

Biologistes : Fabienne CLOT, Anne-Laure FAURET-AMSELLEM, Marine GUILLAUD-BATAILLE, Lionel ARNAUD, Eric LE GUERN (prenom.nom@aphp.fr)
Secrétariat : tél 01 42 17 76 52 ou 01 42 17 79 80 fax 01 42 17 76 18 (secret-neuro.metab.psl@aphp.fr)

DEMANDE DE DIAGNOSTIC MOLÉCULAIRE EN NEUROGÉNÉTIQUE

(remplir 1 exemplaire de ce formulaire de prescription standardisée pour chaque prélèvement envoyé)

SERVICE DEMANDEUR (coller étiquette UH ou remplir)

Service :
Hôpital :
Adresse :
.....
Ville :

PRESCRIPTEUR SENIOR

Identité :
Fonction :
Identifiant RPPS ou APH :
Tél. direct :
email :

Signature :

PATIENT OU SUJET À ANALYSER (étiquette acceptée)

NOM :
Prénom :
NOM de naissance :
Date de naissance :
Sexe : ☐ Masculin ☐ Féminin
Origine géographique :

Il s'agit d'un ☐ 1er prélèvement
☐ 2ème prélèvement indépendant

Diagnostic évoqué :

Si un apparenté a été adressé à l'UF Neurogénétique pour ce diagnostic,
préciser son NOM Prénom (lien de parenté) ci-dessous.
Apparenté à :

INFORMATIONS SUR PRÉLÈVEMENT (indispensables)

Date du prélèvement :
Heure du prélèvement :
Réalisé par :
Dans le service de :

☐ ADN déjà extrait (microtube à vis avec vol. $\geq 50\mu\text{L}$ et conc. $\geq 50\text{ng}/\mu\text{L}$)
☐ Sang EDTA (2 tubes 3-5mL à bouchon violet)
(2 tubes pédiatriques pour les nourrissons)
☐ Liquide amniotique ($\approx 15\text{mL}$) ou villosités chorales (triées)
☐ Autre (après accord) :

- **Indiquer l'analyse génétique souhaitée en cochant/remplissant la Page 2 de ce formulaire**
- **Joindre impérativement une copie du consentement signé ou, à défaut, remplir l'attestation de recueil en Page 2**

ARBRE GÉNÉALOGIQUE DU PATIENT

1/ dessiner la structure familiale même en l'absence d'autres membres atteints, 2/ si l'arbre est trop grand, le joindre sur une feuille indépendante, 3/ indiquer le sujet prélevé par une flèche,
4/ hachurer le symbole des sujets atteints de la pathologie du cas index, 5/ indiquer le NOM Prénom des apparentés directs, et 6/ préciser si connaissance d'une éventuelle consanguinité

Cadre réservé
Réception CGMC

ANALYSE D'UN CAS INDEX SANS ANOMALIE GÉNÉTIQUE CARACTÉRISÉE

☐ Cas index (diagnostic de confirmation) ☐ Parent (prélevé en parallèle pour l'analyse du cas index)

