

# DIAGNOSTIC MOLECULAIRE D'UNE MALADIE NEUROLOGIQUE ET DU NEURODEVELOPPEMENT

## PRÉLÈVEMENT

Date de prélèvement :

Correspondant :

DIAGNOSTIC POST-NATAL : ☐ Sang total EDTA (de 0.5 ml à 5 ml)

### PATIENT(E)

NOM .....  
PRÉNOM .....  
Nom de naissance .....  
Adresse .....  
CP ..... Ville .....  
Date de naissance : .....  
N°SS : .....  
Téléphone Portable : ..... Adresse e-mail.....

### PRESCRIPTEUR

Numéro RPPS (obligatoire) : .....

Cachet obligatoire

Adresse e-mail : .....

Signature : .....

## TEST DEMANDÉ

EN CAS DE SITUATION D'URGENCE UNE ANALYSE EN TRIO EST IMPERATIVE  
(Un formulaire par échantillon si demande de TRIO)

### ● ANALYSE D'EXOME COMPLET (WES) (SNV/DELINS et CNV) (≈ 22.000 gènes + ≈ 12.000 variants non codants (introniques et régions promotrices))

- ☐ SOLO (cas index uniquement) (Code OPL : EXOME) ☐ TRIO (cas index ET ses 2 parents) (Code OPL : cas index TRIO, parents TRIOP)  
☐ SOLO (cas index uniquement) (Code OPL : EXOME) + étude de ségrégation du ou des variants d'intérêt si résultat positif (test réflexe) (Code OPL : parents ADNGS+10003)

### ● ANALYSE D'UN PANEL NGS (SNV/DELINS et CNV) OU D'EXPANSION DE NUCLÉOTIDES

Maladies Neuro-dégénératives Liste des gènes sur demande (polegenetmol@lab-cerba.com)

- ☐ Sclérose Latérale Amyotrophique (65 gènes) Code OPL : IS004 (RIHN : N351)  
☐ C9orf72 Sclérose Latérale Amyotrophique (expansion de l'hexa nucléotide) Code OPL : SLAC9 (HN)  
☐ Démence et Alzheimer (82 gènes) Code OPL : IS133 (RIHN : N352)  
☐ Génotypage APOE Code OPL : APOEG (RIHN : N906x2)  
☐ Panel complet Maladies neuro-dégénératives (602 gènes) Code OPL : IS135 (RIHN : N352)  
☐ Paraplégie spastique héréditaire (217 gènes) Code OPL : IS100 (RIHN : N352)  
☐ Maladie de Parkinson (140 gènes) Code OPL : IS086 (RIHN : N352)  
☐ Maladie de Huntington (expansion CAG gène HTT) Code OPL : HTT (HN)  
☐ Neurodégénérescence avec surcharge cérébrale en fer (48 gènes) Code OPL : IS134 (RIHN : N352)

Maladies du Neuro-développement Liste des gènes sur demande (polegenetmol@lab-cerba.com)

- ☐ Déficience intellectuelle (2169 gènes) Code OPL : IS062 (RIHN : N352)  
☐ Syndrome X-fragile et syndrome FXTAS (expansion de triplet FMR1) Code OPL : FRAXA  
☐ Syndrome de RETT (gène MECP2) Code OPL : MECP2  
☐ Troubles du spectre autistique (313 gènes) Code OPL : IS136 (RIHN : N352)  
☐ Syndrome de déficit en transporteur du glucose GLUT1. Test MetaGLUT1™ Code OPL : GLUDS (voir feuille de demande spécifique)  
☐ Syndrome de Noonan et rasopathies (55 gènes) Code OPL : IS082 (RIHN : N352)  
☐ Syndrome de Prader-Willi (méthylation SNRPN) Code OPL : PWSME  
☐ Syndrome d'Angelman (méthylation SNRPN) Code OPL : ASSME  
☐ Epilepsies (1580 gènes) Code OPL : IS043 (RIHN : N352)

Neuropathies périphériques Liste des gènes sur demande (polegenetmol@lab-cerba.com)

- ☐ Polyneuropathie amyloïde familiale (gène TTR) Code OPL : IS137 (RIHN : N350)  
☐ Neuropathies héréditaires (259 gènes) Code OPL : IS138 (RIHN : N352)  
☐ Maladie de Charcot-Marie-Tooth (376 gènes) Code OPL : IS026 (RIHN : N352)

Maladies du Système nerveux central Liste des gènes sur demande (polegenetmol@lab-cerba.com)

