



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 NEUTROPENIES ISOLEES ET SYNDROMIQUES

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):
.....
.....

Cheveux avec le follicule pileux (une dizaine)

Coupures d'ongles (une dizaine)

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 ou compte-rendu de consultation

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

ANALYSES MOLÉCULAIRES DEMANDÉES :

POUR UN CAS INDEX

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

Syndrome de Shwachman-Diamond : SBDS

Syndrome de WHIM : CXCR4

Syndrome GATA2 : GATA2

Confirmation du caractère constitutionnel d'une mutation par analyse d'un tissu non hématopoïétique (cheveux, ongles ou culture de fibroblastes à partir d'une biopsie cutanée)

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.