

SITE LARIBOISIÈRE
2, rue Ambroise-Paré
75475 PARIS Cedex 10
Tél. : 01 49 95 65 65

To call from abroad, dial please :
33.1 and the last 8 numbers

PÔLE BIOLOGIE PATHOLOGIE PHYSIOLOGIE (B2P)

DEPARTEMENT DE BIOCHIMIE
ET DE BIOLOGIE MOLÉCULAIRE
Agrément Génétique Moléculaire EUGT7931

Chef de Département

Pr Jean-Louis LAPLANCHE

UF DE GENETIQUE MOLECULAIRE

Responsable : Dr Corinne COLLET

Secrétariat

Stéphanie GLANNAZ
Tél. : 01 49 95 64 34
Télécopie : 01 49 95 84 77

Biologistes

Dr Elodie AMAR
Tél. : 01 49 95 64 39

Dr Corinne COLLET
Tél. : 01 49 95 64 35

Pr Jean-Louis LAPLANCHE
Tél. : 01 49 95 64 39

Dr Gilles MORINEAU
Tél. : 01 49 95 64 39

 prenom.nom@aphp.fr

**DEMANDE DE PRELEVEMENTS POUR L'ETUDE
DE LA PROTEINE 14-3-3 ET DU GENE PNRP**

**Médecins Prescripteurs
Laboratoires d'analyses
Centre de Tri**

Mesdames, Messieurs,

La surveillance épidémiologique des ESST (Encéphalopathies subaiguës spongiformes transmissibles) est assurée depuis 2000 par le **Réseau National de Surveillance de la MCJ et des maladies apparentées**.

Les données épidémiologiques, cliniques, génétiques et neuropathologiques sur chaque cas suspect sont recueillis selon des protocoles standardisés. Toutes ces données sont centralisées.

Chaque cas signalé au Réseau est suivi jusqu'à l'obtention d'un diagnostic final (MCJ ou autre diagnostic) et d'une classification étiologique (cas sporadique, génétique, iatrogène ou vMCJ)

C'est pourquoi nous vous demandons de **compléter précisément et entièrement** les documents ci-dessous qui doivent être joints à chaque demande:

- **Le formulaire de demande de Test 14-3-3** du réseau national de Surveillance des Maladies MCJ et Maladies apparentées
- **La demande d'analyses pour examen des caractères génétiques**
- Pour l'étude génétique du gène PNRP : **attestation d'obtention de consentement** aux prélèvements biologiques (complété par le malade, la famille ou le tueur)
- Une lettre mentionnant **les renseignements cliniques** et lisiblement les **coordonnées du service et du médecin** auquel les résultats devront être adressés

et de fournir pour la facturation :

- Un **bon de commande** (protéine 14-3-3 = BHN 350 ; étude du gène PRNP = BHN 490)  Aucun renseignement clinique ne doit figurer sur ce document

Nous vous remercions de votre compréhension, de votre aide et de votre confiance.

Professeur Jean-Louis LAPLANCHE

Demande d'Analyses pour Examen des Caractéristiques Génétiques (Hors Diagnostic Prénatal)

