

AP-HM LBM	Service GENETIQUE MEDICALE Secteur GENETIQUE MOLECULAIRE Pr. LEVY N. CHU TIMONE ENFANTS	09PREP01E506
<b>FICHE CLINIQUE : DIARRHEES CHRONIQUES ET CHOLESTASES (DCC)</b>		

**FICHE COMPLETEE A JOINDRE OBLIGATOIREMENT AU BON DE DEMANDE D'EXAMEN POUR  
ANALYSE DE GENETIQUE MOLECULAIRE (TLF069)  
avec l'attestation de consultation et l'arbre généalogique**

**Nom :** \_\_\_\_\_ **Prénom :** \_\_\_\_\_

**DDN :** \_\_\_\_\_

**Médecin prescripteur :** \_\_\_\_\_

**Etablissement demandeur :** \_\_\_\_\_

**Motif :**

**Indications :**

- Diarrhée par anomalies du transport épithélial des électrolytes
- Diarrhée Auto-immune
- Diarrhée par anomalies du trafic et de la polarisation épithéliale
- Diarrhée par Anomalie du métabolisme et des enzymes épithéliale
- Diarrhée par anomalie des cellules enteroendocrines
- Cholestase néonatale
- Insuffisance hépato cellulaire récurrente
- ARN-T synthétasopathie
- Lymphangiectasie/Lymphoedeme

**Consanguinité :**  Non  Oui Si oui type : .....

**Signes anténataux :**  Non  Oui si oui préciser

- Poly-hydramnios :  Non  Oui
- Oligo-amnios :  Non  Oui
- Dilatation des anses digestives :
- Autre :  Non  Oui

**Naissance :**

Terme : |\_\_|\_\_|+ |\_\_| . SA Si prématurité quelles est la cause : .....

Poids : ..... cm      Taille : .....cm      PC : ..... cm

**Paramètre anthropométrique actuel (date : \_\_\_\_\_ )**

Poids : ..... cm      Taille : .....cm      PC : ..... cm

## Prise en charge

Nutrition parentérale :  Non  Oui

Si oui date début : |\_|\_| / |\_|\_| ||\_|\_|

Arrêt de la nutrition parentérale :  Non  Oui

Immunosuppresseurs :  Non  Oui

Supplémentation en immunoglobuline :  Non  Oui

Régime d'éviction :  Non  Oui Si oui préciser :

## Signes cliniques :

Diarrhée : oui/ non

si oui remplissez page 3

Cardiaques :  Non  Oui  NSP

si oui remplissez page 4

Cheveux :  Non  Oui  NSP

si oui remplissez page 4

Dermatologiques :  Non  Oui  NSP

si oui remplissez page 4

Dysmorphie faciale :  Non  Oui  NSP

si oui remplissez page 4

Endocrinologiques :  Non  Oui  NSP

si oui remplissez page 4

Hématologiques :  Non  Oui  NSP

si oui remplissez page 4

Hépatiques :  Non  Oui  NSP

si oui remplissez page 5

Immunologiques :  Non  Oui  NSP

si oui remplissez page 5

Musculaires :  Non  Oui  NSP

si oui remplissez page 5

Néphrologies :  Non  Oui  NSP

si oui remplissez page 5

Ophthalmologiques :  Non  Oui  NSP

si oui remplissez page 5

ORL :  Non  Oui  NSP

si oui remplissez page 6

Orthopédiques :  Non  Oui  NSP

si oui remplissez page 6

Pulmonaires :  Non  Oui  NSP

si oui remplissez page 6

## Diarrhée

Date de début :

Type :  aqueuse  glairo-sanglante  autre : \_\_\_\_\_

Nombre de selles par jour :

Ionogramme des selles (avec unité): Date : Na : K : Cl : Autre

Elastase fécale :

Calprotectine fécale :

Clearance de l'A1AT :

Autre :

### Aspect endoscopique :

- Estomac :  Normal,  Erythème,  Ulcérations  Sténose,  Autre :
- Duodénum :  Normal,  Erythème,  Ulcérations  Sténose,  Autre :
- Ileon :  Normal,  Erythème,  Ulcérations  Sténose,  Autre :
- Colon :  Normal,  Erythème,  Ulcérations  Sténose,  Autre :

### Histologie :

- Estomac :
- Duodénum :
- Ileon :
- Colon :

