

## DEMANDE D'ANALYSE MOLECULAIRE

Merci de joindre au prélèvement :

- ce formulaire rempli
- courrier et/ou compte-rendu clinique
- arbre généalogique
- consentement à l'étude de l'ADN signé ou attestation de recueil du consentement
- attestation de consultation pré DPN de génétique en cas de diagnostic prénatal (contact préalable obligatoire)
- étiquette NIP/NDA pour les hôpitaux AP-HP / bon de commande pour les hôpitaux extérieurs à l'AP-HP

PATIENT (*)	PRESCRIPTEUR	PRELEVEUR
NOM : ..... Prénom : ..... Date naissance : ...../...../..... Sexe : M <input type="checkbox"/> F <input type="checkbox"/> NIP ou NDA : ..... (* si foetus : identité de la mère	DATE : ..... NOM : ..... Hôpital : ..... Service : ..... Tél. : ..... Fax : ..... Email : .....	NOM : .....  Date : ...../...../..... Heure : ..... Hôpital : ..... Tél : .....

<b>Statut du sujet prélevé :</b> <input type="checkbox"/> Atteint <input type="checkbox"/> Apparenté ; lien de parenté : ..... Nom+ Prénom + ddn du cas index : ..... <input type="checkbox"/> Consanguinité / nom + prénom conjoint : ..... <input type="checkbox"/> Femme enceinte <input type="checkbox"/> Fœtus / terme (SA) <input type="checkbox"/> Autre : .....	<b>Grossesse en cours :</b> <input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non  DDR : ..... DDG : .....  <b>Urgent :</b> <input type="checkbox"/>
---	---

### DIAGNOSTIC

Preciser la maladie si nécessaire / \* contact préalable avec un biologiste de l'UF moléculaire (a) ou un médecin de l'UF clinique (b)

<input type="checkbox"/> Mucoviscidose <input type="checkbox"/> X fragile <input type="checkbox"/> Angelman <input type="checkbox"/> Prader Willi <input type="checkbox"/> Disomies uniparentales : chromosome : ..... <input type="checkbox"/> Inactivation chromosome X <input type="checkbox"/> Steinert <input type="checkbox"/> Amyotrophies spinales - proximales - avec atteinte diaphragmatique (SMARD)* <a href="mailto:jean-paul.bonnefont@aphp.fr">jean-paul.bonnefont@aphp.fr</a> (a) <input type="checkbox"/> Maladies oculaires* ..... <a href="mailto:josseline.kaplan@inserm.fr">josseline.kaplan@inserm.fr</a> (b) <a href="mailto:sophie.valleix@aphp.fr">sophie.valleix@aphp.fr</a> (a) <input type="checkbox"/> Maladies dermatologiques* ..... <a href="mailto:alain.hovnanian@inserm.fr">alain.hovnanian@inserm.fr</a> (b) <a href="mailto:jean-paul.bonnefont@aphp.fr">jean-paul.bonnefont@aphp.fr</a> (a) <input type="checkbox"/> Malformations cérébrales* ..... <a href="mailto:cherif.beldjord@inserm.fr">cherif.beldjord@inserm.fr</a> (a) <input type="checkbox"/> Maladies osseuses* ..... <a href="mailto:valerie.cormier-daire@inserm.fr">valerie.cormier-daire@inserm.fr</a> (b) <a href="mailto:genevieve.baujat@aphp.fr">genevieve.baujat@aphp.fr</a> (b)	<input type="checkbox"/> Anomalies du développement* ..... <a href="mailto:stanislas.lyonnet@inserm.fr">stanislas.lyonnet@inserm.fr</a> (b) / <a href="mailto:jeanne.amiel@inserm.fr">jeanne.amiel@inserm.fr</a> (b) <a href="mailto:veronique.pingault@aphp.fr">veronique.pingault@aphp.fr</a> (a) <input type="checkbox"/> Maladies rénales* ..... <a href="mailto:corinne.antignac@inserm.fr">corinne.antignac@inserm.fr</a> (a) / <a href="mailto:laurence.heidet@aphp.fr">laurence.heidet@aphp.fr</a> (a) <input type="checkbox"/> Mitochondriopathies* ..... <a href="mailto:marlene.rio@aphp.fr">marlene.rio@aphp.fr</a> (b) / <a href="mailto:julie.steffann@aphp.fr">julie.steffann@aphp.fr</a> (a) / <a href="mailto:giulia.barcia@aphp.fr">giulia.barcia@aphp.fr</a> (a) <input type="checkbox"/> Déficiences intellectuelles* ..... <a href="mailto:marlene.rio@aphp.fr">marlene.rio@aphp.fr</a> (b) / <a href="mailto:arnold.munnich@inserm.fr">arnold.munnich@inserm.fr</a> (b) / <a href="mailto:giulia.barcia@aphp.fr">giulia.barcia@aphp.fr</a> (a) <input type="checkbox"/> Maladies métaboliques* ..... <a href="mailto:jean-paul.bonnefont@aphp.fr">jean-paul.bonnefont@aphp.fr</a> (a) <input type="checkbox"/> Epilepsies* : ..... <a href="mailto:giulia.barcia@aphp.fr">giulia.barcia@aphp.fr</a> (a) <input type="checkbox"/> Surdités* ..... <a href="mailto:laurence.jonard@aphp.fr">laurence.jonard@aphp.fr</a> (a) / <a href="mailto:sandrine.marlin@aphp.fr">sandrine.marlin@aphp.fr</a> (b) <input type="checkbox"/> Mono/dizygotie  <input type="checkbox"/> <b>Amylose</b> : ..... <a href="mailto:sophie.valleix@aphp.fr">sophie.valleix@aphp.fr</a>
--	--

