



Département de Génétique - Pr. Catherine Boileau

HUPNVS – Hôpital Bichat Claude Bernard-46 rue Henri Huchard 75877 Paris cedex 18

PATIENT (ou ETIQUETTE)

Nom :
Nom de jeune fille :
Prénom : Sexe :
Date de naissance : / /

Etiquette

PRELEVEMENT : A envoyer au Dr. Caroline Kannengiesser – Département Génétique – Hôpital Bichat-Claude Bernard – 46 rue Henri Huchard – 75877 Paris Cedex 18 – caroline.kannengiesser@bch.aphp.fr; Tel : 01 40 25 85 52/secrétariats : 01 40 25 88 51/ 85 51

1^{er} Prélèvement Date de prélèvement : / /
 2nd prélèvement Identité du Préleveur :

Merci de nous adresser du Sang sur EDTA (1 tube de 7ml)

Autres : ADN (Concentration : ; Volume : Technique extraction)
 Sang sur Paxgène

Pour toute demande urgente, merci de prendre contact par mail ou téléphone.

Le transport au laboratoire peut se faire à température ambiante (max 72h) avec un transporteur homologué.

MEDECIN PRESCRIPTEUR (coordonnées précises) - les résultats seront communiqués au médecin prescripteur

Remarque : seuls les médecins praticiens titulaires d'un doctorat en médecine peuvent prescrire un test génétique
En cas de prescription par un interne, merci de rajouter les coordonnées du senior en charge du patient

Nom et Prénom :
N° RPPS (hors APHP) ou Code APH (APHP) :
E-mail :
Adresse :
Téléphone : Fax :

Cachet du service
ou
Etiquette UH
(Obligatoire pour APHP)

Votre demande d'analyse doit obligatoirement être accompagnée de :

- Copie du consentement éclairé daté et signé du patient (Article 16-10 du Code Civil, article R1131-1 du Code de la Santé Publique)
- Original de l'attestation de consultation du prescripteur (Article R1131-5 du Code de la Santé Publique et décret n°2008-321 du 4 avril 2008)
- Renseignements cliniques détaillés (fiche de renseignement clinique ci-jointe +/- compte-rendu détaillé de

INDICATIONS Pathologie Gesbiol = anomalie des télomères

Code patho pour la réception =TL

Cas index (nouveau patient) :

Apparenté (enquête familiale) : *L'enquête familiale ne peut être réalisée que si les causes moléculaires ont été identifiées dans la famille.*

- Lien de parenté avec le cas index :

- Mutation(s) rapportée(s) dans la famille :

- Nom et prénom du cas index :

INDICATIONS D'UNE EXPLORATION MOLECULAIRE

L'analyse moléculaire des gènes *TERT* et *TERC* est indiquée dans le cadre d'une suspicion d'une forme génétique de fibrose pulmonaire : dans un contexte de fibrose pulmonaire familiale, d'une suspicion de téloméropathie (atteinte hématologique, hépatologique ou dermatologique associées), d'une fibrose pulmonaire de survenue précoce (<50 ans) ou dans le cadre d'un bilan pré-greffe.

**Patient :**

Nom Prénom : Date de naissance : / /

Renseignements concernant le patient**-Tableau clinique compatible avec une fibrose pulmonaire** OUI NON Si oui, date de découverte : Biopsie pulmonaire OUI NON

Si oui, préciser le type histologique :

- Pneumopathie interstitielle commune (UIP) Pneumopathie interstitielle non spécifique (PINS)
 Pneumopathie interstitielle desquamative (DIP) Pneumopathie organisée
 Autre (en toutes lettres) :

La maladie est-elle idiopathique ? OUI NON **causes :**
- Polyarthrite Rhumatoïde
- Médicamenteux :
- Autres :

Tabac NON OUI, si OUI évaluer le nombre de PA :, ACTIF, SEVRE**Prise en charge thérapeutique :**

- Patient en cours de bilan pré greffe pulmonaire
 Patient greffé
 Traitement en cours : Pirfénidone nintedanib autres :

