

Médecin prescripteur (senior obligatoire)

Nom : Signature (obligatoire) :
Prénom :
Téléphone :
Fax :

Identité Patient

Nom de naissance :
Nom usuel :
Prénom :
Date de naissance :/...../..... Sexe : M F

Prescripteur APHP

Identifiant APHP :

Etiquette UH

**Prescripteur extérieur
(hors APHP)**

Identifiant RPPS:
Hôpital :
Service :
Adresse :
Ville : CP :

Préleveur

Nom :
Prénom :
Fonction :
Tél :
Date :/...../.....

ETUDE GENETIQUE DES MALADIES OPHTALMOLOGIQUES

Sujet prélevé : Atteint Non atteint
Histoire familiale : Oui Non
(si oui, joindre une copie de l'arbre généalogique)
Consanguinité : Oui (préciser sur l'arbre) Non Sans objet

Famille / cas index connu ?

Oui, dans notre laboratoire
Nom et prénom du cas index :
 Oui, dans un autre laboratoire (joindre une copie du résultat)
 Non

Dystrophies rétinienne héréditaires isolées ou syndromiques - Cotation N352

- Dystrophie Bâtonnets-Cônes Dystrophie Cônes-Bâtonnets
- Amaurose congénitale de Leber
- Achromatopsie
- Monochromatisme au bleu (OPN1MW, OPN1LW)
- Cécité nocturne congénitale stationnaire
- Dystrophie maculaire de la rétine : Maladie de Stargardt (ABCA4)
 Maladie de Best (BEST1)
- Forme syndromique : Syndrome d'Usher (USH2A, MYO7A)
 Syndrome de Bardet-Biedl (BBS1, BBS2, BBS9)
 Syndrome d'Alström (ALMS1)
- Choroidémie (CHM)
- Rétinoschisis (RS1)
- Atrophie gyrée choroïdienne (OAT)
- Neuropathie optique (OPA1)

Vitréorétinopathies héréditaires isolées ou syndromiques et myopie forte

- Cotation N351
- Myopie forte
- Vitréorétinopathie dégénérative :
 syndromique : Syndrome de Stickler (COL2A1, COL11A1, LOXL3)
 Syndrome de Knobloch (COL18A1)
- Maladie de Wagner (VCAN)
- Vitréorétinopathie exsudative :
 Maladie de Norrie (NDP)
 Vitréorétinopathie exsudative familiale (FZD4, LRP5, TSPAN12, KIF11, ATOH7)
- Albinisme, nystagmus et hypoplasie fovéolaire** - Cotation N350
- Albinisme (TYR, OCA2, TYRP1, SLC45A2, SLC24A5, GPR143) (oculaire oculo-cutané)
- Hypoplasie fovéolaire (grade I grade II grade III grade IV)
- Nystagmus congénital idiopathique (FRMD7) FHONDA (SLC38A8)

Anomalies du développement oculaire isolées ou syndromiques - Cotation N352

- Microphthalmie Anophthalmie
- Colobome (irien cristallinien chorio-rétinien)
- Aniridie congénitale (PAX6) (totale partielle)
- Hypoplasie fovéolaire (grade I grade II grade III grade IV)
- Glaucome Congénital (CYP1B1, LTBP2)
- Anomalie de Peters
- Syndrome d'Axenfeld-Rieger (PITX2, FOXC1)
- Peters Plus Syndrome (B3GLCT)
- Ectopie du cristallin (ADAMTSL4)
- Mégalocornée (CHRD1)

Cataractes congénitales isolées ou syndromiques - Cotation N351

- Cataracte congénitale isolée
- Cataracte congénitale syndromique

Dystrophies cornéennes héréditaires isolées ou syndromiques - Cotation N351

- Dystrophie épithéliale : Dystrophie de Meesmann (KRT3, KRT12)
 Dystrophie gélatineuse en goutte amyloïde (TACSTD2)
- Dystrophie épithéliale et stromale : Dystrophie granulaire (TGFB1)
 Dystrophie grillagée (TGFB1)
- Dystrophie stromale : Dystrophie cristalline de Schnyder (UBIAD1)
 Dystrophie de Fleck (PIKFYVE)
 Dystrophie congénitale stromale de Turpin (DCN)
 Dystrophie maculaire de la cornée (CHST6)
 Dystrophie pré-desceumétique punctiforme et polychromatique (PRDX3) - N906
- Dystrophie endothéliale : Dystrophie endothéliale congénitale type II (SLC4A11)
 Dystrophie postérieure polymorphe de la cornée (ZEB1, GRHL2, OVOL2, AGBL1)

Merci de joindre les comptes-rendus cliniques détaillés incluant : Rétino-photographies centrales et périphériques, clichés en autofluorescence, Imagerie du vitré, Vision des couleurs, AV, CV, Tonus oculaire, Lampe à fente, Electrophysiologie, OCT.

