



TROUBLES DU DEVELOPPEMENT ET MALADIES GÉNÉTIQUES

Cytogénétique conventionnelle, Cytogénétique moléculaire et Génétique moléculaire

Joindre impérativement l'attestation de consultation et le consentement complétés et signés (document en page 3)

A NOTER

Pour les examens ci-après (non proposés dans le présent document), merci de vous rapporter aux fiches de prescription dédiées téléchargeables sur MyCerba ou sur le site <https://www.lab-cerba.com> :

- Troubles de la reproduction (Caryotype, Étude d'un gène ou Analyse de panel de gènes)
- Mucoviscidose et Pathologies associées (Gène *CFTR* ou Analyse de panel de gènes)
- Étude du gène *SHOX*
- Syndrome de Noonan et RASopathies (Gène *PTPN11* ou Analyse de panel de gènes)
- Syndrome de Rett (Gène *MECP2*)
- Maladies auto-inflammatoires Héritaires (Étude d'un gène ou Analyse de panel de gènes) : Fièvre méditerranéenne Familiale ; Syndrome de TRAPS ; Syndrome de fièvre périodique héréditaire lié à *NLRP12* ; Syndrome de fièvre périodique avec hyper-Ig D
- Gènes de Globine (Drépanocytose, Bêta-thalassémie, Étude des variants)

LABORATOIRE ET PRÉLÈVEMENT

N° Client / Date de prélèvement Heure de prélèvement h
Nature de prélèvement ☐ Sang Total EDTA ☐ Sang Total Hépariné Nombre de tubes :
FOETOPATHOLOGIE : ☐ Tissu (en milieu de culture), précisez

PATIENT(E)

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

SITUATION D'URGENCE :

☐ Grossesse en cours ☐ Diagnostic prénatal ☐ Réanimation pédiatrique

PRESCRIPTEUR

Numéro RPPS (obligatoire) :

Cachet obligatoire

Adresse e-mail :

Signature :

RENSEIGNEMENT SUR L'APPARENTÉ

CONJOINT : NOM..... PRÉNOM Date de naissance
PERE : NOM PRÉNOM Date de naissance
MERE : NOM PRÉNOM Date de naissance

CYTOGENETIQUE ET CYTOGENETIQUE MOLECULAIRE - EXAMENS ET INDICATIONS

EXAMEN(S) DEMANDÉ(S)

- ☐ Caryotype constitutionnel sur sang de patient de plus de 8 jours (tube hépariné) (OPL : 09703)
- ☐ Caryotype constitutionnel sur sang de nouveau-né (0 à 8 jours) (tube hépariné) (OPL : 09709)
- ☐ Analyse chromosomique par puce à ADN (ACPA) (tube EDTA) (OPL : PPOST)
- ☐ Analyse chromosomique par puce à ADN (ACPA) pour enquête familiale (tube EDTA) (OPL : PPARE) : N° de dossier Cerba du cas index :
- ☐ Recherche d'un syndrome microdélétionnel (technique FISH) (Tubes héparinés) :
 - ☐ Wolf-Hirschhorn (4p-) ☐ Cri du Chat (5p-) ☐ Willi-Prader ☐ Angelman ☐ Williams-Beuren
 - ☐ Smith-Magenis ☐ Miller-Diecker ☐ DiGeorge ☐ Autre :

Pour une cartographie Optique du génome (OGM) : Veuillez compléter la fiche de prescription dédiée téléchargeable sur MyCerba ou sur le site <https://www.lab-cerba.com>

TROUBLES DU DEVELOPPEMENT ET MALADIES GÉNÉTIQUES

Cytogénétique conventionnelle, Cytogénétique moléculaire et Génétique moléculaire

Joindre impérativement l'attestation de consultation et le consentement complétés et signés (document en page 3)

INDICATION (examen de cytogénétique et cytogénétique moléculaire)

