

## DEMANDE D'ANALYSE MOLECULAIRE

Merci de joindre au prélèvement :

- ce formulaire rempli
- courrier et/ou compte-rendu clinique
- arbre généalogique
- consentement à l'étude de l'ADN signé ou attestation de recueil du consentement
- attestation de consultation pré DPN de génétique en cas de diagnostic prénatal (contact préalable obligatoire)
- étiquette NIP/NDA pour les hôpitaux AP-HP / bon de commande pour les hôpitaux extérieurs à l'AP-HP

PATIENT (*)	PRESCRIPTEUR	PRELEVEUR
NOM : .....	DATE : .....	NOM : .....
Prénom : .....	NOM : .....	Date : .....
Date naissance : ...../...../.....	Hôpital : .....	Heure : .....
Sexe : M <input type="checkbox"/> F <input type="checkbox"/>	Service : .....	Hôpital : .....
NIP ou NDA : .....	UH : .....	Tél. : .....
(* si fœtus : identité de la mère	Tél. : .....	
	Fax : .....	
	Email : .....	

<b>Statut du sujet prélevé :</b> <input type="checkbox"/> Atteint <input type="checkbox"/> Apparenté ; lien de parenté : .....	<b>Grossesse en cours :</b> oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> DDR : ..... DDG : ..... Urgent : <input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/> Consanguinité / nom + prénom conjoint : .....	
<input type="checkbox"/> Fœtus / terme (SA) : ..... <input type="checkbox"/> Autre : .....	

### DIAGNOSTIC

Préciser la maladie si nécessaire / \* contact préalable avec un biologiste de l'UF moléculaire (a) ou un médecin de l'UF clinique (b)

<input type="checkbox"/> Mucoviscidose <input type="checkbox"/> Syndrome de l'X fragile <input type="checkbox"/> Syndrome d' Angelman <input type="checkbox"/> Syndrome de Prader Willi <input type="checkbox"/> Disomie uniparentale : chromosome : ..... <input type="checkbox"/> Inactivation du chromosome X <input type="checkbox"/> Maladie de Steinert <input type="checkbox"/> Amyotrophies spinales - proximales (SMA) - avec atteinte diaphragmatique (SMARD)* <a href="mailto:jean-paul.bonnefont@aphp.fr">jean-paul.bonnefont@aphp.fr</a> (a) <input type="checkbox"/> Maladies ophtalmologiques* <a href="mailto:sophie.valleix@aphp.fr">sophie.valleix@aphp.fr</a> , <a href="mailto:stephanie.gobin@aphp.fr">stephanie.gobin@aphp.fr</a> (a) <a href="mailto:josseline.kaplan@inserm.fr">josseline.kaplan@inserm.fr</a> (b) <input type="checkbox"/> Maladies dermatologiques* : .....	<input type="checkbox"/> Anomalies du développement* <a href="mailto:veronique.pingault@aphp.fr">veronique.pingault@aphp.fr</a> (a) <a href="mailto:stanislas.lyonnet@inserm.fr">stanislas.lyonnet@inserm.fr</a> , <a href="mailto:jeanne.amiel@inserm.fr">jeanne.amiel@inserm.fr</a> (b) <input type="checkbox"/> Maladies rénales* : .....
<input type="checkbox"/> Malformations cérébrales* <a href="mailto:julie.steffann@aphp.fr">julie.steffann@aphp.fr</a> (a) <input type="checkbox"/> Maladies osseuses* : .....	<input type="checkbox"/> Maladies métaboliques* : .....
<input type="checkbox"/> Maladies osseuses* : .....	<input type="checkbox"/> Epilepsies* : .....
<input type="checkbox"/> Avances Staturales* : .....	<input type="checkbox"/> Surdités* : .....
<input type="checkbox"/> Syndrome de Cornelia de Lange / Hypertrichose* : .....	<input type="checkbox"/> Amylose* : .....
<input type="checkbox"/> Syndrome de Cornelia de Lange / Hypertrichose* : .....	<input type="checkbox"/> AGS – ICC – SLE – Interféronopathies – NBIA* : .....
<input type="checkbox"/> Syndrome de Cornelia de Lange / Hypertrichose* : .....	<input type="checkbox"/> Anomalies structurales du cervelet* : .....
<input type="checkbox"/> Syndrome de Cornelia de Lange / Hypertrichose* : .....	<input type="checkbox"/> Autre : .....