Pathologie (remplir la fiche clinique correspondante)	Analyse génétique ^{1,2}
☐ Adréno-leucodystrophie	☐ gène <i>ABCD1</i>
☐ Ataxie cérébelleuse autosomique dominante ☐ Atrophie dentato-rubro-pallido-luysienne	☐ screening de 7 expansions (<i>ATXN1, ATXN2, ATXN3, CACNA1A, ATXN7, TBP, ATN1</i>) ☐ uniquement une ou deux des expansions ci-dessus : ☐ autre anomalie (après accord) :
☐ Charcot-Marie-Tooth type 1 (Maladie de) ☐ Charcot-Marie-Tooth type 2 (Maladie de)	☐ duplication en 17p11.2 englobant <i>PMP22</i> ☐ panel de gènes
☐ Dégénérescence fronto-temporale	☐ expansion dans <i>C9ORF72</i> ☐ panel de gènes dont <i>GRN</i>
☐ Dystonie ☐ Dyskinésie paroxystique kinésigénique	☐ panel de gènes ☐ uniquement variant c.649dup de <i>PRRT2</i>
☐ Encéphalopathie épileptique ☐ Épilepsie familiale	☐ panel de gènes (trio enfant+parents requis, dans la mesure du possible)
☐ Huntington (Maladie de)	☐ expansion dans <i>HTT</i> ☐ expansion dans <i>JPH3</i>
☐ Kennedy (Maladie de)	☐ expansion dans <i>AR</i>
☐ Neuropathie avec hypersensibilité à la pression	☐ délétion en 17p11.2 et séquence de <i>PMP22</i>
☐ Paraplégie spastique	☐ panel de gènes
☐ Parkinson (Maladie de)	☐ panel de gènes ☐ uniquement variant p.G2019S de <i>LRRK2</i>
☐ Sclérose latérale amyotrophique	☐ expansion dans <i>C9ORF72</i> ☐ panel de gènes ☐ minipanel de 4 gènes (<i>SOD1, TARDBP, FUS, TBK1</i>)

¹ Des prérequis ou restrictions d'analyse peuvent exister (consultables sur le site internet psl-cfx.manuelprelevement.fr).

² Dans l'hypothèse où vous cocheriez plusieurs analyses, nous serons amenés à les prioriser.

ANALYSE CIBLÉE D'UNE ANOMALIE GÉNÉTIQUE DÉJÀ CARACTÉRISÉE DANS LA FAMILLE

Anomalie génétique à analyser (GENE et description) :

(joindre une **copie du compte-rendu du cas index** et nous contacter au préalable si cette analyse n'a pas été faite dans notre laboratoire)

Indication de cette analyse ciblée :

- ☐ **Diagnostic de confirmation** ☐ Apparenté symptomatique ☐ Cas index (second prélèvement)
- ☐ **Diagnostic présymptomatique** (NB : L'apparenté asymptomatique doit être pris en charge dans le cadre d'une consultation pluridisciplinaire déclarée)
- ☐ **Conseil génétique** ☐ Détermination du statut ☐ Projet de grossesse
- ☐ **Étude de ségrégation familiale**
- ☐ **Diagnostic prénatal** (NB : Contacter notre laboratoire impérativement et préalablement pour avoir l'accord d'un biologiste et connaître les modalités)

Date de début de grossesse :

ATTESTATION DE CONSEIL GÉNÉTIQUE ET DE RECUEIL DE CONSENTEMENT

Je soussigné(e),, certifie que, conformément au Code Civil (Art. 16-10) et au Code de la Santé Publique (Art. R1131-5 ou, pour le diagnostic prénatal, Art. R2131-2), j'ai informé le sujet des caractéristiques de la pathologie, 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) et que je suis en possession de son consentement signé dans le cadre de l'examen des caractéristiques génétiques à des fins médicales.

Date :

Signature :



FICHE DE RENSEIGNEMENTS CLINIQUES pour le PANEL ÉPILEPSIE

IDENTITÉ DU PATIENT

étiquette ou inscription manuelle lisible

IDENTITÉ DU PRESCRIPTEUR

étiquette ou inscription manuelle lisible

Âge du patient au moment de cette fiche :

INDICATION DE L'EXAMEN

- | | |
|--|--|
| ☐ Encéphalopathie épileptique | ☐ Épilepsie myoclonique progressive |
| ☐ Épilepsie focale familiale | ☐ Convulsions néonatales-infantiles bénignes familiales |
| ☐ Autre : | |

ANTÉCÉDENTS FAMILIAUX

- Épilepsie dans la famille :** ☐ Non ☐ Parent(s) ☐ Autre :
- Consanguinité des parents :** ☐ Non ☐ Oui ☐ Incertaine (par ex., insularité)

