



**ETUDE GENETIQUE DES INSUFFISANCES SURRENALES PRIMAIRES ET DEFICIT EN 11 HYDROXYLASE ET 3 $\beta$ -HSD**

PRESCRIPTEUR (SENIOR)	PRELEVEUR
Nom et prénom : .....	Nom et prénom : .....
Service : .....	Service : .....
Institution : .....	Date : .....
Adresse : .....	Heure : .....
.....	
Téléphone : .....	
courriel : .....	

PATIENT Sexe : M <input type="checkbox"/> ..... F <input type="checkbox"/> .....	<b>Si possible, coller 1 étiquette patient</b>
Nom : .....	
Prénom : .....	
Nom de jeune fille : .....	
Date de naissance : .....	
Lieu et pays de naissance : .....	
Nature du prélèvement : <input type="checkbox"/> Sang (1 ou 2 tubes EDTA) <input type="checkbox"/> ADN <input type="checkbox"/> Autre (préciser LA,, PVC, Tube PaxGene®...):	
Conditions de conservation et de transport : T° Ambiante	

**DOCUMENTS A JOINDRE IMPERATIVEMENT AVEC LA DEMANDE (conformément au décret n°2000-570 du 23 Juin 2000)**

- **Arbre généalogique**  **Consentement écrit**  **Feuille de renseignements cliniques**  
Joindre dans l'idéal au prélèvement du patient un prélèvement de chacun des parents (accompagnés des bons et consentements)

**ANALYSE(S) MOLECULAIRE(S) DEMANDEE(S)**

- ANALYSE CAS INDEX - HYPERPLASIES CONGENITALES DES SURRENALES DEFICIT EN 11-HYDROXYLASE OU 3 $\beta$ -HSD
- ANALYSE CAS INDEX - DEFICIT ISOLE EN MINERALOCORTICOÏDE,: analyse du gène *CYP11B2*
- ANALYSE CAS INDEX par séquençage NGS d'un panel de gènes dans L'INSUFFISANCE SURRENALE PRIMAIRE
- Panel de gènes associés à une Insuffisance Surrénalienne Primaire initial : AAAS ;CYP11A1; CYP11B1\*; CYP21A2\*; GPX1; HSD3B2; MC2R; MCM4 ;MRAP;NGLY ;NNT;NROB1/DAX-1;NR5A1;PRDX3;SGPL1;STAR;TXNRD2 (\*présence de pseudogènes ou gènes homologues analyses des variations uniquement en Sanger sur prescription spécifique)
- Panel Triple A porte d'entrée insuffisance surrénale primaire (gènes associés à la maladie ou diagnostic différentiel) : AAAS; GMPPA;TRAPPC11;NGLY1
- Panel de gènes : Insuffisance Surrénalienne et trouble du développement : CDKN1C;DHCR7;POR ;SAMD9;POLE
- Panel de gènes Insuffisance Surrénalienne Primaire syndromique autre (diagnostic différentiel) \*
- Panel de gènes Insuffisances Surrénales Primaires complet (gènes associés à la maladie + gènes candidats dont l'association à la maladie n'est pas établie) \*
- Whole Exome Sequencing, à minima en trio après analyses des panels précédents et discussions clinico biologiques\*
- \* Voir liste des gènes dans la fiche descriptive disponible : <http://biobook.chu-lyon.fr/Home>, après confirmation de l'hypothèse diagnostique et précisions phénotypiques nécessaires à l'interprétation)
- RECHERCHE DIRECTE DE VARIATION(S) CHEZ UN APPARENTE (A REMPLIR)  
Gène : ..... Variation : ..... (ou photocopie du résultat précédent)
- CONFIRMATION D'UN RESULTAT CHEZ UN CAS INDEX (2ème prélèvement) (A REMPLIR)  
Gène : ..... Variation : ..... (ou photocopie du résultat précédent)
- CONFIRMATION D'UN RESULTAT CHEZ UN CAS INDEX (2ème prélèvement) (A REMPLIR)  
Gène : ..... Variation : ..... (ou photocopie du résultat précédent)
- DEPISTAGE PRENATAL APRES AVOIR CONTACTE LE LBMMS (A REMPLIR)  
Gène : ..... Variation : ..... (ou photocopie du résultat précédent)

