANALYSES MOLÉCULAIRES DEMANDÉES :

POUR UN CAS INDEX

- Panel de gènes analysés en NGS** : liste des gènes disponible sur le site <http://www.cgmc-psl.fr/spip.php?rubrique29>
- Analyses hors panel de gènes** :
- Diabète mitochondrial avec surdité : Mutation m.3243A>G
 - Diabète syndromique (MODY5) : *HNF1B*
 - Syndrome HIHA : *GLUD1*
 - Syndrome SCHAD : *HADH*

POUR UN APPARENTÉ OU UNE CONFIRMATION

- S'agit-il d'un 2nd prélèvement de confirmation d'un variant déjà identifié chez le patient ?
 oui non
- Une analyse moléculaire liée au diagnostic évoqué chez le patient a-t-elle déjà été réalisée chez un apparenté atteint ?
 oui non
- Si oui, indiquer ci-dessous les nom et prénom de l'apparenté
.....
- Si l'analyse génétique du cas index n'a pas été réalisée dans notre laboratoire, merci de joindre à la demande une copie du résultat.