

| | | | |
|---|---|--|--|
| Identité du sujet prélevé (étiquette) Nom : Prénom : Nom de naissance : Date de naissance :/...../..... Sexe : <input type="checkbox"/> M <input type="checkbox"/> F | Nom du médecin prescripteur : <u>écrire lisiblement</u> Téléphone : Signature (obligatoire) : | Hôpital : Service : Adresse : Ville : Date d'envoi :/...../..... | Préleveur : Tél : Date :/...../..... Heure : |
|---|---|--|--|

Feuille de prescription :

Etude Génétique d'une pathologie rare du métabolisme phospho-calcique

| | |
|--|--|
| Sujet prélevé : <input type="checkbox"/> Atteint <input type="checkbox"/> Non atteint Histoire familiale : <input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non (si oui, joindre une copie de l'arbre généalogique) Consanguinité : <input type="checkbox"/> Oui (préciser sur l'arbre) <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Sans objet | Famille/cas index connu ? <input type="checkbox"/> Oui, dans notre laboratoire Nom et prénom du cas index : <input type="checkbox"/> Oui, dans un autre laboratoire (joindre une copie du résultat) <input type="checkbox"/> Non |
|--|--|

A. PATHOLOGIES ET GENES : cocher le(s) gène(s) candidats

| PATHOLOGIES | GENES |
|--|---|
| Hypoparathyroïdies primitives isolées et familiales | CaSR <input type="checkbox"/> , GCM2 <input type="checkbox"/> , PTH <input type="checkbox"/>GNA11 <input type="checkbox"/> |
| Hyperparathyroïdies primitives isolées et familiales..... |CaSR <input type="checkbox"/> , GNA11 <input type="checkbox"/>AP2S1 <input type="checkbox"/> |
| Résistance à la PTH et au PTHrP, pseudohypoparathyroïdie (PHP), pseudopseudo hypoparathyroïdie (PPHP), Heteroplasie progressive osseuse (POH), brachydactylie (type E), Ostéodystrophie héréditaire d'Albright (AHO) |GNAS <input type="checkbox"/> |
| Acrodysostoses..... |PDE4D <input type="checkbox"/> , PRKAR1A <input type="checkbox"/> |
| Brachydactylie type E / petite taille..... |PTHLH <input type="checkbox"/> , IHH <input type="checkbox"/> |
| Chondrodysplasie de Jansen, de Blomstrand, de Eiken; retard d'eruption dentaire..... |PTH1R <input type="checkbox"/> |
| Rachitismes hypophosphatémiques..... |PHEX <input type="checkbox"/> , FGF23 <input type="checkbox"/>DMP1 <input type="checkbox"/> SLC34A3 <input type="checkbox"/> |
| Rachitismes hypocalcémiques..... |CYP27B1 <input type="checkbox"/> , VDR <input type="checkbox"/> |
| Hyperphosphatémie / calcinose tumorale..... |FGF23 <input type="checkbox"/> , GALNT3 <input type="checkbox"/> |
| Hypophosphatémie avec nephrolithiasis/ostéoporosis..... |SLC34A1 (NPT2a) <input type="checkbox"/>SLC34A3 (NPT2c) <input type="checkbox"/>SLC9A3R2 (NHERF2) <input type="checkbox"/> |
| Hypercalcémie infantile autosomique récessive (Hypersensibilité à la vitamine D)..... |CYP24A1 <input type="checkbox"/> |

B. Joindre un résumé clinique et bilan biochimique (fiche type jointe).....

INFORMATIONS POUR LE PRESCRIPTEUR

MODALITES DE PRELEVEMENT ET D'EXPEDITION :

- Prélèvement : sur tubes E.D.T.A. 5 à 10 ml de sang pour un adulte, 2 à 3 ml de sang pour un enfant.
- Expédition : envoi par courrier rapide des tubes étiquetés et protégés dans une boîte rigide et hermétique à température ambiante.

NE PAS CONGELER LES TUBES

Laboratoire autorisé à exercer l'activité de soins « examen des caractéristiques génétiques d'une personne ou identification d'une personne par empreintes génétiques à des fins médicales » (Décision n°13-932 du Directeur Général de l'agence régionale de santé d'Ile-de-France)

DOCUMENTS A JOINDRE A TOUT PRELEVEMENT :

- Cette feuille de prescription soigneusement remplie et signée par le prescripteur
- L'attestation d'information et de recueil de consentement (ou la copie du consentement écrit)
- Bon de commande (pour les hôpitaux hors APHP)