|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
|  | **Demande de diagnostic moléculaire**  **Oncogénétique constitutionnelle** | | Ref : PN\_PRA\_E\_077\_04 |  |
|  | Version : 04 |  |
| BCH-GENETIQUE | Applicable le : 28-02-2019 |  |
|  |  |
|  |  |  |
|  |  |  |
|  | |  | |  |
| **DEPARTEMENT DE GENETIQUE** | | Pr. Catherine Boileau | |  |



HUPNVS – Hôpital Bichat Claude Bernard - 46 rue Henri Huchard - 75877 Paris cedex 18

**LIEN VERS NOTRE CATALOGUE DES EXAMENS :** <http://triweb.bch.aphp.fr/TRIWEB/catlabo/php/accueil_hupnvs.php>

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
|  | **PATIENT (ou ETIQUETTE)** |  |  |  |
|  | Etiquette patient avec NIP |  |  |
|  | Nom : ………………………………………………………………… |  |  |
|  |  |  |  |
|  | Nom de jeune fille : …………………………………………............ |  |  |  |
|  | Prénom : ……………………………. Sexe : .............................. |  |  |  |
|  | Date de naissance : …..... /…….. /……….. |  |  |  |
|  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |





**PRELEVEMENT :** *A envoyer au Dr. Jérôme LAMORIL / Dr. Dimitri TCHERNITCHKO*[(prenom.nom@aphp.fr)](mailto:prenom.nom@aphp.fr)*Département Génétique – Hôpital Bichat-Claude Bernard – 46 rue Henri Huchard – 75877 Paris Cedex 18 – Tel : 01 40 25 81 71 / 81 94 - Fax : 01 40 25 87 85*



|  |  |
| --- | --- |
| ❑ 1er Prélèvement | Date de prélèvement : …….... /….….. /………….. |
| ❑ 2nd prélèvement | Identité du Préleveur : …………………………….. |

❑ ADN *(Technique extraction ………………….. ; Concentration : …….............* *; Volume* *: …………...)*

❑ Sang sur EDTA *(adultes : 7ml ; enfants : 5 ml ; nourrissons : 2 ml)* Paxgène

❑ Villosités choriales triées Liquide amniotique Autre :

**En cas de prélèvement urgent, merci de prendre contact avec le laboratoire au 01 40 25 88 51 ou 01 40 25 85 45**

***Le transport au laboratoire peut se faire à température ambiante (max 72h) avec un transporteur homologué.***



**MEDECIN PRESCRIPTEUR (coordonnées précises) - les résultats seront communiqués au médecin prescripteur *Remarque : seuls les médecins praticiens titulaires d’un doctorat en médecine peuvent prescrire un test génétique***



Nom et Prénom : …………………………………………………..............

N° RPPS (hors APHP) ou Code APH (APHP) :………………………...

E-mail : ………………………………………………………......................

Adresse : ……………………………………………………………………

Téléphone : ……………………… Fax : ………………………................

Cachet du service

ou

Etiquette UH

(Obligatoire pour APHP)

Votre demande d’analyse doit **obligatoirement être accompagnée de** :

❑ Copie du consentement éclairé daté et signé du patient *(Article 16-10 du Code Civil, article R1131-1 du Code de la Santé Publique)*

❑ Original de l’attestation de consultation du prescripteur *(Article R1131-5 du Code de la Santé Publique et décret* n°*2008-321 du 4 avril 2008)*

**❑ Renseignements cliniques détaillés selon la pathologie (fiche de renseignement clinique ci-jointe +/- compte-rendu détaillé de consultation) - Arbre généalogique**

**❑** Bon de commande



|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **INDICATIONS** |  |  | ***Secteur ON*** |
| **❑ Cas index (nouveau patient)** | **❑ Diagnostic pré-natal** | | |

**❑ Apparenté (enquête familiale)**

**❑ Diagnostic pré-symptomatique**

**Mutation rapportée dans la famille : Gène : ………… ;**

**- Position sur l’ADNc :………….**

**- Position sur la protéine :………..**

* **Nom et prénom du cas index : ………………………………………………………………….**

o **Lien de parenté avec le cas index :** **…………………………………………………**

**PATHOLOGIE : ……………………………………....................................................................................**

**NB : Prescription génétique sur la page suivante**

Page 1 sur 2

**PRESCRIPTION DE GENETIQUE MOLECULAIRE**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **GENE(S) A ETUDIER *(Cocher la/les case(s) correspondante)*** |  | ***Secteur ON*** |

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| **Mélanome Familial**  **Syndrome familial des naevus atypiques (FAMM)**  **Syndrome mélanome-tumeur du système nerveux** |  | **Xeroderma pigmentosum (XP)**  **XP-Syndrome de Cockayne**  ** Trichothiodystrophie** |  | **Cylindromatose**  **Trichoépithéliome multiple familial**  **Syndrome de Brooke-Spiegler** |
| **ACD** |  | **POLH/XPV** |  | **CYLD ** |
| **BAP1** |  | **XPA** |  |  |
| **CDK4** | **XPB/ERCC3** | **Syndrome de Birt Hogg Dubé (BHD)**  **Pneumothorax spontané familial** |
| **CDKN2A** |  | **XPC** |  | **FLCN** |
| **MC1R** |  | **XPD/ERCC2** |  | **FNIP1** |
| **MITF** |  | **XPE/DDB2** |  | **FNIP2** |
| **POT1** |  | **XPF/ERCC4** |  |  |
| ***TERT (promoteur)*** |  | **XPG/ERCC5** |  | **Carcinome rénal héréditaire**  **FLCN ** |
|  |  |  |  | **Tumeurs et polypes coliques**  **Syndrome de Lynch**  **Polypose adénomateuse familiale**  **Polypose juvénile**  **Syndrome de Cowden**  **Syndrome de Peutz-Jeghers** |
| **Syndrome de Gorlin**  **(Naevomatose baso-cellulaire familial)** | **Carcinome pancréatique familial 1** |
| **PTCH1** |  | **APC** |  | **APC** |
| **PTCH2** | **ATM** | **BMPR1A** |
| **SUFU** | **CDKN2A** | **EPCAM** |
| **SMO** | **MLH1** | **PTEN** |
|  | **MSH2** | **MLH1** |
| **Maladie de Ferguson-Smith**  **(Kératoacanthome multiple familial)** |  | **MSH6** |  | **MSH2** |
| **TGFBR1** |  | **PALB2** |  | **MSH6** |
|  |  | **PMS2** |  | **MUTYH** |
| **Piébaldisme** | **PRSS1** | **PMS2** |
| **KIT** |  | **STK11** |  | **POLD1** |
|  |  |  |  | **POLE** |
| **Cancer gastrique diffus**  **héréditaire** |  | **1 Attention, nous ne réalisons pas les analyses des gènes BRCA1 et 2** |  | **SMAD4** |
| **CDH1** |  |  |  | **STK11** |
|  |  |  |  | **NTHL1** |

Page 2 sur 2