NATURE DE L'ECHANTILLON	CONDITIONNEMENT	MODALITES D'EXPEDITION
<input type="checkbox"/> ADN tissu d'origine:.....	≥ 5 µg si NGS	Envoi à température ambiante, en début de semaine. Tubes protégés, boîte rigide
<input type="checkbox"/> Sang	Etude ADN : - 5 à 10 ml sur EDTA - 1 à 2 ml si enfant < 2 ans	
	Etude ARN: 5 « PAXgene blood RNA tube »	
<input type="checkbox"/> Urines	20 ml dans pot stérile	
<input type="checkbox"/> Frottis Buccal	5 écouvillons secs	
<input type="checkbox"/> Salive	2 ml sur kit « Oragene DNA »	
<input type="checkbox"/> Liquide amniotique	20 ml dans flacon stérile	
<input type="checkbox"/> Villosités chorales	Sérum physiologique	Envoi réfrigéré par transporteur
Culture cellulaire <input type="checkbox"/> Fibroblastes <input type="checkbox"/> Trophoblaste <input type="checkbox"/> Amniocytes	<input type="checkbox"/> Falcon avec milieu de culture	
	<input type="checkbox"/> Culot congelé	
<input type="checkbox"/> Tissu : .....	<input type="checkbox"/> Congelé <input type="checkbox"/> Frais	

Cadre réservé au laboratoire

Prélèvement reçu le ...../...../..... à .....h..... par .....

Demande d'analyse validée par .....

Commentaires : .....

Secteur AMYLOSES HEREDITAIRES  
Pr. Sophie VALLEIX  
e-mail : sophie.valleix@aphp.fr

Identité du sujet prélevé (étiquette)	Nom du médecin prescripteur : <u>écrire lisiblement</u>	Hôpital : .....	Préleveur :
Nom : .....	.....	Service : .....	.....
Prénom : .....	Téléphone : .....	Adresse : .....	Tél : .....
Nom de naissance : .....	<b>Signature</b> <b>(obligatoire) :</b>	Ville : .....	Date : ...../...../.....
Date de naissance : ...../...../.....		Date d'envoi : ...../...../.....	Heure : .....
Sexe : <input type="checkbox"/> M <input type="checkbox"/> F			