INFORMATIONS POUR LE PRESCRIPTEUR : <https://hupc.manuelprelevement.fr/>

MODALITES DE PRELEVEMENT ET D'EXPEDITION :

- Prélèvement sur tubes E.D.T.A. 5 à 10 ml de sang pour un adulte, 2 à 3 ml de sang pour un enfant.
- Expédition : envoi par courrier rapide des tubes étiquetés et protégés dans une boîte rigide et hermétique à température ambiante.
NE PAS CONGELER LES TUBES

DOCUMENTS A JOINDRE A TOUT PRELEVEMENT :

- Cette feuille de prescription remplie et signée par le prescripteur
 - L'attestation d'information et de recueil de consentement (ou la copie du consentement écrit)
 - Bon de commande (pour les hôpitaux hors APHP)
- COTATION DE L'EXAMEN : voir selon les indications**

Laboratoire autorisé à exercer l'activité de soins « examen des caractéristiques génétiques d'une personne ou identification d'une personne par empreintes génétiques à des fins médicales »

ÉTUDE GÉNÉTIQUE DES MALADIES OPHTALMOLOGIQUES

Détail des gènes explorés par sous-panels (classement par ordre alphabétique)

- **Dystrophies rétinienne héréditaires isolées ou syndromiques :**

ABCA4, AGBL5, AHR, AIPL1, ALMS1, ATF6, BBS1, BBS2, BBS9, BEST1, C1QTNF5, CABP4, CACNA1F, CDHR1, CEP290, CERKL, CFAP418, CFH, CHM, CLN3, CNGA1, CNGA3, CNGB1, CNGB3, CNNM4, CRB1, CRX, CYP4V2, DRAM2, ELOVL4, EYS, FAM161A, FSCN2, GDF6, GNAT1, GNAT2, GNB3, GPR179, GRK1, GRM6, GUCA1B, GUCY2D, HTRA1, IMPDH1, IMPG1, IMPG2, IQCB1, KCNJ13, KCNV2, LCA5, LRAT, MERTK, MYO7A, NMNAT1, NR2E3, NYX, OAT, OPA1, OPN1LW, OPN1MW, OPN1SW, PCARE, PDE6A, PDE6B, PDE6C, PROM1, PRPF31, PRPF8, PRPH2, RBP3, RD3, RDH12, RDH5, RHO, RLBP1, RP1, RP2, RPE65, RPGR, RPGRIP1, RS1, SAG, SNRNP200, SPATA7, TIMP3, TOPORS, TRPM1, TULP1, USH2A

- **Vitréorétinopathies héréditaires isolées ou syndromiques et myopie forte :**

ATOH7, CACNA1F, CNGB3, COL11A1, COL18A1, COL2A1, FZD4, GPR179, KIF11, LAMA1, LOXL3, LRP5, NDP, NR2E3, NYX, PDE6B, RHO, TSPAN12, VCAN

- **Albinisme, nystagmus et hypoplasie fovéolaire :**

AHR, FRMD7, GPR143, OCA2, PAX6, SLC24A5, SLC38A8, SLC45A2, TYR, TYRP1

- **Anomalies du développement oculaire isolées ou syndromiques :**

ADAMTS18, ADAMTSL4, ALDH1A3, B3GLCT, BEST1, BMP4, CHD7, CHRDL1, CPAMD8, CYP1B1, EYA1, FOXC1, FOXE3, FRMD7, GDF3, GDF6, GJA1, GJA8, HCCS, LTBP2, MAB21L2, MFRP, MITF, NDP, OCRL, OTX2, PAX2, PAX6, PITX2, PITX3, PRSS56, RARB, RAX, RBP4, SHH, SIX6, SLC38A8, SOX2, STRA6, TEK, TFAP2A, VSX2, YAP1, ZEB2, (DCDC1, DNAJC24, ELP4, FOXF2, FOXQ1, GMDS, IMMP1L, RCN1, WT1 pour l'exploration des variations du nombre de copies)

- **Cataractes congénitales isolées ou syndromiques :**

BCOR, BEST1, BFSP1, BFSP2, CHMP4B, COL11A1, CPAMD8, CRYAA, CRYAB, CRYBA1, CRYBA2, CRYBA4, CRYBB1, CRYBB2, CRYBB3, CRYGA, CRYGB, CRYGC, CRYGD, CRYGS, CYP27A1, EPHA2, FYCO1, GCNT2, GJA3, GJA8, HSF4, LIM2, LSS, MAF, MIP, NHS, OCRL, PAX6, PXDN, SLC16A12, TDRD7, UNC45B, VIM

- **Dystrophies cornéennes héréditaires isolées ou syndromiques :**

AGBL1, CHST6, DCN, GRHL2, GSN, KRT12, KRT3, OVOL2, PIKFYVE, SLC4A11, TACSTD2, TGFB1, UBIAD1, ZEB1

INFORMATIONS POUR LE PRESCRIPTEUR : <https://hupc.manuelprelevement.fr/>

MODALITES DE PRELEVEMENT ET D'EXPEDITION :

- Prélèvement sur tubes E.D.T.A. 5 à 10 ml de sang pour un adulte, 2 à 3 ml de sang pour un enfant.

- Expédition : envoi par courrier rapide des tubes étiquetés et protégés dans une boîte rigide et hermétique à température ambiante.

NE PAS CONGELER LES TUBES

DOCUMENTS A JOINDRE A TOUT PRELEVEMENT :

- Cette feuille de prescription remplie et signée par le prescripteur
- L'attestation d'information et de recueil de consentement (ou la copie du consentement écrit)
- Bon de commande (pour les hôpitaux hors APHP)

COTATION DE L'EXAMEN :

Laboratoire autorisé à exercer l'activité de soins « examen des caractéristiques génétiques d'une personne ou identification d'une personne par empreintes génétiques à des fins médicales »