



RENSEIGNEMENTS EN VUE DE L'EXAMEN DES CARACTERISTIQUES GENETIQUES

Prédisposition génétique et pharmacogénétique
(HLA, thrombophilie, hémochromatose,...)

Secrétariat :

Tél : 01 34 40 20 20

Fax : 01 34 40 21 29

e-mail : smedical@lab-cerba.com

LABORATOIRE AUTORISE POUR LA REALISATION DES EXAMENS DES CARACTERISTIQUES GENETIQUES D'UNE PERSONNE

PATIENT

Nom :
Prénom :
Date de naissance :

ASPECTS LEGAUX : joindre impérativement →

- Attestation de consultation confirmant que le prescripteur a recueilli le consentement éclairé du patient
OU à défaut, le consentement du patient
 Coordonnées du prescripteur à qui transmettre les résultats.

THROMBOPHILIE

Contexte de la demande

- Exploration d'un cas index (le patient a présenté un épisode de thrombose veineuse ou une pathologie vasculaire placentaire)
 Exploration d'un sujet apparenté (enquête familiale)

Examens demandés : FV Leiden (R506Q) FII Prothrombine mutation 20210 G>A MTHFR variant thermolabile (677 C>T)

HEMOCHROMATOSE

Contexte de la demande

- Sujet ayant un parent au premier degré porteur de la mutation C282Y à l'état homozygote, à l'exclusion des sujets mineurs et des mères ménopausées, ou ne désirant plus avoir d'enfant
 Sujet ayant une augmentation du coefficient de saturation de la transferrine observée au cours d'un bilan général (CS-Tf supérieur à 45 %, confirmé sur un deuxième prélèvement)
 Autres contextes

Examens demandés : HFE1 C282Y (p.Cys282Tyr) HFE1 H63D (p.His63Asp) HFE1 S65C (p.Ser65Cys)

Ferroportine* Récepteur 2 transferrine* Autre*:

* examen transmis

HLA

Contexte de la demande : suspicion ou bilan de :

- Maladie auto-immune Spondylarthrite ankylosante Maladie de Behçet Uvéite Polyarthrite rhumatoïde Maladie cœliaque
 Diabète Narcolepsie Rhumatologie Ophtalmologie Diabétologie

Renseignements cliniques éventuels :

Examens demandés :

- typage HLA Classe I** → HLA recherché : HLA B27 HLA B51(5) HLA A29 autre :
 typage HLA Classe II → HLA recherché : DR1 DR4 DR3 DR5 DQ2/DQ8 DQB1*0602 autre :
 recherche de l'allèle HLA-B*27 seul (génotypage)

N.B. : Patient HIV+ et HLA-B*57:01 : voir PHARMACOGENETIQUE

PHARMACOGENETIQUE

Contexte de la demande

- patient HIV+ patient HCV+ néoplasie
 Bilan pré-thérapeutique Etiologie toxicité Etiologie échec thérapeutique
 Autre indication (précisez) :

Molécule incriminée : Abacavir Peginterferon Ribavirine Irinotécan Autre (précisez) :

Examens demandés : HLA-B*57:01 (génotypage) UGT1A1 (génotypage) IL28B/IFNL4 (génotypage) ITPA (génotypage)
 Autre (préciser) :

DESORDRES METABOLIQUES

Contexte de la demande

- Maladie neurodégénérative Dyslipoprotéinémie

Examen demandé : APOE (génotypage)

Maladie de Gilbert : hyperbilirubinémie suspicion clinique

Examen demandé : UGT1A1 (génotypage)

- Déficit en α 1Antitrypsine suspicion clinique : pulmonaire, hépatique

Examen demandé : α 1-AT (génotypage)

- Suspicion d'intolérance primaire au lactose

Examen demandé : gène LCT (génotypage)