

Biologistes : Fabienne CLOT, Anne-Laure FAURET-AMSELLEM, Marine GUILLAUD-BATAILLE, Lionel ARNAUD, Eric LE GUERN (prenom.nom@aphp.fr)
 Secrétariat : tél 01 42 17 76 52 ou 01 42 17 79 80 fax 01 42 17 76 18 (secret-neuro.metab.psl@aphp.fr)

DEMANDE DE DIAGNOSTIC MOLÉCULAIRE EN NEUROGÉNÉTIQUE
 (remplir 1 exemplaire de ce formulaire de prescription standardisée pour chaque prélèvement envoyé)

<p>SERVICE DEMANDEUR (coller étiquette UH ou remplir)</p> <p>Service :</p> <p>Hôpital :</p> <p>Adresse :</p> <p>.....</p> <p>Ville :</p>	<p align="center">PRESCRIPTEUR SENIOR</p> <p>Identité :</p> <p>Fonction :</p> <p>Identifiant RPPS ou APH :</p> <p>Tél. direct :</p> <p>email :</p> <p align="center">Signature :</p>
---	---

<p>PATIENT OU SUJET À ANALYSER (étiquette acceptée)</p> <p>NOM :</p> <p>Prénom :</p> <p>NOM de naissance :</p> <p>Date de naissance :</p> <p>Sexe : <input type="checkbox"/> Masculin <input type="checkbox"/> Féminin</p> <p>Origine géographique :</p>	<p>Il s'agit d'un <input type="checkbox"/> 1er prélèvement <input type="checkbox"/> 2ème prélèvement indépendant</p> <p>Diagnostic évoqué :</p> <p>Si un apparenté a été adressé à l'UF Neurogénétique pour ce diagnostic, préciser son NOM Prénom (lien de parenté) ci-dessous.</p> <p>Apparenté à :</p>
---	--

<p>INFORMATIONS SUR PRÉLÈVEMENT (indispensables)</p> <p>Date du prélèvement :</p> <p>Heure du prélèvement :</p> <p>Réalisé par :</p> <p>Dans le service de :</p>	<p><input type="checkbox"/> ADN déjà extrait (microtube à vis avec vol. ≥50µL et conc. ≥50ng/µL)</p> <p><input type="checkbox"/> Sang EDTA (2 tubes 3-5mL à bouchon violet) (2 tubes pédiatriques pour les nourrissons)</p> <p><input type="checkbox"/> Liquide amniotique (≈15mL) ou villosités chorales (triées)</p> <p><input type="checkbox"/> Autre (après accord) :</p>
---	--

- **Indiquer l'analyse génétique souhaitée en cochant/remplissant la Page 2 de ce formulaire**
- **Joindre impérativement une copie du consentement signé ou, à défaut, remplir l'attestation de recueil en Page 2**

<p align="center">ARBRE GÉNÉALOGIQUE DU PATIENT</p> <p><small>1/ dessiner la structure familiale même en l'absence d'autres membres atteints, 2/ si l'arbre est trop grand, le joindre sur une feuille indépendante, 3/ indiquer le sujet prélevé par une flèche, 4/ hachurer le symbole des sujets atteints de la pathologie du cas index, 5/ indiquer le NOM Prénom des apparentés directs, et 6/ préciser si connaissance d'une éventuelle consanguinité</small></p>	<p align="center"><i>Cadre réservé</i> <i>Réception CGMC</i></p>
--	--

ANALYSE D'UN CAS INDEX SANS ANOMALIE GÉNÉTIQUE CARACTÉRISÉE

Cas index (diagnostic de confirmation) Parent (prélevé en parallèle pour l'analyse du cas index)

