



**GROUPE HOSPITALIER PITIE-SALPETRIERE CHARLES FOIX**  
**Unité Fonctionnelle de Cardiogénétique et Myogénétique**  
 Centre de Génétique Moléculaire et Chromosomique

**Adresse postale :**  
 Centre de Génétique  
 (Bâtiment 6 rue la Peyronnie)  
 Secteur Pitié  
 47/83, boulevard de l'Hôpital  
 75651 PARIS cedex 13

**Secteur de diagnostic moléculaire des canalopathies musculaires et des pathologies génétiques de la jonction neuromusculaire**

Biologiste responsable : Dr Damien Sternberg tél 33 1 42 17 76 54 email : [damien.sternberg@psl.ap-hop-paris.fr](mailto:damien.sternberg@psl.ap-hop-paris.fr)  
 Collaborations : Institut du Cerveau et de la Moëlle - UMR\_S975 (Pr B. Eymard – Dr D. Hantai – Dr S. Nicole) - Réseau National des Syndromes Myasthéniques Congénitaux – Centres de Références Neuromusculaires

**Nature des prélèvements : 2 tubes de sang sur EDTA agités aussitôt après prélèvement (bouchon violet), à conserver à +4 °C (durée maximum de conservation : 72 heures)**

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

**DEMANDE DE DIAGNOSTIC MOLECULAIRE**

**SYNDROMES MYASTHENIQUES CONGENITAUX**

(gènes CHRNE, RAPSN, DOK7, COLQ, CHAT, CHRNA1/B1/D/G, autres.....)

**Etiquette GILDA Patient**  
 Nom : .....  
 Prénom : .....  
 Date de Naissance : .....  
 Sexe : M  F

Etiquette UF	PRESCRIPTEUR	PRELEVEUR
	Nom : ..... N° de poste : ..... Signature :	Nom : ..... Date : ..... Heure : .....

<b>IDENTIFICATION DU SUJET PRELEVE :</b> Nom : ..... Prénom : ..... Sexe : M <input type="checkbox"/> F <input type="checkbox"/> Nom de jeune fille : ..... Date de naissance : ..... Lieu de naissance : ..... Origine(s) ethnique(s) : .....	<b>RECHERCHE GENETIQUE DEJA EFFECTUEE CHEZ LE PATIENT OU DANS SA FAMILLE</b> S'agit-il d'un prélèvement de contrôle : non <input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> Un membre de la famille a-t-il déjà été prélevé dans le passé dans le but de réaliser une étude moléculaire liée au diagnostic évoqué chez le patient ? non <input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> Nom, prénom, date de naissance du sujet prélevé : ..... Lien de parenté avec patient : ..... Laboratoire où le prélèvement a été envoyé : .....
<b>Statut clinique :</b> <input type="checkbox"/> atteint <input type="checkbox"/> père, mère, frère, soeur ou conjoint asymptomatique d'un sujet atteint <input type="checkbox"/> sujet à risque (diagnostic présympto)	
<b>Nature du prélèvement :</b> <input type="checkbox"/> Sang <input type="checkbox"/> ADN <input type="checkbox"/> Autre (préciser)	<b>Mutation(s) identifiée(s) :</b>

**ELEMENTS D'ORIENTATION (A COMPLETER OBLIGATOIREMENT)**

**HISTOIRE FAMILIALE**

Origine géographique ou ethnique des parents Père : ..... Mère : .....  
 Consanguinité (joindre un arbre):  Consanguinité connue  Originaires du même village ou région  
**Statut (sain/myasthénique) des parents et de la fratrie (à déterminer +++)**

	anamnèse	examen clinique	EMG
Père			
Mère			
Frère/soeur (sexe, année de naissance)			

**Hérédité** (joindre arbre)  clairement dominante  apparemment récessive et récurrente (autres frère(s) ou soeur(s) atteint(s))  
 cas sporadique  douteux (préciser.....)  pas de renseignements

**HISTOIRE ET CARACTERISTIQUES DE LA MALADIE MYASTHENIQUE**

**Tableau néonatal ?**  Oui  Non  Respiratoire (O2 ? Ventilation assistée ? Trachéotomie ?)  
 Alimentaire (Sonde digestive ? Gastrostomie ?)  Moteur (Hypotonie ? Amimie ?)  
 Age d'acquisition de la marche : ..... Marche normale  Oui  Non (préciser : .....)  
 Notion d'épisode(s) respiratoire(s) aigu(s) ?  Oui  Non Age(s) de survenue : .....  
**Existence d'un ptosis ?**  Oui  Non D'une diplopie ?  Oui  Non Age d'apparition : ..... Fluctuant ? Permanent ?  
**Existence d'une faiblesse musculaire ?**  Oui  Non Age d'apparition : .....  Proximale  Distale  Axiale  Faciale  
 Fluctuante  Fixée  
 Notion de troubles de déglutition ?  Oui  Non Si oui, préciser : .....  
**Notion de poussée(s) ou d'aggravation(s) ?**  Oui  Non Age(s) de survenue : .....  
 Type : Motrice ? Respiratoire ? Autre (préciser : .....) Régression des poussée(s) :  Oui  Non  
 Scoliose ?  Oui  Non Autres éléments arthrogryposiques proximaux ou distaux ?  Oui (préciser.....)  Non  
 Eléments dysmorphiques faciaux ?  Oui  Non Si oui, préciser : .....

