ETIQUETTE PATIENT
Nom de naissance :.....
.....
Prénom :.....
Nom usuel :.....
.....
DDN :..../...../.....

ETIQUETTE LABORATOIRE

PRESCRIPTEUR :

PRELEVEUR :

Hôpitaux Universitaires de Marseille | ap hm

PLATEFORME M2GM : BIOLOGIE MOLECULAIRE GENOPé
Contact : secretariatM2GM@ap-hm.fr TEL : 04 91 38 85 00

Pr Barlier

Date de prélèvement : .....
Date de réception : .....

☐ **URGENT**

MALADIES METABOLIQUES

PRELEVEMENT :
Nature du prélèvement :

☐EDTA ☐ADN ☐Kit de salivation

☐Autre : .....

RENSEIGNEMENTS CLINIQUES/FAMILIAUX

- Remplir la fiche clinique : **https://aphm.manuelprelevement.fr/Default.aspx**
- Dessiner ou joindre un arbre généalogique avec indication de la position du patient.

ANALYSE GENETIQUE CHEZ UN APPARENTE :

☐**Recherche ciblée par séquençage Sanger d'une mutation familiale déjà identifiée**

☐**Recherche par MLPA d'un remaniement familial déjà identifié**

Gène : ..... **Mutation :** .....

Détermination : ☐ Initiale ☐Confirmation

(Remarque : les 2 déterminations doivent être prélevées à deux temps différents, ou sur deux supports différents.)

En cas de mutation familiale identifiée dans un autre laboratoire**,** joindre le **compte-rendu du cas index.**

ANALYSE GENETIQUE CHEZ UN CAS INDEX :

☐**Confirmation d'une mutation précédemment identifiée**

Gène : ..... **Mutation :** .....

☐ **Panel : Hypercholestérolémie familiale :**

APOB (Exons *3, 4, 22, 26, 29), APOE, LDLR, LDLRAP1, PCSK9*

☐ **Recherche d'hémochromatose type 1 :**

Ciblée sur *HFE* (p.C282Y et p.H63D)

☐ **Panel : Hémochromatose et hyperferritinémies :**

HAMP, HFE, HFE2, SLC40A1, TFR2, FTL, BMP6

☐ **Panel : Maladie de Wilson :**

ATP7B

☐ **Génotypage *APOE* (allèles E2, E3 et E4)**

indication : ☐ dyslipidémie, ☐ syndromes neurodégénératifs, ☐ maladie d'Alzheimer

BIOGENOPOLE
CHU Timone, 264 rue St Pierre, 13005 MARSEILLE

PLATEFORME DE MEDECINE MOLECULAIRE ET GENOMIQUE (M2GM)
secretariatM2GM@ap-hm.fr; tel: 04.91.38.85.00

*Service de Biologie Moléculaire **GENOPé***
Génétique ENdocrinienne Oncologique et Pharmacogénétique
Pr Anne Barlier

BIOLOGISTES
Pr. Anne Barlier
Dr. Théo Charnay
Dr. Sylvie Quaranta
Dr. Pauline Romanet
Dr. Guillaume Sarrabay
Dr. Alexandru Saveanu

INGENIEURS
Dr. Arnaud Lagarde
Dr. Amira Mohamed
Dr. Morgane Pertuit
Dr. Catherine Roche
M. Léo Zwilling

Mails = prenom.nom@ap-hm.fr

Veuillez trouver ci-dessous l'adresse pour l'envoi des prélèvements ainsi que les noms des biologistes du service responsables par activité :

CHU TIMONE – M2GM - BIOGENOPOLE
Service de Biologie Moléculaire GENOPé, Pr Anne Barlier
264 rue Saint-Pierre, 13005 MARSEILLE