IDENTIFICATION DU PATIENT	MEDECIN PRESCRIPTEUR
NOM :	NOM
Prénom :	Service
Date de naissance : Sexe : F <input type="checkbox"/> M <input type="checkbox"/>	Hôpital
<input type="checkbox"/> Cas index <input type="checkbox"/> Apparenté à	UH du Service (APHP) :
ANALYSES	Coordonnées postales précises pour l'envoi du résultat :
<input type="checkbox"/> Maladie de Wilson : ATP7B <input type="checkbox"/> Acéruplasminémie : CP <input type="checkbox"/> Craniosynostose -6 : ZIC1 <input type="checkbox"/> Sd de Muenke : FGFR3 <input type="checkbox"/> Sd de Saethre-Chotzen (TWIST1), craniosynostose-3(TCF12) <input type="checkbox"/> Sd e d'Apert : FGFR2 <input type="checkbox"/> Sd de Pfeiffer : FGFR1, FGFR2 <input type="checkbox"/> Sd de Crouzon : FGFR2, craniosynostose-4 (ERF), forme récessive (IL11RA) <input type="checkbox"/> Dysplasie cléido-crânienne : RUNX2 <input type="checkbox"/> Syndrome de Carpenter : RAB23/MEGF8 <input type="checkbox"/> Dysplasie cranio-frontale-nasale : EFNB1 <input type="checkbox"/> Craniosténoze non syndromique autre :	Téléphone/e-mail (zones obligatoirement renseignées) <h3 style="text-align: center;">ATTESTATION D'INFORMATION</h3> Décret n°2008-321 du 4 avril 2008 « Je certifie avoir informé le (la) patient(e) sus nommé(e) des caractéristiques de la maladie recherchée, des moyens de la détecter, des possibilités de prévention et de traitement et avoir recueilli le consentement du (de la) patient(e) dans les conditions de l'article R.1131-5 » signature : Tampon <div style="border: 1px solid black; width: 150px; height: 50px; margin: 0 auto;"></div>
<input type="checkbox"/> Dysostose mandibulofaciale avec microcéphalie : EFTUD2 <input type="checkbox"/> Hypochondroplasie : FGFR3 <input type="checkbox"/> Achondroplasie – Dysplasie thanatophore : FGFR3 <input type="checkbox"/> Ostéoporose juvénile idiopathique : LRP5/WNT1/PLS3/COL1A1/COL1A2 <input type="checkbox"/> Ostéopétrose de type 1 et syndrome de Worth : LRP5 <input type="checkbox"/> Ostéoporose pseudogliome : LRP5 <input type="checkbox"/> Maladie de Van Buchem/Sclérostéose: SOST <input type="checkbox"/> Ostéopétrose d'Albers-Schönberg : CLCN7 <input type="checkbox"/> Ostéopétrose maligne infantile : TCIRG1/CLCN7/SNX10/OSTM1/TNFRSF11A(RANKL), TNFSF11(RANK) <input type="checkbox"/> Ostéolyse expansive familiale : TNFRSF11A (RANK) <input type="checkbox"/> Maladie de Paget Juvénile : TNFRSF11B (OPG) <input type="checkbox"/> Maladie de Paget : SQSTM1 <input type="checkbox"/> Maladie de Camurati-Engelmann : TGFβ1 <input type="checkbox"/> Pycnodysostose : CTSK <input type="checkbox"/> Chondocalcinose articulaire Hériditaire (ANKH) <input type="checkbox"/> Dysplasie cranio-métaphysaire (ANKH, GJA1) <input type="checkbox"/> Pachydermopériostose (HPGD, SLCO2A1) <input type="checkbox"/> Génotype APOE <input type="checkbox"/> Maladie de Creutzfeldt-Jakob : PRNP <input type="checkbox"/> Syndrome de Gerstmann-Sträussler-Scheinker: PRNP <input type="checkbox"/> Insomnie Fatale Familiale : PRNP	Préleveur : ➤ Nom
	➤ Prénom
	➤ Date et heure : .../.../..... àh....
	Nature du prélèvement : <input type="checkbox"/> Sang <input type="checkbox"/> ADN extrait <input type="checkbox"/> Autre :
	<input type="checkbox"/> 1 ^{er} prélèvement <input type="checkbox"/> 2 ^{ème} prélèvement
	PRELEVEMENTS ☞ 2 Tubes EDTA (2 x 5 ml) . volume minium requis 1 ml pour un enfant ☞ Conservation avant envoi + 4°C pendant 4 jours maximum, transport à température ambiante
DOCUMENTS OBLIGATOIRES A JOINDRE	
➤ Ordonnance ou prescription médicale ➤ Copie du consentement ➤ Renseignements cliniques ou informations spécifiques ➤ Arbre généalogique éventuel	

CONSENTEMENT EN VUE D'UN EXAMEN DES CARACTÉRISTIQUES GÉNÉTIQUES

(décret n°2008-321 du 4 avril 2008 - arrêté du 27 mai 2013)

Original à conserver dans le dossier médical

1 copie à joindre au prélèvement

Conformément aux articles 1131-4 et 1131-5 du code de la Santé Publique

Je soussigné(e) M..... né(e) le.....

reconnais avoir été informé(e) par le Dr..... de
la nature des examens des caractéristiques génétiques qui seront réalisés :

- chez moi-même
- chez mon enfant mineur (nom) :né(e) le : .../.../....
- Chez la personne majeure sous tutelle (nom) :
né(e) le : .../.../....

Ces analyses génétiques entreprises auront pour objectif :

- d'aider au diagnostic éventuel de la maladie/du syndrome :
.....
- d'aider au conseil génétique
- de réaliser une étude familiale

Le résultat me sera rendu et expliqué par le médecin qui me l'a prescrit.

