



**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

Dr Cécile Saint-Martin
cecile.saint-martin@aphp.fr

Secrétariat : 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 DIABETES MONOGENIQUES - HYPERINSULINISME

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

Etiquette APH prescripteur

IDENTITÉ PRÉLEVEUR

Nom :

Service/Labo :

Date du prélèvement :

*Emplacement réservé
au laboratoire*

IDENTITÉ PATIENT ou ETIQUETTE GILDA

Nom :

Prénom :

Nom de naissance :

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 7 ml de sang sur EDTA (bouchon violet)

Enfants : total de 5 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) pour diabète mitochondrial

Urines (1 pot ECBU) pour diabète mitochondrial

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 correspondant ou
un compte-rendu de consultation

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

ANALYSES MOLÉCULAIRES DEMANDÉES :

POUR UN CAS INDEX

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*

POUR UNE RECHERCHE CIBLÉE

S'agit-il d'un 2nd 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.*