



## 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, si possible, 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 17h30

### Indication de l'analyse

Cas index

Etude familiale :

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

- Lien de parenté : .....

- Joindre un arbre généalogique

Autre : .....

Urgent (A justifier dans contexte clinique)

### Analyse demandée

Amyotrophie spinale (SMN)

Angelman (Syndrome d')

Baraitser-Winter (Syndrome de)

Déficience intellectuelle

Diabète néonatal •

Disomie uniparentale → Chromosome : .....

Hémoglobinopathie – Drépanocytose •

Kleefstra (Syndrome de) (EHMT1) •

Leucodystrophies •

Microcéphalies primitives •

Ondine (Syndrome d')

Prader-Willi (Syndrome de)

Prédisposition hémopathies malignes (inclus GATA2) •

Vérification constitutionnelle d'une mutation somatique

MonoMAC Syndrome (GATA2) •

RASopathie – Noonan – Costello – CFC •

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

.....  
.....  
.....