

Chef de Service : Pr Elisabeth TOURNIER-LASSERVE (elisabeth.tournier@aphp.fr)
Biologistes : Dr Florence Riant (florence.riant@aphp.fr)
Dr Manuèle MINE (manuele.mine@aphp.fr)
Dr Carol PRIETO-MORIN (carol.prieto-morin@aphp.fr)

IMP N°17

Secrétariat - renseignements : ☎: 01.49.95.86.23 - www.cervco.fr

Réception des prélèvements : ☎: 01.49.95.86.16 - du lundi au vendredi de 8h30 à 17h30

DEMANDE DE DIAGNOSTIC MOLECULAIRE

PATIENT

Nom :	Nature du prélèvement :	Il s'agit du :
Prénom :	<input type="checkbox"/> sang	<input type="checkbox"/> 1er prélèvement
Nom de jeune fille :	<input type="checkbox"/> ADN	<input type="checkbox"/> 2ème prélèvement
Date de naissance :	<input type="checkbox"/> autre	
Sexe : <input type="checkbox"/> M <input type="checkbox"/> F		

PRESCRIPTEUR (senior obligatoire)

PRELEVEUR

Nom (écrire lisiblement) :	Nom :
Service :	Service :
Adresse :	Date :
Téléphone :	

Un apparenté a-t-il déjà été prélevé dans le but de réaliser une étude moléculaire liée au diagnostic évoqué chez le patient ?

non oui

CRIBLAGE MOLECULAIRE DEMANDE

Joindre obligatoirement les informations cliniques, un arbre généalogique et une copie de l'IRM cérébrale si présence d'anomalies

Ataxie Episodique (10 ml sur EDTA)

- KCNA1 (type 1)
 CACNA1A (type 2)

Cavernomatose familiale (10 ml sur EDTA + 1 tube PAXgene)

- KRIT1 (CCM1)
 MCG4607 (CCM2)
 PDCD10 (CCM3)

COATS+ (10 ml sur EDTA)

- CTC1

Dyskinésie Paroxystique (10 ml sur EDTA)

- PRRT2

Leucoencéphalopathies Vasculaires Autosomiques Dominantes (10 ml sur EDTA)

- APP
 COL4A1
 COL4A2
 HTRA1
 NOTCH3 (CADASIL)
 TREX

Leucoencéphalopathies Vasculaires Autosomiques Récessives (10 ml sur EDTA)

- HTRA1 (CARASIL)

Moya Moya syndromique (10 ml sur EDTA)

- BRCC3 / MTCP1
 GUCY1A3

Migraine Hémiplégique Familiale (10 ml sur EDTA)

- CACNA1A (FHM1)
 ATP1A2 (FHM2)
 SCN1A (FHM3)
 PRRT2

Autre (15 ml sur EDTA)

Par sa signature, le médecin prescripteur atteste avoir informé la personne concernée selon les obligations légales en vigueur (Art.R.1131-5 du 4 avril 2008) et atteste avoir reçu son consentement (joindre une copie du consentement).

Date Signature du médecin obligatoire :

CADRE RESERVE AU SERVICE

Date d'arrivée :

Conforme oui
 non

Fiche de renseignements pour le diagnostic d'ATAXIE EPISODIQUE DE TYPE 2

Joindre un compte rendu d'hospitalisation

Nom du patient : Prénom :
Nom de jeune fille :
Date de naissance : Age :

- **Patient :**

Age de la première crise :

Facteurs déclencheurs : alcool/café stress fatigue mouvement
 autre (préciser) :

Manifestations cliniques :

Episodes d'ataxie :	oui – non	nombre / fréquence :
		durée :
Episodes de vertiges :	oui – non	
Nystagmus intercritique :	oui – non	
Ataxie intercritique :	oui – non	
Epilepsie :	oui – non	
Migraines :	oui – non	
Mouvements anormaux	oui – non (préciser)	
Retard mental :	oui – non	
Atrophie cérébelleuse :	oui – non	
Autre...		

- **Apparentés :**

Existence d'apparentés ayant présenté des manifestations d'ataxie épisodique : oui – non

Nom de famille des apparentés atteints (si différent du patient) :

Autres manifestations observées **chez les apparentés**

- **Traitement chez le patient**

Traitement par DIAMOX oui – non sensible oui – non

Autre :

ARBRE GENEALOGIQUE

CONSENTEMENT EN VUE D'UN EXAMEN DES CARACTERISTIQUES GENETIQUES

Conformément aux articles 1131-4 et 1131-5 du décret n° 2008-321 du 4 avril 2008

(à établir en 2 exemplaires : 1 copie à envoyer au Laboratoire avec le prélèvement, 1 copie à conserver dans le dossier médical.)

Identification du patient

NOM :	IDENTITÉ DES REPRESENTANTS LEGAUX (mineur ou majeur sous tutelle)
Prénom :	Père (nom, prénom)
Nom de jeune fille :	Mère (nom, prénom)..... ,
Date de naissance :	Autre (nom, prénom)
<input type="checkbox"/> Mineur <input type="checkbox"/> Majeur	Lien de parenté :

• Je(nous) soussigné(e)s certifie(certifions) avoir reçu du Dr une information compréhensible concernant l'examen des caractéristiques génétiques à des fins médicales qui sera réalisé par des actes de cytogénétique et/ou génétique moléculaire (ci-après désignés par "analyse") à partir du(des) prélèvement(s) effectué(s) chez moi / chez mon enfant mineur/ chez.....

