

LABORATOIRE AUTORISE POUR LA REALISATION DES EXAMENS DES CARACTERISTIQUES GENETIQUES D'UNE PERSONNE

PATIENT	MEDECIN PRESCRIPTEUR
Nom	Nom
Prénom.....	Adresse.....
Date de naissance
Adresse.....
.....	Tél.....
.....	Mail@.....

RENSEIGNEMENTS SUR L'APPARENTE	RENSEIGNEMENTS CLINIQUES
CONJOINT NomPrénom.....	<input type="checkbox"/> Grossesse (DDG)  <input type="checkbox"/> Diagnostic prénatal en cours
PERE NomPrénom.....	
MERE NomPrénom.....	

CYTOGENETIQUE ET CYTOGENETIQUE MOLECULAIRE (renseignements cliniques obligatoires)

Sang total Nombre de tubes : EDTA Hépariné
 Tissu (en milieu de culture) : préciser.....

TEST DEMANDE

Caryotype constitutionnel sur sang de patient de plus de 8 jours (Tubes héparinés)
 Caryotype constitutionnel sur sang de nouveau-né (0 à 8 jours) (Tubes héparinés)
 Etude chromosomique sur puce à ADN (ACPA)
 Etude (pan-) télomères (MLPA-hors nomenclature, tube EDTA)
 Recherche d'un syndrome microdélétionnel (technique FISH) (Tubes héparinés) :
 Wolf-Hirschhorn (4p-) Cri du Chat (5p-) Willi-Prader Angelman Williams-Beuren
 Smith-Magenis Miller-Diecker DiGeorge Autre.....
 Disomie uniparentale (précisez le chromosome) :
 Autres (précisez) :

INDICATION

Retard mental/Malformations

<input type="checkbox"/> (12) Retard mental	<input type="checkbox"/> (35) Troubles du comportement	<input type="checkbox"/> (22) Suspicion de Trisomie 21 : Si enfant de moins de 1 an : Marqueurs sériques maternels :
<input type="checkbox"/> (20) Obésité avec retard mental	<input type="checkbox"/> (14) Dysmorphie faciale	<input type="checkbox"/> Oui : <input type="checkbox"/> Non
<input type="checkbox"/> (36) Troubles psychomoteurs	<input type="checkbox"/> (46) Malformations (précisez)	<input type="checkbox"/> 1 ^{er} T <input type="checkbox"/> 2 ^{ème} T
<input type="checkbox"/> (30) Hypotonie	<input type="checkbox"/> (40) Epilepsie	<input type="checkbox"/> Indéterminé
<input type="checkbox"/> (33) Délai d'acquisition du langage		Résultat 1/.....
<input type="checkbox"/> (34) Troubles envahissants du développement		ADN/c <input type="checkbox"/> Oui : <input type="checkbox"/> Non
<input type="checkbox"/> (23) Autres (précisez) :		Résultat <input type="checkbox"/> positif <input type="checkbox"/> Négatif

Suspicion d'anomalies gonosomiques

<input type="checkbox"/> (02) Syndrome de Klinefelter	<input type="checkbox"/> (27) Syndrome de Turner	<input type="checkbox"/> (31) Insuffisance ovarienne précoce POF
<input type="checkbox"/> (05) Aménorrhée primaire	<input type="checkbox"/> (07) Ménopause précoce	<input type="checkbox"/> (28) Dysphorie de genre
<input type="checkbox"/> (06) Aménorrhée secondaire	<input type="checkbox"/> (17) Ambiguïté sexuelle / malformations génitales	<input type="checkbox"/> (21) Obésité sans retard mental
<input type="checkbox"/> (18) Retard statural/pondéral	<input type="checkbox"/> (19) Retard pubertaire	<input type="checkbox"/> (03) Gynécomastie

Troubles de la reproduction

<input type="checkbox"/> (52) Azoospermie	<input type="checkbox"/> (09) Bilan pré-ICSI	<input type="checkbox"/> (53) Oligo-astheno-tératospermie OATS
<input type="checkbox"/> (54) ABCD	<input type="checkbox"/> (58) Donneur(se) de gamètes	<input type="checkbox"/> (10) Infertilité non étiquetée
<input type="checkbox"/> (11) Fausses couches spontanées à répétition (nombre) :		

Enquête familiale anomalie chromosomique (joindre résultat du cas index ou coordonnées du laboratoire ayant réalisé le caryotype)

(25) Etude familiale (apparenté au 1^{er} degré) (29) Etude familiale (non apparenté au 1^{er} degré)
 (26) Diagnostic prénatal en cours

GENETIQUE MOLECULAIRE (renseignements cliniques obligatoires)

- Sang total Nombre de tubes : EDTA
 Tissu (en milieu de culture) : préciser.....
 Urine (du matin)

