



Chef de Service : **Pr. Eric Leguern**
 Praticien responsable : Pr. Eric Leguern Tél.: 33 1 42 17 79 72 courriel : eric.leguern@aphp.fr
 Biologistes : Dr. Cécile Cazeneuve Tél.: 33 1 42 17 76 57 courriel : cecile.cazeneuve@aphp.fr
 Dr. Fabienne Clot Tél.: 33 1 42 17 84 13 courriel : fabienne.clot@aphp.fr
 Dr. Caroline Nava Tél.: 33 1 42 17 79 64 courriel : caroline.nava@aphp.fr
 Dr. Guillaume Banneau Tél.: 33 1 42 17 76 58 courriel : guillaume.banneau@aphp.fr
 Secrétariat : Tél.: 33 1 42 17 76 52 courriel : secret-neuro.metab.psl@aphp.fr

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

DEMANDE DE DIAGNOSTIC MOLÉCULAIRE EN NEUROGÉNÉTIQUE

Étiquette GILDA Patient	Étiquette UH	PRESCRIPTEUR (sénior)	PRÉLEVEUR
Nom :		Nom Prénom :	Nom Prénom :
Prénom :		Fonction :	Service :
Date de naissance :		Identifiant APHP :	Date :
.....		N° poste :	Heure :
Sexe : <input type="checkbox"/> M <input type="checkbox"/> F		Signature :	

PATIENT	NATURE DU PRÉLÈVEMENT
Nom :	<input type="checkbox"/> Sang
Prénom :	<input type="checkbox"/> ADN
Nom de naissance :	<input type="checkbox"/> Villosités choriales
Date de naissance :	<input type="checkbox"/> Liquide amniotique
Lieu et pays de naissance :	<input type="checkbox"/> Autre (préciser) :
Origine géographique :	
Sexe : <input type="checkbox"/> M <input type="checkbox"/> F	S'agit-il du : <input type="checkbox"/> 1 ^{er} prélèvement <input type="checkbox"/> 2 ^{ème} prélèvement

REPLIR OBLIGATOIREMENT :

Un apparenté a-t-il déjà été prélevé dans le but de réaliser une étude moléculaire liée au diagnostic évoqué chez le patient ?

non oui : indiquer les nom et prénom de l'apparenté :
 le laboratoire où le prélèvement a été envoyé :

DESSINER L'ARBRE GÉNÉALOGIQUE dans ce cadre : indiquer le sujet prélevé par une flèche

Important : 1/ dessiner l'arbre même s'il n'y a pas d'antécédent familiaux ; 2/ indiquer le nom, prénom, date de naissance des apparentés ; 3/ préciser s'il existe une consanguinité dans la famille

CADRE RÉSERVÉ AU LABORATOIRE DE DIAGNOSTIC MOLÉCULAIRE

CONFORMITÉ DU PRÉLÈVEMENT : Oui Non :

CODE INTERNE :

DATE D'ARRIVÉE :

Date de demande de reprélèvement :

n° IFR 70 :

RÉSULTAT DE L'EXAMEN CLINIQUE DU SUJET PRÉLEVÉ

- | | | |
|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> Sujet atteint
<input type="checkbox"/> examiné
<input type="checkbox"/> non examiné | <input type="checkbox"/> Sujet à risque (apparenté non symptomatique)
<input type="checkbox"/> examiné
<input type="checkbox"/> non examiné | <input type="checkbox"/> Sujet non à risque (conjoint) |
|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------|

Diagnostic évoqué (chez le sujet prélevé ou dans la famille) :

(impérativement : remplir la fiche de renseignements cliniques ou joindre un compte-rendu clinique détaillé)

INDICATION DU DIAGNOSTIC MOLÉCULAIRE

- | | | |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|
| <input type="checkbox"/> Diagnostic de confirmation
<input type="checkbox"/> Conseil génétique : | <input type="checkbox"/> Projet de grossesse

<input type="checkbox"/> détermination du statut de conductrice
<input type="checkbox"/> détermination du statut d'hétérozygote | |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|
- Diagnostic présymptomatique : la personne doit être prise en charge dans le cadre d'une consultation pluridisciplinaire déclarée**
- Diagnostic prénatal : la date du prélèvement doit être fixée entre l'obstétricien et un praticien du laboratoire de neurogénétique. Les prélèvements des deux parents doivent être envoyés dès la décision du diagnostic prénatal.**

- Date des dernières règles :

- Nombre de semaines d'aménorrhée :

ANALYSE(S) MOLÉCULAIRE(S) DEMANDÉE(S)

L'anomalie génétique est-elle caractérisée dans la famille ?