NATURE DE L'ECHANTILLON	CONDITIONNEMENT	DELAI D'ACHEMINEMENT MAXIMUM	MODALITES D'EXPEDITION
<input type="checkbox"/> ADN tissu d'origine:.....	≥ 5 µg si NGS	10 jours	Température ambiante
<input type="checkbox"/> Sang	Etude ADN : - 5 à 10 ml sur EDTA - 1 à 2 ml sur EDTA si enfant < 2 ans Etude ARN: 5 « PAXgene blood RNA tube »	48 heures	
<input type="checkbox"/> Urines	20 ml dans un pot stérile	7 jours	
<input type="checkbox"/> Salive	5 écouvillons secs ou 2 ml sur kit « Oragene DNA »	72 heures	
<input type="checkbox"/> Liquide amniotique	20 ml dans un flacon stérile		
<input type="checkbox"/> Villosités chorales	dans du Sérum physiologique		
<b>Culture cellulaire</b>	<input type="checkbox"/> Falcon avec milieu de culture		
<input type="checkbox"/> Fibroblastes <input type="checkbox"/> Trophoblaste <input type="checkbox"/> Amniocytes	<input type="checkbox"/> Culot congelé	48 heures	Réfrigéré en carboglace
<input type="checkbox"/> Tissu : .....	<input type="checkbox"/> Congelé <input type="checkbox"/> Frais		

Cadre réservé au laboratoire

Prélèvement reçu le ...../...../..... par ..... Demande d'analyse validée par .....

Commentaires : .....

IDENTIFICATION DU PATIENT (Etiquette)	REPRESENTANTS LEGAUX (Patient mineur/majeur sous tutelle)
NOM	NOM - PRENOM - DATE DE NAISSANCE :
PRENOM	NOM - PRENOM - DATE DE NAISSANCE :
DATE DE NAISSANCE	<input type="checkbox"/> PERE <input type="checkbox"/> MERE <input type="checkbox"/> TUTEUR

Je soussigné(e) reconnais avoir été informé(e) par le :

Dr.....

**Conseiller(e) en génétique** ..... en délégation du **Dr** .....

quant à l'examen des caractéristiques génétiques qui sera réalisé à partir :

du (des) prélèvement(s) pratiqué(s) sur moi-même

du (des) prélèvement(s) pratiqué(s) sur mon enfant mineur ou sur la personne majeure placée sous tutelle

pour (préciser obligatoirement le nom de la pathologie ou l'indication de l'examen réalisé, et sa nature) :

- **Je reconnais** avoir reçu l'ensemble des informations me permettant la compréhension des conditions de réalisation, des limites et de la finalité de cet acte biologique et des conséquences des résultats pour moi-même, mon enfant mineur ou la personne dont je suis tuteur et éventuellement la famille.

- **Je donne mon consentement** pour la réalisation de ces analyses mais à tout moment, je peux demander que l'étude génétique soit interrompue ou que les résultats ne me soient pas communiqués.

- **J'autorise** le recueil, la saisie et le traitement informatique des données médicales nécessaires à cet examen.

- **J'autorise** la conservation au laboratoire du matériel biologique issu du prélèvement mais à tout moment, je peux en demander la destruction. Dans ce cas, j'en informerai le médecin désigné ci-dessus.

- **Le résultat est confidentiel.** Il me sera rendu et expliqué en consultation par le médecin qui l'a prescrit.

- **J'ai compris** que si une anomalie génétique responsable d'une prédisposition ou d'une affection grave était mise en évidence, je devrai permettre la transmission de cette information aux apparentés potentiellement concernés. J'ai été averti que mon silence pouvait leur faire courir des risques ainsi qu'à leur descendance, dès lors que des mesures de prévention, y compris de conseil génétique ou de soins peuvent être proposées. Ainsi, lors du rendu de résultat, je devrai choisir entre : **1)** Assurer moi-même la diffusion de l'information **2)** Autoriser le médecin prescripteur à diffuser l'information génétique aux membres de la famille potentiellement concernés. Ma responsabilité civile pourrait être engagée en cas de non-respect de cette obligation (arrêté du 08/12/2014).

- J'accepte, si mes résultats, ceux de mon enfant mineur ou de la personne dont je suis tuteur apparaissent médicalement essentiels pour les apparentés, qu'ils puissent être utilisés dans leur intérêt, y compris après mon décès, celui de mon enfant mineur ou la personne dont je suis tuteur.	<input type="checkbox"/> OUI <input type="checkbox"/> NON
- J'accepte, si le diagnostic restait en suspens, l'utilisation ultérieure des échantillons biologiques pour d'autres analyses génétiques à visée diagnostique en fonction des progrès et des connaissances.	<input type="checkbox"/> OUI <input type="checkbox"/> NON
- Au cas où l'analyse réalisée révélerait une caractéristique génétique sans lien avec la raison pour laquelle elle est prescrite, je souhaite en être informé, si en l'état actuel des connaissances, ces résultats peuvent avoir une conséquence pour ma santé, celle de mon enfant mineur ou la personne dont je suis tuteur.	<input type="checkbox"/> OUI <input type="checkbox"/> NON

Fait à :	<b>Signature du patient ou de ses représentants légaux</b>
Le :	

ATTESTATION DU MEDECIN PRESCRIPTEUR	
Je certifie avoir informé le (ou la) patient(e) sus nommé(e) ou son tuteur légal sur les caractéristiques de la maladie recherchée, les moyens de la diagnostiquer, les possibilités de prévention et de traitement, le stockage de son prélèvement, et avoir recueilli le consentement du (ou de la) patient(e) ou de sa tutelle dans les conditions prévues par le code de la santé publique (articles R1131-4 et 5)	Signature et cachet du médecin ou du conseiller en génétique