


HIA Clermont-Tonnerre Brest Laboratoire de Biologie Médicale 	<b>Support d'enregistrement</b>	Code : PRA-SE-MCJ14-3-3 Version n°04
	<b>Fiche(s) de renseignements associée(s) au Guide des Analyses du Laboratoire : MCJ / Protéine 14-3-3</b>	Date d'application : 15/02/2018
		Page : 1/ 8

VERSION	COMMENTAIRE	DATE
01	Mise en application	28/10/2014
02	Aucune modification	22/12/2015
03	Mise à jour des formulaires	18/01/2017
04	Aucune modification de la part du laboratoire sous-traitant	15/02/2018

Rédaction	Vérification	Approbation	Validation
Date : 08/02/2018 Fonction : Responsable Qualité Visa électronique : BERNA Anaïs	Date : 13/02/2018 Fonction : Responsable des Systèmes d'Informations Visa électronique : LEFEBVRE Franck	Date : 13/02/2018 Fonction : Biologiste Responsable Visa électronique : VAILLANT Catherine	Date : 15/02/2018 Fonction : Responsable Documentaire Visa électronique : THIBAUT Fabien

SITE LARIBOISIÈRE  
2, rue Ambroise-Paré  
75475 PARIS Cedex 10  
Tél. : 01 49 95 65 65

To call from abroad, dial please :  
33 1 and the last 8 numbers

**DEMANDE DE PRELEVEMENTS POUR L'ETUDE  
DE LA PROTEINE 14-3-3 ET DU GENE PNRP**

PÔLE BIOLOGIE PATHOLOGIE PHYSIOLOGIE (B2P)

SERVICE DE BIOCHIMIE  
ET DE BIOLOGIE MOLÉCULAIRE  
Agrément Génétique Moléculaire EUGT7931  
Autorisation ASN M750137

Médecins Prescripteurs  
Laboratoires d'analyses  
Centre de Tri

UF DE GENETIQUE MOLECULAIRE

Responsable Chef de Service

Pr Jean-Louis LAPLANCHE  
Tél. : 01 49 95 64 39

Secrétariat

Stéphanie GLANNAZ  
Tél. : 01 49 95 64 34  
Télécopie : 01 49 95 84 77

Biologistes

Dr Elodie AMAR  
Tél. : 01 49 95 64 39

Dr Corinne COLLET  
Tél. : 01 49 95 64 35

Dr Gilles MORINEAU  
Tél. : 01 49 95 64 39

 prenom.nom@aphp.fr

Mesdames, Messieurs,

La surveillance épidémiologique des ESST (Encéphalopathies subaiguës spongiformes transmissibles) est assurée depuis 2000 par le Réseau National de Surveillance de la MCJ et des maladies apparentées.

Les données épidémiologiques, cliniques, génétiques et neuropathologiques sur chaque cas suspect sont recueillies selon des protocoles standardisés. Toutes ces données sont centralisées.

Chaque cas signalé au Réseau est suivi jusqu'à l'obtention d'un diagnostic final (MCJ ou autre diagnostic) et d'une classification étiologique (cas sporadique, génétique, iatrogène ou vMCJ)

C'est pourquoi nous vous demandons de compléter précisément et entièrement les documents ci-dessous qui doivent être joints à chaque demande:

- Le formulaire de demande de Test 14-3-3 du réseau national de Surveillance des Maladies MCJ et Maladies apparentées
- La demande d'analyses pour examen des caractères génétiques
- Pour l'étude génétique du gène PNRP : attestation d'obtention de consentement aux prélèvements biologiques (complété par le malade, la famille ou le tueur)
- Une lettre mentionnant les renseignements cliniques et lisiblement les coordonnées du service et du médecin auquel les résultats devront être adressés

et de fournir pour la facturation :

- Un bon de commande (protéine 14-3-3 = BHN 350 ; étude du gène PNRP = BHN 490) ☺ Aucun renseignement clinique ne doit figurer sur ce document

Nous vous remercions de votre compréhension, de votre aide et de votre confiance.