Marquages (exemple : EPCAM, chromogranin A, D2-40, MYO5B) :

### Présence de sténose ou d'atrésie :

Si oui localisation et nombre :

- Œsophage :  Non  Oui Nombre :
- Estomac :  Non  Oui Nombre :
- Duodénum :  Non  Oui Nombre :
- Ileon :  Non  Oui Nombre :
- Colon :  Non  Oui Nombre :
- Anus :  Non  Oui

### Activité disaccharidase :

Lactase : Sucrase/isomaltase :

**Cardiaques :**  Non  Oui  NSP

Si oui description :

- CIA :  Non  Oui
- CIV :  Non  Oui
- Fallot :  Non  Oui
- Autre :

**Cheveux :**  Non  Oui  NSP

Si oui description :

- Alopécie :  Non  Oui
- Cassant :  Non  Oui
- Laineux :  Non  Oui
- Trichorhexis nodosa :  Non  Oui

**Dermatologiques :**  Non  Oui  NSP

Si oui description :

- Eczema :  Non  Oui
- Taches dyschromiques :  Non  Oui si oui nombre
- Lymphoedeme :  Non  Oui si oui localisation
- Autre :

**Dysmorphie faciale :**  Non  Oui  NSP

Si oui description :

**Endocrinologique :**  Non  Oui  NSP

Si oui description :

- Diabète de type I :  Non  Oui
- Diabète insipide :  Non  Oui
- Autre :

**Hématologiques :**  Non  Oui  NSP

Si oui description :

- Anémie :  Non  Oui type :
- Anomalie des plaquettes :  Non  Oui type :

**Hépatiques :**  Non  Oui  NSP

Si oui description :

- Hépatomégalie :  Non  Oui
- Splénomégalie :  Non  Oui
- Cholestase :  Non  Oui
- Cytolyse :  Non  Oui
- Histologie :

**Immunologiques :**  Non  Oui  NSP

Si oui description :

- Absence de réponse aux vaccinations :  Non  Oui
- Anomalie des immunoglobulines :  Non  Oui
  - Si oui :
    - IgA  augmentée  diminuée ( g/l)
    - IgG  augmentée  diminuée ( g/l)
    - IgM  augmentée  diminuée ( g/l)
- Episode de syndrome d'activation macrophagique (**syndrome** hémophagocytaire) :  
 Non  Oui
- Autre :

**Musculaires :**  Non  Oui  NSP

Si oui description :

**Néphrologiques :**  Non  Oui  NSP

Si oui description :

- Anomalie de position des reins :  Non  Oui
- Tubolopathie :  Non  Oui
- Autre :

**Neurologiques :**  Non  Oui  NSP

**Retard du développement**

Si oui description :

**Anomalie à l'imagerie :**  Non  Oui  NSP

Si oui description :

**Ophtalmologiques :**  Non  Oui  NSP

Si oui description :

ORL :  Non  Oui  NSP

Si oui description :

- Atrésie des choanes :  Non  Oui
- Autre(s) :

Orthopédiques :  Non  Oui  NSP

Si oui description :

Pulmonaires :  Non  Oui  NSP

Si oui description :



Assistance Publique  
Hôpitaux de Marseille  
— REF : TLF069 —

**DÉPARTEMENT DE GÉNÉTIQUE MÉDICALE**  
HOPITAL D'ENFANTS LA TIMONE - 264 rue Saint Pierre - 13385 MARSEILLE CEDEX 5

**Bon de demande d'examen pour  
ANALYSE DE GENETIQUE MOLECULAIRE**

**Service Prescripteur**

Intitulé du service (UF)

Adresse

N° Tél du service

**IDENTITÉ DU PATIENT**

NOM .....

NOM JEUNE FILLE .....

PRENOM .....

DATE de NAISSANCE

SEXE : **M**  ... **F**

**Laboratoire Destinataire**

Laboratoire de  
GENETIQUE MOLECULAIRE

Dr C. BADENS

HOPITAL TIMONE  
8<sup>EME</sup> ETAGE

Tél. 04 91 38 77 87 / 38 66 27

**JOINDRE OBLIGATOIREMENT  
L'ATTESTATION DE CONSULTATION SIGNEE**

**PRESCRIPTEUR** (Nom, qualité)

.....

