

IPP/NIP :
NOM :
Prénom :
DDN : /
Sexe : H / F

Etiquette du Service
Code U.H (APHP)
ou adresse complète en bas
de page
(OBLIGATOIRE)

Prescripteur (Sénior)
NOM :
Prénom :
APH/RPPS :
Fonction :

Préleveur
NOM :
Prénom :
APH :
Fonction :

SERVICE DE GÉNÉTIQUE MOLÉCULAIRE, PHARMACOGÉNÉTIQUE ET HORMONOLOGIE



HÔPITAL BICÊTRE
Secteur Paul Broca - Niveau 2
78, rue du Général Leclerc
94275 LE KREMLIN-BICÊTRE Cx

Chef de Service : Pr. Anne GUIOCHON-MANTEL
Secrétariat : secretariat.gmph-bct@aphp.fr
Tél : 01.45.21.33.29 / Fax : 01.45.21.27.51

Etiquette
Labo

Joindre impérativement : bon de commande (demandes extérieures) et 2 étiquettes

Date :

Heure : h min

☐ Urgent

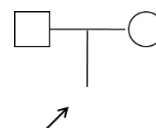
Contact (Tél) : FAX:

RENSEIGNEMENTS SUR LE PATIENT ET LA MALADIE : INDISPENSABLE POUR DECLANCHER LES ANALYSES

- ☐ Cas index Consanguinité : ☐ oui ☐ non ☐ inconnue
☐ Apparenté : cas index : Forme familiale : ☐ oui ☐ non
☐ Mutation Connue ? : Nom du Gène + mutation : (ou joindre une copie du CR)
☐ Cas sporadique (Si oui, merci de joindre l'arbre généalogique)

Maladie (ou susceptibilité) étudiée : (cf. Liste au verso)

Joindre une lettre motivant la demande / feuille de renseignement clinique spécifique (disponible sur demande)
ou Renseignements cliniques et précision de l'anomalie moléculaire si déjà connue dans la famille



RENSEIGNEMENTS SUR LE PRÉLÈVEMENT

Diagnostic moléculaire d'une maladie connue

- ☐ ADN extrait, Origine tissulaire :
☐ Sang Total (1 tube de 5 ml sur EDTA)
☐ Extraction ADN (* acheminement température ambiante sous 7 jours)
☐ Extraction ARN, acheminement immédiat à +4°C
☐ Tube PAXgene – Extraction ARN (acheminement température ambiante sous 48 heures)

Diagnostic pré-natal

- ☐ Villosités chorales
☐ Liquide amniotique
☐ ADN extrait

☐ Culture de cellules, Type:

☐ Autres tissus, Origine:

Prélèvements nécessitant un accord téléphonique préalable (cf. au verso)

ATTESTATION DE CONSENTEMENT ET DE RECUEIL DE CONSENTEMENT (joindre si possible la copie du consentement entier)

Je soussigné(e), Dr., certifie que, conformément au Décret n° 2008-321 du 4 Avril 2008 (Art. R1131-4) du Code de la Santé Publique, j'ai informé Mr/Mme que je suis en possession du consentement éclairé signé, dans le cadre du diagnostic moléculaire.

Date :

Signature du Médecin Sénior :

Adresse complète du prescripteur:

*Réservé au
laboratoire
Étiquette SCAN*

UF DE GÉNÉTIQUE MOLÉCULAIRE ET PHARMACOGÉNÉTIQUE**

IPP/NIP :
NOM :
Prénom :
DDN : / /
Sexe : H / F

HÔPITAL BICÊTRE
Secteur Paul Broca - Niveau 2
78, rue du Général Leclerc
94275 LE KREMLIN-BICÊTRE Cx

Chef de Service : Pr. Anne GUIOCHON-MANTEL anne.mantel@aphp.fr
Dr. Jérôme BOULIGAND jerome.bouligand@aphp.fr
Dr. Céline VERSTUYFT celine.verstuyft@aphp.fr
Dr. Bruno FRANCOU bruno.franco@aphp.fr
Alexis PROUST (Ingénieur) alexis.proust@aphp.fr
Secrétariat : secretariat.gmph-bct@aphp.fr Tél : 01.45.21.33.29 / Fax : 01.45.21.27.51

Reproduction

Hypogonadisme Hypogonadotrope

☐ Panel de gènes par séquençage haut débit*

Déficit gonadotrope isolé ou combiné, avec ou sans anosmie

Anomalie de la Différenciation Sexuelle

☐ Panel de gènes par séquençage haut débit *

• Analyses ciblées

- ☐ AR (Récepteur des Androgènes)
☐ CYP21A2 (21-hydroxylase)

Insuffisance Ovarienne Précoce

1. **FMR1 (X-Fragile)** ☐ (Pré requis pour la suite)
2. ☐ Panel de gènes par séquençage haut débit*

Infertilité Masculine

Azoospermie/Cryptozoospermie /Oligospermie

1. ☐ Microdélétions du Chromosome Y (Pré requis)
2. ☐ Panel de gènes par séquençage haut débit*

Endocrinologie

Adénome Hypophysaire

- ☐ AIP ☐ CDKN1B (P27Kip1)

☐ Panel de gènes par séquençage haut débit*

Hyperthyroïdie, Hypothyroïdie

- ☐ TSHR

Métabolisme Phospho-calcique (Hypoparathyroïdie et Hyperparathyroïdie / IPPSD / Rachitisme / Hypercalcémie)

☐ Panel de gènes par séquençage haut débit*

• Analyses ciblées

Pseudohypoparathyroïdie 1b (IPPSD3)

- ☐ Empreinte parentale locus GNAS (Etude méthylation)

Résistance aux Stéroïdes

• Analyses ciblées

- ☐ ESR1 (Estrogènes) ☐ AR (Androgènes)
☐ NR3C1 (Glucocorticoïdes) ☐ NR3C2 (Minéralocorticoïdes)
☐ Panel de gènes par séquençage haut débit*

Neurologie

Amylose à TTR (Neuronale, Cardiaque, Oculaire, Rénale)

1. ☐ TTR (Pré requis) (2nd prélèvement de contrôle recommandé)

Dépôts amyloïdes documentés

2. ☐ Panel de gènes par séquençage haut débit*

Maladie de Kennedy

- ☐ AR (triplets)

Retard mental lié à l'X

- ☐ FMR1 (X-Fragile)
☐ MECP2 (RETT)

Neuropathies sensitives et motrices

(Choisir le phénotype) Charcot-Marie-Tooth CMT / CMT1 / CMT2 --
- Hypersensibilité à la pression HNPP --- Neuropathies Motrices distales dHMN --- Neuropathies Douloreuses, Petites fibres, HSAN --- Amyotrophie névralgique HNA --- Paraplégie spastique SPG.

(Choisir l'hérédité compatible dans la famille) Dominant --- Récessif --- Lié à l'X --- Histoire familiale --- Pas d'histoire familiale connue.

1. Analyses ciblées ☐ Duplication 17p12 (Pré requis)

2. ☐ Panel de gènes par séquençage haut débit*

Hépatologie

Hémochromatose

- ☐ HFE (C282Y et H63D)

Mucoviscidose

- ☐ CFTR (36 mutations)

Maladie de Wilson

- ☐ ATP7B

Syndrome d'Alagille

- ☐ JAG1 ☐ NOTCH2

Cholestases génétiques

- ☐ Panel de gènes par séquençage haut débit*

* Feuilles de renseignements cliniques disponibles sur demande en vue des analyses NGS

** PHARMACOGÉNÉTIQUE : voir feuille spécifique (Responsable : Dr. Céline VERSTUYFT)