



GROUPE HOSPITALIER PITIE-SALPETRIERE
Unité Fonctionnelle de Cardiogénétique et Myogénétique
 Centre de Génétique Moléculaire et Chromosomique

Adresse postale :
 Centre de Génétique
 (Bâtiment 6 rue la Peyronnie)
 Secteur Pitié
 47/83, boulevard de l'Hôpital
 75651 PARIS cedex 13

Chef de Service : Pr. Dominique Bonnefont-Rousselot
Responsable d'Unité : Dr. Pascale Richard tél 33 1 42 17 76 56
Biologiste responsable : Dr Damien Sternberg tél 33 1 42 17 76 54

email : pascale.richard@psl.ap-hop-paris.fr
 email : damien.sternberg@psl.ap-hop-paris.fr

Nature des prélèvements : 2 tubes de sang sur EDTA (bouchon violet),
 à conserver à +4 °C (durée maximum de conservation : 72 heures)

Réception des prélèvements : du lundi au jeudi, de 9h à 17h ; le vendredi, de 9h à 12h

DEMANDE DE DIAGNOSTIC MOLECULAIRE

PARALYSIES PERIODIQUES & MYOTONIES NON DYSTROPHIQUES
 (gènes CACNAIS, SCN4A, CLCN1 et KCNJ2)

Etiquette GILDA Patient
 Nom :
 Prénom :
 Date de Naissance :
 Sexe : M F

Etiquette UF	PRESCRIPTEUR	PRELEVEUR
	Nom : N° de poste : Signature :	Nom : Date : Heure :

IDENTIFICATION DU SUJET PRELEVE : Nom : Prénom : Sexe : M <input type="checkbox"/> F <input type="checkbox"/> Nom de jeune fille : Date de naissance : Lieu de naissance : Origine(s) ethnique(s) :	RECHERCHE GENETIQUE DEJA EFFECTUEE CHEZ LE PATIENT OU DANS SA FAMILLE S'agit-il d'un prélèvement de contrôle : non <input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> Un membre de la famille a-t-il déjà été prélevé dans le passé dans le but de réaliser une étude moléculaire liée au diagnostic évoqué chez le patient ? non <input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> Nom, prénom, date de naissance du sujet prélevé : Lien de parenté avec patient : Laboratoire où le prélèvement a été envoyé :
Statut clinique : <input type="checkbox"/> atteint <input type="checkbox"/> père, mère, frère, soeur ou conjoint asymptomatique d'un sujet atteint <input type="checkbox"/> sujet à risque (diagnostic présympto)	Nature du prélèvement : <input type="checkbox"/> Sang <input type="checkbox"/> ADN <input type="checkbox"/> Autre (préciser) Mutation(s) identifiée(s) :

ORIENTATION DE LA RECHERCHE GENETIQUE (à remplir si sujet prélevé = sujet atteint)
CLASSIFICATION DIAGNOSTIQUE BASEE SUR CLINIQUE ET BIOLOGIE +/- EMG

<input type="checkbox"/> Accès de paralysie périodique (PP) Type, âge, de début, durée, horaire, facteurs des accès : Classification : <input type="checkbox"/> PP hypokaliémique (kaliémie percritique :) <input type="checkbox"/> PP hyper ou normokaliémique (kaliémie percritique :) <input type="checkbox"/> PP thyrotoxique (dosage T3..... ; dosage TSH.....) <input type="checkbox"/> Syndrome d'Andersen - signes ECG : - signes dysmorphiques : <input type="checkbox"/> Non classifiable	<input type="checkbox"/> Affection myotonique non dystrophique non syndromique Myotonie confirmée par EMG (joindre les images de salves) : <input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non, absente à l'EMG <input type="checkbox"/> EMG non fait Classification : <input type="checkbox"/> Myotonie congénitale typique (blocage à l'initiation avec dérouillage, de puis l'enfance, prédominant aux MI) <input type="checkbox"/> Paramyotonie congénitale typique (myotonie déclenchée ou très nettement aggravée par le froid, présente au visage, sans dérouillage net, avec éventuellement accès de faiblesse associés) <input type="checkbox"/> Autre (préciser les éléments ou particularités de la myotonie)
Hérédité <input type="checkbox"/> clairement dominante <input type="checkbox"/> apparemment récessive ou sporadique <input type="checkbox"/> pas de renseignements <input type="checkbox"/> douteux (préciser) <input type="checkbox"/> notion de consanguinité	Statut des parents (à déterminer +++) : Père : - anamnèse : - examen clinique : - EMG : Mère : - anamnèse : - examen clinique : - EMG :

