

## RENSEIGNEMENTS EN VUE DE L'EXAMEN DES CARACTERISTIQUES GENETIQUES

Prédisposition génétique et pharmacogénétique

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 ASPECTS LEGAUX : joindre impérativement -> PATIENT Nom:..... consentement éclairé du patient OU à défaut, le consentement du patient Coordonnées du prescripteur à qui transmettre les résultats. Date de naissance : ..... 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 □ Patient présentant des signes cliniques, biologiques, radiologiques ou histologiques suggérant une hémochromatose ☐ Enquête familiale (parent au 1<sup>er</sup> degré porteur de la mutation C282Y à l'état homozygote) Examens demandés : HFE1 C282Y (p.Cys282Tyr) HFE1 H63D (p.His63Asp) HFE1 S65C (p.Ser65Cys) ☐ Récepteur 2 transferrine\* \* examen transmis □ Ferroportine\* □ Autre\*: ..... **HLA** Contexte de la demande: suspicion ou bilan de : ☐ Maladie auto-immune ☐ Spondylarthrite ankylosante ☐ Maladie de Behçet □ Uvéite □ Polvarthrite rhumatoïde □ Maladie cœliaque ☐ Rhumatologie ☐ Ophtalmologie ☐ Diabétologie □ Narcolepsie 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* (génotypage) □ *ITPA* (génotypage) □ Autre (préciser) : ..... **DESORDRES METABOLIQUES** Contexte de la demande **Examen demandé**: APOE (génotypage) ☐ Maladie neurodégénérative Dyslipoprotéinémie

Maladie de Gilbert : □ hyperbilirubinémie □ suspicion clinique

☐ Suspicion d'intolérance primaire au lactose

□ Déficit en α1Antitrypsine □ suspicion clinique : pulmonaire, hépatique

**Examen demandé** :  $\square$  **UGTA1** (génotypage)

**Examen demandé** : □ gène *LCT* (génotypage)

**Examen demandé** : □ **a1-AT** (génotypage)