



IPP/NIP : .....  
 NOM : .....  
 Prénom : .....  
 DDN : ..... / ..... / .....  
 Sexe : H / F

**HÔPITAL BICÊTRE**  
 Secteur Paul Broca - Niveau 2  
 78, rue du Général Leclerc  
 94275 LE KREMLIN-BICÊTRE Cx

Chef de Service : Pr. Anne GUIOCHON-MANTEL    anne.mantel@aphp.fr  
 Dr. Jérôme BOULIGAND    jerome.bouligand@aphp.fr  
 Dr. Céline VERSTUYFT    celine.verstuyft@aphp.fr  
 Dr. Bruno FRANCOU    bruno.franco@aphp.fr  
 Alexis PROUST (Ingénieur)    alexis.proust@aphp.fr  
 Secrétariat : secretariat.gmph-bct@aphp.fr    Tél : 01.45.21.33.29 / Fax : 01.45.21.27.51

**Reproduction**

**Hypogonadisme Hypogonadotrope**

**Panel de gènes par séquençage haut débit\***

Déficit gonadotrope isolé ou combiné, avec ou sans anosmie

• **Analyses ciblées**

Syndrome de Kallmann     KAL1     FGFR1  
 Formes sans anosmie     GNRHR     KISS1R

**Anomalie de la Différenciation Sexuelle**

**Panel de gènes par séquençage haut débit \***

• **Analyses ciblées**

AR (Récepteur des Androgènes)  
 NR5A1 (SF1)  
 CYP21A2 (21-hydroxylase)

**Insuffisance Ovarienne Prématurée**

1. **FMR1 (X-Fragile)**  (*Pré requis pour la suite*)  
 2.  **Panel de gènes par séquençage haut débit\***

**Infertilité Masculine**

**Azoospermie/Cryptozoospermie /Oligospermie**

1.  **Microdélétions du Chromosome Y** (*Pré requis*)  
 2.  **Panel de gènes par séquençage haut débit\***

**Endocrinologie**

**Adénome Hypophysaire**

AIP     CDKN1B (P27Kip1)     GPR101

**Panel de gènes par séquençage haut débit\***

**Hyperthyroïdie, Hypothyroïdie**

TSHR

**Métabolisme Phospho-calcique**

**Panel de gènes par séquençage haut débit\***

• **Analyses ciblées**

**Pseudohypoparathyroïdie**

Empreinte parentale locus GNAS

**Silver-Russell / Beckwith-Wiedemann**

Empreinte parentale 11p15.5

**Petite taille**

SHOX     FGFR3

**Résistance aux Stéroïdes**

• **Analyses ciblées**

ESR1 (Estrogènes)     AR (Androgènes)  
 NR3C1 (Glucocorticoïdes)     NR3C2 (Minéralocorticoïdes)

**Panel de gènes par séquençage haut débit\***

**Neurologie**

**Amylose à TTR (Neuronale, Cardiaque, Oculaire, Rénale)**

1.  TTR (*Pré requis*) (*2<sup>nd</sup> prélèvement de contrôle recommandé*)

**Dépôts amyloïdes documentées**

2.  **Panel de gènes par séquençage haut débit\***

**Amyotrophie Spinale**     SMN1

**Maladie de Kennedy**     AR (triplets)

**Dystrophie Myotonique**     DMPK (Steinert)

**Maladie de Huntington**     HTT (*2<sup>nd</sup> prélèvement de contrôle recommandé*)

**Retard mental lié à l'X**     FMR1 (X-Fragile)

MECP2 (RETT)

**Surdit  non syndromique**     Connexine 26

**Neuropathies sensitives et motrices**

(*Choisir le phénotype*) Charcot-Marie-Tooth CMT / CMT1 / CMT2  
 --- Neuropathies Motrices distales dHMN --- Neuropathies Douleuruses, Petites fibres, HSN --- Hypersensibilité à la pression HNPP --- Amyotrophie névralgique HNA --- Paraplégie spastique SPG.

(*Choisir l'hérédité compatible dans la famille*) Dominant --- Récessif --- Lié à l'X --- Histoire familiale --- Pas d'histoire familiale connue.

1. **Analyses ciblées**  Duplication 17p12 (*Pré requis*)

GJB1(CX32)     MPZ(P0)     MFN2     SEPT9     SCN9A

2.  **Panel de gènes par séquençage haut débit\***

**Hépatologie**

**Hémochromatose**     HFE (C282Y et H63D)

**Mucoviscidose**     CFTR (36 mutations)

**Maladie de Wilson**     ATP7B

**Syndrome d'Alagille**     JAG1     NOTCH2

**Cholestases génétiques**

**Panel de gènes par séquençage haut débit\***

**Cholangite sclérosante**     CLDN1

**Polymicrogyrie**     OCLN

\* Feuilles de renseignements cliniques disponibles sur demande en vue des analyses NGS

\*\* PHARMACOGÉNÉTIQUE : voir feuille spécifique (Responsable : Dr. Céline VERSTUYFT)