



Hospices Civils de Lyon

Zone obligatoirement remplie par le préleveur.

Prescripteur :
Préleveur :
Téléphone :
Incident au cours du prélèvement :

2017 V1

Coller 1 étiquette patient comportant :

N° de séjour :
Nom usuel :
Prénom :
Date de naissance : sexe :
Nom de naissance :
Service prescripteur :



Date de prélèvement Heure :

Type d'échantillon : Sang total (tube EDTA bouchon mauve) Tube PaxGene® Autre
 Prélèvement buccal sur papier FTA Elute ADN extrait Tissu congelé

Tout prélèvement devra être accompagné de cette fiche de renseignements clinicobiologiques et du consentement éclairé du patient.

Analyse de génétique Analyse cas index Première détermination Stockage - DNAtheque
 Analyse ciblée Deuxième détermination DPN

En cas de prescription pour un apparenté : - NOM / PRENOM DU CAS INDEX :
Mutation familiale connue : Lien de parenté avec le cas index :

Merci de joindre systématiquement le compte-rendu de la mutation familiale.

Signature du prescripteur :

Service de Génétique (EGEN34783)
Secrétariat : 04 27 85 66 15

- Tumeur hypophysaire familiale
- Polypose adénomateuse familiale
- Polypose juvénile
- Neurofibromatose de type 1 (maladie de Recklinghausen)
- Neurofibromatose de type 2
- Neurofibromatose de type 3 (Schwanomatose)
- Meningiomasose familiale
- Maladie de BHD - Birt Hogg Dubé, folliculine
- Néoplasie endocrinienne de type 1 (NEM1)
- Néoplasie endocrinienne multiple de type 2 (NEM2)
- Hyperparathyroïdie, cancer parathyroïdien familial
- Paragangliomes, phéochromocytome
- Maladie de Von Hippel Lindau (VHL)
- Cancer rénal familial
- Sarcoidose familiale
- Maladie de Rendu-Osler
- Epilepsie Myoclonique de type 1 (Maladie de Unverricht-Lundborg)
- Maladie de l'X-fragile
- Analyse BRCA tumorale
- Autre :

Dyslipidémies - (EGEN34424)
Secrétariat : 04 72 12 95 01

- Hypercholestérolémies (Préciser le Score de Dutch :)
- Hypocholestérolémies
- Abétalipoprotéinémie
- Maladie de rétention des chylomicrons (Maladie d'Anderson)
- Hypolipidémie combinée familiale
- ApoE dans le cadre d'une Hypertriglycéridémie
- ApoE dans le cadre d'une Dysbetalipoprotéinémie
- ApoE (recherche de l'allèle E4) dans le cadre d'une Maladie d'Alzheimer
- Stéatose hépatique (Polymorphisme MTTP, PNPLA3, TM6SF2)
- Hyperlipidémie mixte
- Autre :

Hématologie (EGEN34474)
Secrétariat : 04 27 85 66 18

- Hémophilie A
- Hémophilie B
- Déficit en facteur V
- Maladie de Willebrand
- Maladie de Glanzmann (dont Mutation Gitane)
- Pathologies plaquettaires
- Thrombomoduline
- Allo immunisation foeto-maternelle dans les groupes plaquettaires
- Autre :

Génétique des thromboses : voir bon d'hémostase spécialisée

Pathologies Erythrocytaires (EGEN34445)
Secrétariat : 04 72 12 95 01

- Anomalie génétique de l'hémoglobine
 - Déficit en G6PD
 - Déficit en PK
 - Déficit en alpha-1 anti-trypsin
 - Syndrome hyperferritinémie-cataracte (gene FTL)
 - Autre :
- } Après exploration biochimique

Neurogénétique (EGEN34427)
Secrétariat : 04 72 12 95 01

- Ataxie de Friedreich
- Dystrophie myotonique proximale
- Maladie de Charcot-Marie-Tooth Maladie de Kennedy
- Maladie de Huntington Maladie de Steinert
- Neuropathie tomaculaire
- Paraplégies spastiques (M. de Strümpell-Lorrain)
- Surdités non syndromiques
- Niemann-Pick C
- Démences fronto-temporales
- Protéines Prion codon 129 (Creutzfeldt-Jakob)
- Autre :

Autres renseignements :

