



GROUPE HOSPITALIER PITIE-SALPETRIERE
Centre de Génétique Moléculaire et Chromosomique
*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@psl.aphp.fr
Dr Cécile Saint-Martin
cecile.saint-martin@psl.aphp.fr

Secrétariat : *secret-neuro.metab@psl.aphp.fr*
Tél : 01 42 17 76 52 - Fax : 01 42 17 76 18
Site CGMC : *http://www.cgmc-psl.fr*

FORMULAIRE DE PRESCRIPTION D'ANALYSES MOLECULAIRES

MÉDECIN PRESCRIPTEUR (Senior Obligatoire)

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

PRÉLEVEUR

Nom :
Service/Labo :
Date du prélèvement :

IDENTITÉ PATIENT ou ETIQUETTE GILDA :

Nom :
Prénom :
Nom de jeune fille :
Date de naissance :
Sexe : M ☐ F ☐

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

.....
.....
.....

PRÉLÈVEMENT : Réception des prélèvements du lundi au vendredi, de 9h à 17h

- ☐ **SANG**
Adultes : ☐ 2 tubes de 7ml, bouchon violet (EDTA) ☐ **ADN (préciser la concentration et la méthode d'extraction) :**
Enfants : ☐ 2 tubes de 5ml, bouchon violet (EDTA)
☐ **Prélèvement buccal** ☐ **Urines**
☐ **Autre (préciser) :**

A JOINDRE IMPÉRATIVEMENT AU PRÉLÈVEMENT : La prescription, le consentement signé par le patient ou les deux parents (pour un patient mineur) et le médecin prescripteur, la fiche de renseignements cliniques et le bon de commande (pour les hôpitaux hors AP-HP)

ANALYSE(S) MOLÉCULAIRE(S) DEMANDÉE(S)

• **GÉNÉTIQUE DES MALADIES MÉTABOLIQUES**

- ☐ Diabète mitochondrial : Mutation 3243A>Gjoindre **FICHE DIABÈTE MITOCHONDRIAL**
☐ Diabètes monogéniques : type *GCK, HNF1A, HNF4A, INS*, ABCC8**.....joindre **FICHE DIABÈTES MONOGENIQUES (MODY)**
☐ Diabète et anomalies rénales : *HNF1B*joindre **FICHE DIABÈTE ET ANOMALIES RÉNALES (RCAD, MODY5)**
☐ Hyperinsulinisme : *ABCC8, KCNJ11, HNF4A, GCK, GLUD1, HADH*.....joindre **FICHE HYPERINSULINISME CONGÉNITAL**
☐ Déficit en 21-hydroxylase : *CYP21A2*joindre **FICHE DÉFICIT EN 21-HYDROXYLASE**

* Analyses réalisées dans un cadre de recherche (nous contacter auparavant)

• **GÉNÉTIQUE DES NEUTROPÉNIES CONGÉNITALES**

- ☐ Neutropénie congénitale sévère : *ELANE (ELA2), HAX1, G6PC3*
☐ Neutropénie cyclique/intermittente : *ELANE (ELA2)*
☐ Syndrome de Shwachman-Diamond : *SBDS*
☐ Syndrome de WHIM : *CXCR4* }joindre **FICHE NEUTROPÉNIES CONGÉNITALES**

DATE DE RECEPTION :

CODE CGMC :

CONFORMITÉ DU PRÉLÈVEMENT :

☐ Oui ☐ Non

**GROUPE HOSPITALIER PITIE-SALPETRIERE**

Centre de Génétique Moléculaire et Chromosomique

**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@psl.aphp.fr***Dr Cécile Saint-Martin***cecile.saint-martin@psl.aphp.fr***Secrétariat : *secret-neuro.metab@psl.aphp.fr*****Tél : 01 42 17 76 52 - Fax : 01 42 17 76 18****Site CGMC : *http://www.cgmc-psl.fr*****RENSEIGNEMENTS CLINIQUES DIABETE MITOCHONDRIAL*****m.3243A>G ARNt Leucine*****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'autoanticorps☐ Si histoire familiale : ☐ Transmission maternelle☐ Au moins 1 sujet dans la famille présente un diabète et une surdité*Les analyses, dont la demande sera insuffisamment justifiée, se verront différées jusqu'à complétion du dossier***• S'agit-il d'un :**☐ Cas index ☐ Apparenté atteint ☐ Apparenté non symptomatique

