BioGeM Paris
Biologie Génomique Médicale
BCH-GENETIQUE

Feuille de demande de diagnostic moléculaire d'une maladie cérébrovasculaire

Ref : PN_PRA_E_215_01
Version : 01
Applicable le : 30-12-2024

Département de Génétique – Pr. Caroline KANNENGIESSER
AP-HP. Nord – Hôpital Bichat-Claude Bernard – 46 rue Henri Huchard 75877 Paris cedex 18

Lien vers notre catalogue des examens : https://hupnvs.manuelprelevement.fr/DetailNew.aspx?id

PATIENT (ou étiquette)

Nom usuel : ……
Nom de naissance : ……
Prénom : …… Sexe : ……
Date de naissance : …….. /…….. /……..

Etiquette patient

PRELEVEMENT : *A envoyer au **Dr Thibault COSTE** – Département de Génétique – Hôpital Bichat-Claude Bernard – 46 rue Henri Huchard – 75877 Paris Cedex 18 – thibault.coste@aphp.fr – Secrétariat : 01 40 25 85 45*

☐ 1er Prélèvement — Date de prélèvement : …….. /…… /…….
☐ 2nd Prélèvement — Identité du Préleveur : ……

Nature du prélèvement

☐ Sang sur EDTA *(10 ml)*
☐ ADN *(Concentration : …….. ; Volume : ……. ; Technique d'extraction : ……..)*
☐ Sang sur Paxgène ☐ Autre : ……

MEDECIN PRESCRIPTEUR (Senior obligatoire)

Nom / Prénom : ……
Identifiant RPPS ou APH : ……
Service : ……
Adresse : ……
Email :……Téléphone : ……

Merci de joindre impérativement

☐ Bon de commande (si établissement extérieur)
☐ Copie du **consentement éclairé** daté et signé du patient *(Article 16-10 du Code Civil, article R1131-1 du Code de la Santé Publique)*
☐ **Fiche de renseignements cliniques, compte-rendu détaillé, imagerie et arbre généalogique**

INDICATIONS — *Secteur GN*

☐ **Cas INDEX (sans anomalie génétique caractérisée au préalable)**

☐ **Leucoencéphalopathies vasculaires de l'adulte**
(Gènes *NOTCH3, COL4A1, COL4A2, HTRA1, TREX1, APP, CTSA, LAMB1, NIT1)*

☐ **Leucoencéphalopathies vasculaires de l'enfant**
(Gènes *COL4A1, COL4A2, COLGALT1)*

☐ **Angiopathie amyloïde cérébrale**
(Gènes *APP, TTR, CST3, GSN)*

☐ **Leucoencéphalopathies avec kystes et calcifications**
(Gènes *CTC1, STN1, POT1, SNORD118)*

☐ **Moyamoya**
(Gènes *BRCC3/MTCP1, GUCY1A1, GUCY1B1, RNF213, DIAPH1, CBL, SHOC2, ACTA2, SAMHD1)*

☐ **Cas APPARENTE (mutation déjà identifiée chez un ou plusieurs membres de la famille)**

Patient symptomatique ☐ **Gène demandé :** ……
Patient asymptomatique* ☐ **Nom et prénom du cas Index :** ……
Lien de parenté avec le cas Index : ……

*pour les patients asymptomatiques, une consultation de génétique préalable est indispensable.