Pathologie (remplir la fiche clinique correspondante)	Analyse génétique ^{1,2}
<input type="checkbox"/> Adréno-leucodystrophie	<input type="checkbox"/> gène <i>ABCD1</i>
<input type="checkbox"/> Ataxie cérébelleuse autosomique dominante <input type="checkbox"/> Atrophie dentato-rubro-pallido-luysienne	<input type="checkbox"/> screening de 7 expansions (<i>ATXN1, ATXN2, ATXN3, CACNA1A, ATXN7, TBP, ATN1</i>) <input type="checkbox"/> uniquement une ou deux des expansions ci-dessus : <input type="checkbox"/> autre anomalie (après accord) :
<input type="checkbox"/> Charcot-Marie-Tooth type 1 (Maladie de) <input type="checkbox"/> Charcot-Marie-Tooth type 2 (Maladie de)	<input type="checkbox"/> duplication en 17p11.2 englobant <i>PMP22</i> <input type="checkbox"/> panel de gènes
<input type="checkbox"/> Dégénérescence fronto-temporale	<input type="checkbox"/> expansion dans <i>C9ORF72</i> <input type="checkbox"/> panel de gènes dont <i>GRN</i>
<input type="checkbox"/> Dystonie <input type="checkbox"/> Dyskinésie paroxystique kinésigénique	<input type="checkbox"/> panel de gènes <input type="checkbox"/> uniquement variant c.649dup de <i>PRRT2</i>
<input type="checkbox"/> Encéphalopathie épileptique <input type="checkbox"/> Épilepsie familiale	<input type="checkbox"/> panel de gènes (trio enfant+parents requis, dans la mesure du possible)
<input type="checkbox"/> Huntington (Maladie de)	<input type="checkbox"/> expansion dans <i>HTT</i> <input type="checkbox"/> expansion dans <i>JPH3</i>
<input type="checkbox"/> Kennedy (Maladie de)	<input type="checkbox"/> expansion dans <i>AR</i>
<input type="checkbox"/> Neuropathie avec hypersensibilité à la pression	<input type="checkbox"/> délétion en 17p11.2 et séquence de <i>PMP22</i>
<input type="checkbox"/> Paraplégie spastique	<input type="checkbox"/> panel de gènes
<input type="checkbox"/> Parkinson (Maladie de)	<input type="checkbox"/> panel de gènes <input type="checkbox"/> uniquement variant p.G2019S de <i>LRRK2</i>
<input type="checkbox"/> Sclérose latérale amyotrophique	<input type="checkbox"/> expansion dans <i>C9ORF72</i> <input type="checkbox"/> panel de gènes <input type="checkbox"/> minipanel de 4 gènes (<i>SOD1, TARDBP, FUS, TBK1</i>)

¹ Des prérequis ou restrictions d'analyse peuvent exister (consultables sur le site internet psl-cfx.manuelprelevement.fr).

² Dans l'hypothèse où vous cocheriez plusieurs analyses, nous serons amenés à les prioriser.

ANALYSE CIBLÉE D'UNE ANOMALIE GÉNÉTIQUE DÉJÀ CARACTÉRISÉE DANS LA FAMILLE

Anomalie génétique à analyser (GENE et description) :

(joindre une **copie du compte-rendu du cas index** et nous contacter au préalable si cette analyse n'a pas été faite dans notre laboratoire)

Indication de cette analyse ciblée :

- Diagnostic de confirmation** Apparenté symptomatique Cas index (second prélèvement)
- Diagnostic présymptomatique** (NB : L'apparenté asymptomatique doit être pris en charge dans le cadre d'une consultation pluridisciplinaire déclarée)
- Conseil génétique** Détermination du statut Projet de grossesse
- Étude de ségrégation familiale**
- Diagnostic prénatal** (NB : Contacter notre laboratoire impérativement et préalablement pour avoir l'accord d'un biologiste et connaître les modalités)

Date de début de grossesse :

ATTESTATION DE CONSEIL GÉNÉTIQUE ET DE RECUEIL DE CONSENTEMENT

Je soussigné(e),, certifie que, conformément au Code Civil (Art. 16-10) et au Code de la Santé Publique (Art. R1131-5 ou, pour le diagnostic prénatal, Art. R2131-2), j'ai informé le sujet des caractéristiques de la pathologie, 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) et que je suis en possession de son consentement signé dans le cadre de l'examen des caractéristiques génétiques à des fins médicales.

Date :

Signature :