Entourer le degré de parenté avec le cas index :

Père/Mère

Frère/Sœur

Fils/Fille

Autre :

• Origine ethnique du patient (indiquer le pays) :**• Au diagnostic :**Circonstances de découverte : Examen systématique ☐ Diabète gestationnel ☐ Surdité ☐
Polyurie ☐ Perte de poids ☐ Complication ☐ Cétose ☐ Acido-cétose ☐

Autres, préciser :

Age à la découverte du diabète :ou Date de découverte :

Poids : Taille : IMC (Kg/m²) :

Glycémie à jeun (mmol/L) : HGPO, Glycémie à 2h (mmol/L) : HbA1c (%) :

Traitement : Aucun ☐ Régime ☐ Antidiabétiques oraux ☐ Insuline ☐**• Examen actuel :**Poids : Taille : IMC (Kg/m²) : HbA1c (%) :Traitement : Aucun ☐ Régime ☐ Antidiabétiques oraux ☐ Insuline ☐
(année de début :)Complications : Rétinopathie ☐ Néphropathie ☐ Insuffisance rénale ☐ Créatininémie :µmol/L**• Signes associés :** Surdité ☐ Dystrophie maculaire réticulée ☐ Atteinte rénale ☐ , préciser :Cardiomyopathie ☐ Atteinte musculaire ou neurologique ☐

Préciser :

Autres atteintes, préciser :

ANTÉCÉDENTS FAMILIAUX : Etablir **impérativement** l'arbre généalogique en indiquant le patient (↗) et les apparentés atteints (noter si possible les noms et prénoms)
Indiquer pour les apparentés l'âge au diagnostic du diabète, le traitement actuel et les autres atteintes en relation avec la pathologie (surdité, ...)



GROUPE HOSPITALIER PITIE-SALPETRIERE
Centre de Génétique Moléculaire et Chromosomique
**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@psl.aphp.fr
Dr Cécile Saint-Martin
cecile.saint-martin@psl.aphp.fr

Secrétariat : *secret-neuro.metab@psl.aphp.fr*
Tél : 01 42 17 76 52 - Fax : 01 42 17 76 18
Site CGMC : *http://www.cgmc-psl.fr*

RENSEIGNEMENTS CLINIQUES DIABETES MONOGENIQUES
DIABÈTE MODY 1(HNF4A), MODY 2 (GCK) et MODY 3 (HNF1A)

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'autoanticorps (joindre une copie des résultats) : entourer les anticorps analysés

Anti-GAD Anti-IA2 Anti-ilôts

☐ Histoire familiale de diabète : ☐ Au moins 2 générations atteintes
☐ Au moins 2 sujets avec un âge au diagnostic ≤ 40 ans

Les analyses, dont la demande sera insuffisamment justifiée, se verront différées jusqu'à complétion du dossier.

• **S'agit-il d'un :**

☐ Cas index ☐ Apparenté atteint ☐ Apparenté non symptomatique

Entourer le degré de parenté avec le cas index : Père/Mère Frère/Sœur Fils/Fille
Autre :

• **Origine ethnique du patient** (indiquer le pays) :

• **Antécédent de :** Macrosomie (>4kg) ☐ Hypoglycémies néonatales ☐

• **Au diagnostic :**

Circonstances de découverte : Examen systématique ☐ Diabète gestationnel ☐ Glycosurie ☐
Polyurie ☐ Perte de poids ☐ Complication ☐ Cétose ☐ Acido-cétose ☐
Autres, préciser :

Age à la découverte du diabète : Ou Date de découverte :