TEST DEMANDE	INDICATION
<input type="checkbox"/> Recherche des mutations fréquentes du gène <i>CFTR</i> (+/-variant d'épissage IVS8 (T)(TG) +/- mutations rares) (test reflex) <input type="checkbox"/> Micro-délétions du chromosome Y <input type="checkbox"/> Recherche du gène <i>SRY</i>	<input type="checkbox"/> Joindre la feuille de renseignement spécifique http://www.lab-cerba.com/images/espace_biologiste/GNCFTR.pdf <input type="checkbox"/> Exploration d'une infertilité masculine <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Azoospermie <input type="checkbox"/> Oligospermie sévère <input type="checkbox"/> OATS <input type="checkbox"/> Autre (préciser) : <input type="checkbox"/> Ambiguïté sexuelle <input type="checkbox"/> Autre (préciser) :
<input type="checkbox"/> <i>FGFR3</i> Achondroplasie <input type="checkbox"/> <i>FGFR3</i> Hypochondroplasie <input type="checkbox"/> <i>FGFR3</i> Dysplasie thanatophore <input type="checkbox"/> <i>FGFR2</i> Syndrome Apert <input type="checkbox"/> <i>SHOX</i> Syndromes Léri-Weill et Langer, petite taille idiopathique <input type="checkbox"/> <i>PTPN11</i> Syndrome de Noonan/ Syndrome Léopard	<input type="checkbox"/> Suspicion clinique <input type="checkbox"/> Etude familiale <input type="checkbox"/> Autre (préciser) : <input type="checkbox"/> Joindre la feuille de renseignement spécifique http://www.lab-cerba.com/images/espace_biologiste/GNSHOX.pdf <input type="checkbox"/> Joindre la feuille de renseignement spécifique http://www.lab-cerba.com/images/espace_biologiste/NOONAN.pdf
<input type="checkbox"/> Etude du gène <i>FMR1</i> (syndrome X fragile) <input type="checkbox"/> Syndrome d'Angelman <input type="checkbox"/> Syndrome de Willi-Prader <input type="checkbox"/> Etude du gène <i>MECP2</i> (syndrome de Rett)	<input type="checkbox"/> Suspicion clinique <input type="checkbox"/> Etude familiale <input type="checkbox"/> Autre (préciser) : <input type="checkbox"/> Joindre la feuille de renseignement spécifique http://www.lab-cerba.com/images/espace_biologiste/GNRETT.pdf
<input type="checkbox"/> <i>DMPK</i> Dystrophie myotonique de Steinert* <input type="checkbox"/> <i>SMN1</i> Amyotrophie spinale (diagnostic) <input type="checkbox"/> <i>SMN1</i> Amyotrophie spinale (hétérozygotie)*	<input type="checkbox"/> Suspicion clinique <input type="checkbox"/> Etude familiale <input type="checkbox"/> Autre (préciser) :
<input type="checkbox"/> <i>GJB6</i> Connexine 30 <input type="checkbox"/> Surdité mitochondriale <input type="checkbox"/> Surdité/Diabète mitochondriale <input type="checkbox"/> <i>GJB2</i> Connexine 26	<input type="checkbox"/> Suspicion clinique <input type="checkbox"/> Etude familiale <input type="checkbox"/> Autre (préciser) : <input type="checkbox"/> Joindre la feuille de renseignement spécifique http://www.lab-cerba.com/images/espace_biologiste/CONNEX.pdf
<input type="checkbox"/> Cytopathie mitochondriale MERRF <input type="checkbox"/> Cytopathie mitochondriales MELAS <input type="checkbox"/> Cytopathie mitochondriales NARP <input type="checkbox"/> Atrophie optique de Leber LHON <input type="checkbox"/> Surdité mitochondriale <input type="checkbox"/> Surdité/Diabète mitochondriale	<input type="checkbox"/> Suspicion clinique <input type="checkbox"/> Etude familiale <input type="checkbox"/> Autre (préciser) :
<input type="checkbox"/> <i>HEXA</i> Maladie de Tay-Sachs <input type="checkbox"/> <i>ASPA</i> Maladie de Canavan <input type="checkbox"/> <i>IKBKAP</i> Dysautonomie familiale <input type="checkbox"/> <i>AAT</i> alpha-1 antitrypsine génotypage <input type="checkbox"/> <i>UGT1A1</i> maladie de Gilbert <input type="checkbox"/> Maladie de Fabry (dosage de l'alpha-galactosidase) <input type="checkbox"/> <i>MEFV</i> Fièvre Méditerranéenne Familiale et autres FRH <input type="checkbox"/> <i>F8/F9</i> Hémophilie A et B <input type="checkbox"/> <i>HBB/HBA1/HBA2</i> Drépanocytose et autres Hémoglobinopathies	<input type="checkbox"/> Suspicion clinique <input type="checkbox"/> Suspicion biologique <input type="checkbox"/> Dépistage d'hétérozygote <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Antécédent familial personnel <input type="checkbox"/> Antécédent familial chez le conjoint <input type="checkbox"/> Sans antécédent <input type="checkbox"/> Autre (préciser) : <input type="checkbox"/> Etude moléculaire d'un cas index <input type="checkbox"/> Autre (préciser) : <input type="checkbox"/> Joindre la feuille de renseignement spécifique http://www.lab-cerba.com/images/espace_biologiste/GENFMF.pdf <input type="checkbox"/> Joindre la feuille de renseignement spécifique http://www.lab-cerba.com/images/espace_biologiste/HEMOPH.pdf <input type="checkbox"/> Joindre la feuille de renseignement spécifique http://www.lab-cerba.com/images/espace_biologiste/HEMOGN.pdf