Professeur Jean-Louis LAPLANCHE

**SITE LARIBOISIÈRE**  
2, rue Ambroise-Paré  
75475 PARIS Cedex 10  
Tél. : 01 49 95 65 65

*To call from abroad, dial please :  
33.1 and the last 8 numbers*

PÔLE BIOLOGIE PATHOLOGIE PHYSIOLOGIE (B2P)

**SERVICE DE BIOCHIMIE  
ET DE BIOLOGIE MOLÉCULAIRE**  
Agrément Génétique Moléculaire EUGT7931  
Autorisation ASN M750137

**UF DE GENETIQUE MOLECULAIRE**

Responsable Chef de Service  
Pr Jean-Louis LAPLANCHE  
Tél. : 01 49 95 64 39

Secrétariat  
Stéphanie GLANNAZ  
Tél. : 01 49 95 64 34  
Télécopie : 01 49 95 84 77

Biologistes

Dr Elodie AMAR  
Tél. : 01 49 95 64 39

Dr Corinne COLLET  
Tél. : 01 49 95 64 35

Dr Gilles MORINEAU  
Tél. : 01 49 95 64 39

✉ [prenom.nom@aphp.fr](mailto:prenom.nom@aphp.fr)

**MALADIE DE CREUTZFELDT-JAKOB**  
**PROTOCOLE ENVOI DIFFERE**  
**DES PRELEVEMENTS BIOLOGIQUES**  
**PROTEINE 14-3-3/ ETUDE DU GENE PNRP**

### CONSERVATION

#### ☞ **INFERIEURE OU EGALE à 4 JOURS** **LCR et Tubes EDTA**

- Conserver les tubes à + 4° C (FRIGO) (non centrifugés)

#### ☞ **SUPERIEURE à 4 JOURS** **Tubes EDTA**

- Conserver les tubes à + 4° C (FRIGO) (non centrifugés)  
**LCR** (*Manipulation stérile*)
- Centrifuger le LCR
- Aliquoter le surnageant par 1 ml (prélèvements identifiés)
- Conserver les aliquots à + 4 °C

### ENVOI

- Envoi des prélèvements avec un pack réfrigérant, accompagnés des documents de demande remplis

**Note : La Recherche de la protéine 14-3-3 ne peut être réalisée si la protéinorachie est >1 g/l.**

SITE LARIBOISIÈRE  
2, rue Ambroise-Paré  
75475 PARIS Cedex 10  
Tél. : 01 49 95 65 65

To call from abroad, dial please :  
33.1 and the last 8 numbers

PÔLE BIOLOGIE PATHOLOGIE PHYSIOLOGIE  
(B2P)

SERVICE DE BIOCHIMIE  
ET DE BIOLOGIE MOLÉCULAIRE  
Agrément Génétique Moléculaire EUGT7931  
Autorisation ASN M750137

UF DE GENETIQUE MOLECULAIRE

Responsable Chef de Service  
Pr Jean-Louis LAPLANCHE  
Tél. : 01 49 95 64 39

Secrétariat  
Stéphanie GLANNAZ  
Tél. : 01 49 95 64 34  
Télécopie : 01 49 95 84 77

Biologistes

Dr Elodie AMAR  
Tél. : 01 49 95 64 39

Dr Corinne COLLET  
Tél. : 01 49 95 64 35

Dr Gilles MORINEAU  
Tél. : 01 49 95 64 39

[prenom.nom@aphp.fr](mailto:prenom.nom@aphp.fr)

**MALADIE DE CREUTZFELDT-JAKOB**  
**PROTOCOLE DES PRELEVEMENTS BIOLOGIQUES**  
**PROTEINE 14-3-3/ ETUDE DU GENE PNRP**

**PROTEINE 14-3-3 :**

- 1 ml de LCR (20 gouttes) non hémorragique, protéinorachie < 1g/l.
  - Il est recommandé de prélever le LCR dans des tubes en polypropylène afin de limiter l'absorption des protéines sur le support

**ETUDE DU GENE PNRP :**

- 2 tubes de 10 ml de sang sur EDTA (bouchon violet) ⇒ non centrifugés
  - Bien protéger les tubes dans un conditionnement étanche et les accompagner d'un pack réfrigérant. NE PAS CONGELER.
  - Le transport des LCR de patients suspects ou atteints de MCJ peut se faire dans un emballage adapté au transport de matières infectieuses de catégorie B (ONU3373).
  - NB : les prions ne figurent pas dans la liste des agents pathogènes listés en catégorie A.