**Présentation clinique :**

- |   |   |   |
|---|---|---|
| <input type="checkbox"/> Neuropathie :<br>○ sensitivo-motrice<br>○ Syndrome du canal carpien<br>○ végétative                  | <input type="checkbox"/> Néphropathie<br>○ Protéinurie<br>○ Hématurie<br>○ Syndrome néphrotique<br>○ Hypertension artérielle<br>○ Insuffisance rénale | <input type="checkbox"/> Atteinte digestive, précisez .....   |
| <input type="checkbox"/> Atteinte du Système Nerveux Central, précisez.....   | <input type="checkbox"/> Syndrome sec :<br>○ Buccal<br>○ Oculaire   | <input type="checkbox"/> Atteinte hépatique, précisez .....   |
| <input type="checkbox"/> Atteinte des paires crâniennes :<br>○ Parésie faciale<br>○ Atteinte du trijumeau<br>○ Autres : ..... |   | <input type="checkbox"/> Atteinte de la peau, précisez .....  |
| <input type="checkbox"/> Cardiopathie, précisez.....  |   | <input type="checkbox"/> Atteinte laryngée  |
|   |   | <input type="checkbox"/> Atteinte oculaire<br>○ Dépôts cornéens, opacité cornéenne<br>○ Atteinte du vitré |
|   |   | <input type="checkbox"/> Autres symptômes : .....   |

**Anatomopathologie : (Joindre le compte-rendu d'anatomopathologie)**

La présence de dépôts amyloïdes a-t-elle été confirmée par une analyse histologique ?  OUI  NON

Si oui: Sur quel type de biopsie ? .....

Coloration au rouge congo  OUI  NON

Un immunotypage des dépôts amyloïdes a-t-il été réalisé ?  OUI  NON

Si oui: Précisez avec quel type d'anticorps: .....

**Gènes à étudier:**

- |   |  |
|---|--|
| <input type="checkbox"/> TTR: Gène de la Transthyréline (MIM 176300)              | <input type="checkbox"/> LYZ: Gène du Lysozyme (MIM 153450)                    |
| <input type="checkbox"/> APOA1: Gène de l'Apolipoprotéine A-I (MIM 107680)        | <input type="checkbox"/> B2M: Gène de la $\beta$ 2-microglobuline (MIM 109700) |
| <input type="checkbox"/> APOA2: Gène de l'Apolipoprotéine A-II (MIM 107670)       | <input type="checkbox"/> SAA4: Gène du Sérum Amyloïde A-IV (MIM 104752)        |
| <input type="checkbox"/> FGA: Gène de la chaîne $\alpha$ Fibrinogène (MIM 134820) | <input type="checkbox"/> APOA4: Gène de l'Apolipoprotéine A-IV (MIM 107690)    |
| <input type="checkbox"/> GSN: Gène de la Gelsoline (MIM 137350)                   | <input type="checkbox"/> APOC3: Gène de l'Apolipoprotéine C-III (MIM 107720)   |

**INFORMATIONS POUR LE PRESCRIPTEUR**

**MODALITES DE PRELEVEMENT ET D'EXPEDITION :**

- Prélèvement : sur tubes E.D.T.A. 5 à 10 ml de sang pour un adulte, 2 à 3 ml de sang pour un enfant.

- Expédition : envoi par courrier rapide des tubes étiquetés et protégés dans une boîte rigide et hermétique à température ambiante.

NE PAS CONGELER LES TUBES

**DOCUMENTS OBLIGATOIRES A JOINDRE A TOUT PRELEVEMENT :**

- Cette feuille de prescription soigneusement remplie et signée par le prescripteur
- L'attestation d'information et de recueil de consentement (ou la copie du consentement écrit)
- Bon de commande (pour les hôpitaux hors APHP)