

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

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

nov-24

ETUDE DES CHOREES HEREDITAIRES

Codes Analyses CIRUS (prélèvement CHU Lille) = CHOREE, CHB

PATIENT		PRESCRIPTEUR SENIOR	
Nom	<i>ETIQUETTE PATIENT</i>	<u>Médecin</u>	<i>TAMPON DU MEDECIN</i>
Nom d'épouse		<u>prescripteur</u>	
Prénom		Téléphone	
Né(e) le		<u>Mail</u>	
Sexe		Service/Unité	
<p>Joindre : - Le formulaire ci-dessous dûment rempli <i>et/ou</i> un courrier médical explicite - Une copie du consentement éclairé signé <i>et/ou</i> de l'attestation de consultation ci-après avec obtention de consentement éclairé (Décret n°2008-321 du 4 avril 2008)</p>			
RENSEIGNEMENTS GENERAUX			
Indication :	<input type="checkbox"/> Cas-index (symptomatique) ¹	<input type="checkbox"/> Diagnostic présymptomatique ²	
	<input type="checkbox"/> Diagnostic chez un apparenté symptomatique ¹	<input type="checkbox"/> Diagnostic d'hétérozygotie chez le conjoint ²	
	<input type="checkbox"/> Enquête familiale ³	<input type="checkbox"/> Diagnostic prénatal ²	
<p>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)</p>			
Caractère héréditaire :	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non	Consanguinité :	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Grossesse en cours
Origine géographique :	<input type="checkbox"/> Caucasien <input type="checkbox"/> 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			

RENSEIGNEMENTS CLINIQUES

AGE ET SIGNES DE DEBUT

Age de début :

Mode de début : Progressif Brutal

Signe de début :

EXAMEN NEUROLOGIQUE

Mouvements anormaux

Chorée Athétose Dyskinésie Myoclonie
 Dystonie Tremblement Autres (Précisez) :

Troubles cognitivo-comportementaux

Troubles du développement Déficience intellectuelle Détérioration cognitive Troubles du comportement

Syndrome cérébelleux

Atteintes des mb < Atteintes des mb > Dysarthrie cérébelleuse Dysphagie Atteinte IRM seule

Syndrome pyramidal

Syndrome pyramidal des mb < Syndrome pyramidal des mb > Spasticité Troubles sphinctériens Crampes

Réflexes ostéotendineux

Normaux Vifs Faibles Aréflexie

Syndrome parkinsonien

Bradykinésie Rigidité Tremblement de repos

Autres atteintes neurologiques

Dysautonomie Fasciculations / Myokimies Epilepsie Neuropathie

Autres (Précisez) :

EXAMEN EXTRANEUROLOGIQUE

Atteinte Ophtalmologique (Précisez) :

Atteinte Hépatique (Précisez) :

Hypothyroïdie Cardiopathie Autres (Précisez) :

EXAMENS COMPLEMENTAIRES

Scanner / IRM cérébrale : Oui Non Résultat :

EMG / Potentiels évoqués : Oui Non Résultat :

Dat-scan : Oui Non Résultat :

Acanthocytes : Oui Non Résultat :

Examen ophtalmologique : Oui Non Résultat :

Biomarqueurs (TSH, T4, bilan du cuivre, CPK, Lactates/pyruvate...)

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 de chorée de Huntington (Gène *HTT*)

Analyses de deuxième intention

Recherche de Huntington-disease like, gènes *JPH3* (HDL2), *TBP* (SCA17) et *ATN1* (DRPLA)

Recherche de chorée héréditaire bénigne (Gène *NKX2-1*)

Ces analyses de deuxième intention ne seront réalisées qu'après exclusion d'une chorée de Huntington avec la recherche d'expansion du gène *HTT*, si cette analyse a précédemment été réalisée, merci de nous adresser une copie du CR d'analyse de génétique pour la recherche de chorée de Huntington

Nous ne réalisons pas la recherche de maladie de Creutzfeldt-Jakob héréditaire (gène *PRNP*). 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 :