



Département de Génétique Médicale d'APHP-Sorbonne Université
UF de Neurogénétique Moléculaire et Cellulaire
Hôpital Pitié-Salpêtrière - Bâtiment Pharmacie - Rue de l'Infirmier Général - 5^e étage
47-83 boulevard de l'Hôpital 75651 PARIS Cedex 13

*Cadre réservé au
laboratoire*
Etiquette SGL

Chef de Service :
Praticien responsable :
Biologistes :

Pr. Eric LEGUERN
Pr. Eric LEGUERN
Dr. Lionel ARNAUD
Dr. Fabienne CLOT
Dr. Anne-Laure FAURET-AMSELLEM
Dr. Marine GUILLAUD-BATAILLE
Tél.: 01 42 17 76 52/ 01 42 17 79 80

eric.leguern@aphp.fr
lionel.arnaud@aphp.fr
fabienne.clot@aphp.fr
anne-laure.fauret@aphp.fr
marine.guillaudbataille@aphp.fr
secret-neuro.metab.psl@aphp.fr - nadia.quinol@aphp.fr

Secrétariat :

DEMANDE DE DIAGNOSTIC MOLÉCULAIRE EN NEUROGÉNÉTIQUE

SERVICE DEMANDEUR (Si APHP coller étiquette UH) Hôpital : Service : Adresse : Ville :	PRESCRIPTEUR (SENIOR obligatoire) Nom Prénom : Fonction : Identifiant APHP / RPPS : Téléphone : Email : Signature :	<i>Joindre impérativement un consentement éclairé disponible sur notre site internet : www.cgmc-psl.fr ou signer l'attestation de conseil génétique et recueil de consentement (ci-dessous).</i>		
PATIENT (Coller étiquette ou remplir lisiblement) Nom : Prénom : Nom de naissance : Date de naissance : Lieu et pays de naissance : Origine géographique : Sexe : ☐ M ☐ F			REPLIR OBLIGATOIREMENT : Un apparenté a-t-il déjà été prélevé dans le but de réaliser une étude moléculaire liée au diagnostic évoqué chez le patient ? ☐ non ☐ oui, indiquer : - les nom et prénom et date de naissance de l'apparenté : - le laboratoire où le prélèvement a été envoyé :	
PRÉLEVEUR Nom Prénom : Service : Date de prélèvement : Heure de prélèvement :		NATURE DU PRÉLÈVEMENT (à acheminer à température ambiante) ☐ Sang (2 tubes de 7ml sang total sur EDTA bouchon violet) ☐ ADN S'agit-il du : ☐ Villosités chorales ☐ 1 ^{er} prélèvement ☐ Liquide amniotique ☐ 2 ^{ème} prélèvement ☐ Autre (préciser) :		
DESSINER L'ARBRE GÉNÉALOGIQUE dans ce cadre : indiquer le sujet prélevé par une flèche Important : 1/ dessiner l'arbre même s'il n'y a pas d'antécédent familiaux ; 2/ indiquer le nom, prénom, date de naissance des apparentés ; 3/ préciser s'il existe une consanguinité dans la famille				
CADRE RÉSERVÉ AU LABORATOIRE DE DIAGNOSTIC MOLÉCULAIRE CONFORMITÉ DU PRÉLÈVEMENT : ☐ Oui ☐ Non : CODE INTERNE :		DATE D'ARRIVÉE : Date de demande de reprélèvement : n° IFR 70 :		

RÉSULTAT DE L'EXAMEN CLINIQUE DU SUJET PRÉLEVÉ

☐ **Sujet atteint**

- ☐ examiné
☐ non examiné

☐ **Sujet à risque (apparenté non symptomatique)**

- ☐ examiné
☐ non examiné

☐ **Sujet non à risque (conjoint)**

Diagnostic évoqué (chez le sujet prélevé ou dans la famille) :

(impérativement : remplir la fiche de renseignements cliniques ou joindre un compte-rendu clinique détaillé)

INDICATION DU DIAGNOSTIC MOLÉCULAIRE

☐ **Diagnostic de confirmation**

☐ **Conseil génétique :**

☐ Projet de grossesse

☐ détermination du statut de conductrice

☐ détermination du statut d'hétérozygote

☐ **Diagnostic présymptomatique : la personne doit être prise en charge dans le cadre d'une consultation pluridisciplinaire déclarée**

☐ **Diagnostic prénatal :** la date du prélèvement doit être fixée entre l'obstétricien et un praticien du laboratoire de neurogénétique. Les prélèvements des deux parents doivent être envoyés dès la décision du diagnostic prénatal.

