

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 DE L'AMYOTROPHIE BULBO-SPINALE (MALADIE DE KENNEDY)

Codes Analyses CIRUS (prélèvement CHU Lille) = SBMA

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) <sup>1</sup>  Diagnostic présymptomatique <sup>2</sup>  
 Diagnostic chez un apparenté symptomatique <sup>1</sup>  Diagnostic d'hétérozygotie chez le conjoint <sup>2</sup>  
 Enquête familiale <sup>3</sup>  Diagnostic prénatal <sup>2</sup>

<sup>1</sup> 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.

<sup>2</sup> 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.

<sup>3</sup> 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

## RENSEIGNEMENTS CLINIQUES

### AGE ET SIGNES DE DEBUT

Age de début : .....

Mode de début :  Progressif  Brutal

Signe de début : .....

### EXAMEN NEUROLOGIQUE (entourer le ou les signes prédominants)

#### Atteinte motrice

Faiblesse musculaire proximale  Faiblesse musculaire distale  Crampes  Amyotrophie

Fasciculations / Myokimies  Dysarthrie  Dysphagie

Aide à la marche (Précisez) : .....

#### 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

#### Mouvements anormaux

Chorée  Dystonie  Myoclonie  Autres (Précisez) : .....

#### Atteinte cognitive

Troubles du développement  Déficience intellectuelle  Troubles psychiatriques  Troubles du comportement

Autres atteintes neurologiques (Précisez) : .....

### EXAMEN EXTRANEUROLOGIQUE

Atteinte Cardiolgiques (Précisez) : .....

Gynécomastie  Hypogonadisme  Autres (Précisez) : .....

### EXAMENS COMPLEMENTAIRES

Scanner / IRM cérébrale :  Oui  Non Résultat : .....

EMG / Potentiels évoqués :  Oui  Non Résultat : .....

Biomarqueurs (CPK, testostérone, bilan lipidique, ...)  
 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 d'amyotrophie bulbo-spinale (maladie de Kennedy) (gène AR)

### 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 :