Faire des photocopies des imprimés joints pour vos demandes ultérieures

protocole valide le : (date du fax)

ASSISTANCE PUBLIQUE HÔPITAUX DE PARIS

Maladie de Creutzfeldt-Jakob
PROTOCOLE DES PRÉLÈVEMENTS BIOLOGIQUES
PROTÉINE 14.3.3/ÉTUDE GÈNE PRNP

Hôpitaux Universitaires SAINT-LOUIS LARIBOISIÈRE FERNAND-WIDAL

SITE LARIBOISIERE
2, rue Ambroise-Paré
75475 PARIS Cedex 10
Tél. : 01 49 95 65 65

de l'étranger, composez le : 33.1 et les 8 derniers chiffres

PÔLE BIOLOGIE PATHOLOGIE PHYSIOLOGIE (B2P)

SERVICE DE BIOCHIMIE ET DE BIOLOGIE MOLÉCULAIRE
Agrément Génétique Moléculaire n°2008-1258
Autorisation ASN n°75/056/010/L4C/001/2009

Chef de Service
Pr J.-M. LAUNAY
Tél. : 01 49 95 64 33
jean-marie.launay@lrb.aphp.fr

Secrétariat :
Tél. : 01 49 95 64 34 / 01 49 95 64 36
Télécopie : 01 49 95 84 77

Praticiens Hospitaliers
Dr Ph. CHAPPUIS
Tél. : 01 49 95 64 31
philippe.chappuis@lrb.aphp.fr
Pr J.L. LAPLANCHE
Tél. : 01 49 95 64 39
jean-louis.laplanche@lrb.aphp.fr
Pr Ph. MANIVET
Tél. : 01 49 95 64 32
crcb.manivet@lrb.aphp.fr
Dr K. PEOC'H
Tél. : 01 49 95 64 39
katell.peoch@lrb.aphp.fr
Dr C. COLLET
Tél. : 01 49 95 64 35
corinne.collet@lrb.aphp.fr
Pr J. CALLEBERT
Tél. : 01 49 95 84 78
jacques.callebert@lrb.aphp.fr

Cadres Médico-techniques
T. VERNIER – M.F. FAYARD
Tél. : 01 49 95 91 92
thierry.vernier@lrb.aphp.fr
marie-france.fayard@lrb.aphp.fr

Réception
Tél. : 01 49 95 64 20
Après 17h00 (Secteur Urgences)
Tél. : 01 49 95 64 24

PRÉLÈVEMENTS

Effectuer le plus rapidement et le plus stérilement possible les prélèvements suivants :

PROTEINE 14.3.3
- 1 ml de LCR (20 gouttes) non hémorragique, protéinorachie < 1g/l.

Il est recommandé de prélever le LCR dans des tubes en polypropylène afin de limiter l'adsorption des protéines sur le support.

Etude GENE PRNP
- 2 tubes de 10 ml de sang sur EDTA (bouchon violet) ➢ *non centrifugés*

Bien protéger les tubes dans un conditionnement étanche et les accompagner d'un pack réfrigérant. NE PAS CONGELER.

Le transport des LCR de patients suspects ou atteints de MCJ peut se faire dans un emballage adapté au transport de matières infectieuses de catégorie B (ONU 3373).

NB : les prions ne figurent pas dans la liste des agents pathogènes listés en catégorie A.