Poids : Taille : IMC (Kg/m²) :

Glycémie à jeun (mmol/L) : HGPO, Glycémie à 2h (mmol/L) : ... HbA1c (%) :

Traitement : Aucun ☐ Régime ☐ Antidiabétiques oraux ☐ Insuline ☐

• **Examen actuel :**

Poids : Taille : IMC (Kg/m²) : HbA1c (%) :

Traitement : Aucun ☐ Régime ☐ Antidiabétiques oraux ☐ Insuline ☐
(année de début :)

Complications : Neuropathie ☐ Rétinopathie ☐ Microalbuminurie ☐ Néphropathie ☐ HTA ☐

Anomalies rénales : Protéinurie ☐ Insuffisance rénale ☐ Kystes ☐

Autres atteintes, préciser :

ANTÉCÉDENTS FAMILIAUX: Indiquer l'âge au diagnostic, le traitement actuel (Régime, ADO, Ins), Surpoids ou non pour les apparentés atteints (noter si possible les noms et prénoms). Joindre un arbre généalogique (cas index : ↗) ou compléter les informations ci-dessous :

Grand-parents diabétiques ? Gd-père paternel : Gd-père maternel :
Gd-mère paternelle : Gd-mère maternelle :

Parents diabétiques ? Père : Mère :

Frères/sœurs diabétiques ?

Enfants diabétiques ?

Autres apparentés diabétiques (cousins, oncles, tantes) :

Cas de diabète néonatal dans la famille Oui ☐ Non ☐

Episodes d'hypoglycémies néonatales connus dans la famille ? Oui ☐ Non ☐

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

	GROUPE HOSPITALIER PITIE-SALPETRIERE Centre de Génétique Moléculaire et Chromosomique 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 <i>christine.bellanne-chantelot@psl.aphp.fr</i> Secrétariat : <i>secret-neuro.metab@psl.aphp.fr</i> Tél : 01 42 17 76 52 - Fax : 01 42 17 76 18 Site CGMC : <i>http://www.cgmc-psl.fr</i>
--	---	---

MODALITÉS DE PRÉLÈVEMENTS

Réception des Prélèvements : du lundi au jeudi, de 9h à 17h, le vendredi de 9h à 12h

1. PRÉLÈVEMENTS

▪ **Pour toute demande d'analyses moléculaires**

➤ **Sang** : Prélèvement sur EDTA (bouchon violet, ne pas centrifuger)

Adultes : 2 tubes de 7 ml

Enfants : 2 tubes de 5 ml

Conservation à température ambiante

▪ **Pour le diabète mitochondrial**

➤ **Cellules buccales** : 2 écouvillons ou 2 brochettes

S'assurer que l'on est à plus d'une demie heure d'une prise alimentaire.

Frotter fermement l'intérieur des joues avec l'écouvillon stérile en coton (ne pas envoyer d'écouvillon sur gélose) ou la brochette. Mettre dans l'étui du sérum physiologique (de façon à ce que le coton ou la brochette soit immergé; environ 2 ml) et y remettre l'écouvillon ou la brochette. Etiqueter l'étui.

➤ **Urines** :

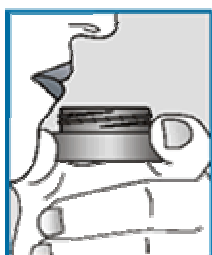
Recueillir une miction dans un flacon à urine

Conserver à + 4°C en attendant l'envoi.

▪ **Pour les enfants, pour des patients greffés**

➤ **Salive** : Procédure

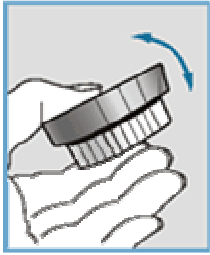
▪ 1^{ère} étape :



Rincer la bouche à l'eau puis patienter au moins 5 minutes.

Recueillir environ 2 ml de salive dans une cupule Oragene (DNA Genotek).