⇒ Ces prélèvements doivent être effectués le plus rapidement et le plus stérilement possible.

⇒ Ils devront être adressés en début de semaine (lundi, mardi, mercredi). ⚠ Attention aux veilles de jours fériés !). Si non suivre le protocole d'envoi différé (ci-joint).

⇒ Ils devront être adressés par l'intermédiaire de votre laboratoire au :

Professeur Jean-Louis LAPLANCHE  
Service de Biochimie et Biologie Moléculaire  
Hôpital Lariboisière  
2 Rue Ambroise – 75475 PARIS Cedex 10

Merci de contacter notre service : ☎ 01 49 95 64 39 ou par 📠 01 49 95 84 77 pour prévenir de l'arrivée des prélèvements ou pour renseignements utiles

**JOINDRE AUX PRELEVEMENTS**

- 1- Le formulaire de demande de Test 14-3-3 du réseau national de Surveillance des Maladies MCJ et Maladies apparentées
- 2- La demande d'analyses pour examen des caractères génétiques
- 3- Pour l'étude génétique du gène PNRP : attestation d'obtention de consentement aux prélèvements biologiques (complété par le malade, la famille ou le tueur)
- 4- Une lettre mentionnant les renseignements cliniques et lisiblement les coordonnées du service et du médecin auquel les résultats devront être adressés
- 5- Un bon de commande (protéine 14-3-3 = BHN 350 ; étude du gène PNRP = BHN 490) ⚠ Aucun renseignement clinique ne doit figurer sur ce document.

Mise à jour le 30/09/2016

Laboratoire associé CNR « Agents transmissibles non conventionnels » (Santé Publique France)  
Laboratoire du CNRMR « Maladie de Wilson » et des Filières Maladies Rares OSCAR et AnDDI rares – Membre du RTRS FondaMental

SITE LARIBOISIÈRE  
2, rue Ambroise-Paré  
75475 PARIS Cedex 10  
Tél. : 01 49 95 65 65

To call from abroad, dial please :  
33.1 and the last 8 numbers

PÔLE BIOLOGIE PATHOLOGIE PHYSIOLOGIE (B2P)

SERVICE DE BIOCHIMIE  
ET DE BIOLOGIE MOLÉCULAIRE  
Agrément Génétique Moléculaire EUGT7931  
Autorisation ASN M750137

UF DE GENETIQUE MOLECULAIRE

Responsable Chef de Service  
Pr Jean-Louis LAPLANCHE  
TÉL : 01 49 95 64 39


Secrétariat  
Stéphanie GLANNAZ  
Tél. : 01 49 95 64 34  
Télécopie : 01 49 95 84 77

Biologistes

Dr Elodie AMAR  
TÉL : 01 49 95 64 39

Dr Corinne COLLET  
Tél. : 01 49 95 64 35

Dr Gilles MORINEAU  
Tél. : 01 49 95 64 39

 [prenom.nom@aphp.fr](mailto:prenom.nom@aphp.fr)

A l'attention des laboratoires  
correspondants

Conditions de Transmission  
des résultats d'exploration  
de la Maladie de Creutzfeldt-Jakob

Madame, Monsieur,

Nous vous informons que :

Le **déla**i habituel de rendu des résultats est de :

- **1 semaine** pour l'analyse de la **protéine 14-3-3**,
- **1 mois** pour l'analyse du gène de la protéine prion (**PRNP**), *déclenchée si 14-3-3 positive ou sur demande documentée.*

Le **résultat** de l'analyse de :

- La **protéine 14-3-3** est adressé **au Laboratoire du Service Hospitalier** qui dans un second temps le transmet au service prescripteur,
- **Génétique PRNP** est adressé **directement au médecin prescripteur** selon la réglementation en vigueur avec attestation de rendu du résultat au laboratoire transmetteur.

Cordialement.