**ORIENTATION DE LA RECHERCHE GENETIQUE (à remplir si sujet prélevé = sujet atteint)
CLASSIFICATION EMG SELON PROTOCOLE "CANAUX IONIQUES"**

(ce protocole est décrit par Fournier et al., Annals of Neurology, 2004, 56:650-661)

Recherche de décharges myotoniques par EMG à l'aiguille

décharges myotoniques abondantes rares absentes

Modifications du CMAP après exercice bref

potentiel myotonique post-exercice : présent absent

modification de l'amplitude après le premier test : augmentée transitoirement abaissée abaissée inchangée

modification de l'amplitude après les deuxièmes et troisièmes tests : progressivement abaissée inchangée

Modification du CMAP après exercice long

modification immédiate de l'amplitude : augmentée abaissée inchangée

modification tardive de l'amplitude : abaissée inchangée

Conclusion sur le profil d'anomalies : I II III IV V inclassable

Joindre impérativement :

- **arbre généalogique détaillant au moins trois générations** (celle d'avant le sujet atteint, celle du sujet atteint, celle d'après)
- **bon de commande (pour les établissements hors AP-HP)**
- **si possible, copie du consentement spécifique au diagnostic génétique**

Je soussigné, Dr., certifie que, conformément au Code Civil (Art. 16-10) et au Code de la Santé Publique (Art. L1131-1 ou, pour le diagnostic prénatal, R2131-7), je suis en possession du *consentement éclairé* signé par le sujet dans le cadre du diagnostic moléculaire

Date :

Signature

Des renseignements complémentaires sur le diagnostic des paralysies périodiques et myotonies non dystrophiques sont disponibles :

- dans le document « Notice demande examen PP-MND » (détail concernant la facturation, le rendement de l'analyse moléculaire, les délais de rendu)
- dans le document « Notice RESOCANAUX 7 »

En particulier, vous êtes invités à participer à la base de données RESOCANAUX en remplissant le formulaire de recueil de renseignement et en faisant remplir au patient un consentement spécifique (voir notice RESOCANAUX 7)

CADRE RESERVE AU LABORATOIRE DE DIAGNOSTIC MOLECULAIRE

DATE D'ARRIVEE AU LABORATOIRE :

N° FAMILLE LABORATOIRE :

IDENTIFIANT PRELEVEMENT LABORATOIRE :

CONFORMITE DU PRELEVEMENT : Oui Non

DATE PREMIER COMPTE-RENDU :



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)

<p>IDENTIFICATION DU PATIENT</p> <p>NOM : Prénom : NOM de jeune fille : Date de Naissance : <input type="checkbox"/> mineur <input type="checkbox"/> majeur</p>	<p>IDENTITÉ du(des) TITULAIRE(S) de L'AUTORITÉ PARENTALE pour un MINEUR ou du TUTEUR LÉGAL (mineur ou majeur)*</p> <p>Père (nom, prénom) , né le</p> <p>Mère (nom, prénom) , née le</p> <p>Autre (nom, prénom) , né le</p> <p>Lien de parenté :</p>
---	--

- Je(nous) soussigné(e)(s) certifie(certifications) 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 *

* Rayer la(les) mention(s) inutile(s)

Signature du médecin (Senior obligatoire)

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 :

