GROUPE HOSPITALIER PITIE-SALPETRIERE
Unité Fonctionnelle de Cardiogénétique et Myogénétique
Centre de Génétique Moléculaire et Chromosomique

Adresse postale :
Centre de Génétique
(Bâtiment 6 rue la Peyronnie)
Secteur Pitié
47/83, boulevard de l'Hôpital
75651 PARIS cedex 13

Chef de Service : **Pr. Dominique Bonnefont-Rousselot**
Responsable d'Unité : Dr. Pascale Richard tél 33 1 42 17 76 56 *email : pascale.richard@psl.ap-hop-paris.fr*
Biologiste responsable : Dr Damien Sternberg tél 33 1 42 17 76 54 email : damien.sternberg@psl.ap-hop-paris.fr

Nature des prélèvements : 2 tubes de sang sur EDTA (bouchon violet), à conserver à +4 °C (durée maximum de conservation : 72 heures)

Réception des prélèvements : du lundi au jeudi, de 9h à 17h ; le vendredi, de 9h à 12h

DEMANDE DE DIAGNOSTIC MOLECULAIRE

PARALYSIES PERIODIQUES & MYOTONIES NON DYSTROPHIQUES
(gènes *CACNA1S*, *SCN4A*, *CLCN1* et *KCNJ2*)

Etiquette GILDA Patient	**Etiquette UF**	**PRESCRIPTEUR**	**PRELEVEUR**
Nom : ..... Prénom : ..... Date de Naissance : .... Sexe : M ☐ F ☐		Nom : ..... N° de poste : ..... Signature :	Nom : ..... Date : ..... Heure : .....

IDENTIFICATION DU SUJET PRELEVE :	**RECHERCHE GENETIQUE DEJA EFFECTUEE CHEZ LE PATIENT OU DANS SA FAMILLE**
Nom : ..... **Prénom :** ..... **Sexe : M ❑** **F ❑**..... **Nom de jeune fille :** ..... **Date de naissance :** ..... **Lieu de naissance :** ..... **Origine(s) ethnique(s) :**	**S'agit-il d'un prélèvement de contrôle** : **non ❑** **oui ❑** **Un membre de la famille a-t-il déjà été prélevé dans le passé dans le but de réaliser une étude moléculaire liée au diagnostic évoqué chez le patient ? non ❑** **oui ❑** Nom, prénom, date de naissance du sujet prélevé : Lien de parenté avec patient : Laboratoire où le prélèvement a été envoyé :
Statut clinique : ❑ atteint ❑ père, mère, frère, soeur ou conjoint asymptomatique d'un sujet atteint ❑ sujet à risque (diagnostic présympto)	
Nature du prélèvement : ❑Sang ❑ADN ❑Autre (préciser)	Mutation(s) identifiée(s) :

ORIENTATION DE LA RECHERCHE GENETIQUE (à remplir si sujet prélevé = sujet atteint)
CLASSIFICATION DIAGNOSTIQUE BASEE SUR CLINIQUE ET BIOLOGIE +/- EMG

❑ **Accès de paralysie périodique (PP)**	❑ **Affection myotonique non dystrophique non syndromique**
Type, âge, de début, durée, horaire, facteurs des accès : Classification : ❑ PP hypokaliémique (kaliémie percritique : .....) ❑ PP hyper ou normokaliémique (kaliémie percritique :.....) ❑ PP thyrotoxique (dosage T3..... ; dosage TSH.....) ❑ Syndrome d'Andersen - signes ECG : ..... - signes dysmorphiques : ..... ❑ Non classifiable	Myotonie confirmée par EMG **(joindre les images de salves)** : ❑Oui ❑Non, absente à l'EMG ❑ EMG non fait Classification : ❑ Myotonie congénitale typique (blocage à l'initiation avec dérouillage, de puis l'enfance, prédominant aux MI) ❑ Paramyotonie congénitale typique (myotonie déclenchée ou très nettement aggravée par le froid, présente au visage, sans dérouillage net, avec éventuellement accès de faiblesse associés) ❑ Autre (préciser les éléments ou particularités de la myotonie)