Secteur	Activité		Biologistes responsables
ONCOGENETIQUE CONSTITUTIONNELLE	□ **Cancers héréditaires sein / ovaire** (panels: HBOC complet, restreint, théranostique)	□ **Syndrome de Lynch** (panel MMR complet/ciblé)	**Dr SARRABAY,** Dr ROMANET
	□ **Cancer gastrique à cellules indép.** *(CDH1)*	□ **Syndrome de Li Fraumeni** *(TP53)*	**Dr SARRABAY,** Dr ROMANET
	□ **Syndrome de Cowden** *(PTEN)*	□ **Sclérose tubéreuse de Bourneville** *(TSC1, TSC2)*	**Dr SARRABAY,** Dr ROMANET
	□ **NEM1, NEM4** (panel)	□ **Adénome hypophysaire** (panel)	**Dr ROMANET,** Dr CHARNAY
	□ **Phéochromocytome / paragangliome** (panel)	**Neurofibromatose de type 1** *(NF1, SPRED1)*	**Dr SARRABAY,** Pr BARLIER
	□ **CMT et NEM2** *(RET)*	□ **Hyperparathyroïdie** (panel)	**Dr ROMANET,** Dr SAVEANU, Pr BARLIER
	□ **Cancer du rein** (panel)	□ **Von Hippel Lindau** *(VHL)*	**Dr SARRABAY,** Pr BARLIER
	□ **Tumeurs neuroendocrines digestives** (panel)		**Dr ROMANET,** Dr CHARNAY
	□ **Syndrome de Birt-Hogg-Dubé** *(FLCN)*	□ **Léiomyomatose familiale** *(FH)*	**Dr SARRABAY,** Pr BARLIER
	□ **Neurofibromatose de type 2** *(NF2)*	□ **Lymphangioléiomyomatose, kystes, pneumothorax** *(FLCN, TSC1, TSC2)*	**Dr SARRABAY,** Pr BARLIER
ONCOSOMATIQUE	□ **Méthylation du promoteur de *MGMT***		**Dr QUARANTA,** Dr SARRABAY
PHARMACOGENETIQUE	□ **Pharmacogénétique des traitements psychotropes, immunosuppresseurs et thiopuriniques**		**Dr QUARANTA,** Dr ROMANET
MALADIES METABOLIQUES	□ **Surcharge en fer** *(ciblé HFE 282 et 63 ou panel)*	□ **Maladie de Wilson** (panel)	**Dr SAVEANU,** Pr BARLIER
	□ **Hypercholestérolémie familiale** (panel)		**Dr SAVEANU,** Pr BARLIER
	□ **Génotypage *APOE*** (dyslipidémie, maladie d'Alzheimer)		**Dr ROMANET,** Dr SAVEANU
MALADIES RARES	□ **Hypogonadisme hypogonadotrope (non syndromique et syndromique (Kallmann)**		**Dr SAVEANU,** Pr BARLIER
	□ **Déficits Hypophysaires isolés** (IGHD, ITSHD, IATCHD)		**Dr SAVEANU,** Pr BARLIER
	□ **Déficits Hypophysaires combinés** (CPHD)		**Dr SAVEANU,** Pr BARLIER
	□ **Dysplasie Septo-Optique** (DSO)		**Dr SAVEANU,** Pr BARLIER
	□ **Syndrome de McCune Albright** *(GNAS ciblé)*		**Dr ROMANET,** Pr BARLIER
	□ **Pseudohypoparathyroïdies** (type 1A, type 1B, PPHP) **/ iPPSD** *(locus GNAS)*		**Dr ROMANET,** Pr BARLIER
	□ **Maladie de Hirschsprung** *(RET)*		**Dr SARRABAY,** Dr ROMANET

Fiche de Prescription Hypercholestérolémie Familiale

Nom et adresse du médecin prescripteur : ……..

……

……

La prescription de l'examen doit être effectuée par un médecin connaissant la situation clinique du patient. Par conséquent, ce médecin doit être affecté **en permanence** dans le service ou au cabinet de consultations, eu égard au délai de rendu de résultat particulièrement long pour les analyses génétiques et, au fait , que la loi instaure un cadre juridique médico- légal strict en stipulant que « ***Le résultat de cet examen sera rendu uniquement au médecin prescripteur , qui doit communiquer et commenter le résultat au patient au cours d'une consultation individualisée*** » *(Arrêté du 27 mai 2013).*

Etat civil du patient :
Sexe : □ Féminin □ Masculin
Nom marital : ……
Prénom : ……
Nom JF : ……
Date de Naissance : ……..

