

ETUDE GENETIQUE DES MALADIES RARES RENALES ET DU METABOLISME PHOSPHOCALCIQUE

PRESCRIPTEUR (SENIOR)	PRELEVEUR
Nom et prénom :	Nom et prénom :
Service : / Institution :	Site :
Téléphone :	Date :
Courriel :	Heure :
Signature +/- Cachet :	

PATIENT : Sexe : M ☐ F ☐		Etiquette Patient (si possible) :	Etiquette Labo :
Nom usuel :			
Prénom :			
Nom de naissance :			
Date de naissance :			
Lieu de naissance :			
Nature du prélèvement : ☐ Sang (1 ou 2 tubes EDTA) ☐ ADN ☐ Autre (préciser LA, PVC, Tube PaxGene®, ...) :			
Conditions de conservation et de transport : T° Ambiante			

DOCUMENTS A JOINDRE IMPERATIVEMENT AVEC LA DEMANDE (conformément au décret n°2000-570 du 23 Juin 2000)

☐ Arbre généalogique ☐ Consentement écrit ☐ Renseignements cliniques ou copie de courrier de consultation

ANALYSE(S) MOLECULAIRE(S) DEMANDEE(S)

- ☐ **ANALYSE(S) CAS INDEX** par séquençage NGS d'un panel de gènes cf liste : <http://biobook.chu-lyon.fr/Home>

Panels « Maladies Rénales Rares »

- ☐ Reins fœtaux hyperéchogènes (N352) ☐ Néphropathie kystique dont ADPKD (N351)
☐ Ciliopathie avec atteinte rénale (N352) ☐ Anomalie congénitale des reins et des voies urinaires (CAKUT) (N351)
☐ Néphropathie tubulo-interstitielle autosomique dominante dont MUC1 (N351)
☐ Néphropathie hématurique familiale dont Alport (N351) ☐ Tubulopathie, lithiase urinaire et néphrocalcinose (N352)
☐ Protéinurie et syndrome néphrotique cortico-résistant (N352) ☐ Reinome Lyorkid / IRC d'origine indéterminée (N352)

Panels « Maladies Rares du Métabolisme Phosphocalcique »

- ☐ Pseudo-hypoparathyroïdie (iPPSD) (N351) ☐ Rachitisme vitamino-résistant (N351)
☐ Calcification et ossification ectopique (N351) ☐ Hypoparathyroïdie (N351)
☐ Hypercalcémie idiopathique et hypocalciurique familiale (N351)

- ☐ **RECHERCHE CIBLEE DES FACTEURS DE SUSCEPTIBILITE AU SYNDROME NEPHROTIQUE DU GENE APOL1**

- ☐ **ANALYSE DE LA METHYLATION AU LOCUS GNAS (pseudohypoparathyroïdie type 1B / iPPSD3)**

- ☐ **RECHERCHE CIBLEE DE VARIANT(S) CHEZ UN APPARENTE** ☐ Symptomatique ☐ Asymptomatique

Gène : Variant(s) : (ou photocopie du résultat familial)

Nom du/des apparenté(s) : Lien de parenté :

- ☐ **CONFIRMATION D'UN RESULTAT CHEZ UN CAS INDEX (2ème prélèvement)**

Gène : Variant(s) : (ou photocopie du résultat précédent)

- ☐ **DIAGNOSTIC PRENATAL /!\ APRES AVOIR INFORME LE LABORATOIRE /!**

Gène : Variant(s) : (ou photocopie du résultat familial)

- ☐ **ETUDE FONCTIONNELLE (étude ARN ou Minigène)**

Gène : Variant : (ou photocopie du résultat précédent)