



## HOPITAL ROBERT DEBRE - UF de Génétique Moléculaire - Pr Hélène Cavé

Bâtiment Bingen +2, 48 boulevard Sérurier 75935 Paris cedex 19

Tel : 01 40 03 57 11 - fax : 01 40 03 22 77 - [secretariat.genetique-moleculaire.rdb@aphp.fr](mailto:secretariat.genetique-moleculaire.rdb@aphp.fr)

Lien internet du catalogue des examens : <https://robertdebre.manuelprelevement.fr>

### EXAMEN DE GENETIQUE CONSTITUTIONNELLE POST NATAL

#### Patient (ou étiquette)

Nom : .....

Prénom : .....

Date de naissance : .....

Sexe :  Féminin  Masculin

#### Prescripteur (ou cachet du service)

Nom : .....

Service : .....

Hôpital : .....

Adresse : .....

Téléphone : .....

#### Prélèvement

Date : ..... Préleveur : .....

Sang périphérique

ADN extrait

→ Préciser l'origine du prélèvement : .....

Autre Préciser : .....

#### Conditions de prélèvement et de transport :

➤ Joindre le consentement éclairé signé ou l'attestation de consultation signée

➤ Sang périphérique : 5 ml sang sur EDTA / Si transport différé : à conserver à + 4°C / Transport à température ambiante

➤ ADN extrait : prélèvement en tube de cryoconservation à vis (1.5 ou 2 ml) / Transport à température ambiante

➤ Horaires de réception des prélèvements : du lundi au vendredi de 8h30 à 17h15

#### Indication de l'analyse

Cas index  Autre : .....

Etude familiale : Préciser - Nom, prénom, DDN du cas index : .....

- Lien de parenté : .....

- Joindre un arbre généalogique

Urgent (A justifier dans contexte clinique)

#### Analyse demandée

Amyotrophie spinale (SMN)

Angelman (Syndrome d')

Baraitser-Winter (Syndrome de)

CGH array

Déficience intellectuelle

Diabète néonatal •

Disomie uniparentale → Chromosome : .....

Hémoglobinopathie–Drépanocytose •

Gémellité (microsatellites)

Kleefstra (Syndrome de) (EHMT1) •

Leucodystrophies •

Microcéphalies–Syndrome de Seckel •

Ondine (Syndrome d')

Vérification CGH-Confirmation CNV (PCRq)

Prader-Willi (Syndrome de)

Prédiposition hémopathies lymphoïdes

Prédiposition hémopathies myéloïdes (inclus GATA2) •

Vérification constitutionnelle d'une mutation somatique

MonoMAC Syndrome (GATA2) •

RASopathie–Noonan–Costello–CFC •

Remaniements interstitiels (MLPA)

Remaniements télomériques (MPLA)

Sexe moléculaire (SRY)

X-fragile (Syndrome d')

Autre : Préciser : .....

• Merci de remplir la feuille de renseignements cliniques spécifique à l'analyse (disponible sur notre catalogue des examens : <https://robertdebre.manuelprelevement.fr>)

#### Contexte clinique

.....  
.....  
..... F :  
1