



**UM Pathologies Endocriniennes, Rénales,
Musculaires et Mucoviscidose**

Renseignements secrétariat : 04-72-12-96-35

laboratoire : 04-72-12-94-76

Prescripteur :

Préleveur :

Date et heure :

Incident au cours du prélèvement :

coller étiquette patient

Zone obligatoirement remplie par le préleveur (Arrêté du 26/11/99).

JOINDRE - les renseignements cliniques et biologiques

- un consentement éclairé signé par le patient ou les parents si mineur

ENDO5

- une attestation de conseil génétique si possible

- signature obligatoire de ce bon et ou prescription médicale

ETUDE MOLECULAIRE DES MALADIES GENETIQUES SUIVANTES - SANG TOTAL - 2 tubes 5 ml bouchon violet (EDTA)

ATTENTION : si une demande de dosage hormonal est demandée sur le même prélèvement, remplir en plus le bon réservé à cet usage

Hyperplasie Congénitale des Surrénales

- Déficit en 21-Hydroxylase
- Déficit en 11-hydroxylase
- Déficit en 3bêta-HSD
- Hyperplasie lipoïde (gène *Sc* ou *Star*)
- Déficit en 17-hydroxylase/17-20 lyase
- Déficit en *POR*

Insuffisances Surréaliennes

- Gène *DAX-1*
- Gène *SF1*
- Déficit en aldosynthase

Anomalies du Développement Sexuel (DSD)

- Gène du récepteur aux androgènes
- Gène *HSD17B3*
- Gène *SOX9* (syndrome campomélique)
- Gène *SRY*
- Gène *Wnt4*
- Gène *WT1*
- Gène *DHH*
- Gène *SF1*
- Autres gènes : *FGF9*...

Mucoviscidose

Myopathie de Duchenne et Becker

Polykystose Hépatorenale Autosomique Récessive

MODY5 (gène *TCF2-HNF1β*)

Stérilité par microdélétion du chromosome Y

DNA thèque

Autre demande :

signature du médecin prescripteur



PROTOCOLE DU RECUEIL DE SANG POUR EXTRACTION DE L'ADN ET ETUDE GENETIQUE CHEZ LES FAMILLES AYANT UN MEMBRE ATTEINT D'UNE MALADIE GENETIQUE

1 Conditions de prélèvement

- **Tubes EDTA** (tubes pour numération et formule sanguine-bouchon violet)
- Prélever 8 ml en 2 tubes de 4 ml. Si impossibilité, prélever au minimum 2 ml.

Précautions :

- Mélanger immédiatement et délicatement les tubes afin d'éviter toute formation de caillots (l'analyse de l'ADN deviendrait impossible).
- Ne pas centrifuger.
- Etiqueter correctement chaque tube (nom, prénom, père, mère, cas index...).
- Les tubes de sang peuvent être conservés à température ambiante avant l'envoi.

2 Documents à joindre obligatoirement

- **Une prescription médicale sur ordonnance signée par le médecin prescripteur ou un bon de demande d'analyse signé par le prescripteur ou un représentant responsable.**
- **Un consentement génétique** (voir exemplaire ci-joint) signé par le patient s'il est majeur ou par le représentant légal s'il est mineur.
- Concernant les patients, joindre toutes les **données clinico-biologiques** justifiant la demande. Joindre si possible l'arbre généalogique de la famille.
- Nous vous demandons un **bon de prise en charge** de votre hôpital **ou un bon de demande** du laboratoire préleveur.
- Une fiche de demande d'analyses avec identité du patient et date de naissance, identité du préleveur, identité du prescripteur, date et heure du prélèvement.
Si besoin, utiliser la fiche de demande d'analyses de notre laboratoire.

3 Conditions d'envoi

Envoi du sang total à température ambiante par voie postale (chronopost en 24 heures si urgent, colissimo si moins urgent) au laboratoire, à l'adresse suivante :

UM Pathologies Endocriniennes, Rénales, Musculaires et Mucoviscidose
Responsable Dr Véronique TARDY-GUIDOLLET
Centre de Biologie et Pathologie Est
59 Boulevard Pinel
69677 BRON CEDEX

Pour tout renseignement complémentaire, joindre le secrétariat :
Madame Carole DUPUIS - PERNET Tél. : (33) 04 72 12 96 35
Fax : (33) 04 72 35 73 35



HOSPICES CIVILS DE LYON
 UM Pathologies Endocriniennes,
 Rénales, Musculaires et
 Mucoviscidose
 Centre de Biologie et Pathologie Est
 59 Boulevard Pinel, 69677 BRON
 CEDEX

Fax 04 72 12 97 20

Merci de nous renvoyer cette feuille de renseignements complétée.

Dr V. TARDY-GUIDOLLET

Dr V. TARDY-GUIDOLLET

Tél.: 04 72 12 96 78

veronique.tardy@chu-lyon.fr

Secrétariat : Madame Carole DUPUIS-PERNET

Tél 04 72 35 73 35

**ETUDE DU GENE CYP21A2 CHEZ LES
 PATIENTS ATTEINTS DE DEFICIT EN
 21-HYDROXYLASE**

Nom et adresse du médecin :

Date du prélèvement :

Nom de famille :

Prénom :

Sexe :

Origine géographique (pays, ville) :

Date de naissance :

Taille :

Poids :

Traitement actuel :

Age du diagnostic :

- Néonatal

oui

non

Dépistage néonatal :

positif

négatif

- Plus tard

oui

non

Age exact du diagnostic :

Age d'apparition des premiers signes (si différent de l'âge du diagnostic) :

