

MUCOVISCIDOSE ET PATHOLOGIES ASSOCIÉES

ETUDE DU GÈNE CFTR – ANALYSE DE PANELS DE GÈNES

Joindre impérativement l'attestation de consultation et le consentement complétés et signés (document au verso)

PRÉLÈVEMENT	
N° Client : / 	Date de prélèvement
DIAGNOSTIC POST-NATAL ☐ Sang total EDTA ☐ ADN extrait	
DIAGNOSTIC PRÉNATAL (joindre impérativement un prélèvement sanguin maternel 5ml sang total EDTA)	
☐ Liquide amniotique (FRAIS) ☐ Liquide amniotique (culture) ☐ Villosités chorales ☐ Villosités chorales (culture) ☐ ADN Foetal extrait	

PATIENT(E)	PRESCRIPTEUR
NOM PRÉNOM Nom de naissance..... Adresse CP Ville Date de naissance : 	Numéro RPPS (obligatoire) : Cachet obligatoire Adresse e-mail : Signature :
En cas de diagnostic prénatal, précisez impérativement la date de début de grossesse : 	

ANALYSE DE GÈNE OU PANEL DE GÈNES

TEST DEMANDE

- ☐ Analyse du gène CFTR : recherche des 139 variants les plus fréquents (NABM 4041, B400) (code OPL : CF139)
- ☐ Analyse du gène CFTR : étude complète du gène par NGS (régions codantes et jonctions intron/exon hors CNV) (RIHN N350) (code OPL : CFSEQ)
- ☐ Panel pancréatite héréditaire (16 gènes) (RIHN N351) (code OPL : IS057)
- ☐ Panel infertilité masculine (Agénésie des canaux déférents) (193 gènes) (RIHN N352) (code OPL : IS070)

INDICATION – DIAGNOSTIC POST NATAL

☐ EXAMEN CHEZ UN CAS INDEX SYMPTOMATIQUE

- | | |
|---|--|
| ☐ SUSPICION CLINIQUE DE MUCOVISCIDOSE
☐ Signe d'appel biologique (dépistage néonatal)
☐ Atteinte respiratoire
☐ Atteinte digestive
☐ Retard de croissance | ☐ BILAN ÉTIOLOGIQUE D'UNE PANCRÉATITE
☐ BILAN ÉTIOLOGIQUE D'UNE ABSENCE DES CANAUX DÉFÉRENTS
☐ BILAN ÉTIOLOGIQUE D'UNE KÉRATODERMIE PALMOPLANTAIRE
AQUAGÉNIQUE |
|---|--|

☐ DÉPISTAGE D'HÉTÉROZYGOTIE CHEZ UN PATIENT ASYMPTOMATIQUE : AUCUN ANTÉCÉDENT FAMILIAL PERSONNEL

- | | |
|---|--|
| ☐ BILAN DANS LE CADRE D'UNE PROCRÉATION MÉDICALEMENT ASSISTÉE
☐ Infertilité féminine
☐ Infertilité masculine (azoospermie, Oligo-Asthéno-Tératospermie,...)
☐ Don d'ovocytes
☐ Don de sperme

☐ BILAN SYSTÉMATIQUE DANS LE CADRE D'UN PROJET PARENTAL | ☐ COUPLE A RISQUE – ANTÉCÉDENT CHEZ LE CONJOINT
☐ Conjoint de patient avec agénésie des canaux déférents
☐ Conjoint de patient atteint de mucoviscidose
☐ Conjoint de patient porteur sain (hétérozygote)
☐ Antécédent familial chez le conjoint

☐ SIGNES D'APPEL ECHOGRAPHIQUE CHEZ LE FŒTUS |
|---|--|

☐ DÉPISTAGE D'HÉTÉROZYGOTIE CHEZ UN PATIENT ASYMPTOMATIQUE : ANTÉCÉDENT FAMILIAL PERSONNEL – MUTATION NON CONNUE

Joindre l'arbre généalogique

INDICATION – DIAGNOSTIC PRÉNATAL (SUSPICION DE MUCOVISCIDOSE CHEZ LE FŒTUS)

- ☐ **SIGNE D'APPEL ÉCHOGRAPHIQUE** Joindre le compte-rendu échographique et les résultats des examens complémentaires

☐ Intestin hyperéchogène	☐ Absence de vésicule biliaire	☐ Dilatation digestive	☐ Retard de croissance intra-utérin
☐ Ascite fœtale	☐ Hygroma	☐ Autre :	
- ☐ **SIGNE D'APPEL BIOLOGIQUE** (Dosage des enzymes digestives dans le liquide amniotique)

