HOPITAUX UNIVERSITAIRES LA PITIE SALPETRIERE-CHARLES FOIX
Unité Fonctionnelle de Neurogénétique Moléculaire et Cellulaire
Département de Génétique
Centre de Génétique Moléculaire et Chromosomique **(http://www.cgmc-psl.fr)**
Pôle de Biologie Médicale et Pathologie

Bâtiment de la Pharmacie
Secteur Salpêtrière
47/83, boulevard de l'Hôpital
75651 PARIS cedex 13

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

Praticien responsable :	Dr. Cécile Cazeneuve	Tél.: 33 1 42 17 76 57	courriel : cecile.cazeneuve@aphp.fr
Biologistes :	Pr. Eric Leguern	Tél.: 33 1 42 17 79 72	courriel : eric.leguern@aphp.fr
	Dr. Fabienne Clot	Tél.: 33 1 42 17 84 13	courriel : fabienne.clot@aphp.fr
	Dr. Lionel Arnaud	Tél.: 33 1 42 17 79 64	courriel : lionel.arnaud@aphp.fr
	Dr. Guillaume Banneau	Tél.: 33 1 42 17 76 58	courriel : guillaume.banneau@aphp.fr
Secrétariat :		Tél.: 33 1 42 17 76 52	courriel : secret-neuro.metab@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

PRESCRIPTEUR (sénior obligatoire)

Nom, prénom, fonction : .....
Service : .....
Institution : .....
Adresse : .....
.....
Téléphone : .....
Fax : .....
courriel : .....

PRÉLEVEUR

Nom et prénom : .....
Service : .....
Date : .....
Heure : .....

Signature du prescripteur :

PATIENT

Nom : .....
Prénom : .....
Nom de naissance : .....
Date de naissance : .....
Lieu et pays de naissance : .....
Origine géographique : .....
Sexe : ❑ M ❑ F

NATURE DU PRÉLÈVEMENT

❑ Sang
❑ ADN
❑ Villosités choriales
❑ Liquide amniotique
❑ Autre (préciser) :

S'agit-il du :
❑ 1er prélèvement
❑ 2ème prélèvement

REMPLIR 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

❑ **Sujet atteint**
- ❑ examiné
- ❑ non examiné

❑ **Sujet à risque (apparenté non symptomatique)**
- ❑ examiné
- ❑ non examiné

❑ **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*

Ataxie cérébelleuse autosomique dominante et DRPLA[1,2] **:**
- ❑ *ATXN1* (SCA1)
- ❑ *ATXN2* (SCA2)
- ❑ *ATXN3* (SCA3)
- ❑ *CACNA1A* (SCA6)
- ❑ *ATXN7* (SCA7)
- ❑ *TBP* (SCA17)
- ❑ *ATN1* (DRPLA : atrophie dentatorubropallidoluysienne)

Huntington (Maladie de)[1] **:**
- ❑ *HTT* (*HD*-IT15)
- ❑ *JPH3* (HDL-2)

Kennedy (Syndrome de), atrophie musculaire spino-bulbaire[2] **:**
- ❑ *AR*

Neuropathie héréditaire avec hypersensibilité à la pression[2] **:**
- ❑ délétion en 17p11.2 (gène *PMP22*)
- ❑ *PMP22*

Autre pathologie	***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 NGS[3] ❑ 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 NGS[3]	❑ *C9ORF72* ❑ autre gène : mutation(s) :
Dystonie[2,4]	❑ panel de gènes "dystonie" en NGS[3]	❑ gène : mutation(s) :
❑ **Encéphalopathie épileptique**[2,4] ❑ **Épilepsie familiale**[2,4] : ❑ Focale ❑ GEFS+ ❑ Autres	❑ panel de gènes "encéphalopapthie épileptique" en NGS[3] ❑ panel de gènes "épilepsies familiales" en NGS[3]	❑ gène : mutation(s) :
Paraplégies spastiques[2,4]	❑ panel de gènes "paraplégie spastique héréditaire" en NGS[3]	❑ gène : mutation(s) :
Parkinson (Maladie de)[2,4]	❑ *LRRK2* (mutation Gly2019Ser) ❑ *SNCA* (grands réarrangements) ❑ panel de gènes "Parkinson" en NGS[3]	❑ gène : mutation(s) :
Sclérose latérale amyotrophique[2,4]	❑ *C9ORF72* ❑ panel de gènes "SLA" en NGS[3]	❑ *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.cgmc-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 :