



Département de Génétique – Pr. Catherine Boileau

HUPNVS – Hôpital Bichat Claude Bernard-46 rue Henri Huchard 75877 Paris cedex 18

PATIENT (ou ETIQUETTE)

Nom :
Nom de jeune fille :
Prénom : Sexe :
Date de naissance : / /

Etiquette patient avec NIP

PRELEVEMENT : A envoyer au **Dr.J.LAMORIL**– Département Génétique (Réception Biochimie) – Hôpital Bichat-Claude Bernard – 46 rue Henri Huchard – 75877 Paris Cedex

1^{er} Prélèvement Date de prélèvement : / /
 2nd prélèvement Identité du Préleveur :

ADN (Technique extraction ; Concentration : ; Volume :)

Sang sur EDTA (adultes : 7ml ; enfants : 5 ml ; nourrissons : 2 ml) Paxgène

Villosités chorales triées Liquide amniotique Autre :

En cas de prélèvement urgent, merci de prendre contact avec le laboratoire au 01 40 25 85 45 / 55.

*Le transport au laboratoire peut se faire à température ambiante (max 72h) avec un transporteur homologué.
S'il s'agit d'un tissu humain (biopsie, cellules...) le transport doit être réfrigéré au minimum à -20°C.*

MEDECIN PRESCRIPTEUR (coordonnées précises) - les résultats seront communiqués au médecin prescripteur
Remarque : seuls les médecins praticiens titulaires d'un doctorat en médecine peuvent prescrire un test génétique

Nom et Prénom :
N°RPPS (hors APHP) ou Code APH (APHP) :
E-mail :
Adresse :
Téléphone : Fax :

Cachet du service
ou
Etiquette UH
(Obligatoire pour APHP)

Votre demande d'analyse doit obligatoirement être accompagnée de :

- Copie du consentement éclairé daté et signé du patient (Article 16-10 du Code Civil, article R1131-1 du Code de la Santé Publique)
- Original de l'attestation de consultation du prescripteur (Article R1131-5 du Code de la Santé Publique et décret n°2008-321 du 4 avril 2008)
- Renseignements cliniques détaillés (fiche de renseignement clinique +/- compte-rendu détaillé de consultation), arbre généalogique
- Bon de commande

INDICATIONS

Secteur PO

Cas index (nouveau patient) :

L'étude du gène est réalisée UNIQUEMENT APRES DIAGNOSTIC BIOCHIMIQUE de la porphyrie au Centre Français des Porphyries (CFP)/Hôpital Louis Mourier - 92700 Colombes (Tél : 01 47 60 63 35/31)

Joindre la copie des résultats du CFP

Apparenté (enquête familiale) :

- Mutation rapportée dans la famille :

- Nom et prénom du cas index :

Lien de parenté avec le cas index:

TYPE DE PORPHYRIE

Porphyrie aiguë intermittente (PAI) - ORPHA79276

Porphyrie Variegata (PV) - ORPHA79473

Coproporphyrémie héréditaire (CH) - ORPHA79273

Protoporphyrémie érythropoïétique (PPE) -ORPHA79278

Porphyrie cutanée familiale (PCF) - ORPHA101330

Protoporphyrémie liée à l'X (XLDPP) - ORPHA79278

Déficit en ALA Déshydratase (Doss) - ORPHA100924

Délai de rendu du résultat: 3 mois