- ☐ Déficience intellectuelle ou trouble des apprentissages dans un cadre syndromique (indc62). Précisez :
Si suspicion de Trisomie 21 (22), s'il s'agit d'un enfant de moins de 1 an, veuillez préciser impérativement les informations de suivi de grossesse :
Marqueurs sériques maternels : ☐ Non ☐ Oui Si oui (nature et résultat) : ☐ 1^{er} T ☐ 2^{ème} T ☐ Indéterminé Résultat 1/.....
ADNlc : ☐ Non ☐ Oui Si oui, résultat : ☐ Positif ☐ Négatif
Signes d'appels échographiques évocateurs de trisomie 21 : ☐ Non ☐ Oui
Diagnostic anténatal (caryotype fœtal) : ☐ Non ☐ Oui Si oui, formule chromosomique :
- ☐ Malformations SANS retard psychomoteur (indc63) Précisez :
- ☐ Déficience intellectuelle ou troubles des apprentissages isolés (indc64) Précisez :
- ☐ Troubles envahissants du développement (TED) / Autisme ou troubles psychiatriques / comportement (indc65)
- ☐ Epilepsie isolée (indc40)
- ☐ Trouble de la croissance, Précisez :
☐ Suspicion de syndrome de Turner (indc27) ☐ Avance staturale (indc59) ☐ Retard statural (indc18)
- ☐ Avance pubertaire (indc61) ☐ Retard pubertaire (indc19)
- ☐ Aménorrhée primaire (indc5) ☐ Aménorrhée secondaire (indc6)
- ☐ Suspicion de syndrome de Klinefelter (indc2)
- ☐ Variation du développement génital (y compris secondaires) (indc17) Précisez :
- ☐ Etude familiale (indc29) (joindre résultat du cas index ou coordonnées du laboratoire ayant réalisé le caryotype), Précisez :
☐ Diagnostic prénatal en cours ☐ Étude familiale
- ☐ Don de gamètes et d'embryons (indc72)
- ☐ Recherche d'une anomalie constitutionnelle suite à la réalisation d'un examen somatique (indc73) Précisez :
- ☐ Examen de fœtopathologie (indc74)
- ☐ Autre (indc23) Précisez :

GENETIQUE MOLECULAIRE - EXAMENS ET INDICATIONS

(Hors Exome et Panels* de gènes qui font l'objet de fiches de prescriptions dédiées)

EXAMEN(S) DEMANDE(S)

- | | | |
|--|--|--|
| ☐ Achondroplasie* ¹ (variant G380R du gène <i>FGFR3</i>)
☐ Hypochondroplasie* ¹ (N540K et N540S du gène <i>FGFR3</i>)
☐ Dysplasie thanatophore* ¹ (variant G380R du gène <i>FGFR3</i>)
☐ Syndrome d'Apert (variant G380R du gène <i>FGFR2</i>) | ☐ Dystrophie myotonique de Steinert
Étude du gène <i>DMPK</i> (répétition CTG 3'UTR)
☐ Amyotrophie spinale
Étude du gène <i>SMN1/SMN2</i> (délétion) | ☐ Maladie de Tay-Sachs Étude du gène <i>HEXA</i> * ²
☐ Maladie de Canavan Étude du gène <i>ASPA</i> * ²
☐ Dysautonomie familiale Étude du gène <i>IKBKAP</i> * ²
☐ Alpha-1 antitrypsine Étude du gène <i>SERPINA1</i>
☐ Maladie de Fabry Étude du gène <i>GLA</i> * ²
☐ Maladie de Gilbert Étude du gène <i>UGT1A1</i> * ²
☐ Étude du gène <i>APOE</i> * ² :
☐ Dyslipoprotéïnémie familiale
☐ Maladie neurodégénérative |
| ☐ Surdit  mitochondriale
☐ Surdit -diab te mitochondrial
☐ Atrophie optique de Leber
☐ Cytopathie mitochondriale MERRF
☐ Cytopathie mitochondriale MELAS
☐ Cytopathie mitochondriale NARP | ☐ Syndrome X fragile
Étude du g ne <i>FMR1</i> (r p tition CGG 5'UTR)
☐ Syndrome de Prader-Willi (m thylation <i>SNRPN</i>)
☐ Syndrome d'Angelman (m thylation <i>SNRPN</i>) | ☐ Nash – G ne <i>PNPLA3</i> - polymorphisme c.444G>C
☐ Syndrome D ficit en transporteur de Glucose
Étude du g ne <i>SCL2A1</i>
☐ Intol rance primaire au lactose* ²
Étude du g ne <i>LCT</i> |
| ☐ Recherche du g ne <i>SRY</i> | | |

* 1 –  galement pr sent dans le panel NGS Syndrome de petite taille https://www.lab-cerba.com/files/live/sites/Cerba/files/documents/FR/FDE_EXOME_PANELS_ENDOCRINO.pdf

* 2 –  galement pr sent dans le panel NGS M tabolisme https://www.lab-cerba.com/files/live/sites/Cerba/files/documents/FR/FDE_EXOME_FR_PANELS_METABO.pdf

INDICATION

- ☐ Etude du cas Index Précisez impérativement la suspicion clinique :
- ☐ Etude familiale – Etude du cas apparent  Précisez :
☐ Apparent  symptomatique ☐ Apparent  asymptomatique ☐ Parent de f tus avec SAE ☐ Parent de f tus pour DPN (variant connu)
- ☐ D pistage d'h t rozygotie Précisez :
- ☐ Ant c dent familial personnel ☐ Ant c dent chez le conjoint ☐ Aucun ant c dent ☐ Autre :
- ☐ Don de gam tes
- ☐ Disomie uniparentale (OPL : DUP) Précisez le chromosome :

