

| | | |
|--|--|------------------|
| N° IEP : NOM DU PATIENT : Nom de Naissance : Prénom : Date de Naissance : Sexe : <input type="checkbox"/> M <input type="checkbox"/> F Adresse : | PRESCRIPTEUR* <small>* Nom du médecin référent si le prescripteur est un interne</small> | SIGNATURE |
| | Service : UF demandeur : Hôpital : Tél : | |

PRELEVEMENT
 Sang

- Tube EDTA (bouchon violet, 1 tube 5 mL)
- Tube cell free DNA (Roche, PaxGene, Streck)
- Tube PaxGene Blood RNA (ARN)

 Tissu (préciser) :

 Autre (préciser) :

Etiqueter chacun des tubes
Homogénéiser par retournements (x5-10) après le prélèvement
Paxgene : à conserver à la verticale pendant 2h minimum après prélèvement
Conservation et envoi à température ambiante
Délai d'acheminement EDTA/Cell free : 7 jours / Paxgene : 72h

Date de prélèvement :

Heure :

Préleveur :

Lieu :

Remarque(s) :

Réception du prélèvement dans le laboratoire le : __/__/____ à __h__min

DEMANDE D'ANALYSE EN GÉNÉTIQUE MOLÉCULAIRE

 Formulaire à joindre à tout prélèvement, **obligatoirement** accompagné du consentement du patient et d'une copie de l'attestation de consultation.

L'analyse ne pourra être réalisée sans ces documents. Merci de remplir le questionnaire au verso et/ou d'adresser des photographies, des copies des courriers de consultation et des résultats des examens complémentaires, éléments nécessaires à une bonne interprétation des variants géniques identifiés.

- Etude du locus *FMR1*** (X fragile) **Etude du gène *CFTR*** (Mucoviscidose) **Etude du gène *HFE*** (Hémochromatose)
- Hypercalcémie familiale**
 - Hypercalcémie infantile (à PTH basse) : *CYP24A1, SLC34A1, SLC34A3*
 - Hypercalcémie hypocalciurique familiale (PTH inadapté) : *CASR, GNA11, AP2S1, GCM2*
- Hypercalciurie / Néphrocalcinose / Lithiase rénale**
CYP24A1, SLC34A1, SLC34A3 et diagnostics différentiels : *CLCN5, OCRL1, CLDN16, CLDN19, SLC9A3R1*
- Hyperparathyroïdies isolées et syndromiques**
CASR, GNA11, AP2S1, GCM2 et, si adénome/carcinome parathyroïdien : *HRPT2/CDC73, MEN1, RET, CDKN1B*
- Hypoparathyroïdies isolées et syndromiques / Hypocalcémie familiale à PTH inadapté**
CASR, GNA11, GCM2, PTH, AIRE et diagnostics différentiels : *TBCE, FAM111A, GATA3, FHL1*
- Hypophosphatémie +/- néphrolithiase / ostéoporose** : *SLC34A1, SLC34A3, SLC9A3R1*
- Rachitismes vitamino-résistants et diagnostics différentiels**
 - Rachitisme hypophosphatémique +/- hypercalciurie : *PHEX, SLC34A3, FGF23, DMP1* (à FGF23 élevé), *ENPP1*
 - Rachitismes hypocalcémiques : *CYP2R1, CYP27B1, VDR, CYP3A4*
 - Diagnostics différentiels : *COL2A1, COL10A1, MMP9, MMP13, PTH1R*
- Pseudohypoparathyroïdies et apparentés iPPSD (inactivating PTH/PTHrP signalling disorder)**
 - Résistance à la PTH/PTHrP, pseudo(pseudo)hypoparathyroïdie, brachydactylie (type E), Ostéodystrophie héréditaire d'Albright : *GNAS*
 - Acrodysostoses : *PDE4D, PRKAR1A*
 - Brachydactylie de type E / petite taille : *PTHLH, PDE3A, IHH, HDAC4, NPR2*
- Calcifications et ossifications ectopiques**
 - Hétéroplasie progressive osseuse : *GNAS*
 - Calcinose tumorale : *FGF23, GALNT3, KL* (hyperphosphatémique), *SAMD9* (normophosphatémique)
 - Calcifications artérielles : *ENPP1, ABCC6, NT5E*
- Syndrome de McCune Albright (privilégier tissu fixé inclus en paraffine ou ADN libre circulant)** :
Recherche des mutations activatrices au codon Arg201 du gène *GNAS*
- Syndrome trichorhinophalangien** : *TRPS1*
- Fibrodysplasie ossifiante progressive** : Recherche des mutations p.(Arg206His) et p.(Gly356Asp) du gène *ACVR1*
- Anomalies vasculaires**
- Autre(s) étude(s) (après contact du laboratoire)**

Contexte de l'étude (à remplir dans tous les cas)

Arbre généalogique

- étude d'un cas familial / sporadique * à visée diagnostique
- étude familiale, dépistage d'apparenté
- grossesse en cours (DDR/DDG*=)
- diagnostic prénatal (DDR/DDG*=)
- autre indication :

- famille / individu apparenté déjà étudié dans
 - notre laboratoire
 - un autre laboratoire (nom) :
Nom et date de naissance du cas index :
Résultat/mutation :

terme de naissance (SA) :

| | | |
|-------------|--------------|------------|
| taille (cm) | poids (kg/g) | PC (cm) |
| naissance= | naissance= | naissance= |
| actuelle= | actuel= | actuel= |

- Etude du locus *FMR1* (X fragile)**
- déficience intellectuelle isolée
 - déficience intellectuelle syndromique
 - troubles envahissants du développement (TED)/Autisme ou troubles psychiatriques / comportement
 - troubles de la reproduction insuffisance ovarienne précoce
 - syndrome tremblement-ataxie (suspicion FXTAS)

consanguinité : oui (préciser sur l'arbre) non
origine ethno-géographique :

- Etude du gène *CFTR* (Mucoviscidose)**
- mucoviscidose certaine (test sueur positif)
 - mucoviscidose suspectée
 - autre maladie liée à *CFTR* (préciser) :
 - signe(s) d'appel échographique(s) (préciser) :

- Etude du gène *HFE* (Hémochromatose)**
- | | |
|--|---|
| <input type="checkbox"/> cirrhose | <input type="checkbox"/> pigmentation cutanée |
| <input type="checkbox"/> diabète | Fer sérique= |
| <input type="checkbox"/> cardiopathie | Transferrine= |
| <input type="checkbox"/> hypogonadisme | coeff de saturation (%)= |

- Syndrome de McCune Albright**
- dysplasie fibreuse des os monostotique / polyostotique *
 - myxome(s) intramusculaire(s) (syndrome de Mazabraud)
 - puberté précoce (âge) :
 - tache(s) café-au-lait (nombre/taille) :
 - autre(s) endocrinopathie(s) (préciser) :

- Pseudohypoparathyroïdies et apparentés**
- orientation PHP1A/PPHP (mutation) PHP1B (épimutation)
- | | |
|--|---|
| <input type="checkbox"/> faciès arrondi | <input type="checkbox"/> calcification(s) sous-cutanée(s) |
| <input type="checkbox"/> déficience intellectuelle | <input type="checkbox"/> calcification(s) cérébrale(s) |
| <input type="checkbox"/> brachymétabasie (type) : | <input type="checkbox"/> RCIU |

- Hypercalcémie / Hypercalciurie / Néphrocalcinose / Lithiase rénale**
- hypercalcémie de découverte fortuite, âge :
 - hypercalcémie aigüe symptomatique, âge :
 - hypercalcémie chronique hypercalciurie chronique
 - lithiase rénale néphrocalcinose
 - supplémentation en vitamine D (spécialité/dose) :

- Hypophosphatémies / Rachitismes vitamino-résistants**
- retard de croissance Traitement :
- trouble de la marche
 - arcature des membres
 - dysplasie métaphysaire
 - an. dentaires (type)

- Hypoparathyroïdies / Hyperparathyroïdies**
- hypo/hypercalcémie * de découverte fortuite, âge :
 - hypo/hypercalcémie * aigüe symptomatique, âge :
 - surdité
 - an. rénale(s) (type) :
 - an. osseuse(s) (type) :

- Calcifications et ossifications ectopiques**
- Fibrodysplasie ossifiante progressive**
- ossification(s) calcification(s) non déterminé
- unique / multiple * spontanée / post-traumatique *
- âge d'apparition : localisation:
- hyperostose corticale (localisation) :
 - malformation congénitale de l'hallux / du pouce * (type) :

- Syndrome tricho-rhino-phalangien**
- | | |
|---|--|
| <input type="checkbox"/> dysmorphie compatible | <input type="checkbox"/> déficience intellectuelle |
| <input type="checkbox"/> alopecie / cheveux fins * | |
| <input type="checkbox"/> épiphyses en cônes | <input type="checkbox"/> exostose(s) (site) : |
| <input type="checkbox"/> arthrose précoce (site, âge) : | |
| <input type="checkbox"/> FISH 8q23.3 / CGH * normale | |

- Malformations vasculaires**
- | | |
|--|---|
| <input type="checkbox"/> malformations capillaires | <input type="checkbox"/> syndrome Klippel-Trenaunay |
| <input type="checkbox"/> malformations lymphatiques | <input type="checkbox"/> syndrome Sturge Weber |
| <input type="checkbox"/> malformations veineuses | <input type="checkbox"/> syndrome Maffucci |
| <input type="checkbox"/> malformations artério-veineuses | <input type="checkbox"/> <i>PIK3CA</i> related overgrowth syndrome (PROS) |
| <input type="checkbox"/> malformations combinées | |
- (cochées les cases correspondantes)
- gène suspecté :

| Bilan biologique | | | |
|---------------------------|---------------------|-----------------|--------------------|
| | sang, date : | | |
| calcium= | mmol/L mg/dL* (-) | TSH= | mIU/L (-) |
| phosphate= | mmol/L mg/dL* (-) | T4L= | pmol/L ng/L* (-) |
| magnésium= | mmol/L mg/dL* (-) | LH= | U/L (-) |
| créatinine= | μmol/L mg/dL* | FSH= | U/L (-) |
| DFG= | mL/min | | |
| PTH= | pg/mL pmol/L* (-) | calcium= | mmol/L mg/dL* |
| PAL= | U/L (-) | phosphate= | mmol/L mg/dL* |
| 25-OH-D= | nmol/L ng/mL* (-) | créatinine= | mmol/L mg/dL* |
| 1,25-(OH) ₂ D= | pmol/L pg/mL* (-) | ratio Ca/créat= | mmol/mmol mg/mg* |
| FGF23 (type)= | pg/mL RU/mL* (-) | TRP= | % |
| | | TmP/GFR= | mmol/L mg/L* |

Autre(s) renseignement(s) :

* barrer la mention inutile

an. : anomalie(s)