

**DEMANDE D'ANALYSES POUR
EXAMEN DES CARACTERISTIQUES GENETIQUES
(HORS DIAGNOSTIC PRENATAL)**

IDENTIFICATION DU PATIENT	MEDECIN PRESCRIPTEUR
<p>NOM</p> <p>Prénom</p> <p>Date de naissance</p> <p>Sexe F <input type="checkbox"/> M <input type="checkbox"/></p> <p><input type="checkbox"/> Cas index <input type="checkbox"/> Apparenté à</p>	<p>NOM</p> <p>Service</p> <p>Hôpital</p> <p>Coordonnées postales précises pour l'envoi du résultat :</p>
ANALYSES	
<p><input checked="" type="checkbox"/> Maladie de Wilson : ATP7B</p> <p><input type="checkbox"/> Acéroluplasminémie : <i>Cp</i></p> <p><input type="checkbox"/> Syndrome de Muenke : <i>FGFR3</i></p> <p><input type="checkbox"/> Syndrome de Saethre-Chotzen^{II}: <i>TWIST1, TCF12</i></p> <p><input type="checkbox"/> Syndrome d'Apert : <i>FGFR2</i></p> <p><input type="checkbox"/> Syndrome de Pfeiffer : <i>FGFR1, FGFR2</i></p> <p><input type="checkbox"/> Syndrome de Crouzon : <i>FGFR2</i></p> <p><input type="checkbox"/> Craniosténose syndromique : <i>ERF</i></p> <p><input type="checkbox"/> Dysplasie cléido-crânienne : <i>RUNX2</i></p> <p><input type="checkbox"/> Craniosténose non syndromique</p> <p><input type="checkbox"/> Syndrome de Treacher Collins-Franceschetti Klein : <i>TCOF1, POLRIC, POLR1D</i></p> <p><input type="checkbox"/> Dysostose mandibulofaciale avec microcéphalie : <i>EFTUD2</i></p> <p><input type="checkbox"/> Dysplasie cranio-frontale-nasale : <i>EFNB1</i></p> <p><input type="checkbox"/> Hypochondroplasie : <i>FGFR3</i></p> <p><input type="checkbox"/> Achondroplasie – Dysplasie thanatophore : <i>FGFR3</i></p> <p><input type="checkbox"/> Ostéoporose pseudogliome : <i>LRP5</i></p> <p><input type="checkbox"/> Ostéopétrose de type 1 et syndrome de Worth : <i>LRP5</i></p> <p><input type="checkbox"/> Maladie de Van Buchem : <i>SOST</i></p> <p><input type="checkbox"/> Ostéopétrose d'Albers-Schönberg : <i>CICN7</i></p> <p><input type="checkbox"/> Ostéopétrose maligne infantile : <i>TCIRG1</i></p> <p><input type="checkbox"/> Ostéolyse expansive familiale : <i>TNFRSF11A (RANK)</i></p> <p><input type="checkbox"/> Ostéopétrose récessive type 7 : <i>TNFRSF11A (RANK)</i></p> <p><input type="checkbox"/> Maladie de Paget Juvénile : <i>TNFRSF11B (OPG)</i></p> <p><input type="checkbox"/> Maladie de Camurati-Engelmann : <i>TGFB1</i></p> <p><input type="checkbox"/> Pycnodysostose : <i>CTSK</i></p> <p><input type="checkbox"/> Maladie de Paget : <i>SQSTM1</i></p> <p><input type="checkbox"/> Génotype <i>APO E</i></p> <p><input type="checkbox"/> Maladie de Creutzfeldt-Jakob : <i>PRNP</i></p> <p><input type="checkbox"/> Syndrome de Gerstmann-Sträussler-Scheinker: <i>PRNP</i></p> <p><input type="checkbox"/> Insomnie Fatale Familiale : <i>PRNP</i></p>	<p>Téléphone/e-mail</p> <p style="text-align: center;">(zones obligatoirement renseignées)</p> <p style="text-align: center;">ATTESTATION D'INFORMATION</p> <p>Décret n°2008-321 du 4 avril 2008</p> <p>« Je certifie avoir informé le (la) patient(e) sus nommé(e) des caractéristiques de la maladie recherchée, des moyens de la détecter, des possibilités de prévention et de traitement et avoir recueilli le consentement du (de la) patient(e) dans les conditions de l'article R.1131-5 »</p> <p>signature : Tampon</p> <div style="border: 1px solid black; width: 150px; height: 80px; margin-left: auto; margin-right: auto;"></div> <p>Préleveur :</p> <p>➤ Nom :</p> <p>➤ Prénom :</p> <p>➤ Date et heure : .../.../..... àh....</p> <p>Nature du prélèvement :</p> <p><input type="checkbox"/> Sang</p> <p><input type="checkbox"/> ADN extrait</p> <p><input type="checkbox"/> Autre :</p> <p><input type="checkbox"/> 1^{er} prélèvement</p> <p><input type="checkbox"/> 2^{ème} prélèvement</p>
PRÉLÈVEMENTS	
<p>➤ 2 tubes EDTA (2 x 5 ml), volume minimum requis 1 ml (enfant)</p> <p>➤ Conservation avant envoi à + 4°C pendant 4 jours maximum, transport à température ambiante</p>	
DOCUMENTS OBLIGATOIRES A JOINDRE	
<p>➤ Ordonnance ou prescription médicale</p> <p>➤ Copie du consentement</p> <p>➤ Renseignements cliniques ou informations spécifiques</p> <p>➤ Arbre généalogique éventuel au verso de cette feuille</p>	
<p>Contacts : Secrétariat Mme GLANNAZ : ☎01 49 95 64 34 ☎01 49 95 84 77 - Praticiens agréés : Pr J.M. LAUNAY, Pr J.L. LAPLANCHE, Dr C. COLLET, Dr. G. MORINEAU</p>	

