

## DEMANDE D'ANALYSE DE GÉNÉTIQUE MOLÉCULAIRE

### IDENTIFICATION DU PATIENT

Nom ..... Prénom..... Sexe :  F  M

Nom de naissance..... Date de naissance .....

Lieu de naissance .....

Adresse.....

**Joindre une copie de l'attestation de la sécurité sociale. Dans le cas contraire indiquer :**

Nom de l'assuré ..... N° de sécurité sociale .....

Caisse d'assurance maladie.....

**Facturation** (si concerné) :  au laboratoire  à l'hôpital

### NATURE DU PRÉLÈVEMENT

1 <sup>er</sup> prélèvement :	Prélèvement de confirmation
<input type="checkbox"/> 2 tubes EDTA	<input type="checkbox"/> 2 tubes EDTA
<input type="checkbox"/> Autre (précisez).....	<input type="checkbox"/> FTA
Date et heure du prélèvement.....	<input type="checkbox"/> Autre (précisez).....
Nom du préleveur.....	Date et heure du prélèvement.....
	Nom du préleveur.....

### CARACTÈRE D'URGENCE

Grossesse en cours :  Oui  Non Date des dernières règles.....

Autre motif d'urgence .....

### RENSEIGNEMENTS COMPLÉMENTAIRES

Famille déjà étudiée :  Oui  Non

Si oui, identité du cas index (Nom, prénom et date de naissance) : .....

Dans quel laboratoire ? : .....

Nomenclature de la mutation déjà identifiée (Si possible, joindre une copie du résultat du laboratoire) : .....

**Renseignements complémentaires et/ou arbre généalogique :**

**IMPORTANT** : un arbre généalogique est fortement souhaité pour nous aider dans l'analyse génétique.

**ANALYSES DEMANDÉES**

Pour le patient : Nom : ..... Prénom : .....

**Diagnostic des maladies rares**

- |   |  |
|---|--|
| <input type="checkbox"/> Mucoviscidose ( <i>CFTR</i> )                            | <input type="checkbox"/> Syndrome d'Angelman   |
| <input type="checkbox"/> Agénésie bilatérale des canaux déférents ( <i>CFTR</i> ) | <input type="checkbox"/> Syndrome de Prader-Willi  |
| <input type="checkbox"/> Myopathie de Duchenne ( <i>DMD</i> )                     | <input type="checkbox"/> UDP du chromosome 15  |
| <input type="checkbox"/> Myopathie de Becker ( <i>DMB</i> )                       | <input type="checkbox"/> Syndrome de Kennedy ( <i>AR</i> )   |
| <input type="checkbox"/> Dystrophie myotonique de Steinert ( <i>DM1</i> )         | <input type="checkbox"/> Microdélétion du chromosome Y ( <i>AZF</i> )  |
| <input type="checkbox"/> Syndrome de l'X fragile : FRAXA ( <i>FMR1</i> )          | <input type="checkbox"/> Purpura Thrombotique Thrombocytopénique congénital ( <i>ADAMTS13</i> )                            |
| <input type="checkbox"/> Insuffisance ovarienne prématurée ( <i>FMR1</i> )        | <input type="checkbox"/> Dyschondrostéose de Leri Weil ( <i>SHOX</i> )   |
| <input type="checkbox"/> Fragile X Tremor Ataxia Syndrome : FXTAS ( <i>FMR1</i> ) | <input type="checkbox"/> Maladie de Willebrand ( <i>VWF</i> )  |
| <input type="checkbox"/> Hémophilie A ( <i>F8</i> )                               | <input type="checkbox"/> Nystagmus congénital idiopathique ( <i>FRMD7</i> )  |
| <input type="checkbox"/> Hémophilie B ( <i>F9</i> )                               | <input type="checkbox"/> Poïkilodermie sclérosante héréditaire avec atteintes pulmonaires et tendineuse ( <i>FAM111B</i> ) |

**Pharmacogénétique**

- 
- Géotypage du gène de la TPMT et du gène NUDT15 préalable à un traitement par des thiopurines

- 
- Autre demande : .....

**CONFORMITÉ LÉGALE**

Les contraintes légales obligent les laboratoires de génétique moléculaire à s'assurer de l'obtention du **consentement du patient pour l'analyse**. Une **attestation de consultation du prescripteur\*** ou une **copie du consentement du patient dûment remplie** doit donc **accompagner toute demande d'analyse**.

\* : En cas de prescription par un interne, merci de préciser le nom d'un référent.

**ATTESTATION DE CONSULTATION**

Je soussigné(e) Docteur/Conseiller en génétique certifie avoir reçu en consultation ce jour Monsieur/Madame/l'enfant et avoir apporté les informations 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)

Fait à ..... Le.....

