

ANALYSE D'UN CAS INDEX SANS ANOMALIE GÉNÉTIQUE CARACTÉRISÉE

Cas index (diagnostic de confirmation) Parent (prélevé en parallèle pour l'analyse du cas index)

Pathologie (remplir la fiche clinique correspondante)	Analyse génétique ^{1,2}
<input type="checkbox"/> Adréno-leucodystrophie	<input type="checkbox"/> gène <i>ABCD1</i>
<input type="checkbox"/> Ataxie cérébelleuse autosomique dominante	<input type="checkbox"/> screening de 7 expansions (<i>ATXN1, ATXN2, ATXN3, CACNA1A, ATXN7, TBP, ATN1</i>) <input type="checkbox"/> uniquement une ou deux des expansions ci-dessus : <input type="checkbox"/> autre anomalie (après accord) :
<input type="checkbox"/> Ataxie épisodique	<input type="checkbox"/> panel de gènes
<input type="checkbox"/> Cavernomatose cérébrale	<input type="checkbox"/> panel de gènes
<input type="checkbox"/> Charcot-Marie-Tooth type 1 (Maladie de) <input type="checkbox"/> Charcot-Marie-Tooth type 2 (Maladie de)	<input type="checkbox"/> duplication en 17p11.2 englobant <i>PMP22</i> <input type="checkbox"/> panel de gènes
<input type="checkbox"/> Dégénérescence fronto-temporale	<input type="checkbox"/> expansion dans <i>C9ORF72</i> <input type="checkbox"/> panel de gènes dont <i>GRN</i>
<input type="checkbox"/> Dyskinésie paroxystique	<input type="checkbox"/> panel de gènes
<input type="checkbox"/> Dystonie	<input type="checkbox"/> panel de gènes
<input type="checkbox"/> Encéphalopathie épileptique <input type="checkbox"/> Épilepsie familiale	<input type="checkbox"/> exome avec panel virtuel en première intention (trio enfant+parents requis, dans la mesure du possible)
<input type="checkbox"/> Huntington (Maladie de)	<input type="checkbox"/> expansion dans <i>HTT</i> <input type="checkbox"/> expansion dans <i>JPH3</i>
<input type="checkbox"/> Kennedy (Maladie de)	<input type="checkbox"/> expansion dans <i>AR</i>
<input type="checkbox"/> Migraine hémiplégique	<input type="checkbox"/> panel de gènes
<input type="checkbox"/> Neuropathie avec hypersensibilité à la pression	<input type="checkbox"/> délétion en 17p11.2 et séquence de <i>PMP22</i>
<input type="checkbox"/> Paraplégie spastique	<input type="checkbox"/> panel de gènes
<input type="checkbox"/> Parkinson (Maladie de)	<input type="checkbox"/> panel de gènes dont <i>SNCA</i> et <i>PRKN</i> <input type="checkbox"/> uniquement variant p.G2019S de <i>LRRK2</i>
<input type="checkbox"/> Sclérose latérale amyotrophique	<input type="checkbox"/> expansion dans <i>C9ORF72</i> <input type="checkbox"/> panel de gènes <input type="checkbox"/> minipanel de 4 gènes (<i>SOD1, TARDBP, FUS, TBK1</i>)

¹ Des prérequis ou restrictions d'analyse peuvent exister (consultables sur le site internet psl-cfx.manuelprelevement.fr).

² Dans l'hypothèse où vous cocheriez plusieurs analyses, nous serons amenés à les prioriser.

ANALYSE CIBLÉE D'UNE ANOMALIE GÉNÉTIQUE DÉJÀ CARACTÉRISÉE DANS LA FAMILLE

Anomalie génétique à analyser (GENE et description) :

(joindre une **copie du compte-rendu du cas index** et nous contacter au préalable si cette analyse n'a pas été faite dans notre laboratoire)

Indication de cette analyse ciblée :

- Diagnostic de confirmation** Apparenté symptomatique Cas index (second prélèvement)
- Diagnostic présymptomatique** (NB : L'apparenté asymptomatique doit être pris en charge dans le cadre d'une consultation pluridisciplinaire déclarée)
- Conseil génétique** Détermination du statut Projet de grossesse
- Étude de ségrégation familiale**
- Diagnostic prénatal** (NB : Contacter notre laboratoire impérativement et préalablement pour avoir l'accord d'un biologiste et connaître les modalités)

Date de début de grossesse :



ADRENOLEUCODYSTROPHIE LIEE A L'X
Fiche de renseignements cliniques

Patient(e)

Nom :		Nom de JF :		Prénom :	
Date de naissance :			Lieu de naissance :		
Age à l'examen :					
Sujet de sexe masculin	Propositus	Apparenté ALD	Individu isolé	Recherche du statut de conductrice	Contrôle d'un premier génotypage
Sujet de sexe féminin					
Appartenance à une famille ALD dont la mutation est connue			Oui	Non	?
Identification de la famille :					
Degré de parenté avec le propositus :					

(I) Renseignements cliniques : patient(e) dont le statut clinique est établi

Formes cérébrales démyélinisantes					
Enfant	Adolescent	Adulte	Sans Insuffisance surrénalienne	Avec Insuffisance surrénalienne	Insuffisance surrénalienne non testée
Formes médullaires axonales démyélinisantes ou « adrénomyélongueuropathies (AMN) »					
AMN simple	AMN avec atteinte cérébrale démyélinisante	Sans Insuffisance surrénalienne	Avec Insuffisance surrénalienne	Insuffisance surrénalienne non testée	
Formes endocriniennes : Insuffisance surrénale périphérique et autres anomalies					
Addison simple	Addison avec AMN	Insuffisance testiculaire			
Formes asymptomatiques ou pauci symptomatiques					
Asymptomatique :			Pauci symptomatique :		



(II) Renseignements cliniques : patient(e) dont le statut clinique n'est pas établi

Suspicion de maladie familiale du système nerveux	Oui	Non	?
Suspicion de maladie familiale endocrinienne	Oui	Non	?
Anomalies de la substance blanche à l'IRM	Oui	Non	?
Paraparésie spastique	Oui	Non	?
Neuropathie périphérique (clinique et / ou électrique)	Oui	Non	?
Troubles sphinctériens	Oui	Non	?
Insuffisance surrénale	Oui	Non	?
Insuffisance gonadique	Oui	Non	?
Asymptomatique	Oui	Non	?
Autres signes justifiant la demande			

(III) Renseignements cliniques : traitement et régime en cours

Traitement en cours :	
Régime en cours :	

(IV) Renseignements biologiques

AGTLC (acides gras à très longue chaîne)				
Plasma	Fibroblastes en culture	Cellules trophoblastiques en culture		
Normaux	Augmentés (intervalle des hétérozygotes)	Augmentés (intervalle des hémizygotés)		Non déterminés
Quantification	C26 ($\mu\text{g/ml}$)	C26 ($\mu\text{mol/l}$)	C24/C22	C26/C22
AGTLC (1 ^{ère} détermination)				
AGTLC (2 ^{ème} détermination)				

ALDP (protéine ALD)

Cellules sanguines mononuclées		Trophoblaste	Cellules trophoblastiques en culture		
Présente	Absente	Réduite / Diminuée	Instable	Non déterminée	