



**Demande de DIAGNOSTIC
MOLECULAIRE DU SYNDROME DE
MARFAN ET PATHOLOGIES
APPARENTEES**



Département de Génétique – 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. N. HANNA / Dr. P. ARNAUD** Département Génétique (Réception Biochimie) – Hôpital Bichat-Claude Bernard – 46 rue Henri Huchard – 75877 Paris Cedex 18 – nadine.hanna@aphp.fr ; pauline.arnaud@aphp.fr – Tel : 01 40 25 85 45 / 55

1^{er} Prélèvement

Date de prélèvement : / /

2nd prélèvement

Identité du Préleveur :

Sang sur EDTA (adultes : 15ml ; enfants : 5 à 7 ml ; nourrissons : 2 à 3 ml)

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

Villosités chorales triées

Liquide amniotique

Autre :

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 AP-HP) ou code APH (AP-HP) :

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 (fiche de renseignement clinique ci-jointe +/- compte-rendu détaillé de consultation), arbre généalogique et bon de commande

INDICATIONS

Secteur MA

(Gènes ACTA2, ADAMTSL4, BGN, COL3A1, EFEMP2, FBN1, FBN2, FLNA, FOXE3, HCN4, LOX, LTBP2, LTBP3, MAT2A, MFAP5, MYH11, MYLK, NOTCH1, PRKG1, SKI, SLC2A10, SMAD2, SMAD3, SMAD4, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2)

Cas index (nouveau patient)

Conditions de prescription :

Le laboratoire ne réalise l'étude moléculaire qu'après l'exploration clinique (y compris examens complémentaires d'imagerie) et un interrogatoire familial. L'analyse moléculaire peut ne pas être réalisée si l'atteinte clinique n'est pas suffisamment évocatrice.

Pour tout cas particulier, un contact direct doit être pris avec le laboratoire pour discuter de l'apport d'une étude moléculaire au diagnostic avant de procéder au prélèvement ou à son envoi.

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

- Mutation rapportée dans la famille :

Gène :

- Nom et prénom du cas index :

Lien de parenté avec le cas index:



