

Praticien responsable :

Dr Christine BELLANNÉ-CHANTELOT
christine.bellanne-chantelot@aphp.fr

Biologistes :

Dr Sc. Delphine BOUVET delphine.bouvet@aphp.fr
Dr Isabelle JÉRU isabelle.jeru@aphp.fr
Dr Sc. Cécile SAINT-MARTIN cecile.saint-martin@aphp.fr

Secrétariat :

secret-neuro.metab.psl@aphp.fr
Tél. : 01 42 17 76 52
Fax : 01 42 17 76 18

DEMANDE DE DIAGNOSTIC MOLÉCULAIRE EN METABOGÉNÉTIQUE DIABÈTES MONOGÉNIQUES – SYNDROMES LIPODYSTROPHIQUES - HYPERINSULINISME

<p>SERVICE DEMANDEUR (Si APHP coller étiquette UH)</p> <p>Hôpital :</p> <p>Service :</p> <p>Adresse :</p> <p>.....</p>	<p>PRESCRIPTEUR (sénior obligatoire)</p> <p>Nom : Prénom :</p> <p>Identifiant RPPS ou APH : Téléphone :</p> <p>Email :</p>
---	---

PATIENT (remplir lisiblement ou coller étiquette)

Nom : Prénom :

Nom de naissance : Date de naissance : Sexe : M F

<p>A JOINDRE IMPÉRATIVEMENT AU PRÉLÈVEMENT</p> <p><input type="checkbox"/> Consentement signé du patient et du médecin prescripteur</p> <p><input type="checkbox"/> Fiche de renseignements cliniques <i>Téléchargeables sur le site http://www.cgmc-psl.fr/</i></p> <p><input type="checkbox"/> Bon de commande (pour les hôpitaux hors APHP)</p>	<p>PRÉLEVEUR</p> <p>Nom : Date :</p> <p>Fonction : Heure :</p>
--	---

PRÉLÈVEMENT (Acheminement à température ambiante)

Sang : **Adulte/enfant** : 2 tubes de 3 ml bouchon violet (EDTA)
 Nouveau-né : 2 tubes pédiatriques bouchon violet (EDTA)

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

Prélèvement buccal pour diabète mitochondrial : 2 écouvillons **sans gélose**, immergés dans environ 1 ml de sérum physiologique, ou
 Salive sur tube Oragène

Urines pour diabète mitochondrial : 1 pot ECBU

Autre (préciser) :

Tubes PAXgene pour ARN sur demande du laboratoire uniquement

ANALYSE MOLÉCULAIRE DEMANDÉE

Analyse d'un cas index

Analyse en panel de gènes selon le contexte clinique (accès aux listes des gènes sur : <http://www.cgmc-psl.fr/>)
Joindre la feuille de renseignements cliniques correspondante ou courriers de consultation. Aucune analyse ne sera faite en l'absence de renseignements cliniques.

Diabète monogéniques

Syndromes de lipodystrophie et/ou d'insulinorésistance

Hyperinsulinisme

Analyse ciblée

Diabète mitochondrial avec surdité (mutation m.3243A>G)

Diabète HNF1B (MODY5)

Diagnostic de confirmation (variant identifié sur une 1^{ère} analyse)

Dépistage familial : Apparenté symptomatique Apparenté asymptomatique
 Diagnostic de confirmation d'un apparenté

Indiquer nom, prénom, date de naissance du cas index et lien de parenté :

.....

*Si le variant a été identifié dans un autre laboratoire, il est **OBLIGATOIRE** de joindre une copie du résultat du cas index*