- ☐ Ataxie héréditaire (409 gènes) Code OPL : IS0139 (RIHN : N352)  
☐ Ataxie de Friedreich (expansion de triplet FXN) Code OPL : FRTRI (HN)  
☐ Ataxie de Friedreich (séquençage des régions codantes) Code OPL : FRSEQ (RIHN : N352)  
☐ Leucodystrophies et Leucoencéphalopathies (486 gènes) Code OPL : IS066 (RIHN : N352)  
☐ Dystonie et mouvements anormaux (263 gènes) Code OPL : IS140 (RIHN : N352)  
☐ Migraine hémiplegique (32 gènes) Code OPL : IS141 (RIHN : N351)  
☐ Malformation cérébrale (261 gènes) Code OPL : IS142 (RIHN : N352)  
☐ Agénésie du corps calleux (340 gènes) Code OPL : IS143 (RIHN : N352)  
☐ Maladie vasculaire du système nerveux central (48 gènes) Code OPL : IS144 (RIHN : N351)  
☐ PANEL Ataxie Spino-Cérébelleuse SCA1,2,3,6,7,12,17 et DRPLA Code OPL : PSCA (HN)  
☐ SCA1 Ataxie Spino-Cérébelleuse type 1 (expansion nucléotidique) Code OPL : SCA1 (HN)  
☐ SCA2 Ataxie Spino-Cérébelleuse type 2 (expansion nucléotidique) Code OPL : SCA2 (HN)  
☐ SCA3 Ataxie Spino-Cérébelleuse type 3 (expansion nucléotidique) Code OPL : SCA3 (HN)  
☐ SCA6 Ataxie Spino-Cérébelleuse type 6 (expansion nucléotidique) Code OPL : SCA6 (HN)  
☐ SCA7 Ataxie Spino-Cérébelleuse type 7 (expansion nucléotidique) Code OPL : SCA7 (HN)  
☐ SCA12 Ataxie Spino-Cérébelleuse type 12 (expansion nucléotidique) Code OPL : SCA12 (HN)  
☐ SCA17 Ataxie Spino-Cérébelleuse type 17 (expansion nucléotidique) Code OPL : SCA17 (HN)  
☐ Atrophie dentato-rubro-pallido-luysienne (DRPLA) (expansion nucléotidique) Code OPL : DRPLA (HN)

### ● ANALYSE D'UN GÈNE SEUL (RIHN : N350) (Code OPL : MGD00) / PANEL À FAÇON (adresser votre demande à : [polegenetmol@lab-cerba.com](mailto:polegenetmol@lab-cerba.com))

Renseigner le nom du gène à étudier et son symbole HGNC le cas échéant

### ● RECHERCHE D'UN VARIANT CIBLÉ (NABM 4082 : B500) (Code OPL : MGMUT) (exclusivement dans le cadre d'une étude familiale ou pour confirmation de NGS)

Joindre impérativement le compte-rendu du Cas Index ou de l'Apparenté mentionnant le variant à rechercher (nomenclature HGVS) ou indiquer le n° de dossier Cerba si réalisé par notre Laboratoire.

Gène(s) à étudier : ..... Séquence de référence : ..... Variant(s) à rechercher : .....

N° de dossier CERBA/cas index ou apparenté : .....

A noter : Cas index testé pour toute demande ségrégation familiale

### ● CONSERVATION ADN (Code OPL : ADNLD) (conservation 5 ans HN200) ☐

# DIAGNOSTIC MOLECULAIRE D'UNE MALADIE NEUROLOGIQUE ET DU NEURODEVELOPPEMENT

## RENSEIGNEMENTS CLINIQUES

Patient symptomatique ☐ NON ☐ OUI: Age d'apparition des symptômes : ..... ans

Hypothèse diagnostique :

Renseigner impérativement les principaux signes cliniques (HPO):

## INDICATION LA PLUS PERTINENTE SELON LE THÉSAURUS DE L'AGENCE DE LA BIOMÉDECINE

### Maladies Neuro-dégénératives

- ☐ Sclérose Latérale Amyotrophique ou maladie du motoneurone avec ou sans démence fronto-temporale ☐ Démence fronto-temporale  
☐ Neurodégénérescence avec surcharge cérébrale en fer ☐ Maladie d'Alzheimer  
☐ Paraplégie spastique héréditaire ☐ Maladie de Parkinson  
☐ Maladie de Huntington ☐ Démence et Maladie d'Alzheimer

### Maladies du Neuro-développement

- ☐ Déficience intellectuelle-DI sans hypothèse diagnostique ☐ Déficience intellectuelle-X Fragile  
☐ Déficience intellectuelle-DI avec hypothèse diagnostique ☐ Troubles du spectre autistique  
☐ Epilepsies

### Neuropathies périphériques

- ☐ Polyneuropathie amyloïde familiale (gène TTR) ☐ Maladie de Charcot-Marie-Tooth  
☐ Neuropathies périphériques héréditaires ☐ Neuropathies héréditaires

### Système nerveux central

- ☐ Ataxie héréditaire ☐ Leucodystrophies et Leucoencéphalopathies  
☐ Dystonie et mouvements anormaux ☐ Migraine hémiplegique  
☐ Malformation du système nerveux central ☐ Maladie des petites artères cérébrales  
☐ Angiome caverneux ☐ Malformation cérébrale

## INFORMATIONS FAMILIALES

- Consanguinité ☐ Oui ☐ Non  
 Décès dans la fratrie ☐ Oui ☐ Non  
 Jumeaux atteints ☐ Oui ☐ Non

### ARBRE FAMILIAL

- ☐ Homme  
☐ Femme  
☐ Individu de sexe inconnu  
☒ ■ ☒ ◆ Sujet atteint  
☐ ■ ☐ ◆ Sujet sain

MÈRE DU (DE LA) PATIENT(E) 2 tubes de 5 ml sang total EDTA

NOM .....  
 PRÉNOM .....  
 Nom de naissance.....  
 Adresse .....  
 CP ..... Ville .....  
 Date de naissance :          
 Date de prélèvement :          
 Même présentation clinique que le patient cas index :  
☐ Oui ☐ Non (joindre la description clinique)

PÈRE DU (DE LA) PATIENT(E) 2 tubes de 5 ml sang total EDTA

NOM .....  
 PRÉNOM .....  
 Adresse .....  
 CP ..... Ville .....  
 Date de naissance :          
 Date de prélèvement :          
 Même présentation clinique que le patient cas index :  
☐ Oui ☐ Non (joindre la description clinique)