IPP/NIP : …… NOM : …….. Prénom : …… DDN : ……/……/……. Sexe : H F	ETIQUETTE SERVICE Code Hôpital UH	**Prescripteur** NOM : …….. Prénom : …… Fonction : …….. Tél. : ……/ Service : ……..	**Préleveur** **A remplir obligatoirement** NOM : …… Tél. : ……

Hôpitaux universitaires Paris-Sud
Antoine-Béclère Bicêtre Paul-Brousse

LABORATOIRE DE GENETIQUE MOLECULAIRE
Service de biochimie-hormonologie
Biologiste agréé : Dr François PETIT
Site Béclère – Tél : 01 45 37 45 27, Fax : 01 45 37 49 20

Version 4
07/2020

A REMPLIR RECTO ET VERSO

Date de prélèvement : J ☐☐ M ☐☐ A ☐☐ **Heure de prélèvement :** H ☐☐ M ☐☐

PATIENT

Nom : _____
Prénom : _____
Sexe : ☐ féminin ☐ masculin

Origine ethno-géographique : _____
Arbre généalogique :

La demande concerne (cocher plusieurs cases si nécessaire) :

☐ diagnostic ☐ enquête familiale ☐ prénatal
☐ pré-symptomatique ☐ screening ☐ recherche
☐ autre : _____

Données cliniques, informations supplémentaires, demandes spéciales (à renseigner obligatoirement ou joindre un compte-rendu d'hospitalisation) :

PRELEVEMENT

Pour analyse sur ADN

☐ sang sur EDTA ☐ villosités trophoblastiques ☐ liquide amniotique

Assurez-vous que les échantillons sont **clairement identifiés**. Les tubes doivent être envoyés sous triple emballage pour les demandes hors GH Paris Sud et adressés par la Poste ou transporteur.
Les prélèvements sont à conserver à température ambiante et doivent être envoyés le plus rapidement possible. En cas de délai dans l'envoi, conserver les échantillons entre +2 et +8°C pour une nuit (pour VT et LA, l'envoi le jour même est fortement recommandé). NE JAMAIS CONGELER LES ECHANTILLONS.

Type d'échantillon	Conditionnement	Commentaire
Postnatal		
Adulte	2 x 5 mL sur EDTA	En cas d'échantillon de faible quantité, prioriser les demandes multiples
Nouveau-né et enfant	1 à 2 mL sur EDTA	
Anténatal		
Villosités choriales	10 à 25 mg	Une culture de sauvegarde est réalisée au laboratoire en parallèle
	15 à 20 mL > 16 semaines dans un réceptacle stérile	

Pour analyse sur ARN (prendre contact obligatoirement avec le laboratoire au préalable)

☐ sang sur PaxGene ☐ tissus cryocongelés

Assurez-vous que les échantillons sont **clairement identifiés**. Pour les demandes hors APHP, les tubes doivent être envoyés sous triple emballage, adressés par la Poste ou transporteur et accompagnés de la présente **feuille de demande** et d'un **bon de commande**.

Les tubes PaxGene doivent parvenir au laboratoire dans les 3 jours suivant le prélèvement s'il est conservé entre +18 et +25°C, dans les 5 jours s'il est conservé entre +2 et +8°C et dans les 8 jours s'il est conservé à -20°C.
Le transport des cryotubes doit être fait dans la carboglace.

Les prélèvements et documents doivent être adressés à :
Dr François PETIT
Laboratoire de génétique moléculaire – Pavillon Jean Dalsace
Hôpital Antoine Béclère
157 rue de la Porte de Trivaux
F-92141 Clamart cedex, France

Etiquette SCAN

LABORATOIRE DE GENETIQUE MOLECULAIRE
Service de biochimie-hormonologie
Biologiste agréé : Dr François PETIT
Site Béclère – Tél : 01 45 37 45 27, Fax : 01 45 37 49 20

PS-A-CYT-PRE-SECR-DX-001
Version 4
07/2020

CONSENTEMENT LIBRE ET ECLAIRE

A remplir par le prescripteur

J'atteste avoir expliqué les principes et les implications de l'analyse moléculaire au patient ou à son représentant légal. J'ai des raisons de croire que mon patient est porteur de l'affection ou d'être à risque d'être porteur en raison de l'histoire familiale. J'ai précisé les éléments cliniques et biologiques essentiels sur la présente demande ou joint un résumé clinique.