Perte de sel clinique:

- Néonatale (2 premiers mois)

oui

non

- Jour de la survenue de la perte de sel

Circonstances de survenue de la perte de sel

- Natrémie : avant traitement :

mmole/l (date :

)

plus tard :

mmole/l (date :

)

Virilisation :

- à la naissance :

oui

non

Stade de Prader :

- plus tard :

date :

Autres modes de révélation :

- avance de l'âge osseux

Age osseux :

Age chronologique :

- pilosité pubienne

Cotation :

- puberté centrale

- troubles des règles

- hirsutisme

- infertilité

- inclusions testiculaires :

cliniques :

échographiques

- incidentalome surrénalien :

droit / gauche

taille

Données biologiques avant traitement (date) :

- **17OHP plasmatique** : préciser l'unité **nmol/l** ou **ng/ml** ou **ng/100ml**

Taux de base =

Pic lors du test =

- **17OHP sur buvard** (si dépisté) =

préciser l'unité **nmol/l** ou **pg/tâche**

- **21-désoxycortisol** : préciser l'unité **pmol/l** ou **pg/ml**

Taux de base =

Pic lors du test =

- **Rénine active avant traitement (date)** =

préciser l'unité **ng/l** ou **mUI/l**

ou **Activité Rénine plasmatique** =

préciser l'unité **ng/ml/h** ou **ng/100ml/h**

- **ACTH plasmatique** :

=

pg/ml

- **Androgènes** :

Delta4-androstènedione

=

préciser l'unité **nmol/l** ou **ng/ml**

Testostérone

=

préciser l'unité **nmol/l** ou **ng/ml**

Famille :

Prénom :

Date de naissance :

Taille :

- père :

- mère :

- frère :

- sœur :

PLATEFORME BIOGENET EST Centre de Biologie Est Version du 04/10/2017	Consentement pour l'examen des CARACTERISTIQUES GENETIQUES et/ou la conservation des échantillons biologiques	
--	--	---

IDENTIFICATION du PATIENT (étiquette ou Nom, Prénom et date de naissance)	IDENTITE du REPRESENTANT LEGAL (Si patient mineur ou majeur sous tutelle) Nom : _____ Prénom : _____ Lien avec le patient : _____
--	---

Je soussigné(e) reconnais avoir été informé(e) par le : Dr.....
 Conseiller en génétiquesous la responsabilité du Dr.....

quant à l'examen des caractéristiques génétiques qui sera réalisé à partir :

- Du (des) prélèvement(s) pratiqué(s) sur moi-même
 Du (des) prélèvement(s) pratiqué(s) 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**) :

Je reconnais avoir reçu les informations permettant la compréhension de l'examen des caractéristiques génétiques et sa finalité (art. R1131-4 et R1131-5 du Code de Santé Publique).

Le résultat de l'examen me sera rendu et expliqué en l'état actuel des connaissances par le médecin qui l'a prescrit. Ce dernier m'expliquera les moyens de prise en charge nécessaire le cas échéant.

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** aux membres de ma famille qui pourraient être concernés. 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 (Décret n° 2013-527 du 20 juin 2013). 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.

Dans le respect du secret médical (Loi n° 2004-800 du 6 août 2004, modifiée par Loi n° 2011-814 du 7 juillet 2011 relative à la bioéthique) :

1. J'autorise la transmission des informations du dossier médical nécessaires aux médecins concernés par cet examen.
2. J'autorise 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.
3. J'autorise le **partage** de mes données cliniques et génétiques, de manière **anonymisée**, sur des bases de données locales, nationales ou internationales sécurisées pour permettre l'établissement d'un diagnostic et faire progresser les connaissances scientifiques.
4. Des informations génétiques **sans lien direct avec la pathologie** mais pouvant avoir un impact sur la santé ou celle d'apparentés peuvent être révélées. Je souhaite que mon/son médecin me tienne informé(e).
5. Dans le cadre de la démarche diagnostique, une partie de mon/son prélèvement peut ne pas être utilisée. Elle peut être utilisable pour la recherche médicale et scientifique. J'autorise le stockage de mon/son prélèvement en vue de son utilisation pour cette recherche.

Consentement partiel : je refuse le(s) point(s) n° :(à défaut l'ensemble des points est accepté).

Conformément aux dispositions de la loi relative à l'informatique, aux fichiers et aux libertés (loi du 6 janvier 1978), je dispose d'un droit d'opposition, d'accès et de rectification par l'intermédiaire du médecin prescripteur.

Fait à le	
Nom, prénom et signature du patient ou de son représentant légal : <i>Tout consentement non signé empêche la réalisation de l'examen.</i>	Nom, prénom et signature du patient mineur ou majeur sous tutelle (si possible) :

ATTESTATION DE CONSULTATION du médecin prescripteur ou du conseiller en génétique*

Je, soussigné(e)....., certifie avoir informé le (ou la) patient(e) sus nommé(e) ou son représentant légal 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 du Code de Santé Publique)

Date : _____	Signature et cachet du médecin ou du conseiller en génétique : _____
---------------------	---

Nous vous rappelons que les données vous concernant peuvent faire l'objet d'un traitement informatique et sont protégées par les dispositions de la loi « informatique et libertés » (Loi n°78-17 de janvier 1978, modifiée). Vous disposez à tout moment d'un droit d'accès et de rectification. Le médecin prescripteur doit conserver le résultat écrit, les doubles de la prescription et de l'attestation, et les comptes rendus d'analyses de biologie médicale commentés et signés (Art. R1131-5 du Code de Santé Publique).