

INSTITUT DE BIOCHIMIE ET BIOLOGIE MOLECULAIRE

- SERVICE DE TOXICOLOGIE ET GENOPATHIES -

☎ 03.20.44.48.01

FAX 03.20.44.49.57

- UF DE NEUROBIOLOGIE -

MODALITES DE PRELEVEMENT ET D'EXPEDITION (pour un prélèvement fœtal, contacter le laboratoire)

Vous devez prélever du sang sur EDTA (bouchon violet) 2x5 ou 2x7 mL pour un adulte, entre 2 et 5 mL pour un enfant. Etiqueter chaque tube. Conservation et transport à température ambiante.

En général, il n'est pas nécessaire de prélever plus de deux tubes de 5 mL, même en cas de prescription d'un bilan large comportant l'ensemble des analyses de Génétique moléculaire proposées par le laboratoire de Neurobiologie. En cas de réception d'un seul tube de sang et/ou de tubes incomplets, nous pouvons être amené à demander un nouveau prélèvement sanguin lorsque plus de deux analyses sont prescrites.

Envoi d'ADN précédemment extrait possible : Microtube à vis avec vol. $\geq 50\mu\text{L}$ et conc. $\geq 50\text{ng}/\mu\text{L}$. Envoi à température ambiante, par courrier rapide, dans une boîte rigide fermée hermétiquement.

DELAIS MOYEN DE RENDU DE RESULTATS

Analyses par MLPA = 3 mois

Recherche de mutation à type d'expansion de région répétée du génome = 6 mois

Analyses de panel de gènes par NGS = 18 mois

Contacts : Dr Vincent HUIN – vincent.huin@chu-lille.fr

Informations et documents disponibles <https://biologiepathologie.chu-lille.fr/>

nov-24

Dr Anna WISSOCQ – anna.wissocq@chu-lille.fr

ETUDE DES ATAXIES HEREDITAIRES

Codes Analyses CIRUS (prélèvement CHU Lille) = NDSCA, NDRPLA, NDFRDA, RFC1, SCA27B

PATIENT

Nom

Nom d'épouse

Prénom

Né(e) le

Sexe

ETIQUETTE
PATIENT

PRESCRIPTEUR SENIOR

Médecin

prescripteur

Téléphone

Mail

Service/Unité

TAMPON DU
MEDECIN

Joindre : - Le formulaire ci-dessous dûment rempli et/ou un courrier médical explicite

- Une copie du consentement éclairé signé et/ou de l'attestation de consultation avec obtention de consentement éclairé ci-après (Décret n°2008-321 du 4 avril 2008)

RENSEIGNEMENTS GENERAUX

Indication :

Cas-index (symptomatique) ¹

Diagnostic présymptomatique ²

Diagnostic chez un apparenté symptomatique ¹

Diagnostic d'hétérozygotie chez le conjoint ²

Enquête familiale ³

Diagnostic prénatal ²

¹ LA PRESCRIPTION DE TOUT EXAMEN DE GENETIQUE doit être effectuée par un médecin connaissant la situation clinique (maladie, prise en charge thérapeutique) et les conséquences familiales et capable d'en interpréter le résultat. Soit, PAR UN MEDECIN SPECIALISTE D'ORGANE EN LIEN AVEC LA PATHOLOGIE OU UN GENETICIEN MEDICAL.

² LA PRESCRIPTION D'UN EXAMEN DE GENETIQUE CHEZ UN SUJET ASYMTOMATIQUE doit être effectuée par un médecin exerçant au sein d'une équipe pluridisciplinaire rassemblant des compétences cliniques et génétiques. Soit, PAR UN MEDECIN AGREE EN GENETIQUE OU UN GENETICIEN MEDICAL.

³ Les comptes-rendus d'analyse de génétique pour les apparentés asymptomatiques dans le cadre d'une enquête familiale ne seront envoyés qu'à un GENETICIEN MEDICAL. (Arrêté du 27 mai 2013)

Caractère héréditaire :

Oui Non

Consanguinité :

Oui Non

Grossesse en cours

Origine géographique :

Caucasien

Autre (Précisez :

Si un apparenté a été adressé à l'UF Neurobiologie, préciser son NOM, Prénom, Date de naissance, et Lien de parenté ci-dessous.

