

N° IEP : NOM DU PATIENT : Nom de Naissance : Prénom : Date de Naissance :                      Sexe : <input type="checkbox"/> M <input type="checkbox"/> F Adresse :  N° S.S. : Nom de l'Assuré : Adresse de la Caisse :	PRESCRIPTEUR	SIGNATURE
	Service : UF demandeur :	
	Hôpital : Tél :	

**PRELEVEMENT**

- 1 **tube sur EDTA** (tubes à bouchon violet)  
 - 5 mL de sang  
 - étiqueter chacun des tubes  
 - bien agiter après le prélèvement

Conserver à température ambiante  
Envoi à température ambiante, en début de semaine  
Délai d'acheminement : 72 heures maximum

Date de prélèvement :                      Heure :                      Préleveur :                      Lieu :

Nature du prélèvement :                      Nature de l'échantillon envoyé (si autre que sang total) :

Remarque(s) :

Réception du prélèvement dans le laboratoire le : \_\_/\_\_/\_\_\_\_ à \_\_h\_\_min

**DEMANDE D'ANALYSE EN GÉNÉTIQUE MOLÉCULAIRE**

Formulaire à joindre à tout prélèvement, **obligatoirement** accompagné du consentement du patient et d'une copie de l'attestation de consultation.

**L'analyse ne pourra être réalisée sans ces documents.**

Merci de remplir le questionnaire au verso et/ou d'adresser des photographies, des copies des courriers de consultation et des résultats des examens complémentaires, éléments nécessaires à une bonne interprétation des variants géniques identifiés.

- Etude du locus *FMR1*** (X fragile)     **Etude du gène *CFTR***     **Etude du gène *HFE*** (Hémochromatose)
- Hypersensibilité à la vitamine D d'origine génétique et diagnostics différentiels (HVD)** **PHOSCA**  
*CYP24A1* (déficit en vitamine D 24-hydroxylase), *SLC34A1*, *SLC34A3* (défaut des transporteurs de phosphate NPT2a et c), diagnostics différentiels : *CLCN5*, *OCRL1* (maladie de Dent), *CLDN16*, *CLDN19* (hypomagnésémie) (*SLC34A2*, *SLC9A3R1*)
- Rachitismes vitamino-résistants et diagnostics différentiels (RVR)** **PHOSCA**  
*PHEX*, *FGF23*, *DMP1* (à FGF23 élevé), *CYP2R1*, *CYP27B1*, *VDR*, *CYP3A4*, (rachitismes pseudocarentiels), *SLC34A3* (rachitisme hypophosphatémique autosomique récessif), diagnostics différentiels : *ENPP1*, *COL10A1* (dysplasie métaphysaire de Schmid), *MMP9*, *MMP13* (dysplasie métaphysaire de Spahr, anadysplasie métaphysaire), *PTH1R* (dysplasie métaphysaire type Jansen)
- Pseudohypoparathyroïdies et autres brachymétabolismes syndromiques (BMC)** **PHOSCA**  
*GNAS* (pseudohypoparathyroïdies et pseudo-pseudohypoparathyroïdie), *PTH1R* (brachydactylie type E), *PDE4D*, *PRKAR1A* (acrodysostose de type 1 et 2), *HDAC4* (syndrome brachymétabolisme-déficience intellectuelle), *PDE3A* (syndrome brachymétabolisme-hypertension), *IHH* (syndrome acro-capito-fémoral), (*NPR2*)
- Calcifications et ossifications ectopiques (CAE)** **PHOSCA**  
*GNAS* (hétéroplasie osseuse progressive), *FGF23*, *GALNT3*, *KL* (calcinose tumorale hyperphosphatémique), *SAMD9* (calcinose tumorale normophosphatémique), *ENPP1*, *ABCC6* (maladie des calcifications artérielles infantiles), *NT5E* (syndrome de calcification artérielle et articulaire)
- Hypoparathyroïdies isolées et syndromiques (hypoPTH)** **PHOSCA**  
*CASR*, *GNA11* (hypocalcémie autosomique dominante type 1 et 2), *GCM2*, *PTH*, *AIRE* (syndrome APECED), *TBCE* (syndrome de Kenny-Caffey, RA), *FAM111A* (syndrome de Kenny-Caffey, DA), *GATA3* (syndrome HDR), (*FHL1*)
- Hyperparathyroïdies isolées et syndromiques (hyperPTH)** **PHOSCA**  
*CASR*, *GNA11*, *AP2S1* (hypercalcémie hypocalciurique familiale type 1, 2 et 3), *GCM2*, *HRPT2/CDC73* (syndrome hyperparathyroïdie-tumeur mandibulaire), *MEN1*, *RET*, *CDKN1B* (néoplasies endocriniennes multiples)
- Syndrome de McCune Albright (MAS)** (privilégier tissu fixé inclus en paraffine ou ADN libre circulant) **PHOSCA**  
 recherche des mutations activatrices au codon Arg201 du gène *GNAS*
- Syndrome trichorhinophalangien (TRPS)** **PHOSCA**
- Fibrodysplasie ossifiante progressive (FOP)** recherche des mutations p.Arg206His et p.Gly356Asp du gène *ACVR1* **PHOSCA**
- Anomalies vasculaires** **VASC**
- Autre(s) étude(s) (après contact du laboratoire) :**

