

RECHERCHE DE MUTATIONS DANS LES GÈNES RESPONSABLES DE SURDITÉS NON SYNDROMIQUE

Coordinateur des analyses : **Pr Cédric LE MARECHAL**
Tel Secrétariat: **02 29 02 01 50**

MODALITÉS DE PRELEVEMENT ET D'EXPEDITION

PRELEVEMENT:

Sur tube EDTA: 10 ml de sang pour un adulte (5 ml pour un enfant)
Étiqueter chacun des tubes
Conserver à température ambiante

ENVOI:

Tubes bien protégés à température ambiante dans une boîte rigide fermée hermétiquement

Adresse:

LABORATOIRE DE GENETIQUE MOLECULAIRE
CHRU de BREST
Hôpital Morvan
Bat 5bis, RDC
2 av Foch
29609 BREST CEDEX

« Fiche de renseignements pour l'étude des surdités génétiques »

PATIENT
(ou Étiquette code barre)

NOM : Prénom :
Date de naissance : / / Sexe F M
Adresse:
Date du prélèvement: / /

SERVICE DEMANDEUR
(ou Tampon du service)

Service :
Nom prescripteur :
Adresse
Tel : Fax :
Nom du préleveur :
Signature :

EXAMEN(S) DEMANDÉ(S) :

Gènes Connexines 26 et 30 (*GJB2* et *GJB6*) : oui non
Mutation mitochondriale (ARNr 12S, mutation A1555G) : oui non
Gène *PDS / SLC26A4* (Pendred) : oui non
Gène *COCH* : oui non
Gène *OTOF* : oui non
Panel NGS surdité (83 gènes) : oui non

Autre gène inclus dans Panel : (préciser l'indication) ...

RENSEIGNEMENTS CONCERNANT LE PATIENT:

- Origine ethnique : caucasien autre
- Type de transmission suspectée:
 AD AR XR sporadique
- Nombre de sujets atteints dans la famille:
 isolé 2 plusieurs (>3)
- Notion de consanguinité dans la famille: oui non

Arbre généalogique:



CARACTÉRISTIQUES DE LA SURDITÉ:

Joindre une copie de l'audiogramme ou les résultats des PEA OU OEA
Aucune analyse génétique de la surdité ne sera réalisée sans ces éléments.

- Age estimé d'apparition de la surdité:
 inconnu naissance moins de 3 ans 4 à 10 ans 11 à 20 ans après 20ans
- Évolution de la surdité: inconnue stable progressive fluctuante
- Type de surdité : isolée ou associée à des troubles vestibulaires (joindre caloriques ou VNG)
 des acouphènes
 syndromique (compléter les renseignements suivants)

Examen	En cours	Normal	Anomalie (préciser)
ECG, écho coeur			
Fond d'oeil			
Bandelette urinaire			
Thyroïde			
Autres explorations			

Imagerie	En cours	Normal	Anomalie
Scanner rochers			
IRM rochers			

Précisez si besoin ...

: Signature du prescripteur: