



## Analyse génétique constitutionnelle : Prédispositions aux polyposes digestives

### PATIENT

Nom : ..... / ..... / ..... Date de naissance : ..... / ..... / .....  
 Nom de jeune fille : ..... Sexe :  Homme  Femme  
 Prénom(s) : ..... N° de famille (si connu) : .....

### MEDECIN PRESCRIPTEUR

Je soussigné, Dr ....., certifie que conformément au Code Civil (Art. 16-10) et au Code de la Santé Publique (Art. L1131-1), je suis en possession du consentement éclairé, signé par le sujet dans le cadre d'un examen des caractéristiques génétiques d'une personne.

Adresse : ..... Date : ..... / ..... / .....  
 ..... Signature :

### PRELEVEUR

Nom/Prénom : .....  
 Date de prélèvement : ..... / ..... / ..... Heure de prélèvement : ..... : .....

### ANALYSE GENETIQUE DEMANDEE

Gène(s) :  APC  MUTYH  Autre(s) : .....  
 Analyse standard  Panel NGS  Analyse ciblée  1<sup>ère</sup> détermination  2<sup>ème</sup> détermination  Stockage

#### Type de prélèvement :

- 2 x 5ml de sang au minimum (tubes EDTA)  
*Transport à température ambiante*
- Prélèvement buccal sur papier FTA Elute®
- Tube PaxGene® + 10ml de sang (tubes EDTA)

Les prélèvements sont à adresser à l'attention du :

**Dr Stéphane Pinson**  
**Plateforme de Biologie Moléculaire BIOGENET**  
**Groupement Hospitalier Est – CBPE 3<sup>ème</sup> étage**  
**59, Boulevard Pinel**  
**69677 BRON Cedex**

*Merci de joindre systématiquement aux prélèvements l'arbre généalogique familial ainsi que le consentement du patient*

### PRESCRIPTION POUR UN CAS INDEX

Notion de consanguinité :  Oui  Non Origine géographique familiale : .....  
 Histoire familiale :  Oui  Non  
 Age au diagnostic de la polypose : ..... Si colectomie, âge de la chirurgie : .....  
 Coloscopie :  Anormale  Normale  Non faite  
 Nombre de polypes  Profuse : >5000  Diffuse : 100-5000  Atténuée (<100) : Nombre précis   
 Endoscopie gastroduodénale :  Adénomes duodénaux  Polypose glandulokystique  
 **Cancer colo-rectal associé** Age au diagnostic : .....  
 Statut des microsatellites (RER) :  MSS (stable)  MSI (instable)  Non réalisé  Echec  
 Immunohistochimie :  Normal  Perte d'expression  Non réalisée  Echec  
 Statut KRAS :  Sauvage  Mutation identifiée  Non réalisé  Echec  
**Signes extra-digestifs**  HCEP (rétinien)  Ostéomes  Kystes  Anomalies dentaires  
 Angiofibromes  Lipomes  Tumeurs desmoïdes  Hépatoblastomes  
 Médulloblastome  Cancer thyroïde  Adénomes surrénales  Cancer des voies biliaires  
 Autres : .....

### PRESCRIPTION POUR UN APPARENTE (mutation familiale connue)

Identité du cas index : Nom : ..... Prénom(s) : .....  
 Date de naissance : ..... Numéro de famille : .....  
 Lien de parenté avec le cas index :  Parent  Enfant  Fratrie  Autre : .....  
 Caractéristiques de la mutation familiale : .....  
 Coloscopie :  Non faite  Normale  Anormale Année : .....  
 Polypes adénomateux – Nombre : .....  Cancer – Site(s) : .....

*Merci de joindre systématiquement le compte-rendu de la mutation familiale*