



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

Adresse postale :
 Centre de Génétique
 (Bâtiment de la Pharmacie,
 rue de l'Infirmier Générale
 Secteur Salpêtrière)
 GH Pitié-Salpêtrière
 47/83, boulevard de l'Hôpital
 75651 PARIS cedex 13

Chef de Service : Pr. Dominique Bonnefont-Rousselot
 Biologiste responsable : Dr Damien Sternberg tél 33 1 42 17 76 54 email : damien.sternberg@aphp.fr

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

**DIAGNOSTIC GENETIQUE DES PARALYSIES PERIODIQUES
 ET DES MYOTONIES NON DYSTROPHIQUES
 ETUDE D'UN PANEL DE GENES**

Etiquette GILDA Patient Nom : Prénom : Date de Naissance : Sexe : M <input type="checkbox"/> F <input type="checkbox"/>	Etiquette UF	PRESCRIPTEUR Nom : N° de poste : Signature :	PRELEVEUR Nom : Date : Heure :
--	---------------------	--	--

IDENTIFICATION DU SUJET PRELEVE : 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) :	RECHERCHE GENETIQUE DEJA EFFECTUEE CHEZ LE PATIENT OU DANS SA FAMILLE 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 :
Statut clinique : <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)	
Nature du prélèvement : <input type="checkbox"/> Sang <input type="checkbox"/> ADN <input type="checkbox"/> Autre (préciser)	Mutation(s) identifiée(s) :

ORIENTATION DE LA RECHERCHE GENETIQUE (à remplir si sujet prélevé = sujet atteint) CLASSIFICATION DIAGNOSTIQUE BASEE SUR CLINIQUE ET BIOLOGIE +/- EMG	
<input type="checkbox"/> Accès de paralysie périodique (PP) Type d'accès : Age de survenue du premier accès de paralysie : Kaliémie percritique : Durée des accès : Facteurs des accès de paralysie : Horaire de survenue des accès : Classification : <input type="checkbox"/> PP hypokaliémique (kaliémie percritique :) <input type="checkbox"/> PP hyper ou normokaliémique (kaliémie percritique :) <input type="checkbox"/> PP thyrotoxique (dosage T3..... ; dosage TSH.....) <input type="checkbox"/> Syndrome d' Andersen - signes ECG : - signes dysmorphiques : <input type="checkbox"/> Non classifiable	<input type="checkbox"/> Affection myotonique non dystrophique non syndromique Myotonie confirmée par EMG (joindre les images de salves) : <input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non, absente à l'EMG <input type="checkbox"/> EMG non fait Classification : <input type="checkbox"/> Myotonie congénitale typique (blocage à l'initiation avec dérouillage, de puis l'enfance, prédominant aux MI) <input type="checkbox"/> Paramyotonie congénitale typique (myotonie déclenchée ou très nettement aggravée par le froid, présente au visage, sans dérouillage net, avec éventuellement accès de faiblesse associés) <input type="checkbox"/> Autre (préciser les éléments ou particularités de la myotonie)

Hérédité	Statut des parents (à déterminer +++) :	
<input type="checkbox"/> clairement dominante <input type="checkbox"/> apparemment récessive ou sporadique <input type="checkbox"/> pas de renseignements <input type="checkbox"/> douteux (préciser) <input type="checkbox"/> notion de consanguinité	Père : - anamnèse : - examen clinique : - EMG :	Mère : - anamnèse : - examen clinique : - EMG :

ORIENTATION DE LA RECHERCHE GENETIQUE (à remplir si sujet prélevé = sujet atteint)

CLASSIFICATION EMG SELON PROTOCOLES "CANAUX IONIQUES"

(ces protocoles sont décrit par Founier et al., Annals of Neurology, 2004, 56:650-661,
Annals of Neurology, 2006, 60:356-365)

Recherche de décharges myotoniques par EMG à l'aiguille

décharges myotoniques abondantes rares absentes

Test d'effort bref répété, à température ambiante (pour les myotonies)

potentiel myotonique post-exercice : présent absent
 modification de l'amplitude lors du 1er test : augmentée transitoirement abaissée abaissée inchangée
 modification de l'amplitude lors des 2ème et 3ème tests : progressivement corrigée progressivement abaissée inchangée

Test d'effort bref répété, au froid (pour les myotonies)

potentiel myotonique post-exercice : présent absent
 modification de l'amplitude lors du 1er test : augmentée transitoirement abaissée abaissée inchangée
 modification de l'amplitude lors des 2ème et 3ème tests : progressivement corrigée progressivement abaissée inchangée

Test après exercice long (test d'effort long, pour les paralysies périodiques)

modification immédiate de l'amplitude : augmentée abaissée inchangée
 modification tardive de l'amplitude : abaissée (indiquer le % de décrétement en amplitude et en surface) inchangée

Conclusion sur le profil d'anomalies : I II III IV V inclassable

Joindre impérativement :

- **arbre généalogique détaillant au moins trois générations** (celle d'avant le sujet atteint, celle du sujet atteint, celle d'après)
- **bon de commande (pour les établissements hors AP-HP)**
- **copie du consentement spécifique au diagnostic génétique**

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 génétique

Date :

Signature

CADRE RESERVE AU LABORATOIRE DE DIAGNOSTIC MOLECULAIRE

DATE D'ARRIVEE AU LABORATOIRE :

N° FAMILLE LABORATOIRE :

IDENTIFIANT PRELEVEMENT LABORATOIRE :

CONFORMITE DU PRELEVEMENT : Oui Non

DATE PREMIER COMPTE-RENDU :