**EXAMEN DES CARACTÉRISTIQUES GÉNÉTIQUES D'UNE PERSONNE (POST-NATAL)
OU
RÉALISATION, PRÉLÈVEMENT ET EXAMENS EN VUE D'UN DIAGNOSTIC PRÉNATAL IN UTERO**

ATTESTATION DE CONSULTATION DU MÉDECIN PRESCRIPTEUR OU DU CONSEILLER EN GÉNÉTIQUE

DIAGNOSTIC POST – NATAL

Je soussigné, Dr/Pr.....ou.....conseiller en génétique sous la responsabilité de Dr/Pr.....certifie avoir informé le(ou la) patient(e) sous-nommé(e) ainsi que ses parents (représentants légaux) sur les caractéristiques de la maladie recherchée, les moyens de la diagnostiquer, les possibilités de prévention et de traitement, les modalités de transmission et leurs possibles conséquences chez d'autres membres de la famille, le stockage de son prélèvement, et avoir recueilli le consentement du (ou de la) patient(e) ET de sa tutelle dans les conditions prévues par le code de la santé publique (articles R113-4 et 5).

DIAGNOSTIC PRÉNATAL

Je soussigné, Dr/Pr.....ou.....conseiller en génétique sous la responsabilité de Dr/Pr.....certifie avoir informé la patiente sous-nommée du risque pour son enfant d'être atteint d'une anomalie chromosomique, génétique ou infectieuse d'une particulière gravité, des caractéristiques de cette affection, des moyens de la détecter, du risque qu'ils comportent et des conséquences possibles d'un résultat anormal.

<p align="center">CONSENTEMENT DE LA FEMME ENCEINTE À LA RÉALISATION DU PRÉLÈVEMENT ET D'EXAMENS, EN VUE D'UN DIAGNOSTIC PRÉNATAL IN UTERO <i>Arrête du 14 janvier 2014, consolidé le 2 janvier 2019</i></p>	<p align="center">CONSENTEMENT POUR LA RÉALISATION D'EXAMENS DES CARACTÉRISTIQUES GÉNÉTIQUES D'UNE PERSONNE</p>
---	--

Je soussigné(e), M. Atteste avoir reçu :

- | | |
|---|---|
| <ul style="list-style-type: none"> - Les informations relatives au risque pour l'enfant à naître d'être atteint d'une affection d'une particulière gravité, aux caractéristiques de cette affection ; aux moyens de la diagnostiquer ; aux possibilités éventuelles de médecine fœtale ; de traitement ou de prise en charge de l'enfant né. - Les informations sur les examens biologiques susceptibles d'établir un diagnostic prénatal in utero qui m'ont été proposés et dont je souhaite bénéficier : cet (ces) examen(s) nécessaire(nt) un prélèvement de liquide amniotique, de villosités chorales (placenta), de sang fœtal ou tout autre prélèvement fœtal ; les modalités de réalisation, les risques, les contraintes et les éventuelles conséquences de chaque technique de prélèvement nécessaire pour réaliser cet (ces) examen(s) m'ont été précisés ; j'ai été informée qu'un second prélèvement pourrait être nécessaire en cas d'échec technique ; dans cette circonstance, je devrai signer un nouveau consentement écrit ; d'éventuelles autres affections que celle(s) recherchée(s) initialement pourraient être révélées par l'examen ; le fait que le résultat de l'examen me sera rendu et expliqué par le médecin qui me l'a prescrit m'a été précisé. | <ul style="list-style-type: none"> - Les informations concernant l'examen des caractéristiques génétiques qui m'est proposé, qui sera réalisé à partir (cochez ci-après) : <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> du (des) prélèvement(s) biologique(s) pratiqué(s) sur moi-même <input type="checkbox"/> du (des) prélèvement(s) biologique(s) pratiqué(s) sur mon enfant ou sur la personne majeure placée sous tutelle <input type="checkbox"/> du prélèvement qui sera effectué chez mon fœtus mort - Les informations sur les examens des caractéristiques génétiques qui seront réalisés afin : <ul style="list-style-type: none"> • de confirmer ou d'infirmer le diagnostic d'une maladie génétique en relation avec mes symptômes ; • de confirmer ou d'infirmer le diagnostic pré-symptomatique d'une maladie génétique ; • d'identifier un statut de porteur sain (recherche d'hétérozygote ou d'un remaniement chromosomique) • d'évaluer ma susceptibilité génétique à une maladie ou à un traitement médicamenteux. |
|---|---|