Les adresser **en début de semaine** (lundi, mardi, mercredi. *Attention aux veilles de jours fériés !*) par l'intermédiaire de votre laboratoire à :

Pr J.-L. LAPLANCHE
Service de Biochimie - Hôpital Lariboisière
2, rue Ambroise Paré - 75475 PARIS Cedex 10

Prévenir de l'arrivée des prélèvements au :
✆ 01 49 95 64 39 (ou 40) ou 🖷 01 49 95 84 77
(numéros à joindre pour tout renseignement utile)

JOINDRE AUX PRÉLÈVEMENTS

1. **la demande d'analyses pour examen des caractéristiques génétiques** ; [page 2/5]
2. **le formulaire** soigneusement rempli par le prescripteur de **Demande de Test 14-3-3** du *Réseau National de Surveillance des Maladies de Creutzfeldt-Jakob et Maladies Apparentées* ; [page 3/5]
3. **pour l'étude génétique : l'attestation d'obtention de consentement aux prélèvements biologiques** (complété par le malade, la famille ou le tuteur) ; [page 4/5]
4. **une lettre mentionnant les renseignements cliniques et** lisiblement **les coordonnées du médecin auquel les résultats devront être adressés** ;
5. **un bon de commande** [protéine 14-3-3 = BHN 350 ; étude du gène PRNP = BHN 490] ☞ ! *Aucun renseignement clinique ne doit figurer sur ce document.*

Laboratoire associé aux Centres Nationaux de Référence
sur les Maladies à Prions, la Maladie de Wilson et les Craniosténoses
Membre des réseaux DHOS Neuromusculaire et Maladies Rares
Membre du Centre d'Investigation Biologique "Phénotypes-Génotypes"
Membre du Réseau Thématique de Recherche et de Soins (RTRS) en Santé Mentale

protocole actualisé le 05/02/2013

Hôpitaux Universitaires
SAINT-LOUIS
LARIBOISIÈRE
FERNAND-WIDAL

Service de Biochimie et de Biologie Moléculaire - Pr J.-M. LAUNAY
Agrément Génétique Moléculaire n° 2008-1258
HOPITAL LARIBOISIERE
2, rue Ambroise Paré 75475 PARIS CEDEX 10
tél 01 49 95 64 36 – fax 01 49 95 84 77

DEMANDE D'ANALYSES POUR EXAMEN DES CARACTERISTIQUES GENETIQUES
(HORS DIAGNOSTIC PRENATAL)

Document à joindre aux prélèvements

IDENTIFICATION DU PATIENT

NOM .....

Prénom .....

Date de naissance .....

Sexe F ☐ M ☐

☐ Cas index ☐ Apparenté à .....

MEDECIN PRESCRIPTEUR

Important : coordonnées postales précises pour l'envoi du résultat

NOM .....

Service .....

Hôpital .....

Adresse courrier :

Téléphone/e-mail

(zone obligatoirement renseignée)

ATTESTATION
Décret n°2000-570 du 23 juin 2000
« Je certifie avoir informé le (la) patient(e) sus nommé(e) des caractéristiques de la maladie recherchée, des moyens de la détecter, des possibilités de prévention et de traitement et avoir recueilli le consentement du (de la) patient(e) dans les conditions de l'article R.145-15-4 »

signature :

ANALYSES

- ☐ **Maladie de Wilson***
- ☐ **Acéruloplasminémie***
- ☐ **Syndrome de Muenke**[0]
- ☐ **Syndrome d'Apert**[0]
- ☐ **Syndrome de Saethre-Chotzen**[0]
- ☐ **Syndrome de Pfeiffer**[0]
- ☐ **Syndrome de Crouzon**[0]
- ☐ **Craniosténoses non syndromiques**[0]
- ☐ **Syndrome de Treacher Collins-Franceschetti Klein**[0]
- ☐ **Dysplasie cranio-frontale-nasale**[0]
- ☐ **Hypochondroplasie**[0]
- ☐ **Achondroplasie – Dysplasie thanatophorique**[0]
- ☐ **Analyse moléculaire du gène LRP5**[0]
- ☐ **Ostéopétrose d'Albers-Schönberg : gène ClCN7**[0]
- ☐ **Ostéopétrose maligne infantile : gène TCIRG1*****
- ☐ **Maladie de Camurati-Engelman : gène TGFβ1**[0]
- ☐ **Maladie de Paget***
- ☐ **Génotype APO E**
- ☐ **Maladie de Creutzfeldt-Jakob***
- ☐ **Syndrome de Gerstmann-Sträussler-Scheinker***
- ☐ **Insomnie Fatale Familiale***