Questionnaire

Typage moléculaire

- **S** : suspicion de maladie, **D** : maladie diagnostiquée (entourer S ou D selon le cas)
- par famille remplir une (et éventuellement plusieurs) page 2 par sujet malade ou suspecté et une seule page 3 (avec arbre) pour tous les membres de la famille

Analyse familiale

- remplir une (et éventuellement plusieurs) page 2 **par cas index et par cas suspecté** et une seule page 3 (avec arbre) pour tous les membres de la famille

*Pour une demande il peut y avoir au maximum **plusieurs pages 2** (un par sujet malade ou suspecté) et **une page 3 seulement** pour sa famille*

Nom du patient : Prénom :

Nom de jeune fille :

Date de naissance : Sexe :

Groupe ethnique * :

Risque de consanguinité entre les parents du sujet malade (O/N, préciser si besoin).....

Si Maladie de Wilson déjà diagnostiquée dans la famille, lien de parenté avec la personne malade :
.....

* Les mutations diffèrent selon les groupes ethniques

Manifestations cliniques

Ou joindre copie du compte-rendu hospitalisation ou de consultation	Signes hépatiques	(O/N ou préciser)
	Signes neurologiques	(O/N ou préciser)
	Signes psychiatriques	(O/N ou préciser)
	Anneau de Kayser Fleischer	(O/N)
	Autres manifestations	

Bilan biologique

Ou joindre copie du compte-rendu hospitalisation ou de consultation	Cu plasma	($\mu\text{mol/l}$)
	Cu urines basal	($\mu\text{mol}/24\text{h}$)
	Cu urines après test Trolovol	($\mu\text{mol}/24\text{h}$)
	Rec : Ratio CU échangeable /CU total	
	Cu hépatique (facultatif)	($\mu\text{mol/g}$ tissu sec)
	Céruleplasmine	(g/l)
	ASAT/ALAT	(U/l)
	Bilirubine	($\mu\text{mol/l}$)
	Hémoglobine	(g/100 ml)
	Plaquettes	($\times 10^3/\text{mm}^3$)
TP	(%)	

IRM cérébrale

Ou joindre une copie du compte-rendu
---	-------

Eventuel traitement pour la Maladie de Wilson (préciser)

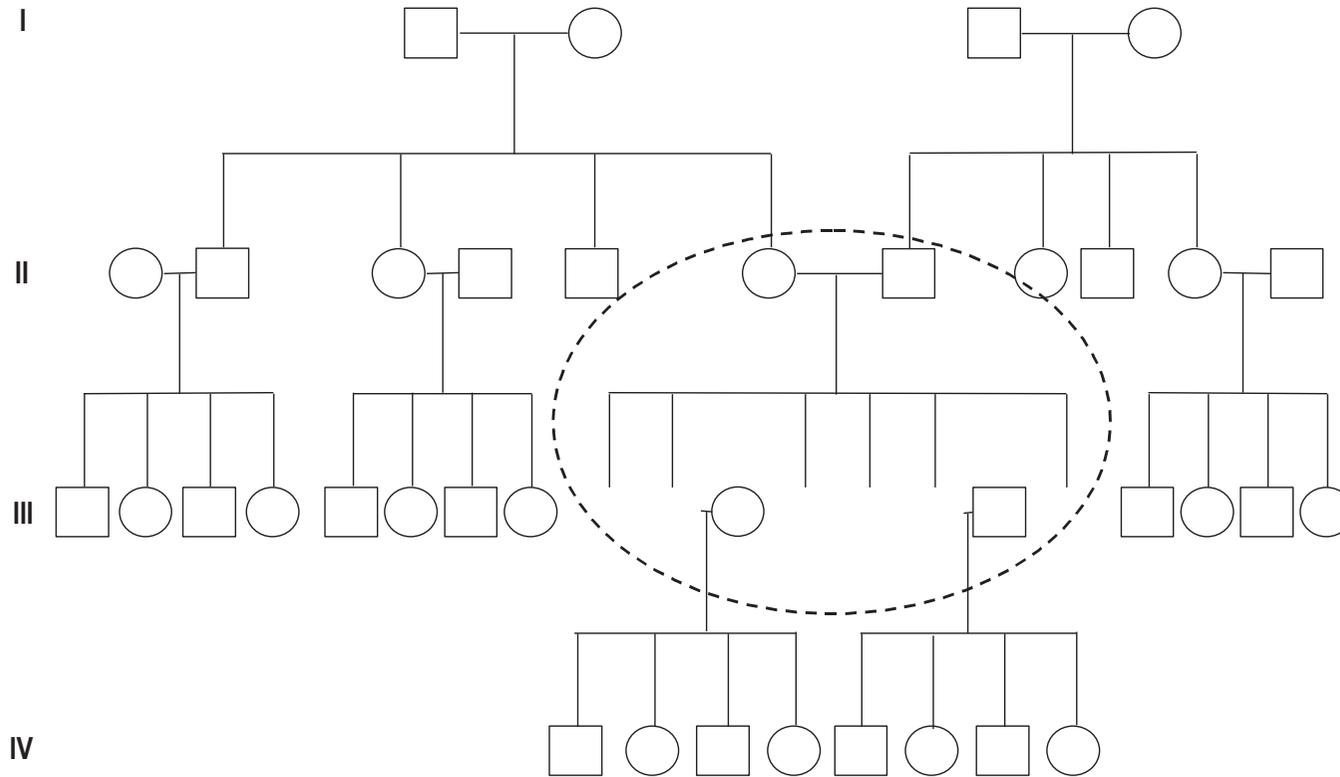
.....