Apparenté à :

ARBRE GENEALOGIQUE

AGE ET SIGNES DE DEBUT

Age de début :

Mode de début : Progressif Brutal

Signe de début :

EXAMEN NEUROLOGIQUE**Syndrome cérébelleux** Atteintes des mb < Atteintes des mb > Dysarthrie cérébelleuse Nystagmus Atteinte IRM seule**Syndrome pyramidal** Syndrome pyramidal des mb < Syndrome pyramidal des mb > Spasticité Troubles sphinctériens Crampes**Réflexes ostéotendineux** Normaux Vifs Faibles Aréflexie**Troubles de sensibilité** Profonde Superficielle**Déficit moteur** Oui Non Détails :**Syndrome parkinsonien** Bradykinésie Rigidité Tremblement de repos**Mouvements anormaux** Chorée Dystonie Myoclonie Autres (Précisez) :**Troubles cognitivo-comportementaux** Troubles du développement Déficience intellectuelle Détérioration cognitive Troubles du comportement**Autres atteintes neurologiques** Dysautonomie Fasciculations / Myokimies Epilepsie Dysphagie Autres (Précisez) : Aide à la marche (Précisez) :**EXAMEN EXTRANEUROLOGIQUE** Toux chronique inexpiquée Atteinte ORL (Précisez) : Diabète Hypogonadisme Cardiopathie Dermatoses Scoliose Pieds creux Autres (Précisez) :**EXAMENS COMPLEMENTAIRES**Scanner / IRM cérébrale : Oui Non Résultat :EMG / Potentiels évoqués : Oui Non Résultat :Examen ophtalmologique : Oui Non Résultat :Enregistrement oculomoteur : Oui Non Résultat :

Biomarqueurs (Vitamine E, AlphaFP, Albumine, Hexosaminidases, Acides phytanique et pristanique, AGTLC à jeun, Homocystéine, Cholestanol, Lyso SM509, CPK, ...)

 Oui Non Résultat :

Précédentes analyses de génétique en rapport avec la pathologie ET revenues négatives :

DEGRE DE CERTITUDE DU DIAGNOSTIC EVOQUE Diagnostic certain (Hérédité et aspect clinique OU anatomopathologie) Diagnostic probable Diagnostic possible Evaluation clinique impossible (Autres affections neurologiques pouvant éventuellement masquer/modifier la symptomatologie)**ANALYSES PRESCRITES / DIAGNOSTIC ENVISAGES** Analyse ciblée (Précisez) :**Analyses de première intention** Recherche d'ataxie de Friedreich (Gène *FXN*) Recherche de SCA27B (Gène *FGF14*) Recherche de CANVAS (gène *RFC1*)**Analyses de deuxième intention** Recherche de SCA1, 2, 3, 6, 7 et 17 Recherche de SCA8 Recherche de SCA12 Recherche de DRPLA**Analyses de troisième intention** Panel de gènes ataxie épisodiques (10 gènes) Panel de gènes ataxie (>300 gènes)**(Si exclusion des # expansions)****Nous ne réalisons pas la recherche de SCA36 (gène *NPO56*). Pour cette analyse, veuillez adresser un autre prélèvement à un laboratoire spécialiste.****ATTESTATION DE CONSEIL GÉNÉTIQUE ET DE RECUEIL DE CONSENTEMENT**

Je soussigné-e,, certifie que, conformément au Code Civil (Art. 16-10) et au Code de la Santé Publique (Art. R1131-5 ou, pour le diagnostic prénatal, Art. R2131-2), j'ai informé le sujet des caractéristiques de la pathologie, des moyens de la détecter, du degré de fiabilité des analyses, des possibilités de prévention et de traitement, des modalités de transmission génétique et leurs possibles conséquences chez d'autres membres de sa famille (Art. R1131-4) et que je suis en possession de son consentement signé dans le cadre de l'examen des caractéristiques génétiques à des fins médicales.

Date :

Signature du médecin sénior :