

PRÉLÈVEMENT (un formulaire par échantillon)

Date de prélèvement :

Correspondant :

DIAGNOSTIC PRÉNATAL (cocher la case correspondante ; joindre impérativement un prélèvement sanguin maternel 5ml sang total EDTA)

- Liquide amniotique (FRAIS) Liquide amniotique (CULTURE) ADN Foetal extrait
 Villosites choriales Villosites choriales (CULTURE)

DIAGNOSTIC POST-NATAL : Sang total EDTA ADN extrait

PATIENT(E)

PRESCRIPTEUR

NOM
PRÉNOM
Nom de naissance
Adresse
CP Ville
Date de naissance :

Origine géographique :
 Europe Afrique du Nord Afrique sub-saharienne
 Réunion Antilles, Guyane Asie

NOM
PRÉNOM
Adresse
CP Ville
Tél.

Fax

Adresse e-mail :

Signature :

DIAGNOSTIC POST-NATAL

EXAMEN INITIAL

CHEZ UN CAS INDEX SYMPTOMATIQUE - SUSPICION CLINIQUE
1^{er} prélèvement (Joindre impérativement le compte-rendu d'examen clinique)

CHEZ UN PATIENT ASYMPTOMATIQUE AVEC ANTECEDENTS FAMILIAUX
1^{er} prélèvement (Cas index décédé ou non disponible)

INDICATION ET TEST DEMANDÉ :

- Syndrome de Noonan
- Syndrome Cardio-Facio-Cutané
- Syndrome LEOPARD
- Syndrome Noonan-like avec cheveux anagènes caducs
- Syndrome Noonan-like avec/sans LMMJ
- Syndrome de Costello
- Syndrome Legius
- Syndrome d'Aarskog-Scott
- Syndrome OHDO (SBBYSS)
- Panel COMPLET Noonan-Rasopathies (32 gènes) (RIHN : N351) (Code OPL : MGDM1)**
- Gène *PTPN11* uniquement (RIHN : N350) (Code OPL : MGDM0)
- Panel Noonan (23 gènes) (RIHN : N351) (Code OPL : MGDM1)
- Panel CFC (4 gènes) (RIHN : N351) (Code OPL : MGDM0)
- Panel LEOPARD (3 gènes) (RIHN : N351) (Code OPL : MGDM0)
- Panel NLCAC (2 gènes) (RIHN : N350) (Code OPL : MGDM0)
- Gène *CBL* uniquement (RIHN : N350) (Code OPL : MGDM0)
- Gène *HRAS* uniquement (RIHN : N350) (Code OPL : MGDM0)
- Gène *SPRED1* uniquement (RIHN : N350) (Code OPL : MGDM0)
- Gène *FGD1* uniquement (RIHN : N350) (Code OPL : MGDM0)
- Gène *KAT6B* uniquement (RIHN : N350) (Code OPL : MGDM0)

EXAMEN CIBLÉ (code OPL : MGMUT NABM 4082 : B500)

CHEZ UN CAS INDEX (test de confirmation)
2^{ème} prélèvement (Réalisé en cas de 1^{er} prélèvement positif)
Joindre impérativement le compte-rendu du premier prélèvement

CHEZ UN APPARENTÉ
 1^{er} prélèvement 2^{ème} prélèvement (test de confirmation)
Rappel : prescription après consultation de génétique dans le cadre d'une équipe pluridisciplinaire
Joindre impérativement le compte-rendu du cas index

TEST DEMANDÉ :

- Examen ciblé (NABM 4082 : B500) (Code OPL : MGMUT)
- Gène(s) : Variant(s) :

DIAGNOSTIC PRÉNATAL

SUSPICION ÉCHOGRAPHIQUE CHEZ UN FOETUS

Joindre le compte-rendu échographique

- Gène *PTPN11* uniquement (RIHN : N350) (Code OPL : MGDM0)
- Panel Noonan (23 gènes) (RIHN : N351) (Code OPL : MGDM1)
- Panel COMPLET Noonan-Rasopathies (32 gènes) (RIHN : N351) (Code OPL : MGDM1)**