Signature et cachet du médecin ou du conseiller en génétique :

**MERCI D'UTILISER LE CONSENTEMENT SPECIFIQUE AU PRENATAL (page 4)**  
**POUR TOUTE DEMANDE DE DIAGNOSTIC PRENATAL**



**INFORMATIONS ET CONSENTEMENT A LA REALISATION D'UN PRELEVEMENT  
POUR L'EXAMEN DES CARACTERISTIQUES GENETIQUES FŒTALES ET LA CONSERVATION DES ECHANTILLONS  
DANS UNE BANQUE D'ADN OU UN CENTRE DE RESSOURCES BIOLOGIQUES**

<b>IDENTIFICATION de la PATIENTE</b> (étiquette)	<b>IDENTITE du REPRESENTANT LEGAL (si patiente mineure ou majeure sous tutelle)</b> Nom : ..... Prénom : ..... Date de naissance : ...../...../..... Lien avec le patient :
--	--

Je, soussignée, atteste avoir reçu du Dr...../Conseiller en génétique.....en délégation du Dr.....au cours d'une consultation médicale en date du .....

✓ Les informations relatives à l'(ou aux) examen(s) biologique(s) réalisé(s):

Nom de la pathologie ou l'indication de l'examen réalisé et sa nature :

- Les objectifs de l'examen : établir un diagnostic prénatal et/ou apprécier le pronostic pour le fœtus ;
- Les modalités du prélèvement fœtal : le type et les conditions de réalisation, les contraintes, les risques et les éventuelles conséquences des techniques ;
- Les limites des techniques et de l'état des connaissances actuelles ;
- La possibilité de n'obtenir aucun résultat ou diagnostic ou que les résultats soient d'interprétation incertaine ;
- La possibilité que l'examen prescrit révèle des résultats non recherchés (sans lien avec l'indication initiale) pouvant influencer la prise en charge de la grossesse ou celle de l'enfant à naître, et, le cas échéant, avoir des conséquences sur l'information de la parentèle. Je souhaite être informée de ces résultats :  oui  non
- L'éventuelle nécessité d'un second prélèvement en cas d'échec technique ;
- Les modalités de communication du résultat et les délais probables ;
- Les résultats seront rendus à la patiente enceinte ;  
Autorisation de rendre également le résultat à l'autre membre du couple :  oui  non
- Le caractère non obligatoire de cet (ces) examen(s) ;
- La conservation d'un échantillon de matériel biologique issu du prélèvement et son utilisation ultérieure pour poursuivre les investigations dans le cadre de cette même démarche diagnostique, en fonction de l'évolution des connaissances. J'autorise la conservation :  oui  non
- La conservation des données utiles à la gestion de la démarche diagnostique et de mon dossier dans des bases de données informatiques déclarées à la CNIL. J'autorise la conservation :  oui  non

✓ Les informations relatives à l'affection suspectée :

- Les caractéristiques de l'affection recherchée et son pronostic probable, le cas échéant ;
- En cas de forte probabilité pour l'enfant à naître d'être atteint d'une affection d'une particulière gravité reconnue comme incurable au moment du diagnostic, de la possibilité de demander une interruption médicale de la grossesse, sous réserve de la délivrance de l'attestation de particulière gravité par le CPDPN ;
- Les possibilités de traitement prénatal ou de prise en charge de l'enfant né ;
- Les associations spécialisées et agréées dans l'accompagnement des patients atteints de l'affection suspectée.

Après informations,

**J'autorise la réalisation des analyses en lien avec ce prélèvement.**

**Je ne souhaite pas la réalisation du prélèvement fœtal.**

Fait à : .....

le : .....

Signature de la patiente ou de son représentant légal  
(et signature de la patiente mineure ou majeure sous tutelle, si possible) :

Signature du médecin ou du conseiller  
en génétique :

*Tout consentement non signé ou non renseigné dans son intégralité empêche la réalisation de l'examen.*

*S'agissant de vos données médicales, celles-ci sont conservées pendant la durée prévue par les dispositions légales et réglementaires en vigueur, applicables en matière de conservation des données médicales.*

*S'agissant de vos données personnelles hors données médicales, conformément au Règlement européen général relatif à la protection des personnes physiques à l'égard des traitements des données à caractère personnel et à la libre circulation de ces données (RGPD) et à la « Loi informatique et Libertés » du 6 janvier 1978 modifiée, vous bénéficiez d'un droit d'accès, de rectification, d'opposition, de portabilité, à l'effacement (ou « droit à l'oubli ») de celles-ci ou une limitation de traitement. Vous disposez également du droit de retirer votre consentement à tout moment en envoyant un mail à l'adresse : vosdonneespersonnelles@chu-nantes.fr précisant votre nom, prénom et date de naissance. Vous avez enfin la possibilité d'introduire une réclamation auprès d'une autorité de contrôle.*

*Document issu du 7180-IM-235*