Je donne mon consentement pour ce prélèvement et sa conservation et je reconnais avoir reçu l'ensemble des informations concernant la maladie recherchée et les examens demandés. J'ai compris la finalité de cet acte biologique pour moi-même et pour les membres de ma famille potentiellement concernés.

En fonction de l'évolution des connaissances sur les causes de la maladie, j'accepte que d'autres analyses génétiques puissent être faites sur ce prélèvement.

À tout moment, je pourrai demander la destruction des échantillons conservés au laboratoire.

Fait à....., le.....

Signature du patient adulte
ou du représentant légal de l'enfant mineur
ou du tuteur légal de l'adulte sous-tutelle

Signature et Tampon du prescripteur

Pr J.-L. LAPLANCHE (PU-PH)
Responsable
Tél : 01.49.95.64.39
Jean-louis.laplanche@aphp.fr

Dr C. COLLET (PH)
Tél : 01.49.95.64.35
corinne.collet@aphp.fr

Dr E. AMAR (AHU)
Tél : 01.49.95.64.39
elodie.amar@aphp.fr

Dr. G. MORINEAU (PATT)
Tél : 01.49.95.64.39
gilles.morineau@aphp.fr

SITE LARIBOISIÈRE
2, rue Ambroise-Paré
75475 PARIS Cedex 10
Tél. : 01 49 95 65 65

To call from abroad, dial please :
33.1 and the last 8 numbers

PÔLE BIOLOGIE PATHOLOGIE PHYSIOLOGIE (B2P)

DEPARTEMENT DE BIOCHIMIE
ET DE BIOLOGIE MOLÉCULAIRE
Agrément Génétique Moléculaire EUGT7931

Chef de Département
Pr Jean-Louis LAPLANCHE

UF DE GENETIQUE MOLECULAIRE
Responsable : Dr Corinne COLLET

Secrétariat
Stéphanie GLANNAZ
Tél. : 01 49 95 64 34
Télécopie : 01 49 95 84 77

Biologistes

Dr Elodie AMAR
Tél. : 01 49 95 64 39

Dr Corinne COLLET
Tél. : 01 49 95 64 35

Pr Jean-Louis LAPLANCHE
Tél. : 01 49 95 64 39

Dr Gilles MORINEAU
Tél. : 01 49 95 64 39

✉ prenom.nom@aphp.fr

MALADIE DE CREUTZFELDT-JAKOB **PROTOCOLE DES PRELEVEMENTS BIOLOGIQUES** **PROTEINE 14-3-3/ ETUDE DU GENE PNRP**

PROTEINE 14-3-3 :

- 1 ml de LCR (20 gouttes) non hémorragique, protéinorachie < 1g/l.
 - Il est recommandé de prélever le LCR dans des **tubes en polypropylène** afin de limiter l'absorption des protéines sur le support

ETUDE DU GENE PNRP :

- 2 tubes de 10 ml de sang sur EDTA (**bouchon violet**) ☞ non centrifugés
 - **Bien protéger les tubes** dans un conditionnement étanche et les accompagner d'un **pack réfrigérant. NE PAS CONGELER.**
 - **Le transport de LCR de patients suspects** ou atteints de MCJ peut se faire dans un emballage adapté au transport de matières infectieuses de catégorie B (ONU3373).
 - NB : les prions ne figurent pas dans la liste des agents pathogènes listés en catégorie A.

☞ Ces prélèvements doivent être effectués le **plus rapidement** et le **plus stérilement possible.**

☞ Ils devront être **adressés** en début de semaine (**lundi, mardi, mercredi**). ☞ Attention aux veilles de jours fériés !). Si non suivre **le protocole d'envoi différé (ci-joint).**

☞ Ils devront être adressés par **l'intermédiaire de votre laboratoire** au :

Professeur Jean-Louis LAPLANCHE
Service de Biochimie et Biologie Moléculaire
Hôpital Lariboisière
2 Rue Ambroise – 75475 PARIS Cedex 10

Merci de contacter notre service : ☎ 01 49 95 64 39 ou par 📠 01 49 95 84 77 pour prévenir de l'arrivée des prélèvements ou pour renseignements utiles

JOINDRE AUX PRELEVEMENTS

- 1- **Le formulaire de demande de Test 14-3-3** du réseau national de Surveillance des Maladies MCJ et Maladies apparentées
- 2- **La demande d'analyses pour examen des caractères génétiques**
- 3- Pour l'étude génétique du gène PNRP : attestation d'obtention de **consentement** aux prélèvements biologiques (complété par le malade, la famille ou le tueur)
- 4- Une lettre mentionnant **les renseignements cliniques** et lisiblement les **coordonnées du service et du médecin** auquel les résultats devront être adressés
- 5- Un **bon de commande** (protéine 14-3-3 = BHN 350 ; étude du gène PNRP = BHN 490) ☞ Aucun renseignement clinique ne doit figurer sur ce document.