Hérédité	**Statut des parents (à déterminer +++) :**	
❑ clairement dominante ❑ apparemment récessive ou sporadique ❑ pas de renseignements ❑ douteux (préciser) ❑ notion de consanguinité	Père : - anamnèse : - examen clinique : - EMG :	Mère : - anamnèse : - examen clinique : - EMG :

ORIENTATION DE LA RECHERCHE GENETIQUE (à remplir si sujet prélevé = sujet atteint)
CLASSIFICATION EMG SELON PROTOCOLE "CANAUX IONIQUES"
(ce protocole est décrit par Founier et al., Annals of Neurology, 2004, 56:650-661)

Recherche de décharges myotoniques par EMG à l'aiguille
décharges myotoniques ❑ abondantes ❑ rares ❑ absentes

Modifications du CMAP après exercice bref
potentiel myotonique post-exercice : ❑ présent ❑ absent
modification de l'amplitude après le premier test : ❑ augmentée ❑ transitoirement abaissée ❑ abaissée ❑ inchangée
modification de l'amplitude après les deuxièmes et troisièmes tests : ❑ progressivement abaissée ❑ inchangée

Modification du CMAP après exercice long
modification immédiate de l'amplitude : ❑ augmentée ❑ abaissée ❑ inchangée
modification tardive de l'amplitude : ❑ abaissée ❑ inchangée

Conclusion sur le profil d'anomalies : ❑ I ❑ II ❑ III ❑ IV ❑ V ❑ inclassable

Joindre impérativement :

- **arbre généalogique détaillant au moins trois générations** (celle d'avant le sujet atteint, celle du sujet atteint, celle d'après)
- **bon de commande (pour les établissements hors AP-HP)**
- **si possible, copie du consentement spécifique au diagnostic génétique**

Je soussigné, Dr. ..... , certifie que, conformément au Code Civil (Art. 16-10) et au Code de la Santé Publique (Art. L1131-1 ou, pour le diagnostic prénatal, R2131-7), je suis en possession du *consentement éclairé* signé par le sujet *dans le cadre du diagnostic moléculaire*

Date : Signature

Des renseignements complémentaires sur le diagnostic des paralysies périodiques et myotonies non dystrophiques sont disponibles :

- dans le document « Notice demande examen PP-MND » (détail concernant la facturation, le rendement de l'analyse moléculaire, les délais de rendu)
- dans le document « Notice RESOCANAUX 7 »

En particulier, vous êtes invités à participer à la base de données RESOCANAUX en remplissant le formulaire de recueil de renseignement et en faisant remplir au patient un consentement spécifique (voir notice RESOCANAUX 7)

CADRE RESERVE AU LABORATOIRE DE DIAGNOSTIC MOLECULAIRE

DATE D'ARRIVEE AU LABORATOIRE :
N° FAMILLE LABORATOIRE :
IDENTIFIANT PRELEVEMENT LABORATOIRE :
CONFORMITE DU PRELEVEMENT : ❑ Oui ❑Non
DATE PREMIER COMPTE-RENDU :

Hôpitaux Universitaires La Pitié-Salpêtrière – Charles Foix
47/83 bd de l'Hôpital
75651 Paris Cedex 13

Consultation de Génétique
Tél : 01 42 16 13 46 / Fax : 01 42 16 13 64
Centre de Génétique Moléculaire et Chromosomique
Tél : 01 42 17 76 47 / Fax : 01 42 17 76 18

CONSENTEMENT POUR L'EXAMEN DES CARACTÉRISTIQUES GÉNÉTIQUES À DES FINS MÉDICALES

Loi N°2004-800 du 6 août 2004- Code de la santé publique

(établi en 3 exemplaires : 1 pour l'intéressé,
1 pour le laboratoire, 1 pour le dossier médical)

IDENTIFICATION DU PATIENT	**IDENTITÉ du(des) TITULAIRE(S) de L'AUTORITÉ PARENTALE pour un MINEUR ou du TUTEUR LÉGAL (mineur ou majeur)***
NOM : Prénom : NOM de jeune fille : Date de Naissance : ❑ mineur ❑ majeur	Père (nom, prénom) ..... , né le..... Mère (nom, prénom)..... , née le..... Autre (nom, prénom) ..... , né le..... Lien de parenté :

