



Hôpitaux de Lyon

G.H.E. - CENTRE DE BIOLOGIE ET PATHOLOGIE EST

DEMANDE D'ANALYSES : Endocrinologie Moléculaire et Maladies Rares

5ème étage - Renseignements secrétariat : 04-72-12-96-35

laboratoire : 04-72-12-95-92

Mettre les prélèvements et la fiche de demande dans un sac kangourou incolore ou incolore rayé rouge pour les urgences.

Prescripteur :
Préleveur :
Date et heure :
Incident au cours du prélèvement :

Joindre 4 étiquettes patient

Zone obligatoirement remplie par le préleveur (Article du 26/11/99)

JOINDRE :- les renseignements cliniques et biologiques

- un consentement éclairé signé par le patient ou les parents si mineur
- une attestation de conseil génétique

END05

ETUDE MOLECULAIRE DES MALADIES GENETIQUES SUIVANTES - SANG TOTAL - 2 tubes 5 ml bouchon violet (EDTA)

ATTENTION : si une demande de dosage hormonal est demandée sur le même prélèvement, remplir un bon vert

Hyperplasie Congénitale des Surrénales

- Déficit en 21-Hydroxylase
- Déficit en 11-hydroxylase
- Déficit en 3bêta-HSD
- Hyperplasie lipoïde (gène Scc ou Star)
- Déficit en 17-hydroxylase/17-20 lyase
- Déficit en POR

Insuffisances Surréaliennes

- Gène DAX-1
- Gène SF1
- Déficit en aldosynthase
- Gène MC2R/MRAP

Anomalies du Développement Sexuel (DSD)

- Gène du récepteur aux androgènes
- Déficit en 17bêta-HSD
- Gène SOX9 (syndrome campomélique)
- Gène SRY
- Gène Wnt4
- Gène WT1
- Gène DHH
- Gène SF1
- Gène FOXL2
- Autres gènes : FGF9...

- Mucoviscidose
- Myopathie de Duchenne et Becker
- Polykystose Hépatorenale Autosomique Récessive
- Anomalies rénales liées au MODY 5
Gène TCF2-HNF1B
- Stérilité par microdélétion du chromosome Y
- Syndrome de McCune Albright
Gène GNAS1 (GSalpha)
- DNA thèque
- Autre demande :

Réserve au Laboratoire

607520