



**Département de Génétique - Pr. Catherine Boileau**

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

LIEN AVEC NOTRE CATALOGUE DES EXAMENS : <https://hupnvs.manuelprelevement.fr/DetailNew.aspx?id=A1410>

<https://hupnvs.manuelprelevement.fr/DetailNew.aspx?id=A1411>

<https://hupnvs.manuelprelevement.fr/DetailNew.aspx?id=A1412>

**PATIENT (ou ETIQUETTE)**

Nom : .....

Nom de jeune fille : .....

Prénom : ..... Sexe : .....

Date de naissance : ..... / ..... / .....

Etiquette

**PRELEVEMENT** : A envoyer au Pr. Caroline Kannengiesser – Département Génétique – Hôpital Bichat-Claude Bernard – 46 rue Henri Huchard – 75877 Paris Cedex 18 – [caroline.kannengiesser@aphp.fr](mailto:caroline.kannengiesser@aphp.fr) ; Tel : 01 40 25 85 52/secrétariats : 01 40 25 88 51/ 85 51. Dr Ibrahima Ba, [ibrahima.ba@aphp.fr](mailto:ibrahima.ba@aphp.fr) ; Tel : 01 40 25 67 62

1<sup>er</sup> Prélèvement

Date de prélèvement en cours : ..... / ..... / .....

2<sup>nd</sup> prélèvement

Identité du Préleveur : .....

Merci de nous adresser du  Sang sur EDTA (1 tube de 7ml)

Autres :  ADN (Concentration : ..... ; Volume : ..... ; Technique extraction .....)

Sang sur PAXgene

**Pour toute demande urgente, merci de prendre contact par mail ou téléphone.**

*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

**Remarque : seuls les médecins praticiens titulaires d'un doctorat en médecine peuvent prescrire un test génétique**

**En cas de prescription par un interne, merci de rajouter les coordonnées du senior en charge du patient**

Nom et Prénom **Dr sénior** : .....

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 (fiche de renseignement clinique en page 2 + compte-rendu récent de consultation récent), arbre généalogique**

Bon de commande

**INDICATIONS**

Code patho pour la réception =TL

**Cas index (nouveau patient) :**

**Apparenté (enquête familiale) : L'enquête familiale ne peut être réalisée que si les causes moléculaires ont été identifiées dans la famille.**

- Lien de parenté avec le cas index : .....

- Mutation(s) rapportée(s) dans la famille : .....

- Nom et prénom du cas index : .....

❖ **Contexte d'urgence :  NON  OUI justification : .....**

**INDICATIONS D'UNE EXPLORATION MOLECULAIRE**

L'analyse moléculaire des gènes de la voie des télomères est indiquée dans le cadre d'une suspicion d'une dyskératose congénitale ou d'une aplasie médullaire d'allure constitutionnelle de type téloméropathie.



**Patient :**

Nom Prénom : ..... Date de naissance : ..... / ..... / .....

**Renseignements concernant le patient**

Indication

Tableau clinique compatible avec une dyskératose congénitale	OUI <input type="checkbox"/>	NON <input type="checkbox"/>
Tableau clinique évoquant une aplasie médullaire d'origine constitutionnelle	OUI <input type="checkbox"/>	NON <input type="checkbox"/>
Demande systématique devant une aplasie médullaire	OUI <input type="checkbox"/>	NON <input type="checkbox"/>

Renseignements concernant le patient :

**Cas index**  **Apparenté**

Si apparenté, préciser lien de parenté avec le cas index et mutation identifiée dans la famille :  
.....