- Date de début de grossesse :

- Nombre de semaines d'aménorrhée :

ANALYSE(S) MOLÉCULAIRE(S) DEMANDÉE(S)

L'anomalie génétique est-elle caractérisée dans la famille ?

☐ non ☐ oui **(joindre impérativement la photocopie du résultat de l'analyse)**

NB : Les analyses concernant d'autres gènes que ceux mentionnés ci-dessous ne peuvent être réalisées dans un cadre diagnostique

Adrénoleucodystrophie :

☐ ABCD1

Huntington (Maladie de)¹ :

☐ HTT (HD-IT15)

☐ JPH3 (HDL-2)

Ataxie cérébelleuse autosomique dominante et DRPLA^{1,2} :

☐ ATXN1 (SCA1) ☐ ATXN2 (SCA2) ☐ ATXN3 (SCA3)

☐ CACNA1A (SCA6) ☐ ATXN7 (SCA7) ☐ TBP (SCA17)

☐ ATN1 (DRPLA : atrophie dentatorubropallidoluysienne)

☐ Autre gène :

Kennedy (Syndrome de), atrophie musculaire spino-bulbaire² :

☐ AR

Neuropathie héréditaire avec hypersensibilité à la pression² :

☐ PMP22 (délétion en 17p11.2) ☐ PMP22

Autres pathologies	Cas index	Apparenté (mutation identifiée au laboratoire)
Charcot-Marie-Tooth (Maladie de)^{2,4}	☐ PMP22 (duplication en 17p11.2) ☐ panel de gènes "Neuropathie périphérique" en NGS ³ ☐ MPZ (Cas isolé avec CMT axonal avec âge de début > 45 ans)	☐ PMP22 (duplication en 17p11.2) ☐ gène : mutation(s) :
Dégénérescence lobaire fronto-temporale^{2,4}	☐ C9ORF72 ☐ GRN (Progranuline) ⁵ ☐ panel de gènes "DFT" en NGS ³	☐ C9ORF72 ☐ gène : mutation(s) :
Dystonie^{2,4}	☐ panel de gènes "dystonie" en NGS ³	☐ gène : mutation(s) :
☐ Encéphalopathie épileptique^{2,4} ☐ Épilepsie familiale^{2,4}	☐ panel de gènes "encéphalopathie épileptique" en NGS ³ ☐ panel de gènes "épilepsies familiales" en NGS ³	☐ gène : mutation(s) :
Paraplégies spastiques^{2,4}	☐ panel de gènes "paraplégie spastique héréditaire" en NGS ³	☐ gène : mutation(s) :
Parkinson (Maladie de)^{2,4}	☐ LRRK2 (mutation Gly2019Ser) ☐ SNCA (grands réarrangements) ☐ panel de gènes "Parkinson" en NGS ³	☐ gène : mutation(s) :
Sclérose latérale amyotrophique^{2,4}	☐ C9ORF72 ☐ panel de gènes "SLA" en NGS ³	☐ C9ORF72 ☐ gène : mutation(s) :

¹ Arbre décisionnel d'aide à la prescription, ² fiche de recueil de renseignements cliniques, ³ Liste des gènes du panel, ⁴ Pré-requis disponibles sur <http://www.cgmc-psl.fr/spip.php?rubrique26>, ⁵ étude réalisée uniquement si concentration plasmatique de la progranuline diminuée. NGS : next generation sequencing.

ATTESTATION DE CONSEIL GÉNÉTIQUE ET DE RECUEIL DE CONSENTEMENT

(joindre une copie du consentement)

Je soussigné, Dr., certifie que, conformément au Code Civil (Art. 16-10) et au Code de la Santé Publique (Art. R1131-5 ou, pour le diagnostic prénatal, R2131-2), j'ai informé le sujet des caractéristiques de la maladie, des moyens de la détecter, du degré de fiabilité des analyses, des possibilités de prévention et de traitement, des modalités de transmission génétique et leurs possibles conséquences chez d'autres membres de sa famille (Art. R1131-4 du CSP) et que je suis en possession du *consentement éclairé* signé par le sujet *dans le cadre de l'examen des caractéristiques génétiques à des fins médicales*.