EXAMEN CIBLÉ : VARIANT CONNU (NABM 4083, B500) (code OPL : CFMUT)

- ✓ Joindre **impérativement** le compte-rendu du Cas Index ou de l'Apparenté mentionnant le variant à rechercher ou indiquer le n° de dossier Cerba si réalisé par notre Laboratoire :
- ✓ Joindre l'arbre généalogique

☐ DÉPISTAGE D'HÉTÉROZYGOTIE CHEZ UN PATIENT ASYMPTOMATIQUE : ANTECEDENT FAMILIAL PERSONNEL (MUTATION CONNUE)

- ☐ **DIAGNOSTIC PRÉNATAL D'UN COUPLE A RISQUE** Préciser Mutation de la mère : Préciser Mutation du père :

**Joindre impérativement l'attestation de consultation et le consentement
complétés et signés (document ci-après)**

ATTESTATION DE CONSULTATION DU MÉDECIN PRESCRIPTEUR OU DU CONSEILLER EN GÉNÉTIQUE

☐ **DIAGNOSTIC POST-NATAL**

Je soussigné, Dr/Pr.....ou.....conseiller en génétique sous la responsabilité du Dr/Pr.....certifie avoir informé le(ou la) patient(e) sous-nommé(e) ainsi que ses parents (représentants légaux) sur les caractéristiques de la maladie recherchée, les moyens de la diagnostiquer, les possibilités de prévention et de traitement, les modalités de transmission et leurs possibles conséquences chez d'autres membres de la famille, le stockage de son prélèvement, et avoir recueilli le consentement du (ou de la) patient(e) ET de sa tutelle dans les conditions prévues par le code de la santé publique (articles R113-4 et 5).

☐ **DIAGNOSTIC PRÉNATAL**

Je soussigné, Dr/Pr.....ou.....conseiller en génétique sous la responsabilité du Dr/Pr.....certifie avoir informé la patiente sous-nommée du risque pour son enfant d'être atteint d'une anomalie chromosomique, génétique ou infectieuse d'une particulière gravité, des caractéristiques de cette affection, des moyens de la détecter, du risque qu'ils comportent et des conséquences possibles d'un résultat anormal.

**CONSENTEMENT DE LA FEMME ENCEINTE A LA RÉALISATION DU
PRÉLÈVEMENT ET D'EXAMENS, EN VUE D'UN DIAGNOSTIC PRÉNATAL IN UTERO**
Arrêté du 14 janvier 2014, consolidé le 2 janvier le 2019

**CONSENTEMENT POUR LA RÉALISATION D'EXAMENS DES
CARACTÉRISTIQUES GÉNÉTIQUES D'UNE PERSONNE**

Je soussigné(e), M. Atteste avoir reçu :

- Les informations relatives au risque pour l'enfant à naître d'être atteint d'une affection d'une particulière gravité, aux caractéristiques de cette affection ; aux moyens de la diagnostiquer ; aux possibilités éventuelles de médecine fœtale ; de traitement ou de prise en charge de l'enfant né.

- Les informations sur les examens biologiques susceptibles d'établir un diagnostic prénatal in utero qui m'ont été proposés et dont je souhaite bénéficier : cet (ces) examen(s) nécessaire(nt) un prélèvement de liquide amniotique, de villosités chorales (placenta), de sang fœtal ou tout autre prélèvement fœtal ; les modalités de réalisation, les risques, les contraintes et les éventuelles conséquences de chaque technique de prélèvement nécessaire pour réaliser cet (ces) examen(s) m'ont été précisés ; j'ai été informée qu'un second prélèvement pourrait être nécessaire en cas d'échec technique ; dans cette circonstance, je devrai signer un nouveau consentement écrit ; d'éventuelles autres affections que celle(s) recherchée(s) initialement pourraient être révélées par l'examen ; le fait que le résultat de l'examen me sera rendu et expliqué par le médecin qui me l'a prescrit m'a été précisé.

Je consens au prélèvement (nécessaire à la réalisation du ou des examens) de (*) :

- ☐ liquide amniotique ☐ villosités chorales
☐ sang fœtal ☐ autre prélèvement fœtal (précisez).....

Je consens également à l'examen ou aux examens (*) pour lequel ou lesquels ce prélèvement est effectué :

- ☐ examens de cytogénétique, y compris les examens moléculaires appliqués à la cytogénétique ;
☐ examens de génétique moléculaire ;
☐ examens de biochimie fœtale à visée diagnostique ;
☐ examens de biologie en vue du diagnostic de maladies infectieuses.

