



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
<https://hupnvs.manuelprelevement.fr/GHT/hupnvs/>

- ☐ 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) ☐ Paxgene ☐ autre :

Le transport au laboratoire peut se faire à température ambiante (max 72h) avec un transporteur homologué. S'il s'agit d'un tissu humain (biopsie, cellules...) le transport doit être réfrigéré au minimum à -20°C.

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 et bon de commande

INDICATIONS DE L'EXAMEN

Secteur SL

☐ **Cas index (nouveau patient)** : Etude d'un panel SL 11 gènes : [ADCY5](#), [ATP1A3](#), [CACNA1A](#), [KCNA1](#), [KCNQ2](#), [PRRT2](#), [PURA](#), [SCN1A](#), [SCN2A](#), [SLC2A1](#), [SLC45A1](#)

☐ Cas sporadique ☐ Cas familial

Résultats de la ponction lombaire (rapport glycorachie/Glycémie <0.6)

Résultat glycorachie = Résultat de la Glycémie = Rapport glycorachie/Glycémie =

Test METAgut1 : ☐ en faveur ☐ non en faveur ☐ non réalisé

Renseignements cliniques : consanguinité dans la famille ☐ OUI ☐ NON

Epilepsie ☐ OUI ☐ NON si oui Age première crise =
Fréquence maximale des crises : par jour/semaine/mois/an (entourer la mention utile)

Pharmacorésistance : ☐ OUI ☐ NON (préciser le traitement) :

Facteurs favorisant : ☐ Aucun ☐ Fièvre ☐ Jeûne ☐ Autre :

Développement neurologique anormal ☐ OUI ☐ NON

Ataxie ☐ OUI ☐ NON Type : ☐ chronique ☐ paroxystique

Dystonie ☐ OUI ☐ NON Type : ☐ chronique ☐ paroxystique

Dyskinésies ☐ OUI ☐ NON Type : ☐ chronique ☐ paroxystique

Microcéphalie ☐ OUI ☐ NON

Autres :

☐ **Apparenté (enquête familiale)** :

Lien de parenté avec le cas index: