



GROUPE HOSPITALIER PITIE-SALPETRIERE CHARLES FOIX

Unité Fonctionnelle de Cardiogénétique et Myogénétique

Centre de Génétique Moléculaire et Chromosomique

Adresse postale :

Centre de Génétique
(Bâtiment 6 rue la Peyronnie)
Secteur Pitié
47/83, boulevard de l'Hôpital
75651 PARIS cedex 13

Secteur de diagnostic moléculaire des canalopathies musculaires et des pathologies génétiques de la jonction neuromusculaire

Biologiste responsable : Dr Damien Sternberg tél 33 1 42 17 76 54 email : damien.sternberg@psl.ap-hop-paris.fr

Collaborations : Institut du Cerveau et de la Moëlle - UMR_S975 (Pr B. Eymard – Dr D. Hantai – Dr S. Nicole) - Réseau National des Syndromes Myasthéniques Congénitaux – Centres de Références Neuromusculaires

Nature des prélèvements : 2 tubes de sang sur EDTA agités aussitôt après prélèvement (bouchon violet), à conserver à +4 °C (durée maximum de conservation : 72 heures)

Réception des prélèvements : du lundi au jeudi, de 9h à 17h ; le vendredi, de 9h à 12h

DEMANDE DE DIAGNOSTIC MOLECULAIRE

SYNDROMES MYASTHENIQUES CONGENITAUX

(gènes CHRNE, RAPSN, DOK7, COLQ, CHAT, CHRNA1/B1/D/G, autres.....)

Etiquette GILDA Patient

Nom :
Prénom :
Date de Naissance :
Sexe : M F

Etiquette UF	PRESCRIPTEUR	PRELEVEUR
	Nom : N° de poste : Signature :	Nom : Date : Heure :

IDENTIFICATION DU SUJET PRELEVE :

Nom :
Prénom : Sexe : M F
Nom de jeune fille :
Date de naissance :
Lieu de naissance :
Origine(s) ethnique(s) :

RECHERCHE GENETIQUE DEJA EFFECTUEE CHEZ LE PATIENT OU DANS SA FAMILLE

S'agit-il d'un prélèvement de contrôle : non oui
Un membre de la famille a-t-il déjà été prélevé dans le passé dans le but de réaliser une étude moléculaire liée au diagnostic évoqué chez le patient ? non oui
Nom, prénom, date de naissance du sujet prélevé :
Lien de parenté avec patient :
Laboratoire où le prélèvement a été envoyé :

Statut clinique : atteint père, mère, frère, soeur ou conjoint asymptomatique d'un sujet atteint sujet à risque (diagnostic présympto)

Nature du prélèvement : Sang ADN Autre (préciser) Mutation(s) identifiée(s) :

ELEMENTS D'ORIENTATION (A COMPLETER OBLIGATOIREMENT)

HISTOIRE FAMILIALE

Origine géographique ou ethnique des parents Père : Mère :
Consanguinité (joindre un arbre) : Consanguinité connue Originaires du même village ou région
Statut (sain/myasthénique) des parents et de la fratrie (à déterminer +++)

	anamnèse	examen clinique	EMG
Père			
Mère			
Frère/soeur (sexe, année de naissance)			

Hérédité (joindre arbre) clairement dominante apparemment récessive et récurrente (autres frère(s) ou soeur(s) atteint(s))
 cas sporadique douteux (préciser.....) pas de renseignements

HISTOIRE ET CARACTERISTIQUES DE LA MALADIE MYASTHENIQUE

Tableau néonatal ? Oui Non Respiratoire (O2 ? Ventilation assistée ? Trachéotomie ?)
 Alimentaire (Sonde digestive ? Gastrostomie ?) Moteur (Hypotonie ? Amimie ?)
Age d'acquisition de la marche : Marche normale Oui Non (préciser :)
Notion d'épisode(s) respiratoire(s) aigu(s) ? Oui Non Age(s) de survenue :
Existence d'un ptosis ? Oui Non D'une diplopie ? Oui Non Age d'apparition : Fluctuant ? Permanent ?
Existence d'une faiblesse musculaire ? Oui Non Age d'apparition : Proximale Distale Axiale Faciale
 Fluctuante Fixée
Notion de troubles de déglutition ? Oui Non Si oui, préciser :
Notion de poussée(s) ou d'aggravation(s) ? Oui Non Age(s) de survenue :
Type : Motrice ? Respiratoire ? Autre (préciser :) Régression des poussée(s) : Oui Non
Scoliose ? Oui Non Autres éléments arthrogryposiques proximaux ou distaux ? Oui (préciser.....) Non
Eléments dysmorphiques faciaux ? Oui Non Si oui, préciser :

