



HOPITAUX UNIVERSITAIRES LA PITIE SALPETRIERE-CHARLES FOIX
Unité Fonctionnelle de Neurogénétique Moléculaire et Cellulaire
 DMU : Biologie et Génomique Médicale
 Département de Génétique
 Centre de Génétique Moléculaire et Chromosomique (<http://www.cgmc-psl.fr>)
 Bâtiment Pharmacie – Secteur Salpêtrière
 47-83 boulevard de l'Hôpital – 75651 PARIS Cedex 13

Ne rien inscrire ni
coller sur cet
emplacement

Chef de Service : **Pr. Eric Leguern**

Praticien responsable : Pr. Eric Leguern
 Biologistes : Dr. Anne-Laure Fauret-Amsellem

Dr. Fabienne Clot

Dr. Lionel Arnaud

Dr. Marine Guillaud-Bataille

Secrétariat :

Tél.: 33 1 42 17 79 72

Tél.: 33 1 42 17 76 57

Tél.: 33 1 42 17 84 13

Tél.: 33 1 42 17 79 64

Tél.: 33 1 42 17 76 58

Tél.: 33 1 42 17 76 52

courriel : eric.leguern@aphp.fr

courriel : anne-laure.fauret@aphp.fr

courriel : fabienne.clot@aphp.fr

courriel : lionel.arnaud@aphp.fr

courriel : marine.guillaudbataille@aphp.fr

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

Nom :

Prénom :

Nom de naissance :

Date de naissance :

Lieu et pays de naissance :

Origine géographique :

Sexe : M F

NATURE DU PRÉLÈVEMENT

- Sang (2 tubes de 7ml sur EDTA bouchon violet)
- ADN
- Villosités chorales
- Liquide amniotique
- Autre (préciser) :
- S'agit-il du :**
- 1^{er} prélèvement
- 2^{ème} prélèvement

REEMPLIR 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

- Diagnostic de confirmation**
- Conseil génétique** : Projet de grossesse
- détermination du statut de conductrice
 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}

- duplication en 17p11.2 (gène PMP22)
 panel de gènes "Neuropathie périphérique" en NGS³
 MPZ (Cas isolé avec CMT axonal avec âge de début > 45 ans)

- duplication en 17p11.2 (gène PMP22)
 gène :
 mutation(s) :

Dégénérescence lobaire fronto-temporale^{2,4}

- C9ORF72
 GRN (Progranuline)⁵
 panel de gènes "DFT" en NGS³

- C9ORF72
 autre gène :
 mutation(s) :

Dystonie^{2,4}

- panel de gènes "dystonie" en NGS³

- gène :
 mutation(s) :

Encéphalopathie épileptique^{2,4}

- panel de gènes "encéphalopathie épileptique" en NGS³
 panel de gènes "épilepsies familiales" en NGS³

- gène :
 mutation(s) :

Épilepsie familiale^{2,4} : Focale
 GEFS+
 Autres

Paraplégies spastiques^{2,4}

- panel de gènes "paraplégie spastique héréditaire" en NGS³

- gène :
 mutation(s) :

Parkinson (Maladie de)^{2,4}

- LRRK2 (mutation Gly2019Ser)
 SNCA (grands réarrangements)
 panel de gènes "Parkinson" en NGS³

- gène :
 mutation(s) :

Sclérose latérale amyotrophique^{2,4}

- C9ORF72
 panel de gènes "SLA" en NGS³

- C9ORF72
 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.cgml-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 :