



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 TRIO)
 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 N350)
 Leucodystrophies et Leucoencéphalopathies (486 gènes) Code OPL : IS066 (RIHN : N352)
 Dystonie et mouvements anormaux (263 gènes) Code OPL : IS140 (RIHN : N352)
 Migraine hémiplégiique (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-luisienne (DRPLA) (expansion nucléotidique) Code OPL : DRPLA (HN)

• **ANALYSE D'UN GÈNE SEUL** (RIHN : N350) (Code OPL : MGDM0) / **PANEL À FAÇON** (adresser votre demande à : 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
- Neurodégénérescence avec surcharge cérébrale en fer
- Paraplégié spastique héréditaire
- Maladie de Huntington
- Démence fronto-temporale
- Maladie d'Alzheimer
- Maladie de Parkinson
- Démence et Maladie d'Alzheimer

Maladies du Neuro-développement

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

Neuropathies périphériques

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

Système nerveux central

- Ataxie héréditaire
- Dystonie et mouvements anormaux
- Malformation du système nerveux central
- Angiome caverneux
- Leucodystrophies et Leucoencéphalopathies
- Migraine hémipégique
- Maladie des petites artères cérébrales
- 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	PÈRE DU (DE LA) PATIENT(E)	2 tubes de 5 ml sang total EDTA
NOM		NOM	
PRÉNOM		PRÉNOM	
Nom de naissance.....		Adresse	
Adresse		Adresse	
CP Ville		CP Ville	
Date de naissance : <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>		Date de naissance : <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	
Date de prélèvement : <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>		Date de prélèvement : <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	
Même présentation clinique que le patient cas index :		Même présentation clinique que le patient cas index :	
<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non (<i>joindre la description clinique</i>)		<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non (<i>joindre la description clinique</i>)	