DATE

Signature :

**PRELEVEUR** (Nom, qualité)

.....

DATE

Heure  h

Signature :

**NATURE DU PRELEVEMENT**

Sang sur EDTA (bouchon violet)

Liquide amniotique cultivé

Trophoblaste, Villosités choriales

ADN

Liquide amniotique direct

Autres (à préciser) : .....

**DATE de Début de Grossesse si DPN**

**ANALYSE MOLECULAIRE DEMANDEE :** .....

.....

Cas index

Etude familiale – Préciser dans ce cas le nom du cas index : .....

Prélèvement pour contrôle d'un précédent résultat

Prélèvement pour analyse(s) complémentaire(s)

**JOINDRE OBLIGATOIREMENT LE BON DE PRISE EN CHARGE SI HORS AP-HM**

**RENSEIGNEMENTS CLINIQUES – PARACLIQUES :** .....

.....

Diagnostic pré-symptomatique

**JOINDRE OBLIGATOIREMENT UN COURRIER PRECISANT LES DONNEES CLINIQUES PERTINENTES ET/OU LA FICHE CLINIQUE  
PATHOLOGIE SPECIFIQUE PREVUE DANS CERTAINS CAS  
ET UN ARBRE GENEALOGIQUE AVEC INDICATION DE LA POSITION DU PATIENT**

**RESERVE AU LABORATOIRE DESTINATAIRE**

Numéro de DNAtèque : ..... DATE de Réception

Numéro d'Analyse : ..... Heure  h



Assistance Publique  
Hôpitaux de Marseille

REF : APF122

# SERVICE DE GÉNÉTIQUE MÉDICALE CENTRE DE RESSOURCES BIOLOGIQUES CRB

Laboratoire de Biologie Médicale - HOPITAL D'ENFANTS LA TIMONE  
264 rue Saint Pierre - 13385 MARSEILLE CEDEX 5

## CONSENTEMENT POUR L'EXAMEN DES CARACTERISTIQUES GENETIQUES D'UNE PERSONNE ET LA CONSERVATION D'ÉCHANTILLONS DANS UN CENTRE DE RESSOURCES BIOLOGIQUES

### IDENTIFICATION DU PATIENT

(étiquette ou nom, prénom)

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 génétique ..... sous la responsabilité du Dr.....

et par délégation de celui-ci quant à l'examen des caractéristiques génétiques qui sera réalisé à partir du (des) prélèvement(s) pratiqué(s):

- Sur moi-même  
 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, et sa nature)

Je reconnais avoir reçu l'ensemble des informations permettant la compréhension de cet examen et sa finalité.

Le résultat de l'examen me sera rendu et expliqué en l'état actuel des connaissances par le médecin qui me l'a prescrit.

Ce dernier m'expliquera les moyens de prise en charge nécessaires le cas échéant.

\* **Je souhaite être informé(e) du résultat de l'examen réalisé :**

oui  non

\* **J'autorise, dans le respect du secret médical :**

- La transmission des informations de mon/son dossier médical nécessaires aux médecins concernés par cet examen des caractéristiques génétiques. oui  non
- 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. oui  non
- La conservation des données utiles à la gestion de la démarche diagnostique et de mon/son dossier dans des bases de données informatiques déclarées à la CNIL. oui  non

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 au reste de ma/sa famille. 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. 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.

D'ores-et-déjà, j'autorise, dans le respect du secret médical, l'utilisation des résultats par le médecin prescripteur au profit des membres de ma/sa famille si ces résultats apparaissent médicalement utiles pour eux.

oui  non

Des informations génétiques sans lien direct avec ma/sa pathologie mais pouvant avoir un impact sur ma/sa santé ou celle de mes apparentés peuvent être révélées.

Je souhaite que mon/son médecin me tienne informé(e)

oui  non

Dans le cadre de la démarche diagnostique, une partie des échantillons issus de mon/son prélèvement peut ne pas être utilisée. Elle peut être importante pour la recherche scientifique. Ainsi, sans que l'on n'ait à me recontacter :

\* **J'autorise le stockage d'échantillons issus de mon/son prélèvement et leur utilisation pour la recherche** oui  non

Conformément aux dispositions de la loi relative à l'informatique, aux fichiers et aux libertés, je dispose d'un droit d'opposition, d'accès et de rectification par l'intermédiaire du Dr.....

