



**Hôpitaux Universitaires
La Pitié Salpêtrière - Charles Foix**
Département de Génétique
UF de Génétique des Maladies Métaboliques
et des Neutropénies Congénitales

Bâtiment 6 rue La Peyronie - Secteur Pitié
47/83 Boulevard de l'Hôpital
75651 PARIS CEDEX 13

Responsable UF : Dr Christine Bellanné-Chantelot
christine.bellanne-chantelot@aphp.fr

Dr Cécile Saint-Martin
cecile.saint-martin@aphp.fr

Secrétariat : secret-neuro.metab@aphp.fr
Tél : 01 42 17 76 52 - Fax : 01 42 17 76 18
Pour toute information concernant les diagnostics
génétiques réalisés dans notre laboratoire,
consulter le site <http://www.cgmc-psl.fr>

FORMULAIRE DE PRESCRIPTION D'ANALYSES GÉNÉTIQUES

Etiquette UH du service
pour les hôpitaux de l'AP-HP

Etiquette APH prescripteur

IDENTITÉ PRÉLEVEUR

Nom :

Service/Labo :

Date du prélèvement :

Emplacement réservé
au laboratoire

IDENTITÉ PATIENT ou ETIQUETTE GILDA

Nom :

Prénom :

Nom de jeune fille :

Date de naissance :

Sexe : M F

MEDECIN PRESCRIPTEUR (Senior Obligatoire)

Nom et prénom :

Service :

Téléphone : Hôpital :

Adresse :

Code postal : Ville :

Courriel (écrire lisiblement) :

PRÉLÈVEMENT

Sang (de préférence prélever 2 tubes)

Adultes : total de 10 ml de sang sur EDTA (bouchon violet)

Enfants : total de 7 ml de sang sur EDTA (bouchon violet)

ADN (préciser la concentration et la méthode d'extraction):
.....

Prélèvement buccal (écouvillons sans gélose, humidifié avec
du sérum physiologique)

Urines (1 pot ECBU)

Autre (préciser) :

A JOINDRE IMPÉRATIVEMENT AU PRÉLÈVEMENT

le consentement signé par le patient et le médecin
prescripteur

le formulaire de prescription

le formulaire de renseignements cliniques

le bon de commande (pour les hôpitaux hors AP-HP)

ANALYSES MOLÉCULAIRES DEMANDÉES :

POUR UN CAS INDEX

• GÉNÉTIQUE DES MALADIES MÉTABOLIQUES

Diabète mitochondrial avec surdité : Mutation 3243A>G

Diabète MODY : panel de gènes analysé en NGS :

GCK, HNF1A, HNF4A, HNF1B, INS, ABCC8 et KCNJ11

Diabète syndromique (MODY5) : *HNF1B*

Hyperinsulinisme : *GLUD1, HADH* et panel de gènes
analysés en NGS : *ABCC8, KCNJ11, HNF4A, HNF1A et GCK*

HCS par bloc en 21-hydroxylase : *CYP21A2*

• GÉNÉTIQUE DES NEUTROPÉNIES CONGÉNITALES

Neutropénies congénitales : panel de gènes analysé en NGS
liste des gènes disponible sur le site <http://www.cgmc-psl.fr/>

Syndrome de Shwachman-Diamond : *SBDS*

Syndrome de WHIM : *CXCR4*

POUR UNE RECHERCHE CIBLÉE

S'agit-il d'un 2nd prélèvement de confirmation d'une
mutation déjà identifiée chez le patient ?

oui non

Une analyse moléculaire liée au diagnostic évoqué chez le
patient a-t-elle déjà été réalisée chez un apparenté atteint ?

oui non

Si oui, indiquer ci-dessous les nom et prénom de l'apparenté

.....
.....
Si la mutation familiale n'a pas été identifiée dans notre
laboratoire, merci de joindre à la demande une copie du résultat
d'analyse génétique du cas index.