Réservé au Laboratoire

EGE4 2017 - V1



Maladies Héritaires du Métabolisme (EGEN34476) - Secrétariat : 04 72 12 95 01

- | | |
|--|---|
| <input type="checkbox"/> Acidémie Isovalérique | <input type="checkbox"/> Glycogénose de type II |
| <input type="checkbox"/> Acidurie glutarique de type I | <input type="checkbox"/> Glycogénose de type IV |
| <input type="checkbox"/> Adrénoleucodystrophie liée à l'X | <input type="checkbox"/> Glycogénose de type V |
| <input type="checkbox"/> Anomalies de l'oxydation mitochondriale des acides gras : préciser le déficit | <input type="checkbox"/> Hémochromatose (mutation p.Cys282Tyr) |
| <input type="checkbox"/> Chondrodysplasie rhizomélique ponctuée de type 1 | <input type="checkbox"/> Hyperglycinémie sans cétose |
| <input type="checkbox"/> Maladie de Canavan | <input type="checkbox"/> Maladie de Krabbe |
| <input type="checkbox"/> Cystinose | <input type="checkbox"/> Leucinose |
| <input type="checkbox"/> Cytopathies mitochondriales (gènes nucléaires), préciser : | <input type="checkbox"/> Alpha-Mannosidose |
| <input type="checkbox"/> Déficit en protéine D bifonctionnelle | <input type="checkbox"/> Maladie de Niemann-Pick A/B |
| <input type="checkbox"/> Déficit en Ornithine Carbamyltransférase | <input type="checkbox"/> Maladie de surcharge en acide sialique libre |
| <input type="checkbox"/> Déficit en transporteur de la créatine | <input type="checkbox"/> Maladie de Wilson |
| <input type="checkbox"/> Déficit isolé en sulfite oxydase ou cofacteur molybdène | <input type="checkbox"/> Mucopolysaccharidose de type I |
| <input type="checkbox"/> Galactosémie congénitale | <input type="checkbox"/> Mucopolysaccharidose de type II |
| <input type="checkbox"/> Hyperoxaluries primitives | <input type="checkbox"/> Mucopolysaccharidose de type IIIA |
| <input type="checkbox"/> Leucodystrophie Métachromatique | <input type="checkbox"/> Mucopolysaccharidose de type IIIB |
| <input type="checkbox"/> Maladie de Canavan | <input type="checkbox"/> Mucopolysaccharidose de type IVA |
| <input type="checkbox"/> Maladie de Fabry | <input type="checkbox"/> Mutations fréquentes de l'ADN mitochondrial (MELAS, MERRF, NARP), préciser : |
| <input type="checkbox"/> Maladie de Farber | <input type="checkbox"/> PMM2-CDG (CDG Ia) |
| <input type="checkbox"/> Maladie de Gaucher | <input type="checkbox"/> Syndrome de Brown-Vialetto-Van Laere |
| <input type="checkbox"/> Glycogénose de type Ia | <input type="checkbox"/> Syndrome de Zellweger |
| <input type="checkbox"/> Glycogénose de type Ib | <input type="checkbox"/> Autre : |

Endocrinologie Moléculaire et Maladies Rares (EGEN34423) - Secrétariat : 04 72 12 96 35

Pathologies Endocriniennes

- Hyperplasie congénitale des surrénales - Déficit en 21-Hydroxylase
- Autres hyperplasies congénitales des surrénales
- Insuffisances Surréniennes Primaires - Déficit en aldose synthase
- Insuffisances Surréniennes Primaires syndromiques (AAA, SGPL1...)
- Autres insuffisances Surréniennes Primaires
- 46,XY - DSD - Fonction testiculaire normale (AR,....)
- 46XY - DSD- Dysgénésie testiculaire (SF1,.....)
- 46XX - DSD
- Syndrome campomélique (SOX9)
- Syndrome de McCune Albright (GNAS1)
- Infertilité masculine par microdélétion du chromosome Y
- Recherche de SRY (syndrome de Turner..)

Mucoviscidose et pathologies associées

- Mucoviscidose (CFTR)
- Agénésie des canaux déférents, infertilité masculine (CFTR)
- Pancréatites

Pathologies Rénales

- Polykystose Hépatorénale Autosomique Récessive (PKHD1)
- S. kystes rénaux diabète (RCAD)-MODY5 (HNF1B-TCF2)
- Reins kystiques
- Gros reins, reins hyperéchogènes anténataux
- Anomalies rénales dans les syndromes de Bardet-Biedl (BBS)
- Néphronophtises (NPHP)
- Anomalies congénitales des reins et voies urinaires (CAKUT)
- Syndromes néphrotiques (NPHS1, NPHS2, WT1)

Pathologies Musculaires

- Myopathie de Duchenne et Becker (dystrophine)
- Dystrophies musculaires des ceintures (LGMD)
- Alpha-dystroglycanopathies (ADG)
- Dystrophies musculaires congénitales (DMC hors ADG)
- Myopathies distales et scapulopéronières
- Myopathies myofibrillaires (MFM)
- Autre :

Cardiogénétique (EGEN34425) - Secrétariat : 04 72 12 95 01

- | | |
|---|---|
| <input type="checkbox"/> Syndrome QT long (QTL) | <input type="checkbox"/> Syndrome QT court (QTC) |
| <input type="checkbox"/> Trouble Conduction Cardiaque (TC) | <input type="checkbox"/> Syndrome de Brugada (SB) |
| <input type="checkbox"/> Mort Inattendue du Nourrisson (MIN) | <input type="checkbox"/> Cardiomyopathie Hypertrophique (CMH) |
| <input type="checkbox"/> Cardiomyopathie Dilatée (CMD) | <input type="checkbox"/> Cardiomyopathie Restrictive (CMR) |
| <input type="checkbox"/> Non-Compaction du Ventricule Gauche (NCGV) | <input type="checkbox"/> Malformation Cardiaque |
| <input type="checkbox"/> Dyskinésie Ciliaire Primitive | <input type="checkbox"/> Dystrophie aortique et artérielle |
| | <input type="checkbox"/> Autre : |