RENSEIGNEMENTS CLINIQUES A FOURNIR

* : remplir le formulaire joint à cette demande
[0] : compte-rendu clinique
*** : accord **indispensable** du biologiste (Dr Collet)

Arbre généalogique éventuel au verso de cette feuille

PRELEVEMENT : 2 tubes de sang sur EDTA (2 x 5 ml) - Conservation : + 4°C

Contacts : Dr. P. CHAPPUIS (**Wilson, Acéruloplasminémie**) ☎ 01 49 95 64 31
Dr Corinne COLLET (**Pathologies osseuses/Paget**) ☎01 49 95 64 35 - Dr. K. PEOC'H (**MCJ**) ☎01 49 95 64 40
Pr J.L. LAPLANCHE ☎01 49 95 64 39 - Secrétariat : ☎01 49 95 64 36 ☎01 49 95 84 77

A REMPLIR PAR LE PRATICIEN DEMANDE DE TEST EN SAL LABORATOIRE .....

DATE de la demande : |__|__| |__|__| |2|0|__|__| (J / M / A)

Médecin prescripteur : Nom : ..... **Prénom :** .....

Nom du Chef de Service : .....

Hôpital : ..... **Service :** .....

Adresse : .....

Code Postal : ..... **Ville :** .....

Tél |__|__| |__|__| |__|__| |__|__| |__|__| **Fax** |__|__| |__|__| 1 |__|__| |__|__| |__|__|

Renseignements concernant le patient

Nom : ..... **Prénom :** .....

Sexe : M |__| F |__| **Date de naissance:** |__|__| |__|__| |__|__|__|__| (J / M / A)

Date des premiers signes : |__|__| |__|__|__|__| (M / A)

1 - Syndrome démentiel ou troubles cognitifs récents	Non	Oui
2 - Myoclonies	Non	Oui
3 - Syndrome cérébelleux et/ou ataxie	Non	Oui
4 - Troubles visuels	Non	Oui
5 - Syndrome pyramidal	Non	Oui
6 - Syndrome extra-pyramidal	Non	Oui
7 - Mutisme akinétique	Non	Oui
8 - Troubles d'allure psychiatrique évoluant depuis au moins 3 mois	Non	Oui
9 - Douleurs diffuses	Non	Oui

EEG : Normal Ralenti Pseudo-périodique Périodique Non fait

IRM : hypersignaux Non Oui non fait

Si oui, localisation(s) A) Noyau caudé Putamen **B)** Cortex **C)** Thalamus

Diagnostic(s) évoqué(s) : .....

A REMPLIR PAR LE LABORATOIRE DEMANDEUR

DATE du prélèvement : |__|__| (Jour) |__|__| (Mois) |2|0|__|__| (Année) **Envoi :** Immédiat |__| Différé |__|

→ **Si envoi différé, conservation avant l'envoi à** +4°C |__| -20°C |__| -80°C |__|

Prélèvement centrifugé : NON |__| OUI |__| **Protéinorachie :** |__| , |__|__| g/l **Cellules :** |__|__|__|

A REMPLIR PAR LE LABORATOIRE EFFECTUANT LA RECHERCHE

Nom du laboratoire : ..... **Numéro d'identification :** |__|__|__|__|

Résultat du test 14.3.3 **Positif** |__| **Négatif** |__| **Douteux** |__|

v.19.4.10

Hôpitaux Universitaires SAINT-LOUIS LARIBOISIERE FERNAND-WIDAL

ASSISTANCE PUBLIQUE HÔPITAUX DE PARIS

PÔLE BIOLOGIE PATHOLOGIE PHYSIOLOGIE (B2P)
SERVICE DE BIOCHIMIE ET DE BIOLOGIE MOLÉCULAIRE (Pr J.M. LAUNAY)
Agrément Génétique Moléculaire n°2008-1258
Autorisation ASN n°75/056/010/LAC/001/2009
UF de GENETIQUE MOLECULAIRE Biochimie – Hématologie (UF GMBH)