EXAMEN DES CARACTERISTIQUES GENETIQUES D'UNE PERSONNE

Joindre impérativement l'attestation de consultation et le consentement complétés et signés ci-après

Attestation de consultation et d'information du médecin prescripteur ou du conseiller en génétique (encart à destination du prescripteur)

Je soussigné-e, Dr/Pr [Prénom, Nom]
ou Mme/M [Prénom, Nom], conseiller-ère en génétique*

Certifie avoir reçu en consultation ce jour :

Mme/M [Prénom, Nom], Né.e le [Date de naissance]

Certifie lui avoir fourni (ou au avoir fourni aux personnes titulaire de l'autorité parentale ou son tuteur) l'ensemble des informations mentionnées aux articles R. 1131-4 et R. 1131-20-1 et suivants du Code de la santé publique ainsi qu'aux termes des textes pris pour leur application :

- 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 ;
- 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 ;
- 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 ;
- Qu'elle est tenue d'informer par tous moyens, les membres de sa famille potentiellement concernés si le diagnostic de cette anomalie est confirmé.

* Dans les conditions prévues aux articles R. 1132-5 et suivants du Code de la santé publique

Attestation d'information et Consentement pour la réalisation d'examens des caractéristiques génétiques d'une personne (encart à destination du/de la patient-e)

Je soussigné-e, Mme/M [Prénom, Nom], atteste avoir reçu du médecin visé ci-dessus, au cours de la consultation médicale de ce jour :

- Les informations concernant l'examen des caractéristiques génétiques qui m'est proposé, **auquel je consens**, et qui sera réalisé à partir du ou des prélèvement(s) biologique(s) pratiqués [cocher la case correspondante] :
 - ☐ Sur moi-même
 - ☐ Sur mon enfant mineur ou sur la personne majeure placée sous ma tutelle
 - ☐ Sur mon fœtus né sans vie
- Les informations sur l'examen des caractéristiques génétiques auquel je consens, et qui sera réalisé afin [cocher la case correspondante] :
 - ☐ Soit de poser, de confirmer ou d'infirmer le diagnostic d'une maladie à caractère génétique chez une personne ;
 - ☐ Soit de rechercher les caractéristiques d'un ou plusieurs gènes susceptibles d'être à l'origine du développement d'une maladie chez une personne ou les membres de sa famille potentiellement concernés ;
 - ☐ Soit d'adapter la prise en charge médicale d'une personne selon ses caractéristiques génétiques.

J'ai été informé-e :

- ☐ De toutes les mentions énoncées dans l'attestation de consultation médicale
- ☐ De mon droit à faire interrompre à tout moment cette demande d'examen(s), que les résultats ne me soient pas communiqués, ou que les échantillons conservés soient détruits.
- ☐ Que l'interprétation de ces résultats repose, dans certaines situations, sur la définition de la parenté biologique, qui peut être analysée à partir de ces prélèvements.
- ☐ Des conditions de mise en œuvre de l'information de la parentèle et de ma responsabilité concernant mon devoir d'information familiale et, le cas échéant, de communication au centre d'assistance médicale à la procréation en cas de don de gamètes, si une anomalie génétique grave, nécessitant des mesures de prévention y compris de conseil génétique ou de soins, était mise en évidence.
- ☐ Que le résultat est confidentiel. Il me sera rendu et expliqué en consultation par le prescripteur

Je consens au prélèvement et à la réalisation de l'examen dans le cadre de [décrire le contexte clinique]

La technique utilisée peut éventuellement révéler des informations génétiques sans lien avec la pathologie concernée, mais pouvant avoir un impact sur ma/sa santé ou celle d'apparentés, sur ma/sa prise en charge et/ou mon/son traitement. Je souhaite être informé(e) de ces résultats.	☐ OUI ☐ NON
J'accepte, si mes/ses résultats apparaissent médicalement essentiels pour mes/ses apparentés, qu'ils puissent être, dans le respect du secret médical, communiqués et utilisés de façon anonymisée, dans leur intérêt, y compris après mon/son décès.	☐ OUI ☐ NON

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 cet examen et j'en ai eu des réponses complètes et adéquates.

Fait à, Le

IDENTITÉ du PATIENT (Signature) Nom, prénom, date de naissance	IDENTITÉ du(des) REPRÉSENTANT(S) LÉGAL(AUX) Signature des 2 parents requise si Analyse TRIO (cas index + 2 parents) Nom, Prénom, Date de Naissance : Nom, Prénom, Date de Naissance : Si le patient est mineur ou majeur sous tutelle, lien avec le patient :	PRESCRIPTEUR (Signature) Nom, prénom