Nom : _____ Prénom : _____ RPPS (obligatoire) : _____

Service : _____ Hôpital : _____

Adresse : _____

Code postal, ville, pays : _____

Date : ___/___/_____ Signature

A remplir par le patient ou son représentant légal

J'ai compris qu'il est possible de réaliser un test génétique pour confirmer ou infirmer que ☐ je ☐ mon enfant présente _____ (« l'affection ») et je souhaite procéder à ce test. J'ai été informé des modalités du test par le prescripteur. J'ai compris que ce test pouvait montrer :

- que je suis / mon enfant est porteur de l'affection suspectée et que les autres membres de ma famille peuvent être à risque de présenter la même affection,
- que je ne suis / mon enfant n'est pas porteur de l'affection suspectée,
- que les résultats ne permettent pas de conclure ou sont difficiles à interpréter.

J'autorise le laboratoire à utiliser toutes les techniques de biologie moléculaire qu'il jugera nécessaires pour la réalisation de l'analyse à partir de l'échantillon d'ADN ou d'ARN extrait des prélèvements, y compris les techniques d'analyses génomique.
Les résultats me seront transmis exclusivement par l'intermédiaire d'un médecin ou d'un conseiller en génétique. J'ai compris que :

- un résultat négatif ne signifie pas que je ne suis pas susceptible de présenter l'affection suspectée,
- un résultat positif signifie que je suis prédisposé ou que je présente l'affection suspectée ou l'anomalie recherchée et que je peux demander conseil au médecin ou au conseiller en génétique pour la poursuite des investigations et le conseil génétique.

Nom : _____ Prénom : _____

Date : ___/___/_____ Signature

ANALYSES

METABOLISME DE LA BILIRUBINE

☐ Syndrome de Gilbert (gène *UGT1A1*)
Origine ethnique : _____

☐ Maladie de Crigler-Najjar (gène *UGT1A1*)

METABOLISME DU FER

☐ Hémochromatose héréditaire de type 1 (gène *HFE*)

☐ Autres formes d'hémochromatose (gènes *HFE1*, *TFR2* et *FPN1*)

DEFICIT ET PERSISTANCE HEREDITAIRE EN AFP

☐ Déficit (gène *AFP*)

☐ Persistance héréditaire (promoteur du gène *AFP*)

GLYCOGENOSES HEPATIQUES ET/OU MUSCULAIRES

☐ type 0a (gène *GYS2*, glycogène synthase hépatique)
☐ type 0b (gène *GYS1*, glycogène synthase musculaire)
☐ type Ia (gène *G6PC*, glucose-6-phosphatase)
☐ type Ib (gène *SLC37A4*, glucose-6-phosphate translocase)
☐ type III (gène *AGL*, enzyme débranchante)
☐ type IV (gène GBE1, enzyme branchante)
☐ type V (gène PYGM, myophosphorylase)
☐ type VII (gène *PFKM*, phosphofructokinase)
☐ type VIII (gènes *PHKA1, PHKB, PHKG1*, phosphorylase b kinase)
☐ type IX (gène *PGK1,* phosphoglycérate kinase)
☐ type X (gène *PGAM2*, phosphoglycérate mutase)
☐ type XIV (gène *PGM1*, phosphoglucomutase)
☐ type XV (gène *GYG1*, déficit en glycogénine musculaire)
☐ Myopathie à corps de polyglucosane type 1 (gène *RBCK1*)
☐ Déficit en phosphoglycérate kinase (gène *PGK1*)

METABOLISME DES LIPIDES

☐ myopathie à surcharge lipidique multisystémique (gène *PNPLA2*)

RECHERCHE DE SYNDROME DE PRADER-WILLI/ANGELMAN

☐ recherche de microdélétions, anomalies du centre de l'empreinte, disomie uniparentale du chromosome 15

ANALYSES COMPLEMENTAIRES DE CYTOGENETIQUE

Recherche de disomie uniparentale (joindre obligatoirement un prélèvement des parents avec la demande)
☐ chromosome 11 ☐ chromosome 14 ☐ chromosome 15 ☐ chromosome 21 ☐ chromosome __

☐ Recherche de biais d'inactivation du chromosome X (préciser l'indication) ☐ Recherche moléculaire du gène *SRY*

☐ Recherche de contamination maternelle des prélèvements fœtaux (joindre obligatoirement un prélèvement de sang maternel sur EDTA et, si possible, paternel également

☐ Recherche de gémellité (joindre obligatoirement un prélèvement de sang maternel pour une demande anténatale)

☐ Vérification en PCR quantitative des anomalies de nombre (joindre un CR de cytogénétique indiquant la nature de l'anomalie et les bornes)