**Hôpitaux Universitaires
La Pitié Salpêtrière-Charles Foix
Département de Génétique
UF de Génétique des Maladies Métaboliques
et des Neutropénies Congénitales**

Bâtiment 6 rue La Peyronie - Secteur Pitié
47/83 Boulevard de l'Hôpital
75651 PARIS CEDEX 13

Responsable UF : Dr Christine Bellanné-Chantelot

christine.bellanne-chantelot@aphp.fr

Dr Cécile Saint-Martin

cecile.saint-martin@aphp.fr

Secrétariat : secret-neuro.metab@aphp.fr

Tél : 01 42 17 76 52 - Fax : 01 42 17 76 18

**Pour toute information concernant les diagnostics
génétiques réalisés dans notre laboratoire,
consulter le site <http://www.cgmc-psl.fr>**

**RENSEIGNEMENTS CLINIQUES DIABETES MODY
GÈNES GCK, HNF1A, HNF4A, HNF1B, ABCC8, KCNJ11 et INS**

IDENTITÉ PATIENT ou ÉTIQUETTE

Nom :
.....
Prénom :
Date de naissance :

MÉDECIN PRESCRIPTEUR (Senior Obligatoire)

Nom et prénom : Téléphone :
Service : Hôpital:
Courriel (écrire lisiblement) :

PRÉREQUIS A TOUTE DEMANDE

- Absence d'anticorps : entourer les anticorps analysés : Anti-GAD Anti-IA2 Anti-ZnT8 Anti-ilôts
année du prélèvement : (joindre une copie des résultats)
- Histoire familiale de diabète : Au moins 2 générations atteintes
 Au moins 2 cas diabétiques avec un âge au diagnostic ≤ 40 ans et un IMC $< 30\text{kg/m}^2$

- Le patient est-il ? Diabétique Non diabétique
- Origine géographique du patient (indiquer pays de naissance des parents) :
- Données au diagnostic :**
Circonstances de découverte du diabète : Fortuite (ex syst., enquête familiale) Diabète gestationnel Glycosurie
Polyurie et/ou amaigrissement Cétose Acido-cétose Complication
Antécédents de : Macrosomie ($>4\text{kg}$) oui non Hypoglycémies néonatales oui non , si oui quel traitement :
Age à la découverte du diabète : ou Date de découverte :
Poids : Taille : IMC (Kg/m^2) :
Glycémie (g/l mmol/l [entourer l'unité]): HbA1c (%) :
Traitement initial du diabète : Aucun Régime seul Sulfamide/glinide seul ou associé Insuline
Autres ADO sans Sulfamides
- Données au dernier bilan :**
Poids : Taille : IMC (Kg/m^2) :
HbA1c (%) : Peptide-C : ($\mu\text{g/l}$ mmol/l [entourer l'unité]):
HDL-C (g/l mmol/l [entourer l'unité]): Triglycérides (g/l mmol/l [entourer l'unité]):
Retentissement du diabète : Aucun Neuropathie Rétinopathie Macroangiopathie
Microalbuminurie pathologique Macroprotéinurie Insuffisance rénale
Autres atteintes, préciser : (anomalies morphologiques rénales, surdit , cytolyse hépatique, retard mental,...) :
Traitement actuel du diabète : Aucun Régime seul Sulfamide/glinide seul ou associé Insuline
Autres ADO sans Sulfamides année de début :
Traitement HTA : Oui Non Traitement dyslipidémie : Aucun Statines Fibrates

ANTÉCÉDENTS FAMILIAUX: Joindre un arbre généalogique en indiquant

- Le patient prélevé (➔), les apparentés diabétiques aux 1^{er} et 2nd degrés et les apparentés non diabétiques.
- Pour les apparentés diabétiques : âge de survenue du diabète, existence ou non d'un surpoids au diagnostic du diabète, traitement en cours (Régime, ADO, Ins); atteintes associées ; noter si possible les noms et prénoms en particulier si une analyse génétique a déjà été réalisée.
- Si des cas de diabète néonatal et d'épisodes d'hypoglycémies néonatales sont connus dans la famille

Le phénotype détaillé du cas index et des apparentés diabétiques est essentiel pour orienter au mieux l'analyse génétique