

**DEMANDE D'ETUDE des GENES WFS1 et/ou CISD2
SYNDROME de WOLFRAM et WFS1-related disorders**

SERVICE DE GENETIQUE MEDICALE

Unité de Génétique Moléculaire

Centre de Référence des Pathologies Mitochondriales

Pôle Biologie-Pathologie

Hôpital de l'Archet 2 (niveau -3)

151 route de Saint Antoine de Ginestiere

CS 23079 - 06202 NICE CEDEX 3

Téléphone 04 92 03 64 60 / Fax 04 92 03 64 65

Email secretariat-calisson@chu-nice.fr

Biologistes Génétique Moléculaire : Pr. Véronique PAQUIS – Chef de service

Dr. Samira AIT EL MKADEM-SAAD

Dr. Sylvie BANNWARTH

Dr. Cécile ROUZIER

Biologiste Biochimie de la chaîne respiratoire : Dr. Konstantina FRAGAKI

Clinicien : Dr. Annabelle CHAUSSENOT

PRESCRIPTEUR (sénior obligatoire)

Nom, prénom, fonction :

Service :

Adresse :

Téléphone : Fax :

courriel :

Signature du prescripteur :

PRÉLEVEUR

Nom et prénom :

Service :

Date : Heure :

PATIENT (ou étiquette)

Nom :

Prénom :

Nom de jeune fille :

Date de naissance :

Sexe : M F Consanguinité oui non

Ce patient est : un cas index un apparenté un conjoint

Si c'est un apparenté, nom du cas index :

NATURE DU PRELEVEMENT

(cf. conditions de prélèvements pour conditionnement et transport)

Sang (2 tubes EDTA ou 8mL, température ambiante)

Autre.....

DEMANDE

Séquençage de WFS1 (N906x5 – BHN = 570x5)

Séquençage de CISD2 (N906x3 – BHN = 570x3)

Panel WFS1 + CISD2 (N350 – BHN = 3270)

RENSEIGNEMENTS CLINIQUES

Pathologie suspectée :

Antécédents familiaux (Joindre un arbre généalogique) :

Descriptions des atteintes :

Atrophie optique oui non âge de découverte.....

Diabète oui non âge de découverte.....

Auto-anticorps oui non Type

Episode de décompensation aiguë : coma convulsion

- hypoglycémique.....

- hyperglycémique.....

- acidocétosique.....

Diabète insipide oui non âge de découverte.....

Surdité oui non âge de découverte..... type.....

Signes urologiques oui non âge de découverte.....

- description

- Echographie.....

- Bilan Uro-Dynamique.....

Signes neurologiques : Retard Mental / Epilepsie / Syndrome cérébelleux /

Syndrome pyramidal / Démence / Neuropathie périphérique / AVC...

Description :

Hypogonadisme oui non âge de découverte.....

spermoگرامme :

IRM réalisée: oui non

date.....

Anomalies.....

- Atrophie

- Substance Blanche

- Substance Grise

Signes Psychiatriques : oui non

âge de découverte.....

Lesquels ?

Autres remarques :

DOCUMENTS A JOINDRE OBLIGATOIREMENT

- CONSENTEMENT ECLAIRE ou à défaut ATTESTATION DE CONSULTATION ET DE RECUEIL DU CONSENTEMENT
- Bon de commande

Cadre Réservé au laboratoire

Nom du réceptionneur :

Echantillons reçus :

Date et heure de reception :