

Etiquette patient

Nom :
 Nom usuel :
 Prénom :
 Né(e) le : Sexe :

Etiquette Service

CONTACT LABORATOIRE

Secrétariat :
 Tél. : 01 49 81 28 73
 Fax : 01 49 81 22 19

La prescription doit être réalisée par un médecin senior en mesure de suivre le patient et de lui rendre les résultats de l'analyse génétique

Nom du médecin prescripteur : <i>écrire lisiblement</i>	Hôpital :	Identité du préleveur :
.....	Service :	Téléphone :
Téléphone :	Adresse :	Date de prélèvement :/...../.....
Signature :	Ville :	Heure de prélèvement :
		Date d'envoi :/...../.....

ÉTUDE DU GÈNE CFTR (GÈNE DE LA MUCOVISCIDOSE)

Sujet prélevé : Cas index
 Apparenté symptomatique
 Apparenté non symptomatique

Famille/individus connus dans notre laboratoire :
 OUI NON
 si OUI Nom de l'individu :
 ATCD familiaux ? OUI NON

Si étude d'un cas index :

Présentation Phénotypique
 (pour les pathologies de l'adulte, préciser en particulier l'existence de signes associés)

atteinte respiratoire :
 atteinte digestive :
 atteinte ORL :
 atteinte pancréatique :
 infertilité :
 test de la sueur (valeurs) :
 différence de potentiel transépithélial (valeurs) :
 examens complémentaires :
 Autres renseignements cliniques et arbre généalogique à inscrire au verso svp

Indication de la recherche

Etude d'un cas index

mucoviscidose
 dilatation des bronches chez un adulte
 polypose nasosinusienne
 absence bilatérale des canaux déférents
 pancréatite chronique
 autre (préciser) :

Suspicion de mucoviscidose chez un fœtus de B400 à RIHN4140

Recherche d'hétérozygotie chez un conjoint de malade ou d'hétérozygote
 Nom du sujet atteint ou hétérozygote : RIHN4140

Recherche d'hétérozygotie chez un apparenté de malade (mutation connue). Mutation à rechercher : RIHN570

Grossesse en cours : DDR :
 ou DDG :

Analyse demandée

50 mut fréquentes B400
 mut rares CFTR RIHN4140

Pour DDB et PNS, si 50 mutations fréq. CFTR négatives :

Bilan étendu : CFTR et ENaC (SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G) RIHN4140

Suspicion chez le fœtus :
Joindre le(s) compte(s)-rendu(s) échographique(s) et les résultats du bilan complémentaire (préciser si en cours) :

- caryotype (indiquer le laboratoire et le résultat) :
- sérologies infectieuses (toxo, CMV, parvovirus B19) :
- enzymes intestinales (interprétables si effectuées avant 20 SA) :

ATTESTATION DE CONSEIL GÉNÉTIQUE ET DE RECUEIL DE CONSENTEMENT

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

Date : Signature du Médecin / CG:

INFORMATIONS POUR LE PRESCRIPTEUR

MODALITÉS DE PRÉLÈVEMENT ET D'EXPÉDITION

- Echantillon : - sang EDTA (violet), 2 tubes de 2mL (enfant) à 5mL (adulte)
 - ADN extrait : rapport A260/A280 : 1,5-2 ; quantité > 10µg
- Envoi par transport rapide et spécifique selon la réglementation ADR à température ambiante. NE PAS CONGELER

DOCUMENTS A JOINDRE A TOUT PRÉLÈVEMENT

- la feuille de demande remplie et signée par le prescripteur
- un compte-rendu échographique ou clinique si pertinent
- un bon de commande

ADRESSE DU LABORATOIRE
 DMU Biologie-Pathologie, Laboratoire de Génétique
 HU Henri Mondor, 51, av. du M^{al} de Lattre de Tassigny
 F-94010 CRÉTEIL CEDEX

Cadre réservé au laboratoire

N° de famille : N° ADN :
 Date et heure de réception :
 ID du technicien :
 Nature du prélèvement : Sang ADN
 Autres :
 Nb de tubes : éch. surnuméraires ? Oui Non

Arbre généalogique

Préciser les origines géographiques des 4 grands-parents

(la fréquence et la distribution des mutations varient selon les origines géographiques / ethniques)

Consanguinité

- OUI (préciser sur l'arbre)
- NON

Autres renseignements :

Area with horizontal lines for additional information.