C.H.U. DE CAEN - POLE DE BIOLOGIE - SERVICE DE GENETIQUE
Chef de Service : Pr. M.L. KOTTLER
Hôpital Clemenceau Avenue Georges Clemenceau CS 30001 14033 CAEN cedex 9
Tél. secrétariat : 02 31 06 50 97 - Fax : 02 31 06 35 52
Centre de référence des maladies rares du métabolisme du calcium et du phosphore
Filière Santé Maladies Rares - Os-Calcium/Cartilage-Rein - Anomalies du développement déficience intellectuelle de causes rares

N° IEP : NOM DU PATIENT : Nom de Naissance : Prénom : Date de Naissance : Sexe : ☐ M ☐ F Adresse : N° S.S. : Nom de l'Assuré : Adresse de la Caisse :	PRESCRIPTEUR / SIGNATURE Service : UF demandeur : Hôpital : Tél :

PRELEVEMENT

***2 tubes sur EDTA* (tubes à bouchon violet)**
- ***10 mL de sang pour un adulte, 5 mL pour un enfant***
- ***étiqueter chacun des tubes***
- ***bien agiter après le prélèvement***

Conserver à température ambiante
Envoi à température ambiante, en début de semaine
Délai d'acheminement : 72 heures maximum

Date de prélèvement : *Heure :* *Préleveur :* *Lieu :*

Nature du prélèvement : *Nature de l'échantillon envoyé (si autre que sang total) :*

Remarque(s) :

Réception du prélèvement dans le laboratoire le : _ _ / _ _ / _ _ _ _ à _ _h_ _min

ETUDE DES GENES IMPLIQUES DANS LA PSEUDOHYPOPARATHYROIDIE ET LES AUTRES ACRODYSOSTOSES

Protocole d'étude en séquençage parallèle massif, gènes étudiés : GNAS, PTHLH, PDE4D, PRKAR1A, HDAC4, (IHH, TRPS1)

Formulaire à joindre à tout prélèvement, **obligatoirement** *accompagné du consentement du patient et d'une copie de l'attestation de consultation.* ***L'analyse ne pourra être réalisée sans ces documents.***

Merci de remplir ce questionnaire et/ou d'adresser des photographies, des copies des courriers de consultation et des résultats des examens complémentaires, éléments nécessaires à une bonne interprétation des variants géniques identifiés.

Réf : PHOSCA BMC V1_032017

Données cliniques et paracliniques

taille (cm) actuelle= naissance= | poids (kg/g) actuel= naissance= | PC (cm) actuel= naissance=

terme de naissance (SA) :

☐ faciès arrondi ☐ calcifications sous-cutanées
☐ déficience intellectuelle ☐ calcifications cérébrales
☐ brachymétacarpie ☐ RCIU

Biologie sanguine (rayer l'unité inutile)

calcium=	mmol/L mg/dL	PTH=	pg/mL
phosphate=	mmol/L mg/dL	TSH=	mU/L
25-OHvitD=	nmol/L ng/mL	T4L=	pmol/L ng/L
1,25-$(OH)_2$vitD=	pmol/L pg/mL	LH=	UI/L
act. prot. Gs=	%	FSH=	UI/L

Biologie urinaire (rayer l'unité inutile)

calciurie=	mmol/L mg/L
phosphaturie=	mmol/L mg/L
créatininurie=	mmol/L mg/L
ratio Ca/créat=	mmol/mmol mg/mg
TRP=	%

Traitement(s) actuel(s) (doses quotidiennes) **:**

☐ calcium : ☐ phosphore :
☐ vitamine D (spécialité/dose) :
☐ hormone thyroïdienne (spécialité) :

Arbre généalogique

consanguinité : ☐ oui (préciser sur l'arbre) ☐ non
origine ethno-géographique :

Autre(s) renseignement(s) clinique(s) :

CONSENTEMENT A LA REALISATION D'EXAMENS DES CARACTERISTIQUES GENETIQUES

Version 02 032017

Entité émettrice : POLE BIOLOGIE - PHARMACIE\Génétique

Attestation du prescripteur

Je soussigné(e), Docteur ……..……

ou Conseiller en génétique ……

sous la responsabilité du Docteur ……

atteste avoir vu en consultation médicale de conseil génétique le patient ci-nommé et avoir apporté conformément aux dispositions de l'article R1131-4 et 5 du Code de la Santé Publique, les informations suivantes :
- les caractéristiques de la maladie ou du risque recherché
- les modalités de transmission génétique
- les conséquences possibles chez d'autres membres de la famille, conformément aux dispositions de l'article R1131-4 et 5 du code de la santé publique
- les possibilités de prévention et de traitement
- les moyens de détecter la maladie
- le degré de fiabilité des analyses
- le risque éventuel d'identification de caractéristiques génétiques sans relation directe avec la prescription
- le droit de connaître ou de refuser de connaitre les résultats
- les modalités du compte rendu et des délais probables
- l'obligation d'informer les membres de ma famille potentiellement concernés dans l'hypothèse où une anomalie génétique pouvant être responsable d'une affection grave justifiant de mesures de prévention était identifiée

Fait à ……, le …….

Signature :

Autorisation du patient pour la recherche

(articles L1243-3 et L1211-2)

J'autorise qu'une partie des prélèvements, une fois l'analyse terminée, soit utilisée à des fins de recherche scientifique. Dans ce cas, l'ensemble des données médicales me concernant sera protégé grâce à une anonymisation totale. En conséquence, je suis conscient(e) que ces études scientifiques effectuées seront sans aucun bénéfice ni préjudice pour moi.

☐ **OUI** ☐ **NON**

Fait à ……, le …….

Signature :

Cette fiche est à compléter entièrement et à joindre au bon de demande.
Sans consentement, les examens ne seront pas réalisés.

Consentement du patient

A la suite de la consultation médicale de conseil génétique prévue à l'article L1131-1 du Code de la Santé Publique, je soussigné(e) :

……..

……né(e) le : __ / __ / ____

reconnais avoir reçu les informations sur les examens de génétique proposés

☐ pour moi même

☐ pour mon fœtus

☐ pour mon enfant mineur ou une personne majeure sous tutelle (nom, prénom, date de naissance) :

☐ pour mon apparenté décédé (nom, prénom, date de naissance, lien de parenté) :

……..

……né(e) le : __ / __ / ____

et autorise la réalisation d'un examen des caractéristiques génétiques (étude en cytogénétique conventionnelle et/ou moléculaire et/ou en biologie moléculaire, effectuée par un laboratoire autorisé par l'Agence Régionale de Santé) qui peut aider au diagnostic ou à la prévention de la (ou des) maladie(s) suivante(s), ou signe(s) clinique(s) suivant(s) :

……

……

Son résultat est confidentiel et me sera rendu et expliqué en consultation par le prescripteur.

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

J'autorise la conservation éventuelle des échantillons au laboratoire pour compléter l'étude génétique entreprise en fonction d'éventuels progrès scientifiques sur cette maladie, et de la possibilité de m'opposer à cette conservation en le signifiant au médecin à tout moment.

☐ **OUI** ☐ **NON**

J'accepte, si ces résultats apparaissaient 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.

☐ **OUI** ☐ **NON**

En cas d'identification de caractéristiques génétiques sans relation directe avec la prescription, **je souhaite** en être informé(e), si en l'état actuel des connaissances, ces résultats peuvent avoir une conséquence pour la santé.

☐ **OUI** ☐ **NON**

Fait à ……, le …….

Signature :

Ce document est propriété du CHU de Caen – Toute utilisation, reproduction, modification est soumise à accord du propriétaire.