**Demande de DIAGNOSTIC
MOLECULAIRE DU SYNDROME DE
MARFAN ET PATHOLOGIES
APPARENTÉES**



NOM Prénom DDN		Date :	Poids (Kg)	Référence famille MS		
			Taille (cm)			
SYNTHESE ET DESCRIPTIF						
Cranio-facial	Dysmorphie faciale (3/5) : non <input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/> dolichocéphalie HP:0000268 <input type="checkbox"/> enophtalmie HP:0000490 <input type="checkbox"/> fentes palpébrales obliques vers le bas HP:0000494 <input type="checkbox"/> hypoplasie malaire HP:0012369 <input type="checkbox"/> rétrognathisme HP:0000278		m	1	
	Palais ogival HP:0002705	<input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> Avec chevauchement dentaire <input type="checkbox"/> Inconnu <input type="checkbox"/> Sans chevauchement dentaire		m		
	Hypertélorisme HP:0000316	<input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> Présent <input type="checkbox"/> Douteux <input type="checkbox"/> Inconnu				
	Luette bifide HP:0000193	<input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> Présent <input type="checkbox"/> Douteux <input type="checkbox"/> Inconnu				
Squelette	Arachnodactylie HP:0001166	<input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> Signe du poignet <input type="checkbox"/> Inconnu <input type="checkbox"/> Signe du pouce		M	1	
	Flessum (Extension des coudes <170°)	<input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> Présent <input type="checkbox"/> Inconnu		M	1	
	Hypermobilité articulaire : non <input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> (score de Beighton : /9) HP:0001382	Pouce contre avant-bras Droit : <input type="checkbox"/> Gauche : <input type="checkbox"/> 5 ^{ème} Doigt 90° Droit : <input type="checkbox"/> Gauche : <input type="checkbox"/> Mains-sol <input type="checkbox"/> Récurvatum coude >10° Droit : <input type="checkbox"/> Gauche : <input type="checkbox"/> Récurvatum genou >10° Droit : <input type="checkbox"/> Gauche : <input type="checkbox"/>		m		
	Pectus	<input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> Carinatum HP:0000768 <input type="checkbox"/> Inconnu <input type="checkbox"/> Asymétrie HP:0000766 <input type="checkbox"/> Excavatum HP:0000767		M	2	
	Dolichosténomelie HP:0001519 (E/T > 1.05)	<input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> Présent E/T = <input type="checkbox"/> Inconnu		M	1	
	Pied plat HP:0001763	<input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> Sans déformation de l'arrière pied <input type="checkbox"/> Inconnu <input type="checkbox"/> Avec déformation de l'arrière pied		M	2	
	Protrusion acétabulaire HP:0003179	<input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> Présent <input type="checkbox"/> Douteux <input type="checkbox"/> Inconnu		M	2	
	Cyphose thoracolombaire HP:0002808	<input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> Présent <input type="checkbox"/> Inconnu			1	
	Scoliose > 20° HP:0002650	<input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> Présent <input type="checkbox"/> Inconnu		M		
	Spondylolisthésis HP:0003302	<input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> Présent <input type="checkbox"/> Inconnu				
Pulmonaire	Pneumothorax spontané HP:0002108	<input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> Présent <input type="checkbox"/> Inconnu		m	2	
	Bulle apicale HP:0032176	<input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> Présent <input type="checkbox"/> Inconnu		m		
Cutané	Hernie récidivante HP:0000023	<input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> Présent <input type="checkbox"/> Inconnu		m		
	Vergetures HP:0001065	<input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> Présent <input type="checkbox"/> Non significatif <input type="checkbox"/> Inconnu <input type="checkbox"/> Hanche <input type="checkbox"/> Seins <input type="checkbox"/> Épaules <input type="checkbox"/> Dorsales <input type="checkbox"/> Fesses <input type="checkbox"/> Cuisses <input type="checkbox"/> Ventre <input type="checkbox"/> Lombaires		m	1	
	Livedo reticularis HP:0000965	<input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> Présent <input type="checkbox"/> Douteux <input type="checkbox"/> Inconnu				
Neuro	Hyperlaxité cutanée HP:0001388	<input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> Présent <input type="checkbox"/> Douteux <input type="checkbox"/> Inconnu				
	Ectasie durale lombo-sacrée HP:0100775	<input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> Présent <input type="checkbox"/> Inconnu		M	2	
	Retard des apprentissages HP:0001328	<input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> Présent <input type="checkbox"/> Inconnu				
Antécédents d'épilepsie HP:0001250	<input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> Présent <input type="checkbox"/> Inconnu					
Oculaire	Ectopie du cristallin HP:0001083	<input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> Douteux <input type="checkbox"/> Présent <input type="checkbox"/> Inconnu <input type="checkbox"/> Aphake <input type="checkbox"/> Pseudo aphake		M	0	
	Myopie > 3 dioptries HP:0000545	<input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> Présent <input type="checkbox"/> Inconnu		m	1	
	Cornée plate HP:0007720	<input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> Présent <input type="checkbox"/> Inconnu		m		
	Iris Floculi HP:0500007	<input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> Présent <input type="checkbox"/> Inconnu				
Cardio-Vasculaire	Dissection de l'aorte	<input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> Type A HP:0004933 <input type="checkbox"/> Type B HP:0012499 Age :		M	0	
	Chirurgie de l'aorte ascendante	<input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> Présent Age :				
	TAA HP:0004970	Sinus de Valsalvamm	Z-score :		
		Aorte tubulairemm	Z-score :		
	Dilatation artère pulmonaire HP:0004927	<input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> Présent <input type="checkbox"/> Inconnu		m		
	Aorte abdominale	<input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> dissection HP:0033311 <input type="checkbox"/> dilatation HP:0002636 Age :		m		
	Facteurs de risque	<input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> HTA HP:0000822 <input type="checkbox"/> Inconnu <input type="checkbox"/> Autre :				
	Valve aortique	<input type="checkbox"/> Tricuspide <input type="checkbox"/> Bicuspide HP:0001647 <input type="checkbox"/> Inconnu				
	Valve mitrale	<input type="checkbox"/> Normale <input type="checkbox"/> Prolapsus HP:0001634 Age de la chirurgie :		m	1	
	Tortuosité artérielle HP:0006687	<input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> Présent <input type="checkbox"/> Douteux <input type="checkbox"/> Inconnu		Total :		
Cardiopathie congénitale	<input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> PCA HP:0001643 <input type="checkbox"/> CIV HP:0001629 <input type="checkbox"/> CIA HP:0001631					
ATCD fam (3)	Mutation connue : gène	<input type="checkbox"/> dissection de l'aorte <input type="checkbox"/> TAA <input type="checkbox"/> bicuspidie <input type="checkbox"/> MFS <input type="checkbox"/> Autre :				
Diagnostic	<input type="checkbox"/> MFS <input type="checkbox"/> LDS <input type="checkbox"/> TAA <input type="checkbox"/> Dissection <input type="checkbox"/> Bicuspidie <input type="checkbox"/> Ectopie du cristallin <input type="checkbox"/> Diagnostic en attente <input type="checkbox"/> Sain <input type="checkbox"/> Autre : ...					

(1) Ghent 1 : De Paepe A. et al., Am J Med Genet. 1996 Apr 24;62(4):417-26 ; (2) Ghent 2 : Loeyls B. et al., J Med Genet. 2010 Jul;47(7):476-85

(3) Joindre un arbre généalogique détaillé