Pr Jean-Louis LAPLANCHE

Dr Elodie AMAR



**Demande d'Analyses pour Examen des Caracteristiques Génétiques**  
 (Hors Diagnostic Prénatal)

IDENTIFICATION DU PATIENT	MEDECIN PRESCRIPTEUR
NOM : .....	NOM .....
Prénom : .....	Service .....
Date de naissance : ..... Sexe : F <input type="checkbox"/> M <input type="checkbox"/>	Hôpital .....
<input type="checkbox"/> Cas index <input type="checkbox"/> Apparenté à .....	<b>UH du Service (APHP) :</b> Coordonnées postales précises pour l'envoi du résultat :
ANALYSES	Téléphone/e-mail .....
<input type="checkbox"/> Maladie de Wilson : <b>ATP7B</b> <input type="checkbox"/> Acéruoplasminémie : <b>CP</b> <input type="checkbox"/> Craniosynostose -6 ( <b>ZIC1</b> ) <input type="checkbox"/> Sd de Muenke : <b>FGFR3</b> <input type="checkbox"/> Sd de Saethre-Chotzen ( <b>TWIST1</b> ), craniosynostose-3( <b>TCF12</b> ) <input type="checkbox"/> Sd e d'Apert : <b>FGFR2</b> <input type="checkbox"/> Sd de Pfeiffer : <b>FGFR1, FGFR2</b> <input type="checkbox"/> Sd de Crouzon : <b>FGFR2, craniosynostose-4 (ERF)</b> <input type="checkbox"/> craniosynostose -5 ( <b>IL11RA</b> ) <input type="checkbox"/> Dysplasie cléido-crânienne : <b>RUNX2</b> <input type="checkbox"/> Syndrome de Carpenter : <b>RAB23/MEGF8</b> <input type="checkbox"/> Dysplasie cranio-frontale-nasale : <b>EFNB1</b> <input type="checkbox"/> Craniosténoze non syndromique autre : .....	<b>ATTESTATION D'INFORMATION</b> Décret n°2008-321 du 4 avril 2008 « Je certifie avoir informé le (la) patient(e) sus nommé(e) des caractéristiques de la maladie recherchée, des moyens de la détecter, des possibilités de prévention et de traitement et avoir recueilli le consentement du (de la) patient(e) dans les conditions de l'article R.1131-5 »
<input type="checkbox"/> Syndrome de Treacher Collins-Franceschetti Klein : <b>TCOF1, POLR1C, POLR1D</b> <input type="checkbox"/> Dysostose mandibulofaciale avec microcéphalie : <b>EFTUD2</b> <input type="checkbox"/> Hypochondroplasie : <b>FGFR3</b> <input type="checkbox"/> Achondroplasie – Dysplasie thanatophore : <b>FGFR3</b> <input type="checkbox"/> Ostéoporose juvénile idiopathique : <b>LRP5/WNT1/PLS3/COL1A1/COL1A2</b> <input type="checkbox"/> Ostéopétrose de type 1 et syndrome de Worth : <b>LRP5</b> <input type="checkbox"/> Ostéoporose pseudogliome : <b>LRP5</b> <input type="checkbox"/> Maladie de Van Buchem/Sclérostose : <b>SOST</b> <input type="checkbox"/> Ostéopétrose d'Albers-Schönberg : <b>CLCN7</b> <input type="checkbox"/> Ostéopétrose maligne infantile : <b>TCIRG1/CLCN7/SNX10/OSTM1/TNFRSF11A(RANKL)</b> <input type="checkbox"/> Ostéolyse expansive familiale : <b>TNFRSF11A (RANK)</b> <input type="checkbox"/> Maladie de Paget Juvénile : <b>TNFRSF11B (OPG)</b> <input type="checkbox"/> Maladie de Paget : <b>SQSTM1</b> <input type="checkbox"/> Maladie de Camurati-Engelmann : <b>TGFβ1</b> <input type="checkbox"/> Pycnodysostose : <b>CTSK</b> <input type="checkbox"/> Chondocalcinose articulaire Hériditaire ( <b>ANKH</b> ) <input type="checkbox"/> Dysplasie cranio-métaphysaire ( <b>ANKH, GJA1</b> ) <input type="checkbox"/> Génotype <b>APOE</b> <input type="checkbox"/> Maladie de Creutzfeldt-Jakob : <b>PRNP</b> <input type="checkbox"/> Syndrome de Gerstmann-Sträussler-Scheinker : <b>PRNP</b> <input type="checkbox"/> Insomnie Fatale Familiale : <b>PRNP</b>	signature : <span style="float: right;">Tampon</span>  <div style="border: 1px solid black; width: 150px; height: 40px; margin: 0 auto;"></div>
	<b>Préleveur :</b> > Nom .....
	> Prénom .....
	> Date et heure : ..... à .....
	<b>Nature du prélèvement :</b>  <input type="checkbox"/> Sang <input type="checkbox"/> ADN extrait <input type="checkbox"/> Autre : .....
	<input type="checkbox"/> 1 <sup>er</sup> prélèvement <input type="checkbox"/> 2 <sup>ème</sup> prélèvement
	<b>PRELEVEMENTS</b> -> 2 Tubes EDTA (2 x 5 ml) : volume minium requis 1 ml pour un enfant -> Conservation avant envoi + 4°C pendant 4 jours maximum, transport à température ambiante
DOCUMENTS OBLIGATOIRES A JOINDRE	
> Ordonnance ou prescription médicale > Copie du consentement > Renseignements cliniques ou informations spécifiques > Arbre généalogique éventuel	

