



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 : à Envoyer au Dr. VUILLAUMIER-BARROT Sandrine, Département Génétique, Hôpital Bichat – 46 rue Henri Huchard 75877 Paris cedex 18. sandrine.vuillaumier@bch.aphp.fr – tel:0140256277 fax 0140258851
<https://hupnvs.manuelprelevement.fr/GHT/hupnvs/>; <https://www.cdg-bichat.com/consignes-prelevement-cdg>

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

En cas de prélèvement urgent, merci de prendre contact avec le laboratoire

Le transport au laboratoire peut se faire à température ambiante (max 72h) avec un transporteur homologué. S'il s'agit d'un tissu

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

☐ **Cas index (nouveau patient)** : L'étude du Panel de 42 gènes (ALDOB, ALG1, ALG11, ALG12, ALG13, ALG3, ALG6, ALG8, ALG9, ATP6AP1, ATP6AP2, ATP6V0A2, ATP6V1F, CCDC115, COG4, COG5, COG6, COG7, DHDDS, DOLK, DPAGT1, DPM1, DPM2, DPM3, GALT, MAN1B1, MGAT2, MPDU1, MPI, PGM1, PMM2, RFT1, SLC35A1, SLC35A2, SLC35A3, SLC37A4, SRD5A3, SSR2, SSR4, STT3A, TMEM199, TRAPPC11) **est réalisée uniquement après diagnostic biochimique (dépistage sur tube sec) puis dosage PMM EDTA <24H).**

- **Merci de nous préciser les résultats suivants :**
 - **Dépistage par recherche d'anomalies de glycosylation des glycoprotéines sériques (tube sec) positif le :**
 - Dosage PMM (CDG Ia) effectué le : Résultat :
- **Si le dépistage est positif et que le dosage PMM n'a pas encore été réalisé, envoyer à part 2 tubes EDTA au service de Biochimie (contact Biologistes Dr Thierry DUPRE, Dr Arnaud Bruneel, Dr. Sandrine VUILLAUMIER-BARROT)**

☐ **Apparenté (enquête familiale)** : L'enquête familiale est réalisée uniquement si la mutation est connue dans la famille.

- Mutation rapportée dans la famille :
- Nom et prénom du cas index :