AP-HP. Centre Université de Paris

HOPITAL COCHIN-PORT-ROYAL
Bâtiment Jean Dausset
27, rue du Faubourg Saint Jacques
75679 PARIS Cedex 14
Standard : (+33) (0)1 58 41 41 41

Service de Génétique et Biologie Moléculaires

Pr Thierry Bienvenu	01 58 41 16 17	thierry.bienvenu@aphp.fr
Dr Laurence Cuisset	01 58 41 12 29	laurence.cuisset@aphp.fr
Secrétariat :	01 58 41 15 24 / 16 23 / 15 23 / 12 27	
Fax :	01 58 41 15 80	

Médecin prescripteur (sénior obligatoire)

Nom : .....

Prénom : .....

Fonction : .....

Téléphone : .....

Fax : .....

Signature obligatoire

Préleveur

Nom : .....

Prénom : .....

Fonction : .....

Tél : .....

Date : ...../...../.....

Identité Patient

Nom de naissance : .....

Nom usuel : .....

Prénom : .....

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

Sexe : ❑ M ❑ F

Prescripteur APHP
(étiquette UH)

Identifiant APHP : .....

Etiquette UH

Prescripteur extérieur
(hors APHP)

Identifiant RPPS: .....

Hôpital : .....

Service : .....

Adresse : .....

Ville : .....CP : .....

Etiquette GENNO

(réservé au laboratoire)

ETUDE GENETIQUE DES MALADIES NEUROLOGIQUES ET PSYCHIATRIQUES

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

Grossesse en cours : DDR .....

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

❑ **Résultat de CGH** .....

Les 2 parties sont à compléter

Examens

❑ **Recherche de prémutation/mutation complète dans le locus *FMR1*** (syndrome X-Fragile / cotation N354x2)

❑ **Recherche de prémutation dans le locus *FMR1*** (syndrome FXTAS / cotation N354x2)

❑ **Recherche de variants SNP/ CNV par séquençage haut débit (NGS) dans 61 gènes impliqués dans les maladies psychiatriques et les déficiences intellectuelles**# (cotation N352)

❑ **Recherche d'anomalie de méthylation dans le locus 15q11-q13** (syndrome d'Angelman, syndrome de Prader-Willi / cotation N019x2)

❑ **Recherche de duplications intragéniques du gène *ARX*** (cotation N354)

❑ **Recherche de variants par séquençage Sanger**

- ❑ ***FOXG1*** (cotation N906x4)
- ❑ ***MECP2*** (cotation N906x4)
- ❑ ***ARX* (sur justification)** (cotation N906x4)

❑ **Recherche d'hétérozygotie chez un apparenté de malade** (cotation N906/N353)

Gène et Mutation à rechercher : .....

Gènes : *ADNP, ANKRD11, ARID1B, ASH1L, ATRX, BDNF, CASK, CDKL5, COMT, CTNNB1, CUL4B, DDX3X, DLG3, DYRK1A, EP300, FMR1, FOXG1, FOXP1, GATAD2B, GRIA3, GRIN1, GRIN2A, GRIN2B, HDAC4, IL1RAPL1, IQSEC2, KCNQ2, KDM5C, KMT2A, MECP2, MED13L, MEF2C, NAA10, NNAT, OPHN1, OXTR, PQBP1, PTCHD1, RAI1, SATB2, SCN1A, SCN2A, SCN8A, SETBP1, SHANK3, SLC6A1, SLC16A2, SLC1A2, SLC2A1, SLC6A8, SLC9A6, SMARCA2, SMC1A, STXBP1, SYNGAP1, TBR1, TCF4, UBE3A, UPF3B, WDR45, WWOX*

défiscience

Indication d'étude et présentation phénotypique
(joindre un compte-rendu clinique)

❑ **Déficience intellectuelle NON syndromique**

- ❑ QI <70
- ❑ QI <50
- ❑ Sans troubles du spectre autistique
- ❑ Avec troubles du spectre autistique
- ❑ Obésité

❑ **Déficience intellectuelle syndromique**

- ❑ Syndrome d'Angelman
  - ❑ Absence de langage
  - ❑ Epilepsie
- ❑ Syndrome de Prader-Willi
- ❑ Syndrome de Rett
  - ❑ Régression
  - ❑ Mouvement stéréotypé des mains
- ❑ **Autre : indiquez le nom du syndrome suspecté**

.....

❑ **Encéphalopathies EPILEPTIQUES**

- ❑ **Indiquez le nom du syndrome suspecté**

.....

❑ **Syndrome FXTAS** (Fragile X associated Tremor Ataxia Syndrome)

❑ **Autisme de haut niveau / Syndrome d'Asperger**

❑ **Trouble du comportement alimentaire / Anorexie mentale**

❑ **Schizophrénie syndromique**

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 boite 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 : *BHN510 à BHN8170 selon 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 »