



Département de Génétique - Pr. Catherine Boileau

HUPNVS – Hôpital Bichat Claude Bernard-46 rue Henri Huchard 75877 Paris cedex 18

PATIENT (ou ETIQUETTE)

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

Etiquette patient avec NIP

PRELEVEMENT : A envoyer au Dr. C. Bouchet-Seraphin – Département Génétique (Réception Biochimie) – Hôpital Bichat-Claude Bernard – 46 rue Henri Huchard – 75877 Paris Cedex 18 – celine.bouchet@bch.aphp.fr ; – Tel : 01 40 25 85 46

1^{er} Prélèvement Date de prélèvement : / /
 2nd prélèvement Identité du Préleveur :

ADN (Technique extraction ; Concentration : ; Volume :)
 Sang sur EDTA (1 tube 5 ml)
 Villosités chorales triées Liquide amniotique

**En cas de prélèvement urgent, merci de prendre contact avec le laboratoire au
01 40 25 85 45 / 55.**

Le transport au laboratoire peut se faire à température ambiante (max 72h) avec un transporteur homologué.

MEDECIN PRESCRIPTEUR (coordonnées précises) : Les résultats seront communiqués au médecin prescripteur
En cas de prescription par un interne, merci de rajouter les coordonnées du senior en charge du patient

Nom / 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 médecin prescripteur (Article R1131-5 du Code de la Santé Publique et décret n°2008-321 du 4 avril 2008)
- Renseignements cliniques, arbre généalogique et bon de commande

INDICATIONS

Secteur GL

Apparentés (enquête familiale)

Nom du cas index familial : Prénom :
Numéro de famille : Lien de parenté :

Cas index (nouveau patient) : Fœtus Enfant Adulte

Merci de compléter le verso de cette feuille de demande
Données cliniques obligatoires pour la réalisation du diagnostic moléculaire



INFORMATIONS CLINIQUES

Cas index fœtal : LISSENCEPHALIE TYPE II (Suspicion WWS)

Merci d'indiquer la classe (A, B ou C) de la Lissencéphalie de type II afin de mieux orienter le diagnostic moléculaire (cf Devisme *et al.* 2012) ou d'envoyer les lames au Dr. Louis Devisme (CHU-LILLE) pour classification (Protocole SOFOET)

- Classe A : *POMT1, POMT2, ISPD, TMEM5, FKRP, FKTN, POMK, POMGNT2, B3GALNT2*
- Classe B : *LARGE, FKTN*
- Classe C : *POMGNT1, FKTN*

+/- gènes étudiés dans un cadre de recherche

- Non Classé : *ensemble des gènes étudiés - +/- gènes étudiés dans un cadre de recherche*

Cas index Post-natal :

Données cliniques (obligatoire):

- LGMD – maladie des ceintures
- DMC – Dystrophie musculaire congénitale
- Autres :

Etude de l' α -Dystroglycan musculaire (obligatoire):

- Par Immunohistochimie :
- Par Western Blot Conclusion :

Afin de mieux orienter le diagnostic moléculaire merci de compléter les items ci-dessous

Atteinte musculaire

- Valeur des CK : (Normale =)
- Age de l'acquisition de la marche :

Atteinte neurologique : **oui /non**

- Lissencéphalie de type II
- Retard mental :
- Microcéphalie : ou PC : cm à l'âge :

Atteinte Cardiaque : **oui /non**

Atteinte Oculaire : **oui /non**

DEMANDE DE DIAGNOSTIC MOLECULAIRE

Demande d'analyse moléculaire ciblée du gène : _____

Demande d'étude des différents gènes impliqués dans les a-DGpathies

Cette étude sera réalisée après accord clinicien –biologiste si la preuve d'un déficit en a-DG musculaire est apportée. L'étude portera sur les gènes liés aux a-DGpathies en fonction des données cliniques et bibliographiques disponibles : POMT1, POMT2, POMGNT1, ISPD, TMEM5, FKRP, FKTN, LARGE, POMGNT2, POMK, B3GALNT2 ...