



# CARACTERISTIQUES GENETIQUES D'UNE PERSONNE

## Prescription

PASTEUR CERBA  
Laboratoire

Secrétariat :  
Tél : 01 34 40 20 20  
Fax : 01 34 40 21 29

e-mail : [smedical@pasteur-cerba.com](mailto:smedical@pasteur-cerba.com)

N° COR	Laboratoire : Adresse :	Tel :	Fax :
--------	----------------------------	-------	-------

LABORATOIRE AUTORISE POUR LA REALISATION DES EXAMENS DES CARACTERISTIQUES GENETIQUES D'UNE PERSONNE

PATIENT	MEDECIN PRESCRIPTEUR
Nom .....	<i>CACHET DU MEDECIN</i>     Signature :
Prénom.....	
Date de naissance .....	
Adresse.....	
.....	

RENSEIGNEMENTS SUR L'APPARENTE	RENSEIGNEMENTS CLINIQUES										
<b>CONJOINT</b> Nom .....Prénom.....	<input type="checkbox"/> Grossesse (DDG) <table border="1" style="display: inline-table;"><tr><td> </td><td> </td><td> </td><td> </td><td> </td><td> </td><td> </td><td> </td><td> </td><td> </td></tr></table>										
<b>PERE</b> Nom .....Prénom.....	<input type="checkbox"/> Date de prélèvement : <table border="1" style="display: inline-table;"><tr><td> </td><td> </td><td> </td><td> </td><td> </td><td> </td><td> </td><td> </td><td> </td><td> </td></tr></table>										
<b>MERE</b> Nom .....Prénom.....	<input type="checkbox"/> Diagnostic prénatal en cours										
	<input type="checkbox"/> Attestation / Consentement <b>Si NON le RECLAMER</b>										

CYTOGENETIQUE ET CYTOGENETIQUE MOLECULAIRE			
<input type="checkbox"/> Sang total	Nombre de tubes : .....	<input type="checkbox"/> EDTA	<input type="checkbox"/> Hépariné

EXAMEN PRESCRIT
<input type="checkbox"/> Caryotype constitutionnel <input type="checkbox"/> Caryotype constitutionnel sur sang de nouveau-né (0 à 8 jours) <input type="checkbox"/> Etude (pan-) télomères (FISH) <input type="checkbox"/> Etude (pan-) télomères (MLPA-hors nomenclature, tube EDTA) <input type="checkbox"/> Recherche d'un syndrome micro-délétionnel (précisez <b>impérativement</b> ) : ..... <input type="checkbox"/> Autres (précisez) : .....

INDICATIONS
<b>Retard mental/Malformations</b> <input type="checkbox"/> (14) Dysmorphie faciale <input type="checkbox"/> (12) Retard mental/psychomoteur <input type="checkbox"/> (22) Suspicion de trisomie 21 <input type="checkbox"/> (20) Obésité avec retard mental <input type="checkbox"/> (21) Obésité sans retard mental <input type="checkbox"/> (30) Hypotonie <input type="checkbox"/> (15) Malformations (précisez) : ..... <input type="checkbox"/> (23) Autres (précisez) : .....
<b>Suspicion d'anomalies gonosomiques</b> <input type="checkbox"/> (02) Syndrome de Klinefelter <input type="checkbox"/> (27) Syndrome de Turner <input type="checkbox"/> (19) Retard pubertaire <input type="checkbox"/> (05) Aménorrhée primaire <input type="checkbox"/> (06) Aménorrhée secondaire <input type="checkbox"/> (07) Ménopause précoce <input type="checkbox"/> (31) Insuffisance ovarienne <input type="checkbox"/> (17) Ambiguïté sexuelle/malformations génitales
<b>Troubles de la reproduction</b> <input type="checkbox"/> (01) Azoospermie,OATS <input type="checkbox"/> (10) Stérilité non étiquetée <input type="checkbox"/> (08) Pré-FIV/Pré-ICSI/Don de gamètes <input type="checkbox"/> (11) Fausses couches spontanées à répétition (nombre :.....)
<b>Enquête familiale (joindre résultat du cas index ou coordonnées du laboratoire ayant réalisé le caryotype)</b> <input type="checkbox"/> (25) Etude familiale (apparenté au 1 <sup>er</sup> degré) <input type="checkbox"/> (29) Etude familiale (non apparenté au 1 <sup>er</sup> degré)
<b>Autres</b> <input type="checkbox"/> (28) Transsexuel

### CYTOGENETIQUE

Dr Anne Bazin  
Dr Pascale Kleinfinger  
Dr Martine Montagnon  
Dr Marc Nouchy

### GENETIQUE MOLECULAIRE

Dr Anne Bazin  
Jean-Marc Costa  
Dr Pascale Kleinfinger  
Dr Martine Montagnon  
Isabelle Vinatier