- non oui (joindre impérativement la photocopie du résultat de l'analyse)

NB : Les analyses concernant d'autres gènes que ceux mentionnés ci-dessous ne peuvent être réalisées dans un cadre diagnostique

Adrénoleucodystrophie :

- ABCD1

Huntington (Maladie de)¹ :

- HTT (HD-IT15) JPH3 (HDL-2)

Ataxie cérébelleuse autosomique dominante et DRPLA^{1,2} :

- | | |
|-------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> ATXN1 (SCA1) | <input type="checkbox"/> CACNA1A (SCA6) |
| <input type="checkbox"/> ATXN2 (SCA2) | <input type="checkbox"/> ATXN7 (SCA7) |
| <input type="checkbox"/> ATXN3 (SCA3) | <input type="checkbox"/> TBP (SCA17) |
| <input type="checkbox"/> ATN1 (DRPLA : atrophie dentatorubropallidoluysienne) | |

Kennedy (Syndrome de), atrophie musculaire spino-bulbaire² :

- AR

Neuropathie héréditaire avec hypersensibilité à la pression² :

- délétion en 17p11.2 (gène PMP22) PMP22

Autres pathologies	Cas index	Apparenté (mutation identifiée au laboratoire)
Charcot-Marie-Tooth (Maladie de)^{2,4}	<input type="checkbox"/> duplication en 17p11.2 (gène PMP22) <input type="checkbox"/> panel de gènes "Neuropathie périphérique" en NGS ³ <input type="checkbox"/> MPZ (Cas isolé avec CMT axonal avec âge de début >45 ans)	<input type="checkbox"/> duplication en 17p11.2 (gène PMP22) <input type="checkbox"/> gène : mutation(s) :
Dégénérescence lobaire fronto-temporale^{2,4}	<input type="checkbox"/> C9ORF72 <input type="checkbox"/> GRN (Progranuline) ⁵ <input type="checkbox"/> panel de gènes "DFT" en NGS ³	<input type="checkbox"/> C9ORF72 <input type="checkbox"/> autre gène : mutation(s) :
Dystonie^{2,4}	<input type="checkbox"/> panel de gènes "dystonie" en NGS ³	<input type="checkbox"/> gène : mutation(s) :
<input type="checkbox"/> Encéphalopathie épileptique^{2,4} <input type="checkbox"/> Épilepsie familiale^{2,4} : <input type="checkbox"/> Focale <input type="checkbox"/> GEFS+ <input type="checkbox"/> Autres	<input type="checkbox"/> panel de gènes "encéphalopathie épileptique" en NGS ³ <input type="checkbox"/> panel de gènes "épilepsies familiales" en NGS ³	<input type="checkbox"/> gène : mutation(s) :
Paraplégies spastiques^{2,4}	<input type="checkbox"/> panel de gènes "paraplégie spastique héréditaire" en NGS ³	<input type="checkbox"/> gène : mutation(s) :
Parkinson (Maladie de)^{2,4}	<input type="checkbox"/> LRRK2 (mutation Gly2019Ser) <input type="checkbox"/> SNCA (grands réarrangements) <input type="checkbox"/> panel de gènes "Parkinson" en NGS ³	<input type="checkbox"/> gène : mutation(s) :
Sclérose latérale amyotrophique^{2,4}	<input type="checkbox"/> C9ORF72 <input type="checkbox"/> panel de gènes "SLA" en NGS ³	<input type="checkbox"/> C9ORF72 <input type="checkbox"/> autre gène : mutation(s) :

¹ Arbre décisionnel d'aide à la prescription, ² fiche de recueil de renseignements cliniques, ³ Liste des gènes du panel, ⁴ Pré-requis disponibles sur <http://www.cgmc-psl.fr/spip.php?rubrique26>, ⁵ étude réalisée uniquement si concentration plasmatique de la progranuline diminuée. NGS : next generation sequencing

ATTESTATION DE CONSEIL GÉNÉTIQUE ET DE RECUEIL DE CONSENTEMENT

(joindre une copie du consentement)

Je soussigné, Dr....., certifie que, conformément au Code Civil (Art. 16-10) et au Code de la Santé Publique (Art. R1131-5 ou, pour le diagnostic prénatal, R2131-2), j'ai informé le sujet des caractéristiques de la maladie, des moyens de la détecter, du degré de fiabilité des analyses, des possibilités de prévention et de traitement, des modalités de transmission génétique et leurs possibles conséquences chez d'autres membres de sa famille (Art. R1131-4 du CSP) et que je suis en possession du *consentement éclairé* signé par le sujet *dans le cadre de l'examen des caractéristiques génétiques à des fins médicales*

Date :

Signature du médecin :