• 2^{ème} étape :



Visser le bouchon correctement. La fermeture du bouchon libèrera une solution de conservation de l'ADN qu'il faudra donc mélanger à la salive en secouant la cupule doucement pendant au moins 10 secondes.

▪ **Prélèvements en vue d'établir un diagnostic prénatal**

Avant tout envoi pour diagnostic prénatal, le médecin prescripteur doit contacter le praticien responsable (secrétariat : 01 42 17 76 52)

- **Biopsie de trophoblaste** (avec tri des villosités) en milieu RPMI
- **Culture d'amniocytes** en milieu RPMI
- **Liquide amniotique** (2 ml)

▪ **Autre prélèvement : contacter le laboratoire**

Quelque soit le prélèvement :

- . Les prélèvements doivent être faits de façon stérile et emballés soigneusement.
- . Chaque prélèvement doit porter une étiquette indiquant le nom, le prénom et la date de naissance du patient, ceci de façon indélébile.
- . **Les documents suivants doivent être joints impérativement aux prélèvements**
 - **Le formulaire de demande d'analyse génétique**
 - **Le formulaire de consentement**
 - **La fiche de renseignements cliniques de la pathologie**
 - **Le bon de commande de l'établissement prescripteur pour les hôpitaux hors AP-HP**

Si l'un des documents mentionnés ci-dessus n'est pas envoyé avec les prélèvements ou est incomplet, LES PRÉLÈVEMENTS NE POURRONT PAS ETRE TRAITÉS, une fiche de non-conformité de la demande d'analyse vous sera adressée.

2. ENVOI

- . A température ambiante
- . Dans les 24 – 48 heures accompagnés des documents listés ci-dessus

3. ADRESSE D'ENVOI

**Docteur Christine Bellanné-Chantelot
Groupe Pitié-Salpêtrière
Centre de Génétique Moléculaire et Chromosomique
UF Génétique des Maladies Métaboliques et des Neutropénies Congénitales
Bâtiment 6 rue de la Peyronnie
47/83 Boulevard de l'hôpital
75651 PARIS CEDEX**



Groupe Hospitalier
Pitié-Salpêtrière
47/83 bd de l'Hôpital
75651 Paris Cedex 13

Consultation de Génétique

Tel : 01 42 16 37 98

Fax : 01 42 16 37 59

Centre de Génétique Moléculaire et Chromosomique

Tel : 01 42 17 76 47

Fax : 01 42 17 76 18

EXAMEN DES CARACTERISTIQUES GENETIQUES

Consentement pour une personne Majeure

(établi en 3 exemplaires : 1 pour l'intéressé, 1 pour le laboratoire
et 1 à conserver dans le dossier médical)

Je, soussigné(e) (nom, prénom)

né(e) le

Certifie avoir reçu du Dr une information compréhensible concernant (*nom de la maladie*)

J'ai compris qu'une analyse génétique m'est proposée à partir d'un prélèvement sanguin (ou d'autre nature). Cette analyse a pour but de déterminer si un de mes gènes ou un de mes chromosomes présente une anomalie en rapport avec la maladie citée ci-dessus. Ce prélèvement sanguin ne pourra pas être utilisé pour d'autres études sans mon consentement.

Les résultats de cette analyse me seront transmis au cours d'une consultation par le médecin prescripteur. Ils resteront confidentiels et ne pourront être communiqués qu'au(x) médecin(s) que je désignerai.

J'ai eu la possibilité de poser toutes les questions que je souhaitais. J'ai bien compris les implications possibles du test génétique et je pourrai obtenir toute information complémentaire auprès du médecin cité 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.

☐ J'accepte que cette analyse génétique soit effectuée dans le but :

☐ de rechercher une origine génétique à ma maladie (diagnostic étiologique)

☐ d'un diagnostic prédictif (gène/mutation :)

d'une recherche d'hétérozygotie pour une maladie récessive ou liée à l'X (gène/mutation :)

J'accepte, que mes résultats soient utilisés pour faciliter la réalisation de tests génétiques chez les membres de ma famille qui en feraient la demande.