Secrétariat :
Tél. : **01 49 95 64 36**
Fax : **01 49 95 84 77**
Réception
Tél. : **01 49 95 64 20**

CONSENTEMENT EN VUE D'UN EXAMEN DES CARACTÉRISTIQUES GÉNÉTIQUES D'UNE PERSONNE

(décret n°2008-321 du 4 avril 2008)

Original à joindre dans le dossier médical
1 copie à joindre au prélèvement

ATTESTATION DE CONSULTATION MÉDICALE INDIVIDUELLE

Préalable à la réalisation des examens des caractéristiques génétiques d'une personne et de son identification par empreintes génétiques à des fins médicales

Je soussigné(e)..... Docteur en Médecine,

Conformément aux articles R.1131-4 et R.1131-5 du décret n°2008-321 du 4 avril 2008, certifie avoir reçu en consultation ce jour le(la) patient(e) sous-nommé(e) afin de lui apporter les informations sur les caractéristiques de la maladie recherchée, des moyens de la détecter, des possibilités de prévention et de traitement.

Fait à....., le.....

Signature et tampon du médecin .

CONSENTEMENT POUR LA RÉALISATION D'EXAMENS DES CARACTÉRISTIQUES GÉNÉTIQUES D'UNE PERSONNE

Conformément aux articles 1131-4 et 1131-5 du 4 avril 2008

Je soussigné(e) M..... né(e) le.....
Demeurant à.....
Reconnais avoir reçu par le Dr..... les informations sur les examens des caractéristiques génétiques qui seront réalisés afin :

☐ de confirmer ou d'infirmer le diagnostic d'une maladie génétique en relation avec mes symptômes ;
☐ de rechercher un état hétérozygote en vue d'un conseil génétique ;
☐ de confirmer ou d'infirmer le diagnostic pré-symptomatique d'une maladie génétique ;
☐ d'identifier un statut de porteur sain (recherche d'hétérozygote ou d'un remaniement chromosomique) ;
☐ d'évaluer ma susceptibilité génétique à une maladie ou à un traitement médicamenteux.

Pour cela, je consens :
☐ au prélèvement qui sera effectué chez moi
☐ au prélèvement qui sera effectué chez mon enfant mineur ou une personne majeure sous tutelle
☐ au prélèvement qui sera effectué chez mon fœtus.

Je suis informé(e) que les résultats de l'examen des caractéristiques génétiques me seront transmis par le Docteur susnommé dans le cadre d'une consultation individuelle.

Fait à....., le.....

Signature du patient adulte
ou du représentant légal de l'enfant mineur
ou du tuteur légal de l'adulte sous tutelle

Responsable :
Pr J.L. LAPLANCHE
Tél. : **01 49 95 64 39**
jean-louis.laplanche@lrb.aphp.fr

Praticiens Agréés

Dr Ph. CHAPPUIS
Tél. : **01 49 95 64 31**
philippe.chappuis@lrb.aphp.fr

Dr K. PEOC'H
Tél. : **01 49 95 64 39**
katell.peoch@lrb.aphp.fr

Dr C. COLLET
Tél. : **01 49 95 64 35**
corinne.collet@lrb.aphp.fr

Hôpitaux Universitaires
SAINT-LOUIS
LARIBOISIÈRE
FERNAND-WIDAL

Service de Biochimie et de Biologie Moléculaire - Pr J.-M. LAUNAY
Agrément Génétique Moléculaire n°2008-1258
HOPITAL LARIBOISIERE
2, rue Ambroise Paré 75475 PARIS CEDEX 10
tél 01 49 95 64 36 – fax 01 49 95 84 77