Mise à jour le 30/09/2016

SITE LARIBOISIÈRE
2, rue Ambroise-Paré
75475 PARIS Cedex 10
Tél. : 01 49 95 65 65

To call from abroad, dial please :
33.1 and the last 8 numbers

PÔLE BIOLOGIE PATHOLOGIE PHYSIOLOGIE (B2P)

DEPARTEMENT DE BIOCHIMIE
ET DE BIOLOGIE MOLÉCULAIRE
Agrément Génétique Moléculaire EUGT7931

Chef de Département

Pr Jean-Louis LAPLANCHE

UF DE GENETIQUE MOLECULAIRE

Responsable : Dr Corinne COLLET

Secrétariat

Stéphanie GLANNAZ
Tél. : 01 49 95 64 34
Télécopie : 01 49 95 84 77

Biologistes

Dr Elodie AMAR
Tél. : 01 49 95 64 39

Dr Corinne COLLET
Tél. : 01 49 95 64 35

Pr Jean-Louis LAPLANCHE
Tél. : 01 49 95 64 39

Dr Gilles MORINEAU
Tél. : 01 49 95 64 39

 prenom.nom@aphp.fr

MALADIE DE CREUTZFELDT-JAKOB
PROTOCOLE ENVOI DIFFERE
DES PRELEVEMENTS BIOLOGIQUES
PROTEINE 14-3-3/ ETUDE DU GENE PNRP

CONSERVATION

☞ **INFÉRIEURE OU ÉGALE À 4 JOURS**
LCR et Tubes EDTA

- Conserver les tubes à + 4° C (FRIGO) (non centrifugés)

☞ **SUPÉRIEURE À 4 JOURS**
Tubes EDTA

- Conserver les tubes à + 4° C (FRIGO) (non centrifugés)
LCR (Manipulation stérile)
- Centrifuger le LCR
- Aliquoter le surnageant par 1 ml (prélèvements identifiés)
- Conserver les aliquots à + 4 °C

ENVOI

- Envoi des prélèvements avec un pack réfrigérant, accompagnés des documents de demande remplis

Note : La Recherche de la protéine 14-3-3 ne peut être réalisée si la protéinorachie est >1 g/l.

SITE LARIBOISIÈRE
2, rue Ambroise-Paré
75475 PARIS Cedex 10
Tél. : 01 49 95 65 65

To call from abroad, dial please :
33.1 and the last 8 numbers

A l'attention des laboratoires
correspondants

PÔLE BIOLOGIE PATHOLOGIE PHYSIOLOGIE (B2P)

DEPARTEMENT DE BIOCHIMIE
ET DE BIOLOGIE MOLÉCULAIRE
Agrément Génétique Moléculaire EUGT7931

Chef de Département
Pr Jean-Louis LAPLANCHE

UF DE GENETIQUE MOLECULAIRE
Responsable : Dr Corinne COLLET

Secrétariat
Stéphanie GLANNAZ
Tél. : 01 49 95 64 34
Télécopie : 01 49 95 84 77

Biologistes

Dr Elodie AMAR
Tél. : 01 49 95 64 39

Dr Corinne COLLET
Tél. : 01 49 95 64 35

Pr Jean-Louis LAPLANCHE
Tél. : 01 49 95 64 39

Dr Gilles MORINEAU
Tél. : 01 49 95 64 39

Conditions de Transmission
des résultats d'exploration
de la Maladie de Creutzfeldt-Jakob

Madame, Monsieur,

Nous vous informons que :

Le **délai habituel** de rendu des résultats est de :

- **1 semaine** pour l'analyse de la **protéine 14-3-3**,
- **1 mois** pour l'analyse du gène de la protéine prion (**PRNP**), *déclenchée si 14-3-3 positive ou sur demande documentée.*

Le **résultat de l'analyse** de :

- La **protéine 14-3-3** est adressé **au Laboratoire du Service Hospitalier** qui dans un second temps le transmet au service prescripteur,
- **Génétique PRNP** est adressé **directement au médecin prescripteur** selon la réglementation en vigueur avec attestation de rendu du résultat au laboratoire transmetteur.

Cordialement.

Pr Jean-Louis LAPLANCHE

Dr Elodie AMAR