Date de découverte

Notion de consanguinité dans la famille  OUI  NON

**Signes cutanés, phanériens ou muqueux évocateurs :**

-Anomalie de la pigmentation (hypo, hyper)	OUI <input type="checkbox"/>	NON <input type="checkbox"/>	ND <input type="checkbox"/>
-Dystrophie des ongles	OUI <input type="checkbox"/>	NON <input type="checkbox"/>	ND <input type="checkbox"/>
-Leucoplasie	OUI <input type="checkbox"/>	NON <input type="checkbox"/>	ND <input type="checkbox"/>
-Caries importantes ou perte de dents	OUI <input type="checkbox"/>	NON <input type="checkbox"/>	ND <input type="checkbox"/>
-Canitie, blanchiment précoce des cheveux ; âge : .....	OUI <input type="checkbox"/>	NON <input type="checkbox"/>	ND <input type="checkbox"/>

**Aplasie médullaire** OUI  NON  ND

Projet de greffe de moelle ; Date prévisionnelle : OUI  NON  ND

**Pancytopenie** OUI  NON  ND

**Tableau compatible avec un syndrome de Hoyeraal-Hreidarsson**

Il est caractérisé par un retard de croissance intra-utérin, une microcéphalie, une hypoplasie cérébelleuse, un déficit immunitaire et une aplasie médullaire. OUI  NON  ND

**Autres signes hématologiques**  préciser : Macrocytose, autre cytopenie, Syndrome myélodysplasique, Leucémie myéloïde aigüe, Déficit immunitaire Préciser : .....

**Signes pulmonaires**  Préciser SVP fibrose.....

**Signes hépatiques**  Préciser SVP : Hypertension portale idiopathique, Cirrhose ou fibrose cryptogénétique .....

**Cancers, Autres**  Préciser SVP .....

-Surdité	OUI <input type="checkbox"/>	NON <input type="checkbox"/>	ND <input type="checkbox"/>
-Dysmorphie	OUI <input type="checkbox"/>	NON <input type="checkbox"/>	ND <input type="checkbox"/>
-Microcéphalie	OUI <input type="checkbox"/>	NON <input type="checkbox"/>	ND <input type="checkbox"/>
-Retard de croissance / développement neurologique	OUI <input type="checkbox"/>	NON <input type="checkbox"/>	ND <input type="checkbox"/>
-Retard de croissance intra utérin (RCIU)	OUI <input type="checkbox"/>	NON <input type="checkbox"/>	ND <input type="checkbox"/>
-Retard développemental	OUI <input type="checkbox"/>	NON <input type="checkbox"/>	ND <input type="checkbox"/>
-Difficulté d'apprentissage	OUI <input type="checkbox"/>	NON <input type="checkbox"/>	ND <input type="checkbox"/>
-Hypoplasie cérébelleuse	OUI <input type="checkbox"/>	NON <input type="checkbox"/>	ND <input type="checkbox"/>
-Infection(s) : méningite, septicémie, ostéomyélite, dermatite, diarrhées de plus de trois mois			
Autre : .....			



**Patient :**

Nom Prénom : ..... Date de naissance : ..... / ..... / .....

**RESULTATS D'EXPLORATIONS MOLECULAIRES ANTERIEURES OU EN COURS :**

**Précisez.....**

**RESULTATS DE LA MESURE DE LA TAILLE DES TELOMERES**

Flow-FISH, Hématologie, Hôpital Robert Debré

Autre méthode/laboratoire: .....

**Préciser**  <1st  < 10th  >10th

**Renseignements concernant les apparentés du patient**

**Apparentés atteints :** OUI  NON

*Pour chaque apparenté, préciser le type d'atteinte, le lien de parenté et joindre un arbre généalogique.*

**1- Lien de parenté :**

- Fibrose pulmonaire  OUI .....
- Signes cutanés  OUI .....
- Signes hématologiques  OUI .....
- Signes hépatiques  OUI .....
- Cancers, autres  OUI .....

**2- Lien de parenté :**

- Fibrose pulmonaire  OUI .....
- Signes cutanés  OUI .....
- Signes hématologiques  OUI .....
- Signes hépatiques  OUI .....
- Cancers, autres  OUI .....

**3- Lien de parenté :**

- Fibrose pulmonaire  OUI .....
- Signes cutanés  OUI .....
- Signes hématologiques  OUI .....
- Signes hépatiques  OUI .....
- Cancers, autres  OUI .....

**4- Lien de parenté :**

- Fibrose pulmonaire  OUI .....
- Signes cutanés  OUI .....
- Signes hématologiques  OUI .....
- Signes hépatiques  OUI .....
- Cancers, autres  OUI .....