

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. ≥50µL et conc. ≥50ng/µL. 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 DU GENE DMPK (Dystrophie myotonique de Steinert ou DM1)

Codes Analyses CIRUS (prélèvement CHU Lille) = NMDM

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 ci-après avec obtention de consentement éclairé (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 ASYMPTOMATIQUE 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 CLINIQUE (entourer le ou les signes prédominants)**Signes anténataux** Hydramnios Diminution des mouvements fœtaux Malformations positionnelles (pied bot...)**Signes néonataux** Hypotonie néonatale Détresse respiratoire Difficultés d'alimentation/succion Faiblesse musculaire faciale**Signes chez l'enfant/adolescent/adulte** Troubles du développement Déficience intellectuelle Troubles psychiatriques Troubles du comportement Faiblesse musculaire Myotonie clinique Troubles de la marche Atteinte des muscles face/cou Atteinte cardiaque Atteinte endocrinienne Atteinte endocrinienne Atteinte sommeil Atteinte gastro-intestinale Dysphagie Cataracte Calvitie

Autres (Précisez) :

EXAMENS COMPLEMENTAIRES

EMG :

 Oui Non

Résultat :

Examen ophtalmologique :

 Oui Non

Résultat :

ECG / Holter :

 Oui Non

Résultat :

Imagerie cardiaque :

 Oui Non

Résultat :

Bilan endocrinien :

 Oui Non

Résultat :

Autres (Précisez) :

 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** Recherche de Dystrophie myotonique de Steinert ou DM1

Nous ne réalisons pas la recherche de Myopathie myotonique proximale ou DM2 (gène CNBP). 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 :