Préleveur :
Nom, prénom : ……..
Numéro d'identification : ……..
Prélèvement :
Date et heure : ……/……/……. à ……..h…….
Nature du prélèvement :……

☐ Cas index

Pour les enquêtes familiales joindre l'arbre généalogique

Si mutation familiale identifiée dans un autre laboratoire**,** joindre le **compte-rendu du cas index** :
Gène : **Mutation :**

Détermination : ☐ Initiale ☐ Confirmation

Fiche de renseignements cliniques

Résultats du bilan lipidique :
(compléter ou joindre une copie)

	Avant T	Après T
Cholestérol total : ……		
Cholestérol LDL : ……		

Traitement en cours: ………**Bilan avant/après**

- Contexte clinique
- Consanguinité : ☐ NON ☐ OUI
  Si Oui, degré de consanguinité : ……..
- Transmission : ☐ Dominante ☐ Récessive

Dessinez (ou joindre) ci-dessous un arbre généalogique. Indiquer les sujets atteints

Phénotype :

- Maladies cardiovasculaires (âge de l'évènement) : ……..
- Antécédents familiaux de maladie CV (âge de l'évènement) : ……

Signes associés : Xanthomes : □ OUI □ NON
Arcs cornéens (<45Ans) □ OUI □ NON
Autre anomalie (à préciser) : ……

Date : **Signature et tampon**

Hôpitaux Universitaires de Marseille | ap hm

EXAMEN DES CARACTERISTIQUES GENETIQUES D'UNE PERSONNE

IDENTIFICATION DUPATIENT	IDENTITE DU REPRESENTANT LEGAL
(étiquette ou nom, prénom)	*(si patient mineur ou majeur sous tutelle)*
Date de naissance : ☐☐ ☐☐ ☐☐☐☐	**Nom :** **Prénom :**
	Lien avec le patient :

Je soussigné(e) reconnais avoir été informé(e) par le :

☐ Dr……

☐ Conseiller en génétique ……..…….… sous la responsabilité du Dr…….et par délégation de celui-ci quant à l'examen des caractéristiques génétiques qui sera réalisé à partir du (des) prélèvement(s) pratiqué(s):

☐ Sur moi-même

☐ Sur mon enfant mineur ou sur la personne majeure placée sous tutelle

Pour : (préciser obligatoirement le nom de la pathologie ou l'indication de l'examen réalisé, et sa nature) :

……..

Je reconnais avoir reçu l'ensemble des informations permettant la compréhension de cet examen et sa finalité.

Le résultat de l'examen me sera rendu et expliqué en l'état actuel des connaissances par le médecin qui me l'a prescrit.

Ce dernier m'expliquera les moyens de prise en charge nécessaires le cas échéant.

*** Je souhaite être informé(e) du résultat de l'examen réalisé :** ☐ **oui** ☐ **non**

*** J'autorise, dans le respect du secret médical :**

La transmission des informations de mon/son dossier médical nécessaires aux médecins concernés par cet examen des caractéristiques génétiques. ☐ **oui** ☐ **non**

La conservation d'un échantillon de matériel biologique issu de mes/ses prélèvements et son utilisation ultérieure pour poursuivre les investigations dans le cadre de cette même démarche diagnostique, en fonction de l'évolution des connaissances.

☐ **oui** ☐ **non**

La conservation des données utiles à la gestion de la démarche diagnostique et de mon/son dossier dans des bases de données informatiques selon le règlement général sur la protection des données (RGPD). ☐ **oui** ☐ **non**

J'ai compris que si une anomalie génétique pouvant être responsable d'une prédisposition ou d'une affection grave était mise en évidence, je devrai permettre la transmission de cette information au reste de ma/sa famille. J'ai été averti que mon silence pouvait leur faire courir des risques ainsi qu'à leur descendance, dès lors que des mesures de prévention, y compris de conseil génétique ou de soins, peuvent être proposées. Ainsi, lors du rendu des résultats, je devrai choisir entre :

☐ Assurer moi-même cette diffusion d'information génétique aux membres de ma/sa famille.

☐ Autoriser le médecin prescripteur à cette diffusion d'information génétique aux membres de ma/sa famille.

