

Praticien responsable
 Dr. Florence Coulet
florence.coulet@aphp.fr

Biologistes
 Dr.Sc Martine Muleris *martine.muleris@inserm.fr*
 Pr. Alex Duval *alex.duval@aphp.fr*

Secrétariat
 email : *nathalie.charache@aphp.fr*
 Tél : 01 42 17 76 64
 Fax : 01 42 17 76 18

TEST FONCTIONNEL D'AIDE AU DIAGNOSTIC DU SYNDROME CMMRD (déficience constitutionnelle des gènes de réparation des mésappariements)


<p>SERVICE DEMANDEUR (UH si APHP remplir ou coller étiquette)</p> <p>Etablissement :</p> <p>Service :</p> <p>Adresse :</p>	<p>PRESCRIPTEUR (sénior obligatoire)</p> <p>Nom :</p> <p>Prénom :</p> <p>Identifiant RPPS ou APH :</p> <p>Téléphone/Email :</p>	<p>A JOINDRE AVEC LE PRELEVEMENT :</p> <p><i>Bon de commande (pour les hôpitaux hors APHP), Feuille de prescription, Feuille d'information clinique personnelle et familiale (arbre généalogique) et consentement adapté (disponibles sur le site http://www.cgmc-psl.fr/)</i></p>
---	--	---

<p>PATIENT (remplir ou coller étiquette) Sexe : M <input type="checkbox"/> F <input type="checkbox"/></p> <p>Nom :</p> <p>Prénom :</p> <p>Nom de jeune fille :</p> <p>Date de naissance :</p>	<p>FAMILLE :</p> <p><input type="checkbox"/> Nouvelle (joindre l'arbre)</p> <p><input type="checkbox"/> Connue du laboratoire</p> <p>Code famille du laboratoire :</p> <p>A défaut Nom du cas index :</p>
---	--

ATTESTATION D'INFORMATION ET DE RECUEIL DE 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), je suis en possession du consentement éclairé signé par le sujet dans le cadre de l'examen des caractéristiques génétiques à des fins médicales.

Signature du prescripteur :

<p style="text-align: center;">EXAMEN DEMANDE</p> <p><input type="checkbox"/> Test gMSI : instabilité des microsatellites sur l'ADN constitutionnel (<i>cotation RIHN N500</i>)</p> <p><input type="checkbox"/> Test fonctionnel ex vivo sur la lignée lymphoblastoïde (<i>cotation RIHN N315</i>):</p> <ul style="list-style-type: none"> - Test de tolérance à la méthylation - Test evMSI (ex vivo MSI) <p>Renseigner le laboratoire en charge de l'immortalisation :</p> <p>.....</p> <p>Date de la demande :</p>	<p style="text-align: center;">NATURE DU PRELEVEMENT</p> <p>ADULTES : <input type="checkbox"/> 2 tubes de 7,5ml sur EDTA ou <input type="checkbox"/> ADN lymphocytaire</p> <p>ENFANTS : <input type="checkbox"/> 2 tubes de 5ml sur EDTA ou <input type="checkbox"/> ADN lymphocytaire</p> <p>Modalités d'acheminement:</p> <p><i>Température ambiante</i></p> <p><i>Réception des prélèvements : du lundi au vendredi de 9h à 17h</i></p> <p style="text-align: center; font-weight: bold; margin-top: 20px;">Important: critères clinico-biologiques à renseigner au verso</p> <div style="text-align: right;"></div>
---	--

CRITERES CLINICO-BIOLOGIQUES DE DIAGNOSTIC

Aucune analyse ne sera faite en l'absence de ces informations

Etablir le score en fonction des critères suivants :

Cancer ou lésion précancéreuse (cocher au moins un critère):

- Cancer du spectre Lynch <25 ans 3
- Adénomes digestifs multiples <25 ans ou 1 adénome isolé en dysplasie de haut grade <25 ans... 3
- Gliome grade III ou IV <25 ans 2
- Lymphome non hodgkinien T ou sPNET <18ans 2
- Autre cancer <18 ans 1

Autres

- Signes de NF1 ou ≥2 lésions cutanées hyper-/hypo-pigmentées Ø >1cm chez le patient 2
- Syndrome de Lynch connu au 1er ou 2nd degré 2
- Cancer du spectre Lynch <60 ans au 1er, 2nd ou 3^{ème} degré 1
- Cancer du spectre Lynch, gliome, sPNET ou LNH dans la fratrie 2
- Autre cancer dans la fratrie 1
- Pilomatricomes multiples chez le patient 2
- Pilomatricome unique chez le patient 1
- Agénésie du corps calleux ou cavernome chez le patient 1
- Parents apparentés 1
- Déficit en IgG2/4 et/ou IgA 1

TOTAL SCORE=

Indication du test si score ≥ 3

Analyses somatiques/tumorales :

IHC normal pour les 4 protéines perte: en cours impossible

INSTABILITE MOLECULAIRE STABLE (MSS) INSTABLE (MSI) en cours

Analyses constitutionnelles :

Variants MLH1, MSH2, MSH6 ou PMS2 identifiés dans la famille. Si oui, lesquels ?

.....

Antécédents familiaux (joindre un arbre généalogique) :

oui non inconnu