



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

Bâtiment 6 rue La Peyronie - Secteur Pitié  
47/83 Boulevard de l'Hôpital  
75651 PARIS CEDEX 13

Responsable UF : Dr Christine Bellanné-Chantelot  
[christine.bellanne-chantelot@aphp.fr](mailto:christine.bellanne-chantelot@aphp.fr)

Dr Cécile Saint-Martin  
[cecile.saint-martin@aphp.fr](mailto:cecile.saint-martin@aphp.fr)

Secrétariat : [secret-neuro.metab.psl@aphp.fr](mailto:secret-neuro.metab.psl@aphp.fr)

Tél : 01 42 17 76 52 - Fax : 01 42 17 76 18

Pour toute information concernant les diagnostics  
génétiques réalisés dans notre laboratoire,  
consulter le site <http://www.cgmc-psl.fr>

## FORMULAIRE DE PRESCRIPTION D'ANALYSES GÉNÉTIQUES

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

Étiquette APH prescripteur

### IDENTITÉ PRÉLEVEUR

Nom : .....

Service/Labo : .....

Date du prélèvement : .....

Emplacement réservé  
au laboratoire

### IDENTITÉ PATIENT ou ÉTIQUETTE GILDA

Nom : .....

Prénom : .....

Nom de jeune fille : .....

Date de naissance : .....

Sexe : M  F

### MEDECIN PRESCRIPTEUR (Senior Obligatoire)

Nom et prénom : .....

Service : .....

Téléphone : ..... Hôpital : .....

Adresse : .....

Code postal : ..... Ville : .....

Courriel (écrire lisiblement) : .....

### PRÉLÈVEMENT

Sang (de préférence prélever 2 tubes)

Adultes :  total de 10 ml de sang sur EDTA (bouchon violet)

Enfants :  total de 7 ml de sang sur EDTA (bouchon violet)

ADN (préciser la concentration et la méthode d'extraction):  
.....

Prélèvement buccal (écouvillons sans gélose, humidifié avec  
du sérum physiologique)

Urines (1 pot ECBU)

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

le bon de commande (pour les hôpitaux hors AP-HP)

### ANALYSES MOLÉCULAIRES DEMANDÉES :

#### POUR UN CAS INDEX

#### • GÉNÉTIQUE DES MALADIES MÉTABOLIQUES

Diabète mitochondrial avec surdité : Mutation 3243A>G

Diabète MODY : panel de gènes analysé en NGS :

*GCK, HNF1A, HNF4A, HNF1B, INS, ABCC8 et KCNJ11*

Diabète syndromique (MODY5) : *HNF1B*

Hyperinsulinisme : *GLUD1, HADH* et panel de gènes  
analysés en NGS : *ABCC8, KCNJ11, HNF4A, HNF1A et GCK*

HCS par bloc en 21-hydroxylase : *CYP21A2*

#### • GÉNÉTIQUE DES NEUTROPÉNIES CONGÉNITALES

Neutropénies congénitales : panel de gènes analysé en NGS  
liste des gènes disponible sur le site <http://www.cgmc-psl.fr/>

Syndrome de Shwachman-Diamond : *SBDS*

Syndrome de WHIM : *CXCR4*

#### POUR UNE RECHERCHE CIBLÉE

S'agit-il d'un 2<sup>nd</sup> prélèvement de confirmation d'une  
mutation déjà identifiée 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 la mutation familiale n'a pas été identifiée dans notre  
laboratoire, merci de joindre à la demande une copie du résultat  
d'analyse génétique du cas index.