- Les informations concernant l'examen des caractéristiques génétiques qui m'est proposé, qui sera réalisé à partir (cochez ci-après) :

- ☐ du (des) prélèvement(s) biologique(s) pratiqué(s) sur moi-même
☐ du (des) prélèvement(s) biologique(s) pratiqué(s) sur mon enfant ou sur la personne majeure placée sous tutelle
☐ du prélèvement qui sera effectué chez mon fœtus mort

- Les informations sur les examens des caractéristiques génétiques qui seront réalisés afin :

- de confirmer ou d'infirmer le diagnostic d'une maladie génétique en relation avec mes symptômes ;
- de confirmer ou d'infirmer le diagnostic pré-symptomatique d'une maladie génétique ;
- d'identifier un statut de porteur sain (recherche d'hétérozygote ou d'un remaniement chromosomique)
- d'évaluer ma susceptibilité génétique à une maladie ou à un traitement médicamenteux.

J'ai été informé(e) :

- De mon droit à faire à tout moment la demande que cette étude soit interrompue, que les résultats ne me soient pas communiqués, ou que les échantillons stockés soient détruits
- Que l'interprétation complète de ces résultats repose, dans certaines situations, sur la définition de la parenté biologique, qui peut être analysée à partir de ces prélèvements.
- De ma responsabilité concernant mon devoir d'information familiale, si une anomalie génétique grave dont les conséquences sont susceptibles de mesures de préventions, y compris de conseil génétique, ou de soins était mise en évidence.

J'autorise la conservation d'un échantillon biologique issu de mon prélèvement et son utilisation ultérieure pour **poursuivre les investigations dans le cadre de la même démarche diagnostique**, en fonction de l'évolution des connaissances.

☐ Oui ☐ Non

La technique utilisée peut éventuellement **révéler des informations génétiques sans lien avec la pathologie concernée, mais pouvant avoir un impact sur ma santé ou celle d'apparentés**. Je souhaite être informé(e) de ces résultats.

☐ Oui ☐ Non

J'autorise la transmission d'un échantillon ainsi que des données médicales nécessaires, dont d'éventuelles photographies, à un autre laboratoire pour **compléter cette étude génétique**. J'autorise l'enregistrement et la conservation des données médicales utiles à la gestion de la démarche diagnostique dans des bases de données informatiques

☐ Oui ☐ Non

J'autorise l'enregistrement et la conservation des données médicales utiles à la gestion de la démarche diagnostique dans des bases de données informatiques.

☐ Oui ☐ Non

Dans le cadre de la démarche diagnostique, une partie de mon prélèvement peut ne pas être utilisée. J'autorise sa conservation et son utilisation pour des études d'assurance de la qualité interne au laboratoire.

☐ Oui ☐ Non

J'autorise l'utilisation anonymisée des données médicales et/ou d'une partie des prélèvements dans le cadre de projets de recherche, d'un programme d'études scientifiques pour moi sans bénéfice direct ni préjudice l'ensemble des données médicales me concernant seront protégées grâce à une anonymisation totale).

☐ Oui ☐ Non

Le résultat de cet examen me sera rendu et expliqué par le médecin prescripteur (ou par délégation au conseiller en génétique) en l'état actuel des connaissances dans le cadre d'une consultation de génétique. Cet (ou ces) examen(s) sera (seront) réalisé(s) dans un laboratoire de biologie médicale autorisé par l'agence régionale de santé à les pratiquer. L'original du présent document est conservé dans mon dossier médical. Une copie de ce document m'est remise ainsi qu'au praticien devant effectuer les examens. Le laboratoire de biologie médicale dans lequel exerce le praticien ayant effectué les examens conserve ce document dans les mêmes conditions que le compte rendu de l'examen. J'ai eu la possibilité de poser toutes les questions que je souhaitais au médecin généticien ou conseiller en génétique qui m'a prescrit cette analyse et j'en ai eu des réponses complètes et adéquates.

Fait à le

IDENTITÉ du PATIENT (Signature) Nom : Prénom : Date de Naissance : Signature	IDENTITÉ du(des) REPRÉSENTANT(S) LÉGAL(AUX) (Signature) Nom, Prénom, Date de Naissance : Nom, Prénom, Date de Naissance : Si le patient est mineur ou majeur sous tutelle, lien avec le patient : Signature	PRESCRIPTEUR (Signature) Nom : Prénom : Signature
--	---	--