EXAMEN CIBLÉ CHEZ UN FOETUS

Joindre impérativement le compte-rendu du cas index

- Examen ciblé (NABM 4082 : B500) (Code OPL : MGMUT)
- Gène(s) :
- Variant(s) :

DESCRIPTION DES PANELS

Panel complet Noonan-Rasopathies : *A2ML1, ACTB, ACTG1, BRAF, CBL, CCNK, CDC42, EPHB4, FGD1, HRAS, KAT6B, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MAP3K8, MRAS, NF1, NRAS, NSUN2, PPP1CB, PTPN11, RAF1, RASA1, RASA2, RIT1, RRAS, SASH1, SHOC2, SOS1, SOS2, SPRED1*

Panel Noonan : *A2ML1, ACTB, ACTG1, BRAF, CCNK, CDC42, EPHB4, KRAS, LZTR1, MAP3K8, MRAS, NF1, NRAS, NSUN2, RASA1, RASA2, PTPN11, RAF1, RIT1, RRAS, SASH1, SOS1, SOS2*

Panel CFC : *BRAF, KRAS, MAP2K1, MAP2K2*

Panel LEOPARD : *BRAF, PTPN11, RAF1*

Panel NLCAC : *SHOC2, PPP1CB*

Joindre impérativement

l'attestation de consultation et le consentement signés (document ci-après)

ATTESTATION DE CONSULTATION DU MEDECIN PRESCRIPTEUR OU DU CONSEILLER EN GENETIQUE

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 R1131-4 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 REALISATION DU PRELEVEMENT ET D'EXAMENS, EN VUE D'UN DIAGNOSTIC PRENATAL IN UTERO <i>Arrêté du 14 janvier 2014, consolidé le 2 janvier le 2019</i>	CONSENTEMENT POUR LA REALISATION D'EXAMENS DES CARACTERISTIQUES GENETIQUES D'UNE PERSONNE
Je soussigné(e), M. Atteste avoir reçu :	
<ul style="list-style-type: none"> - 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) nécessite(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. <p>Je consens au prélèvement (nécessaire à la réalisation du ou des examens) de (*) :</p> <p><input type="checkbox"/> liquide amniotique <input type="checkbox"/> villosités chorales</p> <p><input type="checkbox"/> sang fœtal <input type="checkbox"/> autre prélèvement fœtal (précisez).....</p> <p>Je consens également à l'examen ou aux examens (*) pour lequel ou lesquels ce prélèvement est effectué :</p> <p><input type="checkbox"/> examens de cytogénétique, y compris les examens moléculaires appliqués à la cytogénétique ;</p> <p><input type="checkbox"/> examens de génétique moléculaire ;</p> <p><input type="checkbox"/> examens de biochimie fœtale à visée diagnostique ;</p> <p><input type="checkbox"/> examens de biologie en vue du diagnostic de maladies infectieuses.</p>	<ul style="list-style-type: none"> - Les informations concernant l'examen des caractéristiques génétiques qui m'est proposé, qui sera réalisé à partir (cochez ci-après) : <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> du (des) prélèvements biologiques pratiqués sur moi-même <input type="checkbox"/> du (des) prélèvements biologiques pratiqués sur mon enfant ou sur la personne majeure placée sous tutelle <input type="checkbox"/> du prélèvement qui sera effectué chez mon fœtus mort - Les informations sur les examens des caractéristiques génétiques qui seront réalisés afin : <ul style="list-style-type: none"> • 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. <p>J'ai été informé(e) :</p> <ul style="list-style-type: none"> - 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.	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> 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.	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> 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	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> 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.	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> 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.	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> 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).	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> 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 :	IDENTITÉ du REPRÉSENTANT LÉGAL Nom, Prénom, Date de Naissance : Si le patient est mineur ou majeur sous tutelle, lien avec le patient :	PRESCRIPTEUR (Signature) Nom : Prénom :
--	--	--