

 CHU GRENOBLE	Centre de Référence des Angioœdèmes non Histaminiques « CREAK »	AO_Expl_1-8
	CONDITIONS DE PRELEVEMENT ET D'ENVOI POUR L'EXPLORATION GENETIQUE DE L'ANGIOEDEME	
Date de diffusion : 08.03.2014 Version : 4 Nombre de pages : 4	Rédigé par : N. Monnier, D. Ponard, Vérifié par : C. Drouet Approuvé par : Pr Massot - coordonnateur	

I. OBJET

- L'examen génétique, orienté par les données biochimiques, peut être proposé en concertation pour préciser une **anomalie du gène *SERPING1*** codant pour C1Inh (AO de type I et II), **du gène *F12*** codant pour le Facteur XII (AO de type III).
- Une perturbation circonstanciée d'un paramètre, avec notion familiale, peut donner lieu à un **examen génétique**. Dans ce cas les documents ci-dessous doivent être complétés

II. CONDITIONS DE PRELEVEMENTS

- **2 tubes 4.5 mL EDTA**, prélèvement sanguin, non centrifugés impérativement (1 tube pour enfants de moins de 5 ans)
- **Obligatoirement associé à un consentement à étude génétique signé par le patient et l'attestation de conseil génétique signé du médecin (format ci-dessous)**.
- **Fiche de renseignements** sur le contexte de l'examen ; résultat de l'exploration de C1 Inh, de l'activité des kininogénases (**format ci-dessous**) et **bon de prescription**.
- Facturation :
 - gène *SERPING1*** : séquençage : BHN 2000 (540 €) [+/- MLPA : BHN800 (216 €)]
 - gène *F12* / exon 9** : BHN 250 (68 €)
- Actes non remboursables, informer le patient.
- Une non-conformité sera générée si un élément est manquant.

III. CONDITIONS DE TRANSPORT

Envoi immédiat pour une **réception rapide, à température ambiante**, sous 48heures.

IV. MODE DE TRANSPORT

- **Transmission par porteur spécial agréé pour le transport d'échantillons de diagnostic à risque infectieux**, exemples : transport TSE (BIOMNIS), transport AREA-TIME (CERBA). Eviter les envois en fin de semaine (à partir du jeudi).

V. ADRESSE DE LIVRAISON

Laboratoire d'Immunologie
IBP – R + 1 - Parvis Belledonne
Boulevard de la Chantourne
38700 LA TRONCHE
(04 76 76 54 16)

VI. CONSENTEMENT CONCERNANT UNE ETUDE DE GENETIQUE MOLECULAIRE DANS UN BUT DIAGNOSTIQUE

**CONSENTEMENT EN VUE D'UN EXAMEN A FINALITE MEDICALE DES CARACTERISTIQUES GENETIQUES
CHEZ UNE PERSONNE**

Article 16-11 du Code civil et articles L.1131-1, L1131-3 et L 1111-2 du Code de la Santé Publique, modifiés selon la Loi de Bioéthique n°2004-800 du 6 août 2004, mis en application par les articles R1131-3 et R1131-4 (décret n°2008-321 du 4 avril 2008)

Je soussigné (e) Né(e) le
patient majeur parent ou représentant légal de Né(e)le

- Déclare avoir reçu les informations nécessaires du Docteur.....
- Accepte que soit réalisée sur ma personne mon enfant la personne sus-nommée
une analyse génétique concernant le diagnostic de

Je déclare être conscient(e) de la signification de l'anomalie éventuellement détectée, pour moi-même et mes apparentés et de l'importance de transmettre le cas échéant cette information à mes apparentés et aux personnes concernées si celle-ci peut leur être utile et permettre d'assurer une prévention.

- Je souhaite / je ne souhaite pas (1) connaître les résultats le jour où cette étude aboutira. Le cas échéant, les résultats de l'analyse me seront transmis et expliqués par le médecin qui me l'a prescrite.
- Je souhaite / je ne souhaite pas (1) connaître les résultats concernant une éventuelle anomalie génétique sans rapport avec la maladie faisant l'objet de l'étude et qui serait révélée par cette étude.
- J'autorise / je n'autorise pas (1) la conservation des échantillons biologiques prélevés à des fins de diagnostics ultérieurs. Le médecin prescripteur des examens assure la responsabilité de l'utilisation de ces échantillons. Je garde la liberté de demander à tout moment la destruction du matériel biologique conservé sans avoir à me justifier.
- J'autorise/ je n'autorise pas (1) la conservation et l'utilisation de manière anonyme des échantillons biologiques prélevés, à des fins de recherche scientifique ou médicale.
- Je consens / je ne consens pas (1) au recueil, à la saisie et au traitement des données contenues dans mon dossier médical par des personnes tenues au secret professionnel. Les données qui me concernent resteront strictement confidentielles. Je n'en autorise la consultation qu'aux personnes qui participent à l'analyse génétique. Je pourrai à tout moment demander à être retiré de l'analyse sans aucune conséquence. Les données concernant mon dossier devront être détruites.

Conformément à la loi N°2002-303 du 4 mars 2002 (art L.1111-7), je peux exercer mon droit d'accès aux données qui me concernent directement ou par l'intermédiaire d'un médecin de mon choix.

Fait à le Signature

(1) rayer la mention inutile

ATTESTATION DE CONSULTATION MEDICALE

Je soussigné(e), Docteur
certifie avoir reçu en consultation ce jour Monsieur/Madame, l'enfant

et avoir apporté les informations définies selon l'article R1131-4 du code de la santé publique (caractéristiques de la maladie recherchée, moyens de la détecter, degré de fiabilité des analyses, possibilités de prévention et de traitement, modalités de transmission génétique de la maladie recherchée, possibles conséquences chez d'autres membres de sa famille), et avoir recueilli le consentement éclairé conformément aux articles R145-15-4 et R145-15-5 du Code de la Santé Publique.

Fait à le Signature du praticien prescripteur