Date :

Signature du médecin :



Consultation de Génétique

Tél : 01 42 16 13 46 / Fax : 01 42 16 13 64

Centre de Génétique Moléculaire et Chromosomique

Tél : 01 42 17 76 47 / Fax : 01 42 17 76 18

(établi en 3 exemplaires : 1 pour l'intéressé,
1 pour le laboratoire, 1 pour le dossier médical)

IDENTIFICATION DU PATIENT

NOM :

Prénom :

NOM de jeune fille :

Date de Naissance :

☐ mineur

☐ majeur

IDENTITÉ du(des) TITULAIRE(S) de L'AUTORITÉ PARENTALE pour un MINEUR ou du TUTEUR LÉGAL (pour un MINEUR ou pour un MAJEUR)*

Père (nom, prénom) , né le

Mère (nom, prénom) , née le

Autre (nom, prénom) , né le

Lien de parenté :

- Je(nous) soussigné(e)(s) certifie(certifions) avoir reçu du Dr une information compréhensible concernant l'examen des caractéristiques génétiques à des fins médicales qui sera réalisé par des actes de cytogénétique et/ou génétique moléculaire (ci-après désignés par "analyse") à partir du(des) prélèvement(s) effectué(s) chez moi / chez mon enfant mineur/ chez.....*, dans le cadre de :

À remplir par le médecin prescripteur (Senior obligatoire)

Contexte pathologique :

Cette analyse est effectuée dans le but de (une seule case à cocher) :

☐ rechercher une origine génétique à la maladie (diagnostic étiologique)

☐ proposer un diagnostic prédictif (gène/mutation :

☐ rechercher une hétérozygotie pour une maladie récessive ou liée à l'X (gène/mutation :

☐ Autre :

- Je(nous) donne(donnons) mon(notre) consentement pour ce prélèvement et cette analyse ; j'ai compris que cette analyse a pour but de déterminer si un (ou plusieurs) de mes gènes ou de mes chromosomes présente(nt) une (ou plusieurs) anomalie(s) en rapport avec la pathologie citée ci-dessus. Conformément aux articles R1131-4 et R1131-5 du Code de la santé publique, je reconnais avoir reçu l'ensemble des informations permettant la compréhension de cette analyse et sa finalité. J'ai eu la possibilité de poser toutes les questions que je souhaitais et je pourrai obtenir toute information complémentaire auprès du médecin désigné ci-dessus.
- Je peux à tout moment décider de ne pas poursuivre cette démarche. Les données génétiques et le matériel biologique me concernant pourront être détruits à ma demande. Dans ce cas, j'en informerai par écrit le médecin désigné ci-dessus. Cette décision ne modifiera en rien ma prise en charge médicale.
- Les résultats de cette analyse, commentés et signés par un praticien responsable agréé conformément à l'article R1131-19 du code de la santé publique, me seront transmis par le médecin prescripteur au cours d'une consultation. Ils resteront confidentiels et ne pourront être communiqués qu'au(x) médecin(s) que je désignerai.
- Au cas où cette analyse pourrait révéler d'autres affections que celle recherchée, je n'en serai informé(e) que si cela comporte un bénéfice direct pour moi, en l'état actuel des connaissances à ce jour.
- J'ai compris que les résultats de l'analyse pourront amener à préconiser un bilan au sein de ma famille, et que les modalités d'information de la famille devront être précisées à l'issue de la consultation de rendu de résultat (Article L1131-1 du code de la santé publique).
- J'accepte que mes résultats soient utilisés pour faciliter la réalisation de tests génétiques chez les membres de ma famille qui en feraient la demande.
Si vous refusez, cochez ici : ☐ NON
- J'accepte que mes échantillons biologiques soient conservés et utilisés à des fins de recherche médicale, dans le cadre de ma pathologie, de même que la saisie de données médicales anonymisées, dans les conditions fixées par la loi.
Si vous refusez, cochez ici : ☐ NON

Fait à le

Signature du patient/ des titulaires de l'autorité parentale/ du tuteur *

Signature du médecin (Senior obligatoire)

* Rayer la(les) mention(s) inutile(s)

ATTESTATION DU MÉDECIN PRESCRIPTEUR (Senior obligatoire)

Je soussigné (e) Docteur en Médecine, certifie avoir informé le(les) personne(s) sus-nommée(s) des caractéristiques de la maladie recherchée, des moyens de la détecter, du degré de fiabilité des analyses, des possibilités de prévention et de traitement, des modalités de transmission génétique et leurs possibles conséquences chez d'autres membres de sa famille et avoir recueilli son(leur) consentement dans les conditions du code de la santé publique (articles n°R1131-4 et 5) et de l'article 16-10 du Code Civil.

Signature :

Cachet :