DÉVELOPPEMENT NEUROLOGIQUE AVANT L'ÉPILEPSIE

- ☐ Normal ☐ Anormal ☐ Inapproprié (par ex., début néonatal)

ÂGE DE DÉBUT DE L'ÉPILEPSIE

Âge de la première crise : jours / semaines / mois / ans (entourer la mention utile)

DESCRIPTION DE L'ÉPILEPSIE

Fréquence maximale des crises : n = par jour / semaine / mois / an (entourer la mention utile)

Pharmacorésistance : ☐ Oui ☐ Non (préciser le traitement rémitif)

Facteurs favorisants : ☐ Aucun ☐ Sommeil ☐ Stimulation lumineuse intermittente
☐ Fièvre ☐ Autre :

Phénoménologie critique :
(préciser les crises les plus fréquentes)

Syndrome épileptique correspondant à votre patient :

- | | |
|---|--|
| ☐ Encéphalopathie épileptique néonatale | ☐ Épilepsie avec crises migrantes |
| ☐ Syndrome de Dravet ou ☐ Crises fébriles plus | ☐ Épilepsie sensible à la fièvre |
| ☐ Syndrome de West ☐ Syndrome de Doose | ☐ Syndrome de Lennox-Gastaut |
| ☐ Épilepsie myoclonique progressive | ☐ Absences myocloniques |
| ☐ Encéphalopathie épileptique avec POCS | ☐ Syndrome de Landau-Kleffner |
| ☐ Épilepsie focale avec ☐ crises hypermotrices nocturnes ou ☐ hallucinations auditives | |
| ☐ Autre syndrome épileptique : | |

Crise enregistrée : ☐ Non ☐ Oui

CARACTÉRISTIQUES DE L'ÉLECTROENCÉPHALOGRAMME

EEG initial / caractéristique (entourer la mention utile)

- | | |
|---|---|
| ☐ Normal | ☐ « Suppression-Burst » |
| ☐ Hypsarythmie | ☐ Anomalies multifocales |
| ☐ Pointes-ondes généralisées | ☐ Pointes-ondes focales |
| ☐ Anomalies du rythme de fond (préciser) | |

AUTRES DONNÉES NEUROLOGIQUES

Développement intellectuel et cognitif :

- ☐ Pas de déficience intellectuelle ou ☐ impossible à préciser du fait de l'âge
Déficience intellectuelle ☐ légère ☐ modérée ☐ sévère ☐ profonde
☐ Trouble du spectre autistique
☐ Trouble spécifique des apprentissages (préciser)

Marche :

- Âge de l'acquisition : mois
☐ Non acquise ou ☐ impossible à préciser du fait de l'âge

Langage :

- Âge de l'acquisition : mois
☐ Normal ☐ Phrases simples ☐ Mots
☐ Absent ou ☐ impossible à préciser du fait de l'âge

Périmètre crânien : ☐ Normal ☐ Microcéphalie ($\leq -2,5DS$) ☐ Macrocéphalie ($\geq +2,5DS$)

Examen neuromoteur : ☐ Normal ☐ Anormal (préciser)

CARACTÉRISTIQUES DE L'IRM CÉRÉBRALE

IRMc (indiquer la date de l'examen)

- ☐ Normale
☐ Anormale (préciser)

DONNÉES NON NEUROLOGIQUES

Examen ophtalmologique :

- ☐ Non fait ☐ Normal ☐ Anormal (préciser)

Examen dermatologique :

- ☐ Non fait ☐ Normal ☐ Anormal (préciser)

Autre(s) anomalie(s) notable(s) :

ANALYSES GÉNÉTIQUES

Analyse(s) génétique(s) déjà réalisée(s) ou en cours – renseignement obligatoire :

- ☐ Aucune
☐ CGHa
☐ Séquençage ciblé d'un gène ou d'un panel de gènes (préciser)
☐ Exome

Gène(s) suspecté(s) pour expliquer le phénotype – renseignement facultatif :



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 :