À remplir par le médecin prescripteur (Senior obligatoire)

Contexte pathologique :
Cette analyse est effectuée dans le but de (une seule case à cocher) :
<input type="checkbox"/> rechercher une origine génétique à la maladie (diagnostic étiologique)
<input type="checkbox"/> proposer un diagnostic prédictif (gène/mutation :))
<input type="checkbox"/> rechercher une hétérozygotie pour une maladie récessive ou liée à l'X (gène/mutation :))
<input type="checkbox"/> Autre

• Je(nous) donne(donnons) mon(notre) consentement pour ce prélèvement et cette analyse ; j'ai compris que cette analyse a pour but de déterminer si un (ou plusieurs) de mes gènes ou de mes chromosomes présente(nt) une (ou plusieurs) anomalie(s) en rapport avec la pathologie présente chez moi ou mes apparentés. Conformément aux articles R1131-4 et R1131-5 du Code de la santé publique, je reconnais avoir reçu l'ensemble des informations permettant la compréhension de cette analyse et sa finalité. J'ai eu la possibilité de poser toutes les questions que je souhaitais et je pourrai obtenir toute information complémentaire auprès du médecin désigné ci-dessus.

• Je peux à tout moment décider de ne pas poursuivre cette démarche. Les données génétiques et le matériel biologique me concernant pourront être détruits à ma demande. Dans ce cas, j'en informerai par écrit le médecin désigné ci-dessus. Cette décision ne modifiera en rien ma prise en charge médicale.

• Les résultats de cette analyse, commentés et signés par un praticien responsable agréé conformément à l'article R1131-19 du code de la santé publique, me seront transmis par le médecin prescripteur au cours d'une consultation. Ils resteront confidentiels et ne pourront être communiqués qu'au(x) médecin(s) que je désignerai.

• Au cas où cette analyse pourrait révéler d'autres affections que celle recherchée, je n'en serai informé(e) que si cela comporte un bénéfice direct pour moi, en l'état actuel des connaissances à ce jour.

• J'ai compris que les résultats de l'analyse pourront amener à préconiser un bilan au sein de ma famille, et que les modalités d'information de la famille devront être précisées à l'issue de la consultation de rendu de résultat (Article L1131-1 du code de la santé publique).

• J'accepte que mes échantillons biologiques soient conservés et utilisés à des fins de recherche médicale, dans le cadre de ma pathologie, de même que la saisie de données médicales anonymisées, dans les conditions fixées par la loi. Si vous refusez, cochez ici : NON

Fait à, leSignature du patient/ des titulaires de l'autorité parentale

ATTESTATION DU MÉDECIN PRESCRIPTEUR (Senior obligatoire)

Je soussigné (e) Docteur en Médecine, certifie avoir informé le(les) personne(s) sus-nommée(s) des caractéristiques de la maladie recherchée, des moyens de la détecter, du degré de fiabilité des analyses, des possibilités de prévention et de traitement, des modalités de transmission génétique et leurs possibles conséquences chez d'autres membres de sa famille et avoir recueilli son(leur) consentement dans les conditions du code de la santé publique (articles n°R1131-4 et 5) et de l'article 16-10 du Code Civil.

Signature :

Cachet :

Mise à jour : 01/09/2014

	analyse	cotation Montpellier V5	BHN
PRELEVEMENTS			
Extraction ADN		N920 + N206	BHN 220
ADN extrait		N014 + N200 + N206	BHN 90
ARN - cDNA		N193 + N011 + N014	BHN 240
Broyage de tissus		N002	BHN 50
DIAGNOSTICS			
Mutation connue		N300	BHN 120
Angiopathie amyloïde cérébrale	gène APP (exons 16 et 17)	2 N305	BHN 500
	QMPSF	N308	BHN 400
Angiopathie COL4A1	gène COL4A1 (52 exons)	39 N305 + 3 N035	BHN 10110
	QMPSF	N311	BHN 1000
Angiopathie COL4A2	gène COL4A2 (49 exons)	40 N305	BHN 10000
	QMPSF	N311	BHN 1000
Ataxie épisodique type 1 (EA1)	gène KCNA1 (1 exon)	N305 + 3 N035	BHN 610
Ataxie épisodique type 2 (EA2)	gène CACNA1A (47 exons)	40 N305 + 8 N035	BHN 10960
	QMPSF	N311	BHN 1000
CADASIL	gène NOTCH3 2 exons	N305	BHN 250
	gène NOTCH3 13 exons supplémentaires	6 N305 + 2 N035	BHN 1740
	gène NOTCH3 8 exons supplémentaires	6 N305	BHN 1500
	coût max (23 exons)	13 N305 + 2 N035	BHN 3490
Cavernomes cérébraux	gène KRIT1 (16 exons)	16 N305	BHN 4000
	gène MGC4607 (10 exons)	10 N305	BHN 2500
	gène PDCD10 (7 exons)	6 N305	BHN 1500
	QMPSF (3 gènes)	N311	BHN 1000
	séquence cDNA (3 gènes)	6 N305 + 2 N035	BHN 1740
	coût max		BHN 9000
Maladie de COATS+	gène CTC1 (23 exons)	9 N305	BHN 2250
	QMPSF	N311	BHN 1000
Migraine Hémiplégique Familiale	gène CACNA1A partiel (19 exons)	15 N305 + 2 N035	BHN 3990
	gène ATP1A2 (23 exons)	14 N305 + 2 N035	BHN 3740
	gène PRRT2 (3 exons)	2 N305 + 3 N035	BHN 860
MOYA MOYA	gènes BRCC3 (11 exon) / MTCP1 (6 exons)	14 N305 + 2 N035	BHN 3740
	gène GUCY1A3 (8 exons)	8 N305 + 2 N035	BHN 2240
TREX	gène TREX (1 exon)	2 N305	BHN 500
Panel microsatellites	haplotypage	N928	BHN 360
Expertise bioinformatique		N210	BHN 50