D'ores-et-déjà, j'autorise, dans le respect du secret médical, l'utilisation des résultats par le médecin prescripteur au profit des membres de ma/sa famille si ces résultats apparaissent médicalement utiles pour eux. ☐ **oui** ☐ **non**

Des informations génétiques sans lien direct avec ma/sa pathologie mais pouvant avoir un impact sur ma/sa santé ou celle de mes apparentés peuvent être révélées.

Je souhaite que mon/son médecin me tienne informé(e) ☐ **oui** ☐ **non**

Dans le cadre de la démarche diagnostique, une partie des échantillons issus de mon/son prélèvement peut ne pas être utilisée. Elle peut être importante pour la recherche scientifique. Ainsi, sans que l'on n'ait à me recontacter :

*** J'autorise le stockage d'échantillons issus de mon/son prélèvement et leur utilisation pour la recherche** ☐ **oui** ☐ **non**

*** J'autorise l'utilisation de mes/ses données concernant ma/sa pathologie pour la recherche** ☐ **oui** ☐ **non**

Conformément aux dispositions de la loi relative à l'informatique, aux fichiers et aux libertés, je dispose d'un droit d'opposition, d'accès et de rectification par l'intermédiaire du Dr……

Les items comportant un astérisque (*) doivent être obligatoirement renseignés

TOUT CONSENTEMENT NON SIGNÉ EMPÊCHE LA RÉALISATION DE L'EXAMEN

Nom, prénom et signature du patient ou de son représentant légal :	Signature du patient mineur ou majeur sous tutelle (si possible) :	Signature et cachet du médecin ou du conseiller en génétique :
Fait à : Le : Signature :	Fait à : Le : Signature :	Fait à : Le : Signature :

Document établi selon le consensus du groupe de travail spécifique de la Fondation Maladies Rares

Hôpitaux Universitaires de Marseille | ap hm

ATTESTATION de CONSULTATION
du médecin prescripteur ou du conseiller en génétique

IDENTIFICATION DU PATIENT

(étiquette ou nom, prénom)

Date de naissance : | | | | | | | |

IDENTITE DU REPRESENTANT LEGAL

(si patient mineur ou majeur sous tutelle)

Nom : **Prénom :**

Lien avec le patient :

Je certifie avoir informé le (ou la) patient(e) sus nommé(e) ou son représentant légal sus nommé :

Date : | | | | | | | |

Signature et cachet du médecin ou du conseiller en génétique
sous la responsabilité du Dr……..
et par délégation de celui-ci :

Signature :

1° Des caractéristiques de la maladie recherchée, des moyens de la détecter, du degré de fiabilité des examens ainsi que des possibilités de mesures de prévention, y compris de conseil en génétique, et de soins ;

2° Des modalités de transmission génétique de la maladie recherchée lorsqu'elles sont connues et de leurs possibles conséquences chez d'autres membres de sa famille ;

3° Le cas échéant, si elle y consent, que l'examen peut révéler incidemment des caractéristiques génétiques sans relation avec son indication initiale mais dont la connaissance permettrait à la personne ou aux membres de sa famille de bénéficier de mesures de prévention, y compris de conseil en génétique, ou de soins.

Loi n° 2021-1017 du 2 août 2021 relative à la bioéthique
Article R1131- 4 du code de Santé Publique

 # RAPPEL

Le médecin prescripteur doit conserver :
- le consentement écrit et l'attestation de consultation
- les doubles de la prescription
- les comptes rendus d'analyses de biologie médicale commentés et signés

Le laboratoire autorisé réalisant les examens doit :
- disposer de la prescription, et du double du consentement écrit et de l'attestation du prescripteur
- adresser, au médecin prescripteur, seul habilité à communiquer les résultats à la personne concernée, le compte-rendu d'analyse de biologie médicale commenté et signé par un praticien responsable agréé
- adresser, le cas échéant, au laboratoire qui a transmis l'échantillon et participé à l'analyse, le compte-rendu d'analyse de biologie médicale commenté et signé par un praticien responsable agréé

EN PRATIQUE :
Originaux du Consentement et Attestation de consultation à garder dans le dossier médical du patient
Copie du Consentement et Attestation de consultation à transmettre au laboratoire destinataire
Copie du Consentement et Attestation de consultation à remettre au patient