Contact : Secrétaire Mme S. GLANNAZ [stephanie.glannez@aphp.fr](mailto:stephanie.glannez@aphp.fr) - ☎ 01 49 95 64 34- 📠 01 49 95 84 77

Praticiens Agréés :  
 Pr J.-L. LAPLANCHE (PU-PH) [jean-louis.laplanche@aphp.fr](mailto:jean-louis.laplanche@aphp.fr)  
 Dr. G. MORINEAU (PATT) [gilles.morineau@aphp.fr](mailto:gilles.morineau@aphp.fr)

Dr C. COLLET (PH) [corinne.collet@aphp.fr](mailto:corinne.collet@aphp.fr)

## CONSENTEMENT EN VUE D'UN EXAMEN DES CARACTÉRISTIQUES GÉNÉTIQUES

(décret n°2008-321 du 4 avril 2008 - arrêté du 27 mai 2013)

*Original à conserver dans le dossier médical*

*1 copie à joindre au prélèvement*

Conformément aux articles 1131-4 et 1131-5 du code de la Santé Publique

Je soussigné(e) M..... né(e) le.....

reconnais avoir été informé(e) par le Dr..... de

la nature des examens des caractéristiques génétiques qui seront réalisés :

- chez moi-même
- chez mon enfant mineur (nom) : .....né(e) le : .../.../....
- Chez la personne majeure sous tutelle (nom) : .....  
né(e) le : .../.../....

Ces analyses génétiques entreprises auront pour objectif :

- d'aider au diagnostic éventuel de la maladie/du syndrome :  
.....
- d'aider au conseil génétique
- de réaliser une étude familiale

Le résultat me sera rendu et expliqué par le médecin qui me l'a prescrit.

Je donne mon consentement pour ce prélèvement et sa conservation et je reconnais avoir reçu l'ensemble des informations concernant la maladie recherchée et les examens demandés. J'ai compris la finalité de cet acte biologique pour moi-même et pour les membres de ma famille potentiellement concernés.

En fonction de l'évolution des connaissances sur les causes de la maladie, j'accepte que d'autres analyses génétiques puissent être faites sur ce prélèvement.

À tout moment, je pourrai demander la destruction des échantillons conservés au laboratoire.

Fait à....., le.....



Signature du patient adulte  
ou du représentant légal de l'enfant mineur  
ou du tuteur légal de l'adulte sous-tutelle



Signature et Tampon du prescripteur

Pr J.-L. LAPLANCHE (PU-PH)  
Responsable  
Tél : 01.49.95.64.39  
[Jean-louis.laplanche@aphp.fr](mailto:Jean-louis.laplanche@aphp.fr)

Dr C. COLLET (PH)  
Tél : 01.49.95.64.35  
[corinne.collet@aphp.fr](mailto:corinne.collet@aphp.fr)

Dr E. AMAR (AHU)  
Tél : 01.49.95.64.39  
[elodie.amar@aphp.fr](mailto:elodie.amar@aphp.fr)

Dr. G. MORINEAU (PATT)  
Tél : 01.49.95.64.39  
[gilles.morineau@aphp.fr](mailto:gilles.morineau@aphp.fr)