

Service de Génétique moléculaire et d'histocompatibilité

Chef de service : Pr Ferec

CHRU Morvan 29609 BREST

Téléphone : 02-29-02-01-50 / Fax secrétariat : 02-29-02-01-51

Formulaire à remplir pour toute recherche en Génétique moléculaire de mutations des gènes de la polykystose rénale autosomique dominante.

Nom de famille (nom de jeune fille pour les femmes mariées)

Nom marital

Prénom(s)

Sexe

Date de naissance :

1. ANTECEDENTS FAMILIAUX

Notion de sclérose tubéreuse de Bourneville : ☐ Oui ☐ Non

Notion d'antécédents familiaux de polykystose rénale autosomique dominante :

☐ Oui ☐ Non ☐ Ne sait pas

Notion d'antécédents familiaux d'anévrismes intracrâniens : ☐ Oui ☐ Non ☐ Ne sait pas

Notion d'antécédents familiaux de diabète : ☐ Oui ☐ Non ☐ Ne sait pas (chez : âge :).

Réaliser l'arbre généalogique (*précisez : PKD=polykystose, avec âge approximatif de l'insuffisance rénale terminale si connu, A=anévrisme*), :

2. ATTEINTE RENALE

- âge au moment du diagnostic :

- Dialyse ☐ Greffe ☐

Si oui, âge au moment de la première mise en dialyse ou de la greffe préemptive :

Si non, créatinine sanguine ($\mu\text{Moles/L}$) : poids (kg) :

- Aspect des kystes rénaux :

Si possible, joindre une photocopie du compte-rendu d'échographie rénale.

- Nombre de kystes : cocher (échographie ☐ ; TDM/IRM ☐)

Nombre	Moins de 2	2-5	5-10	Plus de 10
A Gauche				
A droite				

- Taille du plus gros kyste :

- Localisation des kystes : Corticaux ☐ Médullaires ☐

- flèche des reins : <12 cm D ☐ G ☐ 12-15 cm D ☐ G ☐ >15 cm D ☐ G ☐

3. ATTEINTES EXTRA-RENALES

3.1. *liées à la présence de kystes*

- Notion de kystes :

Hépatiques ☐ Pancréatiques ☐

Autres (préciser) :

3.2. *Non liées à la présence de kystes*

- Notion d'anévrisme intra-cranien oui ☐ non ☐ ne sait pas ☐

- Notion de prolapsus de la valve mitrale oui ☐ non ☐ ne sait pas ☐

- Notion de diverticulose colique oui ☐ non ☐ ne sait pas ☐

**CONSENTEMENT ECRIT DANS UN BUT D'ETUDE GENETIQUE A DES FINS MEDICALES ET DE
CONSERVATION DANS UNE BANQUE D'ADN**

Un document de ce type doit accompagner la prescription et les renseignements cliniques indispensables, pour chacune des analyses génétiques demandées

Identification du patient NOM Prénom Nom de jeune fille Date de naissance	Noms des titulaires de l'autorité parentale NOM Prénom NOM Prénom
--	--

CONSENTEMENT du PATIENT

Je soussigné(e), sus nommé, reconnais avoir été informé par le médecin indiqué ci-dessous sur les examens génétiques concernant la pathologie suivante :.....et donne mon consentement pour un prélèvement :

- ☐ sur moi-même
- ☐ sur mon enfant mineur : Nom -----Prénom-----
- ☐ sur la personne placée sous ma tutelle : Nom-----Prénom-----

Conformément aux articles R1131-4 et R1131-5 du décret n°2008-321 du 4 avril ,je reconnais avoir reçu l'ensemble des informations permettant la compréhension de cet acte biologique et sa finalité.

Cette analyse sera réalisée à partir de l'ADN ou de l'ARN extrait de l'échantillon prélevé, qui sera conservé dans une banque d'échantillons biologiques. Cet échantillon pourra, sauf si je m'y oppose, être utilisé dans un but de Recherche sur la même maladie, éventuellement en partenariat avec un ou plusieurs organismes de Recherche publics ou privés. Les travaux engagés pourront donner lieu à des publications scientifiques ou à des demandes de brevet. Conformément à la loi (art.16-1 et 16-6 du Code civil), ce prélèvement ne pourra être cédé à titre commercial ni donner lieu à une rémunération à mon bénéfice.

- ☐ J'accepte de participer à une étude de recherche
- ☐ Je refuse de participer à une étude de recherche

Ce prélèvement ne pourra être utilisé à une autre fin sans mon accord préalable. Je pourrai à tout moment demander, par écrit, au Professeur Claude FEREC – Laboratoire de Génétique Moléculaire et d'Histocompatibilité – CHU - 2 Avenue Foch – 29609 BREST CEDEX, que mon dossier soit retiré de toute étude et que mon ADN soit détruit.

Je consens au recueil, à la saisie et au traitement des données contenues dans mon dossier médical par des personnes tenues au secret professionnel. Ces données resteront strictement confidentielles et seront réunies sur un fichier informatique permettant leur traitement automatisé dans le cadre des recherches. Ce fichier informatique est déclaré à la CNIL. Conformément à la loi Informatique et Libertés, je peux exercer mon droit d'accès, de rectification aux données qui me concernent.

Fait à....., le.....

Signature du patient ⁽¹⁾

⁽¹⁾ Préciser le lien de parenté pour l'étude sur les mineurs et signature des titulaires de l'autorité parentale

ATTESTATION de CONSULTATION

Je certifie avoir informé le (ou la) patient(e) sus nommé(e) sur les caractéristiques de la maladie recherchée, les moyens de la détecter, les possibilités de prévention et de traitement, et avoir recueilli le consentement du (ou de la) patient(e) dans les conditions du code de la santé publique (articles n°R1131-4 et 5)	Signature et cachet du Médecin
--	---------------------------------------

RAPPEL concernant la LEGISLATION

Conformément au Décret 2008-321 du 4 avril 2008 fixant les conditions de prescription et de réalisation des examens des caractéristiques génétiques d'une personne :

- le **médecin prescripteur** doit conserver le consentement écrit, le double de la prescription et de l'attestation et les comptes rendus d'analyses de biologie médicale commentés et signés (Art R1131-20)
- le **laboratoire agréé** réalisant les examens doit :
 - Disposer de la prescription et de l'attestation du prescripteur (Art R1131-4)
 - Adresser le compte rendu d'analyse de biologie médicale commenté et signé par un praticien responsable agréé conformément à l'Art R1131-6 **exclusivement au médecin prescripteur** des examens de génétiques (Art R1131-19)
 - Conserver un double du compte rendu pendant 30 ans