SVP ne pas oublier de remplir Arbre Généalogique page 3 ou de le réaliser si besoin sur feuille séparée

Arbre généalogique

Fratrie atteinte et parents dans le cercle en pointillés. Indiquer le sexe (□ masculin et ○ féminin), noircir (si Wilson diagnostiqué ou suspecté) ou point interroger puis numéroté à côté. Renseigner au mieux le tableau ci-dessous pour chaque numéro attribué

(Voir exemple rédigé)



	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
Nom, Nom jeune fille, Prénom, Sexe, Date de naissance
Groupe ethnique
Wilson suspecté (S), diagnostiqué (D), pas d'Avis (?)
Consanguinité (O/N) ou lien familial avec le sujet index malade

PÔLE BIOLOGIE PATHOLOGIE PHYSIOLOGIE (B2P)
SERVICE DE BIOCHIMIE ET DE BIOLOGIE MOLÉCULAIRE (Pr J.M. LAUNAY)
UF de GENETIQUE MOLECULAIRE
Agrément Génétique Moléculaire n°2008-1258
Autorisation ASN n°75/056/010/L4C/001/2009

Secrétariat :
Tél. : 01 49 95 64 34
Fax : 01 49 95 84 77

Réception
Tél. : 01 49 95 64 20 ou 6300

**CONSENTEMENT EN VUE D'UN EXAMEN
DES CARACTÉRISTIQUES GÉNÉTIQUES**
(décret n°2008-321 du 4 avril 2008 - arrêté du 27 mai 2013)

*Original à conserver dans le dossier médical
1 copie à joindre au prélèvement*

Conformément aux articles 1131-4 et 1131-5 du code de la Santé Publique

Je soussigné(e) M..... né(e) le..... reconnais
avoir été informé(e) par le Dr..... de la nature
des examens des caractéristiques génétiques qui seront réalisés :

- chez moi-même
- chez mon enfant mineur (nom) :.....
né(e) le :.....
- chez la personne majeure sous tutelle (nom) :.....
né(e) le :.....

L'indication de ces analyses génétiques entreprises auront pour objectif :

- d'aider au diagnostic éventuel de la maladie/du syndrome :
.....
- d'aider au conseil génétique
- de réaliser une étude familiale

Le résultat me sera rendu et expliqué par le médecin qui me l'a prescrit.

Je donne mon consentement pour ce prélèvement et sa conservation et je reconnais avoir reçu l'ensemble des informations concernant la maladie recherchée et les examens demandés. J'ai compris la finalité de cet acte biologique pour moi-même et pour les membres de ma famille potentiellement concernés.

En fonction de l'évolution des connaissances sur les causes de la maladie, j'accepte que d'autres analyses génétiques puissent être faites sur ce prélèvement.

À tout moment, je pourrai demander la destruction des échantillons conservés au laboratoire.

Fait à....., le.....

Signature du patient adulte
ou du représentant légal de l'enfant mineur
ou du tuteur légal de l'adulte sous tutelle

Signature et tampon du prescripteur

Responsable :
Pr J.L. LAPLANCHE
Tél. : 01 49 95 64 39
jean-louis.laplanche@lrb.aphp.fr

Praticiens Agréés :
Dr C. COLLET
Tél. : 01 49 95 64 35
corinne.collet@lrb.aphp.fr

Dr G. MORINEAU
Tél. : 01 49 95 64 39
gilles.morineau@lrb.aphp.fr