PROTEINE 14.3.3. et/ou ETUDE GENETIQUE TRAITEMENT DES PRÉLÈVEMENTS À ENVOI DIFFÉRÉ

Conservation inférieure ou égale à 4 jours

- Conserver les tubes à + 4°C (frigo)
- Envoi avec un pack réfrigérant

Conservation supérieure à 4 jours

- Centrifugation du LCR
- Aliquoter le surnageant par 1 ml (prélèvements identifiés)
- Conserver les tubes à + 4°C
- Envoi avec un pack réfrigérant

Manipulation non stérile

Dans tous les cas

- Tubes de sang EDTA au frigo non centrifugés
- Envoi avec le LCR avec un pack réfrigérant

Note : La recherche de la protéine 14.3.3. ne peut être réalisée si la protéinorachie est > 1 g/l.

ASSISTANCE PUBLIQUE HÔPITAUX DE PARIS

Hôpitaux Universitaires
SAINT-LOUIS
LARIBOISIÈRE
FERNAND-WIDAL

SITE LARIBOISIERE
2, rue Ambroise-Paré
75475 PARIS Cedex 10
Tél. : 01 49 95 65 65

de l'étranger, composez le : 33.1 et les 8 derniers chiffres

PÔLE BIOLOGIE PATHOLOGIE PHYSIOLOGIE (B2P)

SERVICE DE BIOCHIMIE ET DE BIOLOGIE MOLÉCULAIRE
Agrément Génétique Moléculaire n°2008-1258
Autorisation ASN n°75/056/010/L4C/001/2009

Chef de Service
Pr J.-M. LAUNAY
Tél. : 01 49 95 64 33
jean-marie.launay@lrb.aphp.fr

Secrétariat :
Tél. : 01 49 95 64 34 / 01 49 95 64 36
Télécopie : 01 49 95 84 77

Praticiens Hospitaliers
Dr Ph. CHAPPUIS
Tél. : 01 49 95 64 31
philippe.chappuis@lrb.aphp.fr
Pr J.L. LAPLANCHE
Tél. : 01 49 95 64 39
jean-louis.laplanche@lrb.aphp.fr
Pr Ph. MANIVET
Tél. : 01 49 95 64 32
cnrb.manivet@lrb.aphp.fr
Dr K. PEOC'H
Tél. : 01 49 95 64 39
katell.peoch@lrb.aphp.fr
Dr C. COLLET
Tél. : 01 49 95 64 35
corinne.collet@lrb.aphp.fr
Pr J. CALLEBERT
Tél. : 01 49 95 84 78
jacques.callebert@lrb.aphp.fr

Cadres Médico-techniques
T. VERNIER – M.F. FAYARD
Tél. : 01 49 95 91 92
thierry.vernier@lrb.aphp.fr
marie-france.fayard@lrb.aphp.fr

Réception
Tél. : 01 49 95 64 20
Après 17h00 (Secteur Urgences)
Tél. : 01 49 95 64 21

À l'attention :

- des prescripteurs de protéine 14.3.3. et étude gène PRNP (Maladie de Creutzfeldt-Jakob)
- des laboratoires et Centres de Tri

La surveillance épidémiologique des ESST (Encéphalopathies subaiguës spongiformes transmissibles) est assurée depuis 2000 par le *Réseau National de Surveillance de la MCJ et des maladies apparentées*. Les données épidémiologiques, cliniques, génétiques et neuropathologiques sur chaque cas suspect sont recueillies selon des protocoles standardisés. Toutes ces données sont centralisées.

Chaque cas signalé au Réseau est suivi jusqu'à l'obtention d'un diagnostic final (MCJ ou autre diagnostic) et d'une classification étiologique (cas sporadique, génétique, iatrogène ou vMCJ).

C'est pourquoi nous vous demandons de compléter précisément et entièrement les 3 formulaires joints au protocole, et plus particulièrement l'identité et les coordonnées du prescripteur.

Nous vous remercions de votre compréhension, de votre aide et de votre confiance.