

Etiquette du patient

Nom	Sexe <input type="checkbox"/> M <input type="checkbox"/> F
Prénom	Date de naissance

 Renseignements cliniques, antécédents familiaux

 Remarques spéciales

PCR / ARMS / MLPA / Séquençage
Recherche de

(une feuille de demande par prélèvement s.v.p.)

 Le consentement de la personne à examiner est attaché.
Prélèvement

-
- Sang EDTA
-
-
- Sang hépariné
-
-
- _____

Hématologie

-
- Facteur II / Prothrombine (
- F2:c.*97G>A*
-) / Facteur V Leiden (
- F5:c.1601G>A / p.(Arg534Gln)*
-)
-
-
- JAK2:c.1849G>T / p.(Val617Phe)*

Médecine interne

-
- Alpha 1-Antitrypsine déficit (
- Pi*S / Pi*Z*
-)
-
-
- Fibrose kystique (
- CFTR*
-) 50 mutations
- ¹
-
-
- Hémochromatose familiale (
- HFE:c.845G>A / p.(Cys282Tyr)*
-) et (
- HFE:c.187C>G / p.(His63Asp)*
-)
- ¹
-
-
- HLA-B*27

Syndrome adrénogénital

-
- Déficit en 21-hydroxylase (
- CYP21A2*
-)
-
-
- Panel génomique:
- CYP11B1, CYP17A1, HSD3B2, STAR*

Fièvre(s) périodique(s) héréditaire(s)

-
- Fièvre méditerranéenne familiale (
- MEFV*
- exons 10, 2, 3, 5)
- ¹
-
-
- Panel génomique:
- MEFV, MVK, NLRP3, TNFRSF1A, RIPK1, TTR*

Intolérances héréditaires

-
- Intolérance au fructose héréditaire (
- ALDOB*
- Exon 4, 5, 9)
-
-
- Intolérance primaire au lactose (
- LCT:c.-13907C>T*
-)
-
-
- Maladie coeliaque / Intolérance au gluten (génotype HLA)

Maladies tumorales héréditaires

-
- Prédisposition héréditaire pour le cancer du sein et de l'ovaire (
- BRCA1 & BRCA2*
-)
-
-
- Prédisposition héréditaire pour le cancer du sein et de l'ovaire (panel génomique HBOC)

Troubles moteurs et cognitifs

-
- CADASIL (y.c.
- NOTCH3*
- et
- GLA*
-) 1-10 gènes
-
-
- Chorea Huntington et autres anomalies du mouvement
- ²
-
-
- Ataxie de Friedreich (
- FXN*
-)

Pharmacogénétique

-
- HLA-A*3101 (Carbamazépine HSR)
-
-
- HLA-B*5701 (Abacavir HSR)
-
-
- Hyperhomocystéinémie (
- MTHFR:c.665C>T / p.(Ala222Val)*
-)
-
-
- UGT1A1*
- Exon1 / Maladie de Gilbert (Irinotecan HSR)

Infertilité & stérilité

-
- Facteurs d'azoospermie (
- AZF*
- a-c)
-
-
- Aplasie congénitale des canaux déférents ACD ou ABDC (
- CFTR*
-)
-
-
- Syndrome adrénogénital Late-onset
- CYP21A2*
 - Panel génomique: *CYP11B1, CYP17A1, HSD3B2, STAR*
-
- Caryogramme

¹ Recherche d'autres mutations sur demande.

² Conseil génétique indispensable pour probant présymptomatique.

 Remarques / Suggestions: _____

Étiquette du patient

Nom	Sexe <input type="checkbox"/> M <input type="checkbox"/> F
Prénom	Date de naissance

Renseignements cliniques, antécédents familiaux

Remarques spéciales

Origine

Hémogramme³

Hb	_____ g/l
Hct	_____ %
Ec	_____ T/l
VGM/MCV	_____ fl
TCMH/MCH	_____ pg
Réticulocytes	_____ %

Informations additionnelles³

Ferritine	_____
CRP	_____

³ Ces indications sont indispensables à l'interprétation correcte.**Hémoglobinopathies: Thalassémies et variantes structurales****Recherche de**

(une feuille de demande par prélèvement s.v.p.)

Prélèvement Sang EDTA _____**Analyses classiques**

- Hémogramme³**
- HPLC Chromatographie de l'Hb
Quantification des composés de l'Hb
(HbA, HbA2, HbF, Hb pathologiques)

Analyses moléculaires

- PCR/Séquençage/MLPA
Détermination du génotype familial,
diagnostic prénatal et questions spéciales

 Le consentement écrit du probant est disponible³ Ces indications sont indispensables à l'interprétation correcte.

Remarques / Suggestions: _____