**Les items comportant un astérisque (\*) doivent être obligatoirement renseignés**

### TOUT CONSENTEMENT NON SIGNÉ EMPÊCHE LA RÉALISATION DE L'EXAMEN

<p><b>Nom, prénom et signature du patient ou de son représentant légal :</b></p> <p>Fait à : Le :  Signature :</p>	<p><b>Signature du patient mineur ou majeur sous tutelle (si possible) :</b></p> <p>Fait à : Le :  Signature :</p>	<p><b>Signature et cachet du médecin ou du conseiller en génétique :</b></p> <p>Fait à : Le :  Signature :</p>
--	--	--





Assistance Publique  
Hôpitaux de Marseille

**SERVICE DE GÉNÉTIQUE MÉDICALE  
CENTRE DE RESSOURCES BIOLOGIQUES CRB**

**ATTESTATION DE CONSULTATION  
du médecin prescripteur ou du conseiller en génétique (#)**

**IDENTIFICATION DU PATIENT**

(étiquette ou nom, prénom)

Date de naissance :

**IDENTITE DU REPRESENTANT LEGAL**

(si patient mineur ou majeur sous tutelle)

**Nom :**  **Prénom :**

**Lien avec le patient :**

Je 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)

Date :

Signature et cachet du médecin ou du conseiller en génétique sous la responsabilité du Dr..... et par délégation de celui-ci :

Signature :

**# RAPPEL CONCERNANT LA LEGISLATION**

- Loi n° 2004-800 du 6 août 2004 relative à la bioéthique, modifiée par la loi du 7 juillet 2011 (Conformément à la loi n° 2004-800 du 6 août 2004 fixant les conditions de prescription et de réalisation des examens des caractéristiques génétiques d'une personne) :
- Le médecin prescripteur doit conserver :
  - le consentement écrit
  - les doubles de la prescription et de l'attestation
  - les comptes-rendus d'analyses de biologie médicale commentés et signés (Art. R1131-5).
- Le laboratoire autorisé réalisant les examens doit :
  - disposer de la prescription et de l'attestation du prescripteur (Décret n°2008-321 du 4 avril 2008)
  - adresser, au médecin prescripteur, seul habilité à communiquer les résultats à la personne concernée (article L1131-1-3), le compte-rendu d'analyse de biologie médicale commenté et signé par un praticien responsable agréé
  - adresser, le cas échéant, au laboratoire qui a transmis l'échantillon et participé à l'analyse (article L. 6311-19), le compte-rendu d'analyse de biologie médicale commenté et signé par un praticien responsable agréé
- Loi n° 2011-814 du 7 juillet 2011 relative à la bioéthique
- Arrêté du 27 mai 2013 définissant les règles de bonnes pratiques applicables à l'examen des caractéristiques génétiques d'une personne à des fins médicales
- Décret n° 2013-527 du 20 juin 2013 relatif aux conditions de mise en œuvre de l'information de la parentèle dans le cadre d'un examen des caractéristiques génétiques à finalité médicale
- Décret n° 2007-1429 du 3 octobre 2007 relatif à la profession de conseiller en génétique et modifiant le code de la santé publique (dispositions réglementaires)

**EN PRATIQUE :**

- Originaux du Consentement et Attestation de consultation à garder dans le dossier médical du patient
- Copie du Consentement et Attestation de consultation à transmettre au laboratoire destinataire
- Copie du Consentement et Attestation de consultation à remettre au patient



## NOTICE D'INFORMATION

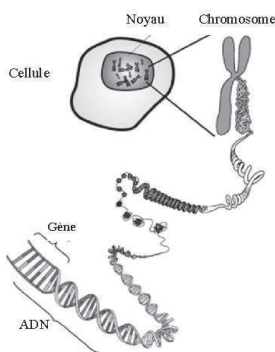
### du Consentement pour l'examen des **CARACTERISTIQUES GENETIQUES** d'une personne et la conservation d'échantillons dans un Centre de Ressources Biologiques

Votre médecin vous a proposé un examen des caractéristiques génétiques. Cette notice d'information a pour objet de vous expliquer les enjeux associés à cet examen. N'hésitez pas à poser toute question à votre médecin.

