

DEMANDE D'ANALYSE MOLECULAIRE

Merci de joindre au prélèvement : ce **formulaire** rempli, un courrier et/ou **compte-rendu clinique**, un **arbre généalogique**, le **consentement** à l'étude de l'ADN signé ou attestation de recueil du consentement, un **bon de commande** pour les hôpitaux extérieurs à l'AP-HP

PATIENT	PRESCRIPTEUR	SERVICE	PRELEVEUR
ETIQUETTE PATIENT Nom, Prénom, Sexe, Date de Naissance si fœtus : identité de la mère	Nom : Prénom : RPPS : Mail : (Ou Etiquette Prescripteur)	ETIQUETTE UH (ou numéro à 6 digits) Nom du service si hors APHP	NOM : Date : Heure :

Statut du patient : <input type="checkbox"/> Atteint <input type="checkbox"/> Apparenté : identité du cas index : lien de parenté : <input type="checkbox"/> Fœtus / terme (SA) : <input type="checkbox"/> Autre :	Grossesse en cours : oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> Sexe fœtus : M <input type="checkbox"/> F <input type="checkbox"/> Inconnu <input type="checkbox"/> DDR : DDG : Urgent <input type="checkbox"/>
---	--

ANALYSE DEMANDEE
Préciser la maladie ou le gène si nécessaire * contact préalable avec un biologiste (a) ou un clinicien (b)

<input type="checkbox"/> * Anomalies du développement de la crête neurale <i>veronique.pingault@aphp.fr (a) stanislav.lyonnet@inserm.fr, jeanne.amiel@inserm.fr (b)</i> <input type="checkbox"/> * Maladies rénales <i>corinne.antignac@inserm.fr, laurence.heidet@aphp.fr (a,b)</i> <input type="checkbox"/> * Mitochondriopathies <i>julie.steffann@aphp.fr, giulia.barcia@aphp.fr (a) jean-paul.bonnefont@aphp.fr (b)</i> <input type="checkbox"/> * Troubles du neurodéveloppement <i>giulia.barcia@aphp.fr, sophie.rondeau@aphp.fr (a) marlene.rio@aphp.fr (b)</i> <input type="checkbox"/> * Maladies métaboliques <i>jean-paul.bonnefont@aphp.fr, stephanie.gobin@aphp.fr (a)</i> <input type="checkbox"/> * Epilepsies <i>giulia.barcia@aphp.fr (a)</i> <input type="checkbox"/> * Surdités <i>laurence.jonard@aphp.fr (a) sandrine.marlin@aphp.fr (b)</i> <input type="checkbox"/> * Amyloses héréditaires <i>sophie.valleix@aphp.fr (a)</i> <input type="checkbox"/> * Avances Staturales <i>sophie.rondeau@aphp.fr (a) cr.moc.nck@aphp.fr (b)</i> <input type="checkbox"/> * Syndrome de Cornelia de Lange / Hypertrichose <i>sophie.rondeau@aphp.fr (a) cr.moc.nck@aphp.fr (b)</i> <input type="checkbox"/> * Maladies ophtalmologiques <i>sophie.valleix@aphp.fr, stephanie.gobin@aphp.fr (a) josseline.kaplan@inserm.fr (b)</i> <input type="checkbox"/> * Maladies dermatologiques <i>julie.steffann@aphp.fr (a)</i> <input type="checkbox"/> * Maladies osseuses <i>sophie.monnot@aphp.fr, sophie.rondeau@aphp.fr (a) cr.moc.nck@aphp.fr (b)</i> <input type="checkbox"/> * Malformations corticales <i>julie.steffann@aphp.fr (a)</i>	<input type="checkbox"/> Mucoviscidose <input type="checkbox"/> Syndrome de l'X fragile <input type="checkbox"/> Syndrome d' Angelman <input type="checkbox"/> Syndrome de Prader Willi <input type="checkbox"/> Ataxie de Friedreich <input type="checkbox"/> Incontinentia pigmenti <input type="checkbox"/> Inactivation du chromosome X <input type="checkbox"/> Maladie de Steinert Amyotrophies spinales <input type="checkbox"/> - proximales (SMA) <input type="checkbox"/> - * avec atteinte diaphragmatique (SMARD) <i>jean-paul.bonnefont@aphp.fr (a)</i> <input type="checkbox"/> Autre :
SERVICE D'HISTOLOGIE-EMBRYOLOGIE-CYTOGENETIQUE Pr Serge ROMANA EMBRYOLOGIE MOLECULAIRE <i>tania.attie@aphp.fr (a)</i>	
<input type="checkbox"/> * Ciliopathies hors maladies rénales <i>cr.moc.nck@aphp.fr si ciliopathie squelettique ou nanisme primordial (b)</i> <i>Joubert / Meckel, Hydrolethalus / Acrocalleux / Bardet-Biedl / Hétérotaxie</i> <input type="checkbox"/> * Anomalie cérébrale <i>Anomalies de corps calleux, Holoprosencéphalie, Hydrocéphalie Dandy-Walker, Microcéphalie, Hypoplasie pontocérébelleuse</i> <input type="checkbox"/> Séquençage ciblé : <input type="checkbox"/> GLI3 <input type="checkbox"/> MID1 <input type="checkbox"/> FLVCR2	

NATURE DE L'ECHANTILLON	CONDITIONNEMENT	DELAI D'ACHEMINEMENT MAXIMUM	MODALITES D'EXPEDITION
<input type="checkbox"/> ADN tissu d'origine :	≥ 5 µg si NGS	10 jours	Température ambiante
<input type="checkbox"/> Sang	Etude ADN : - 5 ml sur EDTA - 2 ml sur EDTA si enfant < 2 ans Etude ARN: 5 « PAXgene blood RNA tube » ou tube EDTA		
<input type="checkbox"/> Urines	20 ml dans un pot stérile	7 jours	
<input type="checkbox"/> Salive	5 écouvillons secs ou 2 ml sur kit « Oragene DNA »	72 heures	
<input type="checkbox"/> Liquide amniotique	20 ml dans un flacon stérile	48 heures	Réfrigéré en carboglace
<input type="checkbox"/> Villosités chorales	Sérum physiologique		
Culture cellulaire <input type="checkbox"/> Trophoblaste <input type="checkbox"/> Amniocytes <input type="checkbox"/> Fibroblastes		48 heures	Réfrigéré en carboglace
<input type="checkbox"/> Tissu Type :	<input type="checkbox"/> Falcon avec milieu de culture <input type="checkbox"/> Culot congelé <input type="checkbox"/> Congelé <input type="checkbox"/> Frais		