☐ OUI

☐ NON

J'accepte que mes échantillons biologiques soient conservés et utilisés à des fins de recherche médicale, dans le cadre de la maladie désignée ci-dessus, sans limitation de temps.

☐ OUI

☐ NON

Fait à le

Signature :

Signature du Médecin :

Les dispositions réglementaires concernant ce consentement sont décrites dans l'article R1131-4 du Code de Santé Publique.

Nous vous rappelons que les données vous concernant peuvent faire l'objet d'un traitement informatique et sont protégées par les dispositions de la loi «informatique et libertés » (Loi n°78-17 du Janvier 1978, modifiée). Vous disposez à tout moment d'un droit d'accès et de rectification

Date de création : Janv 2006



Groupe Hospitalier
Pitié-Salpêtrière
47/83 bd de l'Hôpital
75651 Paris Cedex 13

Consultation de Génétique

Tel : 01 42 16 37 98

Fax : 01 42 16 37 59

Fédération de Génétique et Cytogénétique

Tel : 01 42 17 76 47

Fax : 01 42 17 76 18

EXAMEN DES CARACTERISTIQUES GENETIQUES

Consentement pour une personne Mineure

(établi en 3 exemplaires : 1 pour les parents, 1 pour le laboratoire
et 1 à conserver dans le dossier médical)

Je, soussignée (Mère : nom, prénom) née le

Je, soussigné (Père : nom, prénom) né le

Certifie avoir reçu du Dr une information compréhensible concernant (nom de la maladie)

Nous avons compris qu'une analyse génétique est proposée à notre enfant, à partir d'un prélèvement sanguin (ou d'autre nature). Cette analyse a pour but de déterminer si un de ses gènes ou de ses chromosomes présente une anomalie en rapport avec la maladie citée ci-dessus. Ce prélèvement sanguin ne pourra pas être utilisé pour d'autres études sans notre consentement.

Les résultats de cette analyse nous seront transmis, au cours d'une consultation par le médecin prescripteur. Ils resteront confidentiels et ne pourront être communiqués qu'au(x) médecin(s) que nous désignerons.

Nous avons eu la possibilité de poser toutes les questions que nous souhaitons. Nous avons bien compris les implications possibles du test génétique et nous pourrions obtenir toute information complémentaire auprès du médecin cité ci-dessus.

Nous pouvons à tout moment décider de ne pas poursuivre cette démarche. Les données génétiques et le matériel biologique concernant notre enfant pourront être détruits à notre demande. Dans ce cas, nous en informons par écrit le médecin désigné ci-dessus. Cette décision ne modifiera en rien la prise en charge médicale de notre enfant.

Nous acceptons que cette analyse génétique soit effectuée chez notre enfant :

Nom, Prénom né(e) le dans le but :

☐ de rechercher une origine génétique à sa maladie (diagnostic étiologique)

☐ d'un diagnostic prédictif (gène/mutation :)

☐ d'une recherche d'hétérozygotie pour une maladie récessive ou liée à l'X (gène/mutation :)

Nous acceptons, que ses résultats soient utilisés pour faciliter la réalisation de tests génétiques chez les membres de notre famille qui en feraient la demande.

☐ OUI

☐ NON

Nous acceptons que les échantillons biologiques soient conservés et utilisés à des fins de recherche médicale, dans le cadre de la maladie désignée ci-dessus, sans limitation de temps.

☐ OUI

☐ NON

Fait à le

Signature de la Mère :

Signature de l'Enfant (facultatif) :

Signature du Père :

Signature du Médecin :

Les dispositions réglementaires concernant ce consentement sont décrites dans l'article R1131-4 du Code de Santé Publique.

Nous vous rappelons que les données vous concernant peuvent faire l'objet d'un traitement informatique et sont protégées par les dispositions de la loi « informatique et libertés » (Loi n°78-17 du Janvier 1978, modifiée). Vous disposez à tout moment d'un droit d'accès et de rectification

Date de création : Janv 2006