Laboratoire Pasteur Cerba - 95066 Cergy Pontoise Cedex 9 - France  
CERBA SELAFA au capital de 960 000 € - Directeurs : Christine Bergeron, Laurence Maury  
RCS Pontoise D 402 928 766 - ENREGISTREMENT N°95.9 - Internet : [www.pasteur-cerba.com](http://www.pasteur-cerba.com)

# CARACTERISTIQUES GENETIQUES D'UNE PERSONNE

## Prescription

Secrétariat :  
Tél : 01 34 40 20 20  
Fax : 01 34 40 21 29

e-mail : [smedical@pasteur-cerba.com](mailto:smedical@pasteur-cerba.com)

### GENETIQUE MOLECULAIRE (joindre arbre généalogique<sup>1</sup>, résultat biologique<sup>2</sup>, renseignements cliniques<sup>3</sup>)

- Sang total EDTA       2 tubes de 5 ml

#### EXAMEN PRESCRIT

##### Mucoviscidose (précisez l'origine géographique) :

- CFTR* mutations fréquentes  
 *CFTR* mutations rares (précisez) : .....

##### Syndromes auto-inflammatoires héréditaires

(précisez l'origine géographique) :

- MEFV* Maladie périodique FMF  
 *TNFRSF1A* Syndrome TRAPS\*  
 *MVK* Syndrome hyper IgD\*  
 *CIAS1* Syndromes CAPS\*

##### Infertilité

- CFTR* mutations fréquentes  
 *CFTR* variant d'épissage IVS8 (T)(TG)  
 Micro-délétions du chromosome Y  
 *FMR1* pré-mutation (POF)

##### Pancréatites

- CFTR* mutations fréquentes  
 *CFTR* mutations rares  
 *PRSS1* analyse du gène\*  
 *PRSS2* analyse du gène\*  
 *SPINK1* analyse du gène\*

##### Retard mental

- FMR1* Syndrome X fragile  
 *MECP2* Syndrome de Rett\*

##### Désordres métaboliques et neurologiques

- HEXA* Maladie de Tay-Sachs  
 *ASPA* Maladie de Canavan  
 *IKBKAP* Dysautonomie familiale  
 *APOE* génotypage  
 *AAT* alpha-1 antitrypsine génotypage

##### Maladies neuro-musculaires

- DMPK1* Dystrophie myotonique de Steinert\*  
 *SMN* Amyotrophie spinale de type 1 (diagnostic)  
 *SMN* Amyotrophie spinale de type 1 (hétérozygotie\*)

##### Désordres de méthylation

- Syndrome d'Angelman  
 Syndrome de Willi-Prader

##### Surdités non syndromiques

- GJB2* Connexine 26  
 *GJB6* Connexine 30\*  
 surdité mitochondriale m.1555A>G (aminosides)  
 surdité mitochondriale m.7455A>G

##### Divers

- Cytopathies mitochondriales (MERFF-MELAS-NARP)  
 Atrophie optique de Leber  
 Recherche du gène *SRY*  
 Disomie uniparentale (précisez le chromosome) : .....

##### Syndromes dysmorphiques

- FGFR3* Achondroplasie  
 *FGFR3* Hypochondroplasie  
 *FGFR2* Syndrome Apert  
 *PTPN11* Syndrome de Noonan/ Syndrome Leopard

##### Hématologie, hémostase et thrombose

- F8* hémophilie A  
 *F9* hémophilie B  
 *HBB* drépanocytoses S et C  
 FV Leiden (p.Arg506Glu)  
 FII Prothrombine mutation c.20210 G>A  
 *MTHFR* variant thermolabile (g.677 C>T)

##### Hémochromatose *HFE*

- C282Y (p.Cys282Tyr)  
 H63D (p.His63Glu)  
 S65C (p.Ser65Cys)

##### Typage HLA

- HLA Classe II  
 HLA\*B27 génotypage  
 HLA\*B5701 génotypage

##### Pharmacogénétique

- HLA\*B5701 génotypage (Abacavir)  
 *UGT1A1* génotypage (Irinotecan)

##### Autres

- Séquençage mutation ponctuelle à façon (nous contacter)

\*examens transmis

#### INDICATIONS

- Diagnostic moléculaire chez un sujet atteint<sup>1</sup> (cas index) : (précisez) : .....
- Suspicion clinique<sup>3</sup> ou biologique<sup>2</sup> (précisez) : .....
- Dépistage d'hétérozygote
- Antécédent familial<sup>1</sup> personnel ou chez le conjoint (précisez) : .....
  - Sans antécédent (précisez) : .....
- Signe d'appel échographique chez un fœtus
- Autres (précisez) : .....

#### FACTURATION

##### LABORATOIRE D'ANALYSES MEDICALES

N° de Correspondant :

- à votre laboratoire     au patient

- en tiers-payant (assurance maladie, mutuelle)

**FOURNIR IMPERATIVEMENT** copies de la carte navette, de l'ordonnance, les coordonnées, N° adhérent, période de validité de la mutuelle

CACHET DU LABORATOIRE