#### Pourquoi cet examen vous a-t-il été proposé ?

L'étude des caractéristiques génétiques concerne différentes situations, l'une d'entre elles vous correspond et vous sera expliquée par votre médecin :

- le diagnostic de maladies génétiques ;
- la situation particulière de diagnostic pré-symptomatique de maladies génétiques ;
- l'identification de facteurs de risque génétique ayant un impact soit sur la santé, soit sur la prise en charge thérapeutique de la personne ;
- l'identification de variations génétiques ou de réarrangements chromosomiques chez des personnes non malades dans le cadre du conseil génétique sur les risques de transmission à la descendance.



Localisés à l'intérieur des noyaux des cellules, les chromosomes portent l'information génétique propre à chaque individu.

Chaque cellule contient normalement 46 chromosomes, et environ 20 000 gènes, dont la plupart code pour une protéine.

L'ensemble des gènes d'un individu est appelé génome. Les parties du génome qui contiennent l'information génétique sont appelées exons. On parle d'exome pour désigner l'ensemble des exons du génome.

Le rôle de chaque gène n'est pas encore connu, mais une variation de la séquence ou de la cartographie d'un ou plusieurs de ces gènes peut être à l'origine d'une maladie génétique.

Cette variation génétique peut survenir pour la première fois chez une personne ou être héritée d'un parent ou des deux.

#### Que sont les chromosomes et les gènes ?

L'analyse de la séquence des gènes (séquençage d'exome ou de génome) permet donc de révéler des variations qui pourraient expliquer une maladie.

D'autres techniques, telles que les puces à ADN permettent de rechercher des anomalies chromosomiques de petite taille.

#### Quels sont les avantages et les limites d'un examen des caractéristiques génétiques ?

On distingue un examen des caractéristiques génétiques orienté sur un ou quelques gènes d'un examen visant à analyser une grande partie du patrimoine génétique.

Ces techniques d'étude d'une grande partie du patrimoine génétique (puce à ADN, exome, génome par exemple) permettent de gagner en résolution et en rapidité. Cependant :

- *Il n'est pas encore possible de tout détecter*

Certaines anomalies ne sont pas détectables du fait de leur nature ou de leur localisation. Leur recherche par une autre technique peut s'avérer nécessaire mais pas toujours suffisante.

- *L'interprétation des résultats n'est pas toujours possible en l'état des connaissances*

Il peut arriver qu'il soit difficile de conclure avec certitude sur le caractère pathogène (associé à une maladie) ou non d'une variation détectée. Des examens complémentaires ou l'analyse d'autres membres de la famille peuvent être nécessaires, sans assurance d'aboutir à une conclusion. Votre médecin pourra éventuellement reprendre contact avec vous après le rendu de résultats si de nouvelles informations sont disponibles.

- *Des découvertes fortuites peuvent survenir*

Des informations génétiques sans lien direct avec l'objet de l'examen et non recherchées, mais qui peuvent avoir un impact sur votre santé ou celle de membres de votre famille, peuvent être mises en évidence. Si vous souhaitez en être informé, votre médecin vous expliquera les implications, vous aidera à décider de la suite à donner, et recueillera votre choix.

### **Comment cela se passe-t-il en pratique?**

L'examen sera fait habituellement à partir d'un échantillon de sang, ou dans certains cas d'un prélèvement d'une autre nature, qui le cas échéant vous sera précisée par votre médecin. Il peut parfois être nécessaire de tester également des échantillons des parents.

Avant tout examen des caractéristiques génétiques, et après diffusion de cette information, le recueil de votre consentement écrit et signé est indispensable. **Il est indispensable que le document de consentement soit intégralement complété et qu'il soit signé, sans quoi l'examen ne pourra être réalisé.**

Vous pourrez à tout moment revenir sur les choix que vous aurez faits à la signature en recontactant votre médecin.

### **Quand et comment me seront communiqués les résultats ?**

Vous avez la possibilité d'exprimer par écrit votre volonté d'être tenu dans l'ignorance d'un éventuel diagnostic. Dans le cas contraire, votre médecin vous communiquera et vous expliquera les résultats de l'examen pratiqué.

Le temps nécessaire à la réalisation des examens au laboratoire et à l'interprétation des données par les biologistes et cliniciens peut être long. Les résultats sont disponibles et communiqués à l'issue d'un délai pouvant être de plusieurs mois. