NE-GENE-PRE-DE-001-11
Mise à jour du 22/09/2023

Groupe Hospitalier Necker–Enfants Malades
SERVICE DE MEDECINE GENOMIQUE DES MALADIES RARES
Pr Serge ROMANA
Secteur Génétique Moléculaire
Tour Lavoisier 3ème étage 149 rue de Sèvres 75743 PARIS CEDEX 15
Tél. : **01 44 49 51 64** Fax : **01 71 19 64 20**

Hôpital Necker Enfants malades AP-HP

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, IPP si fœtus : identité de la mère	**Nom** : **Prénom** : **RPPS** : **Mail** :	**ETIQUETTE UH** Nom du service si hors APHP	NOM : Date : Heure :

Statut du patient :
- ☐ Atteint
- ☐ Apparenté : identité du cas index :……
  lien de parenté : ……
- ☐ Fœtus : sexe : …… terme (SA) : ……. ☐ Confirmation dépistage néonatal

Date de prescription :

Grossesse en cours : oui ☐ non ☐
Sexe fœtus : M ☐ F ☐ Inconnu ☐
DDR : DDG :

☐ **Urgent**

ANALYSE DEMANDEE

Préciser l'hypothèse diagnostique ou le gène si possible **contact préalable avec un biologiste (a) ou un clinicien (b)**

- ☐ **Anomalies du développement de la crête neurale**……
  veronique.pingault@aphp.fr (a) *stanislas.lyonnet@inserm.fr, jeanne.amiel@inserm.fr (b)*
- ☐ **Maladies rénales**……
  laurence.heidet@aphp.fr, guillaume.dorval@aphp.fr (a,b)
- ☐ **Mitochondriopathies**……
  julie.steffann@aphp.fr, giulia.barcia@aphp.fr (a)
- ☐ **Maladies métaboliques**……
  stephanie.gobin@aphp.fr (a)
- ☐ **Maladies hépatologiques/cholestase**……
  stephanie.gobin@aphp.fr (a)
- ☐ **Epilepsies**……
  giulia.barcia@aphp.fr (a) stephanie.gobin@aphp.fr (a)
- ☐ **Entéropathies** ……
  fabienne.charbit-henrion@aphp.fr (a)
- ☐ **Avances Staturales** ……
  sophie.rondeau@aphp.fr (a) cr.moc.nck@aphp.fr (b)
- ☐ **Syndrome de Cornelia de Lange / Hypertrichose**……
  sophie.rondeau@aphp.fr (a) cr.moc.nck@aphp.fr (b)
- ☐ **Maladies dermatologiques**……
  julie.steffann@aphp.fr (a) fabienne.charbit-henrion@aphp.fr (a)
- ☐ **Maladies osseuses** ……
  sophie.monnot@aphp.fr, sophie.rondeau@aphp.fr, corinne.collet@aphp.fr (a)
  cr.moc.nck@aphp.fr (b)
- ☐ **Malformations corticales** ……
  julie.steffann@aphp.fr (a)
- ☐ **Ciliopathies hors maladies rénales**……
  tania.attie@aphp.fr, lucile.boutaud@aphp.fr Joubert, Meckel, Hydrolethalus, Acrocalleux, Bardet-Biedl, Hétérotaxie, Pallister Hall, Greig
  cr.moc.nck@aphp.fr ciliopathie squelettique ou nanisme primordial
- ☐ **Anomalie cérébrale**……
  tania.attie@aphp.fr, lucile.boutaud@aphp.fr Anomalies du corps calleux, Holoprosencéphalie, Hydrocéphalie, Dandy-Walker, Microcéphalie, Hypoplasie pontocérébelleuse, Fowler, Opitz-GBBB

- ☐ **Syndrome d'Angelman**
- ☐ **Syndrome de Prader Willi**
- ☐ **Ataxie de Friedreich**
- ☐ **Incontinentia pigmenti**
- ☐ **Inactivation du chromosome X**
- ☐ **Amyotrophie spinale proximale (SMA)**
- ☐ **Amyotrophie spinale avec atteinte diaphragmatique SMARD**
  guillaume.dorval@aphp.fr (a,b)

Patients de l'hôpital Necker uniquement :

- ☐ **Troubles du neurodéveloppement**……
  giulia.barcia@aphp.fr, sophie.rondeau@aphp.fr (a) marlene.rio@aphp.fr (b)
- ☐ **Surdités** (fiche spécifique) ……
  laurence.jonard@aphp.fr, ralyath.balogoun@aphp.fr (a)
  sandrine.marlin@aphp.fr (b)
- ☐ **Syndrome de l'X fragile**

Patients d'hôpitaux APHP uniquement :

- ☐ **Maladie de Steinert**

- ☐ **Etude ARN ciblée (préciser le gène)** ……
- ☐ **AUTRE** : ……
  ……
  ……

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