



DEPARTEMENT DE GENETIQUE Pr. Catherine Boileau
HUPNVS – Hôpital Bichat Claude Bernard - 46 rue Henri Huchard - 75877 Paris cedex 18
LIEN VERS NOTRE CATALOGUE DES EXAMENS : <https://hupnvs.manuelprelevement.fr/GHT/hupnvs/>

PATIENT (ou ETIQUETTE)

Nom :
Nom de jeune fille :
Prénom : Sexe :
Date de naissance : / /

Etiquette patient avec NIP

PRELEVEMENT : A envoyer au Dr. Jérôme LAMORIL / Dr. Dimitri TCHERNITCHKO (prenom.nom@aphp.fr) Département Génétique – Hôpital Bichat-Claude Bernard – 46 rue Henri Huchard – 75877 Paris Cedex 18 – Tel : 01 40 25 88 51 - Fax : 01 40 25 87 85

- 1^{er} Prélèvement Date de prélèvement : / /
- 2nd prélèvement Identité du Préleveur :
- ADN (Technique extraction ; Concentration : ; Volume :)
- Sang sur EDTA (adultes : 7ml ; enfants : 5 ml ; nourrissons : 2 ml)
- Villosités choriales triées Liquide amniotique

- Paxgène
 Autre :

En cas de prélèvement urgent, merci de prendre contact avec le laboratoire au 01 40 25 88 51 ou 01 40 25 85 45
Le transport au laboratoire peut se faire à température ambiante avec un transporteur homologué.

MEDECIN PRESCRIPTEUR (coordonnées précises) - les résultats seront communiqués au médecin prescripteur
Remarque : seuls les médecins praticiens titulaires d'un doctorat en médecine peuvent prescrire un test génétique

Nom et Prénom :
N° RPPS (hors APHP) ou Code APH (APHP) :
E-mail :
Adresse :
Téléphone : Fax :

Cachet du service
ou
Etiquette UH
(Obligatoire pour APHP)

Votre demande d'analyse doit **obligatoirement être accompagnée de** :

- Copie du consentement éclairé daté et signé du patient (Article 16-10 du Code Civil, article R1131-1 du Code de la Santé Publique)
- Original de l'attestation de consultation du prescripteur (Article R1131-5 du Code de la Santé Publique et décret n°2008-321 du 4 avril 2008)
- Renseignements cliniques détaillés selon la pathologie (fiche de renseignement clinique ci-jointe +/- compte-rendu détaillé de consultation) - Arbre généalogique
- Bon de commande

INDICATIONS

Secteur ON

- Cas index (nouveau patient) Diagnostic pré-natal
- Apparenté (enquête familiale)
- Diagnostic pré-symptomatique
- Mutation rapportée dans la famille : Gène : ;
- Position sur l'ADNc :
- Position sur la protéine :

- Nom et prénom du cas index :
o Lien de parenté avec le cas index :

PATHOLOGIE :

NB : Prescription génétique sur la page suivante



PRESCRIPTION DE GENETIQUE MOLECULAIRE

GENE(S) A ETUDIER (Cocher la/les case(s) correspondante)

Secteur ON

- Mélanome Familial**
- Syndrome familial des naevus atypiques (FAMM)
- Syndrome mélanome-tumeur du système nerveux

ACD

BAP1

CDK4

CDKN2A

MC1R

MITF

POT1

TERT (promoteur)

- Xeroderma pigmentosum (XP)**
- XP-Syndrome de Cockayne
- Trichothiodystrophie

POLH/XPV

XPA

XPB/ERCC3

XPC

XPD/ERCC2

XPE/DDB2

XPF/ERCC4

XPG/ERCC5

- Cylindromatose**
- Trichoépithéliome multiple familial
- Syndrome de Brooke-Spiegler

CYLD

- Syndrome de Birt Hogg Dubé (BHD)**
- Pneumothorax spontané familial

FLCN

FNIP1

FNIP2

- Carcinome rénal héréditaire**
- FLCN

- Tumeurs et polypes coliques**
- Syndrome de Lynch
- Polypose adénomateuse familiale
- Polypose juvénile
- Syndrome de Cowden
- Syndrome de Peutz-Jeghers

APC

BMPR1A

EPCAM

PTEN

MLH1

MSH2

MSH6

MUTYH

PMS2

POLD1

POLE

SMAD4

STK11

NTHL1

- Syndrome de Gorlin**
(Naevomatose baso-cellulaire familial)

PTCH1

PTCH2

SUFU

SMO

- Maladie de Ferguson-Smith**
(Kératoacanthome multiple familial)

TGFBR1

- Piébaldisme**

KIT

SNAI2 (recherche de délétion)

- Cancer gastrique diffus héréditaire**

CDH1

- Carcinome pancréatique familial**¹

APC

ATM

CDKN2A

MLH1

MSH2

MSH6

PALB2

PMS2

PRSS1

STK11

¹ Attention, nous ne réalisons pas les analyses des gènes BRCA1 et 2