Autres signes associés :**-Signes cutanés, phanériens ou muqueux** OUI préciser : dystrophie des ongles, hyperpigmentation cutanée associée à des zones d'atrophie, leucoplasie des muqueuses**-Signes hématologiques** OUI préciser : Macrocytose, Anémie aplastique, Autre cytopénie, Déficit immunitaire, Syndrome myélodysplasique, Leucémie myéloïde aigüe**Paramètres hématologiques :** VGM :fl plaquettes :G/l**-Signes hépatiques** OUI préciser: Hypertension portale idiopathique, Cirrhose ou fibrose cryptogénétique**-Cancers** OUI préciser : Cutané, ORL, œsophage**-Dysthyroïdie** OUI préciser :**-Autres** OUI préciser :**Renseignements concernant les apparentés du patient****Apparentés atteints :** OUI NON*Pour chaque apparenté, préciser le lien de parenté, le type d'atteinte (cutanée, hématologiques, hépatiques et autres) - joindre un arbre généalogique si possible*

1- Lien de parenté : et Atteintes :

2- Lien de parenté : et Atteintes :

3- Lien de parenté : et Atteintes :

4- Lien de parenté : et Atteintes :

Consentement pour l'examen des CARACTERISTIQUES GENETIQUES d'une personne et la conservation des échantillons dans une banque d'ADN ou un centre de ressources biologiques

IDENTIFICATION du PATIENT (étiquette ou nom, prénom et date de naissance)	IDENTITE du REPRESENTANT LEGAL (Si patient mineur ou majeur sous tutelle) Nom : _____ Prénom : _____ Lien avec le patient : _____
--	---

Je soussigné(e) reconnais avoir été informé(e) par le : Dr.....
 Conseiller en génétiquesous la responsabilité 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 permettant la compréhension de cet examen et sa finalité.

Le résultat de l'examen me sera rendu et expliqué en l'état actuel des connaissances par le médecin qui me l'a prescrit. Ce dernier m'expliquera les moyens de prise en charge nécessaire le cas échéant.

*Je souhaite être informé du résultat de l'examen réalisé oui non

*J'autorise, dans le respect du secret médical :

- La transmission des informations de mon/son dossier médical nécessaires aux médecins concernés par cet examen des caractéristiques génétiques. oui non
- La conservation d'un échantillon de matériel biologique issu de mes/ses prélèvements et son utilisation ultérieure pour poursuivre les investigations dans le cadre de cette même démarche diagnostique, en fonction de l'évolution des connaissances. oui non
- La conservation des données utiles à la gestion de la démarche diagnostique et de mon/son dossier dans des bases de données informatiques déclarées à la CNIL. oui non

J'ai compris que si une anomalie génétique pouvant être responsable d'une prédisposition ou d'une affection grave était mise en évidence, je devrai permettre la transmission de cette information au reste de ma/sa famille. 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 des résultats, je devrai choisir entre :

- Assurer moi-même cette diffusion d'information génétique aux membres de ma/sa famille.
- Autoriser le médecin prescripteur à cette diffusion d'information génétique aux membres de ma/sa famille.

D'ores-et-déjà, j'autorise, dans le respect du secret médical, l'utilisation des résultats par le médecin prescripteur au profit des membres de ma/sa famille si ces résultats apparaissent médicalement utiles pour eux. oui non

Des informations génétiques sans lien direct avec ma/sa pathologie mais pouvant avoir un impact sur ma/sa santé ou celle de mes apparentés peuvent être révélées.

Je souhaite que mon/son médecin me tienne informé(e) oui non

Dans le cadre de la démarche diagnostique, une partie de mon/son prélèvement peut ne pas être utilisée. Elle peut être importante pour la recherche scientifique. Ainsi, sans que l'on puisse me recontacter :

J'autorise le stockage de mon/son prélèvement et son utilisation pour la recherche oui non

Conformément aux dispositions de la loi relative à l'informatique, aux fichiers et aux libertés, je dispose d'un droit d'opposition, d'accès et de rectification par l'intermédiaire du Dr.....

Les items comportant un astérisque (*) doivent être obligatoirement renseignés
Tout consentement non signé empêche la réalisation de l'examen.

Fait à	Le
Nom, prénom et signature du patient ou de son représentant légal :	Signature et cachet du médecin ou du conseiller en génétique :
Signature du patient mineur ou majeur sous tutelle (si possible) :	

