

ETIQUETTE PATIENT OU
 Nom de naissance :

 Prénom :
 Nom usuel :

 DDN :/...../.....
 N° de séjour :

ETIQUETTE
 LABORATOIRE

PRESCRIPTEUR :

PRELEVEUR :

GENETIQUE 1 Réf. TLF153



PLATEFORME M2GM : BIOLOGIE MOLECULAIRE GENOPé
 Contact : secretariatM2GM@ap-hm.fr TEL : 04 91 38 85 00

Pr Barlier



CADRE RESERVE AU LABORATOIRE

☐ Tube cassé ou insuffisant ☐ Identité ☐ Consentement ☐ Acheminement

UF

Date prélèvement :

/ /

Heure :

:

☐ **URGENT**

MALADIES RARES

Nature du Prélèvement

☐ Sang (EDTA) ☐ ADN ☐ Kit de salivation
☐ Autre :

Renseignements Cliniques/Familiaux

- Remplir la fiche clinique : <https://aphm.manuelprelevement.fr/Default.aspx>
- Dessiner ou joindre un arbre généalogique avec indication de la position du patient.

ANALYSE GENETIQUE CHEZ UN APPARENTE :

- ☐ Recherche ciblée par séquençage Sanger d'une mutation familiale déjà identifiée
☐ Recherche par MLPA d'un remaniement familial déjà identifié

Gène : Mutation :

Détermination ☐ Initiale ☐ Confirmation

En cas de mutation familiale identifiée dans un autre laboratoire, joindre le **compte-rendu du cas index.**

ANALYSE GENETIQUE CHEZ UN CAS INDEX :

- ☐ Confirmation d'une mutation précédemment identifiée

Gène : Mutation :

- ☐ **Syndrome de McCune Albright:**

ddPCR ciblée sur les mutations R201H R201C de GNAS

- ☐ **Pseudohypoparathyroïdies (type 1A, type 1B, PPHP) / iPPSD**

Etude génomique du locus GNAS + recherche d'une anomalie de l'empreinte

- ☐ **Maladie de Hirschsprung**

RET

- ☐ **Hypogonadisme hypogonadotrope (non syndromique et syndromique (Kallmann)):**

ANOS1(KAL1), AXL, CHD7, FEZF1, FGF8, FGF17, FGFR1,GNRH1, GNRHR, HS6ST1, IGSF10, IL17RD, KISS1, KISS1R, NSMF, PROK2, PROKR2, SEMA3A, SOX2, SOX10, TAC3, TACR3, WDR11

- ☐ **Déficit Hypophysaire combiné:**

ARNT2, FGF8, FGFR1, GH1, GLI2, HESX1, IGSF1, LHX3, LHX4, OTX2, PAX6, POU1F1, PROKR2, PROP1, SOX2, SOX3, TBX19

- ☐ **Déficit somatotrope isolé:**

FGF8, FGFR1, GH1, GHRHR, GHSR, GLI2, HESX1, LHX4, POU1F1, PROKR2, PROP1, RNPC3, SOX3

- ☐ **Déficit corticotrope isolé:**

TBX19, NFKB2 (Exon 21-23)

- ☐ **Déficit thyroïdienne isolé (hypothyroïdie centrale):**

IGSF1, TRHR, TSHB

- ☐ **Dysplasie Septo-Optique :**

HESX1, OTX2, SOX3, SOX2

Ne pas coller d'étiquette et ne rien inscrire dans ce cadre

Information : le catalogue des analyses est disponible à partir de la page d'accueil Intranet:

Médical->Laboratoires->LBM APMH->Manuel de prélèvement "Espace APMH"

Consentement et renseignements cliniques obligatoires <https://aphm.manuelprelevement.fr/Default.aspx>

**JOINDRE OBLIGATOIREMENT LE BON DE PRISE EN CHARGE SI HORS AP-HM -
REEMPLIR UNE DEMANDE POUR CHAQUE SUJET PRELEVE**

BIOGENOPOLE RdJ, CHU Timone, 264 Rue Saint Pierre, 13005 Marseille

NE PAS PHOTOCOPIER

à commander au service d'édition (ref. au recto)

