



Hôpitaux Universitaires La Pitié-Salpêtrière – Charles Foix
Unité Fonctionnelle de Cardiogénétique et Myogénétique

Centre de Génétique et Cytogénétique Moléculaire

<http://www.cgmc-psl.fr>

Adresse :

Bâtiment 6 rue la Peyronie
 Secteur Pitié
 47/83, boulevard de l'Hôpital
 75651 PARIS cedex 13

Chef de Service : Pr. Dominique ROUSSELOT

Praticien responsable : Dr. Pascale Richard

email : pascale.richard@aphp.fr

Biologiste : Dr. Corinne Métay

email : corinne.metay@aphp.fr

Secrétariat :

Mme Christelle Herrero : Tel (33) 1 42 17 76 47 Fax (33) 1 42 17 76 18

Réception des prélèvements : du lundi au jeudi, de 9h à 17h ; le vendredi, de 9h à 12h

DEMANDE DE DIAGNOSTIC MOLECULAIRE DE MYOPATHIES POUR CAS INDEX

<i>Etiquette ID du Patient</i>	<i>Pour les prescripteurs de l'APHP : Etiquette Identifiant APHP du prescripteur</i>	<i>Pour les prescripteurs de l'APHP : Etiquette UH du service</i>	<i>Emplacement réservé au laboratoire</i>
--------------------------------	---	--	---

PATIENT	PRESCRIPTEUR (SENIOR)	PRELEVEUR
Nom :	Nom et prénom:	Nom et prénom:.....
Prénom :	Service :	Service :.....
Nom de jeune fille :	Institution :	Date :
Date de naissance :	Adresse :	Heure :
Origine géographique :	Code postal :..... Ville :	
Sexe : M <input type="checkbox"/> F <input type="checkbox"/>	TéléphoneFax :	
	courriel :	

Nature du prélèvement :

Sang (2 tubes EDTA)

ADN extrait- dosage : 1^{er} analyse 2^{ème} analyse

Autre (préciser) :

ANALYSE(S) DEMANDEE(S) POUR CAS INDEX

- MYOPATHIES MYOFIBRILLAIRES ET MYOPATHIES A INCLUSIONS (panel NGS) (RIHN N352)**
- MYOPATHIES RETRACTILES (panel NGS) (RIHN N352)** dont myopathie d'Ullrich ou de Bethlem (Co/6 Related Myopathies)
- MYOPATHIES DISTALES et SCAPULOPERONIERES (panel NGS) (RIHN N352)**
- DM avec « rigid spine syndrome »** (gène entier : 5xN906 – diagnostic direct N353)
Analyse du gène *SEPN1*
- Myopathie à inclusions avec Paget et Démence frontotemporale (IBMPDF)** (gène entier : 5xN906)
Analyse du gène *VCP*
- DM oculopharyngée (DMOP), gène PABPN1 (N903)**

Pour chaque panel, la liste des gènes est disponible sur le site du CGMC <http://www.cgmc-psl.fr>.

Attention : les analyses de sécrétion du collagène VI par les fibroblastes et l'étude de l'ARNm ne sont plus réalisées en routine au laboratoire. Merci d'envoyer de l'ADN extrait ou du sang dans un premier temps pour la recherche de mutation.

RECHERCHE DE MUTATION CHEZ UN APPARENTE

- Symptomatique non symptomatique 1^{er} prélèvement 2^{ème} prélèvement
- mutation identifiée lors de la 1^{ère} analyse :..... (ou photocopie du résultat)

DOCUMENTS A JOINDRE IMPERATIVEMENT AVEC LA DEMANDE

- Bon de commande de l'établissement prescripteur
- Arbre généalogique (à joindre sur une feuille indépendante)
- Consentement écrit (à joindre où remplir sur la feuille)
- Renseignements Cliniques (remplir les rubriques ci-dessous et si possible nous adresser votre dernière synthèse)

CADRE RESERVE AU LABORATOIRE DE DIAGNOSTIC MOLECULAIRE

DATE D'ARRIVEE:

Conformité du prélèvement : Oui Non

Si non-conformité : Tubes non étiquetés Discordance Tube et Feuille Pas de Consentement

Service Prévenu : Oui Non

INDICATION DU DIAGNOSTIC MOLECULAIRE

DESCRIPTION CLINIQUE SUCCINCTE DU PATIENT

CPK élevées? Oui Non Taux CPK.....

Myopathie avérée chez le patient? si oui, quel en est le type ?

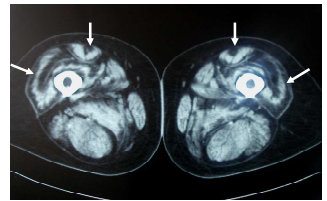
- Hyperlaxité des articulations distales ? : Oui Non
- Aspect sclérodermiforme Oui Non
- Rétractions tendineuses précoces? Oui Non
siège des rétractions: Doigts ? Rachis ? Autres articulations ?.....
- Myopathie des ceintures? Si oui Début aux membres inférieurs ? Début aux membres supérieurs?

Atteinte cardiaque associée? : Oui Non

Atteinte respiratoire associée? Oui Non

IRM Musculaire ou scanner musculaire (si IRM impossible): atrophie graisseuse au pourtour du muscle (photo ci-jointe de l'aspect évocateur d'une myopathie liée au collagène 6) ?

- | | |
|---|---|
| sartorius <input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non | gracilis <input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non |
| vastus lateralis <input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non | rectus femoris <input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non |



Biopsie de peau (immunomarquages)?

.....

CONSENTEMENT

Je soussigné, Dr....., certifie que, conformément au Code Civil (Art. 16-10) et au Code de la Santé Publique (Art. L1131-1 ou, pour le diagnostic prénatal, R2131-7), je suis en possession du *consentement éclairé* signé par le sujet dans le cadre du diagnostic moléculaire

Date :

Signature