- Je(nous) soussigné(e)(s) certifie(certifions) avoir reçu du Dr …….. une information compréhensible concernant l'examen des caractéristiques génétiques à des fins médicales qui sera réalisé par des actes de cytogénétique et/ou génétique moléculaire (ci-après désignés par "analyse") à partir du(des) prélèvement(s) effectué(s) chez moi / chez mon enfant mineur/ chez…….....*, dans le cadre de :

À remplir par le médecin prescripteur (Senior obligatoire)
Contexte pathologique :

Cette analyse est effectuée dans le but de (une seule case à cocher) :
- ❑ rechercher une origine génétique à la maladie (diagnostic étiologique)
- ❑ proposer un diagnostic prédictif (gène/mutation : .....)
- ❑ rechercher une hétérozygotie pour une maladie récessive ou liée à l'X (gène/mutation : .....)
- ❑ Autre :.....

- Je(nous) donne(donnons) mon(notre) consentement pour ce prélèvement et cette analyse ; j'ai compris que cette analyse a pour but de déterminer si un (ou plusieurs) de mes gènes ou de mes chromosomes présente(nt) une (ou plusieurs) anomalie(s) en rapport avec la pathologie citée ci-dessus. Conformément aux articles R1131-4 et R1131-5 du Code de la santé publique, je reconnais avoir reçu l'ensemble des informations permettant la compréhension de cette analyse et sa finalité. J'ai eu la possibilité de poser toutes les questions que je souhaitais et je pourrai obtenir toute information complémentaire auprès du médecin désigné ci-dessus.
- Je peux à tout moment décider de ne pas poursuivre cette démarche. Les données génétiques et le matériel biologique me concernant pourront être détruits à ma demande. Dans ce cas, j'en informerai par écrit le médecin désigné ci-dessus. Cette décision ne modifiera en rien ma prise en charge médicale.
- Les résultats de cette analyse, commentés et signés par un praticien responsable agréé conformément à l'article R1131-19 du code de la santé publique, me seront transmis par le médecin prescripteur au cours d'une consultation. Ils resteront confidentiels et ne pourront être communiqués qu'au(x) médecin(s) que je désignerai.
- Au cas où cette analyse pourrait révéler d'autres affections que celle recherchée, je n'en serai informé(e) que si cela comporte un bénéfice direct pour moi, en l'état actuel des connaissances à ce jour.
- J'ai compris que les résultats de l'analyse pourront amener à préconiser un bilan au sein de ma famille, et que les modalités d'information de la famille devront être précisées à l'issue de la consultation de rendu de résultat (Article L1131-1 du code de la santé publique).
- J'accepte que mes résultats soient utilisés pour faciliter la réalisation de tests génétiques chez les membres de ma famille qui en feraient la demande.
  Si vous refusez, cochez ici : ❑ NON
- J'accepte que mes échantillons biologiques soient conservés et utilisés à des fins de recherche médicale, dans le cadre de ma pathologie, de même que la saisie de données médicales anonymisées, dans les conditions fixées par la loi.
  Si vous refusez, cochez ici : ❑ NON

Fait à ……....., le .....

Signature du patient/ des titulaires de l'autorité parentale/ du tuteur *

Signature du médecin (Senior obligatoire)

* Rayer la(les) mention(s) inutile(s)

ATTESTATION DU MÉDECIN PRESCRIPTEUR *(Senior obligatoire)*

Je soussigné (e) …….. Docteur en Médecine, certifie avoir informé le(les) personne(s) sus-nommée(s) des caractéristiques de la maladie recherchée, des moyens de la détecter, du degré de fiabilité des analyses, des possibilités de prévention et de traitement, des modalités de transmission génétique et leurs possibles conséquences chez d'autres membres de sa famille et avoir recueilli son(leur) consentement dans les conditions du code de la santé publique (articles n°R1131-4 et 5) et de l'article 16-10 du Code Civil.

Signature : Cachet :

Nous vous rappelons que les données vous concernant peuvent faire l'objet d'un traitement informatique et sont protégées par les dispositions de la loi «informatique et libertés » (Loi n°78-17 du Janvier 1978, modifiée). Vous disposez à tout moment d'un droit d'accès et de rectification. **Le médecin prescripteur** doit conserver le consentement écrit, les doubles de la prescription et de l'attestation, et les comptes rendus d'analyses de biologie médicale commentés et signés (Art. R1131-5).