

**Praticien responsable :**

Dr Christine BELLANNÉ-CHANTELOT  
[christine.bellanne-chantelot@aphp.fr](mailto:christine.bellanne-chantelot@aphp.fr)

**Biologistes :**

Dr Sc. Delphine BOUVET [delphine.bouvet@aphp.fr](mailto:delphine.bouvet@aphp.fr)  
Dr Isabelle JÉRU [isabelle.jeru@aphp.fr](mailto:isabelle.jeru@aphp.fr)  
Dr Sc. Cécile SAINT-MARTIN [cecile.saint-martin@aphp.fr](mailto:cecile.saint-martin@aphp.fr)

**Secrétariat :**

[secret-neuro.metab.psl@aphp.fr](mailto:secret-neuro.metab.psl@aphp.fr)  
Tél. : 01 42 17 76 52  
Fax : 01 42 17 76 18

## DEMANDE DE DIAGNOSTIC MOLÉCULAIRE EN METABOGÉNÉTIQUE DIABÈTES MONOGÉNIQUES – SYNDROMES LIPODYSTROPHIQUES - HYPERINSULINISME

<p><b>SERVICE DEMANDEUR</b> (Si APHP coller étiquette UH)</p> <p>Hôpital : .....</p> <p>Service : .....</p> <p>Adresse : .....</p> <p>.....</p>	<p><b>PRESCRIPTEUR (sénior obligatoire)</b></p> <p>Nom : ..... Prénom : .....</p> <p>Identifiant RPPS ou APH : ..... Téléphone : .....</p> <p>Email : .....</p>
---	---

**PATIENT** (remplir lisiblement ou coller étiquette)

Nom : ..... Prénom : .....

Nom de naissance : ..... Date de naissance : ..... Sexe : M  F

**A JOINDRE IMPÉRATIVEMENT AU PRÉLÈVEMENT**

- Consentement** signé du patient et du médecin prescripteur
- Fiche de renseignements cliniques**  
*Téléchargeables sur le site <http://www.cgmc-psl.fr/>*
- Bon de commande** (pour les hôpitaux hors APHP)

**PRÉLEVEUR**

Nom : ..... Date : .....

Fonction : ..... Heure : .....

**PRÉLÈVEMENT (Acheminement à température ambiante)**

- Sang** :  **Adulte/enfant** : 2 tubes de 3 ml bouchon violet (EDTA)  
 **Nouveau-né** : 2 tubes pédiatriques bouchon violet (EDTA)
- ADN** (préciser la concentration et la méthode d'extraction) : .....
- Prélèvement buccal pour diabète mitochondrial** :  2 écouvillons **sans gélose**, immergés dans environ 1 ml de sérum physiologique, ou  
 Salive sur tube Oragène
- Urines pour diabète mitochondrial** : 1 pot ECBU
- Autre** (préciser) : .....
- Tubes PAXgene pour ARN** sur demande du laboratoire uniquement

**ANALYSE MOLÉCULAIRE DEMANDÉE**

- Analyse d'un cas index**
  - Analyse en panel de gènes selon le contexte clinique** (accès aux listes des gènes sur : <http://www.cgmc-psl.fr/>)  
Joindre la feuille de renseignements cliniques correspondante ou courriers de consultation. Aucune analyse ne sera faite en l'absence de renseignements cliniques.
    - Diabètes monogéniques**
    - Syndromes de lipodystrophie et/ou d'insulinorésistance**
    - Hyperinsulinisme**
  - Analyse ciblée**
    - Diabète mitochondrial avec surdité** (mutation m.3243A>G)
    - Diabète *HNF1B* (MODY5)**
    - Diagnostic de confirmation** (variant identifié sur une 1<sup>ère</sup> analyse)
- Dépistage familial** :  Apparenté symptomatique  Apparenté asymptomatique  
 Diagnostic de confirmation d'un apparenté

Indiquer nom, prénom, date de naissance du cas index et lien de parenté : .....

.....

*Si le variant a été identifié dans un autre laboratoire, il est **OBLIGATOIRE** de joindre une copie du résultat du cas index*