Je consens au prélèvement (nécessaire à la réalisation du ou des examens) de (*) :

liquide amniotique villosités chorales

sang fœtal autre prélèvement fœtal (précisez).....

Je consens également à l'examen ou aux examens (*) pour lequel ou lesquels ce prélèvement est effectué :

examens de cytogénétique, y compris les examens moléculaires appliqués à la cytogénétique ;

examens de génétique moléculaire ;

examens de biochimie fœtale à visée diagnostique ;

examens de biologie en vue du diagnostic de maladies infectieuses.

J'ai été informé(e) :

- De mon droit à faire à tout moment la demande que cette étude soit interrompue, que les résultats ne me soient pas communiqués, ou que les échantillons stockés soient détruits
- Que l'interprétation complète de ces résultats repose, dans certaines situations, sur la définition de la parenté biologique, qui peut être analysée à partir de ces prélèvements.
- De ma responsabilité concernant mon devoir d'information familiale, si une anomalie génétique grave dont les conséquences sont susceptibles de mesures de préventions, y compris de conseil génétique, ou de soins était mise en évidence.

J'autorise la conservation d'un échantillon biologique issu de mon prélèvement et son utilisation ultérieure pour poursuivre les investigations dans le cadre de la même démarche diagnostique , en fonction de l'évolution des connaissances.	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non
La technique utilisée peut éventuellement révéler des informations génétiques sans lien avec la pathologie concernée, mais pouvant avoir un impact sur ma santé ou celle d'apparentés . Je souhaite être informé(e) de ces résultats.	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non
J'autorise la transmission d'un échantillon ainsi que des données médicales nécessaires, dont d'éventuelles photographies, à un autre laboratoire pour compléter cette étude génétique . J'autorise l' enregistrement et la conservation des données médicales utiles à la gestion de la démarche diagnostique dans des bases de données informatiques	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non
J'autorise l' enregistrement et la conservation des données médicales utiles à la gestion de la démarche diagnostique dans des bases de données informatiques.	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non
Dans le cadre de la démarche diagnostique, une partie de mon prélèvement peut ne pas être utilisée. J'autorise sa conservation et son utilisation pour des études d'assurance de la qualité interne au laboratoire.	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non
J'autorise l'utilisation anonymisée des données médicales et/ou d'une partie des prélèvements dans le cadre de projets de recherche, d'un programme d'études scientifiques pour moi sans bénéfice direct ni préjudice l'ensemble des données médicales me concernant seront protégées grâce à une anonymisation totale).	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non

Le résultat de cet examen me sera rendu et expliqué par le médecin prescripteur (ou par délégation au conseiller en génétique) en l'état actuel des connaissances dans le cadre d'une consultation de génétique. Cet (ou ces) examen(s) sera (seront) réalisé(s) dans un laboratoire de biologie médicale autorisé par l'agence régionale de santé à les pratiquer. L'original du présent document est conservé dans mon dossier médical. Une copie de ce document m'est remise ainsi qu'au praticien devant effectuer les examens. Le laboratoire de biologie médicale dans lequel exerce le praticien ayant effectué les examens conserve ce document dans les mêmes conditions que le compte rendu de l'examen. J'ai eu la possibilité de poser toutes les questions que je souhaitais au médecin généticien ou conseiller en génétique qui m'a prescrit cette analyse et j'en ai eu des réponses complètes et adéquates.

Fait à Le

<p align="center">IDENTITÉ du PATIENT (Signature)</p> <p>Nom : Prénom : Date de Naissance :</p>	<p align="center">IDENTITÉ du(des) REPRÉSENTANT(S) LÉGAL(AUX) (Signature)</p> <p>Nom, Prénom, Date de Naissance : Nom, Prénom, Date de Naissance : Si le patient est mineur ou majeur sous tutelle, lien avec le patient :</p>	<p align="center">PRESCRIPTEUR (Signature)</p> <p>Nom : Prénom :</p>
--	---	---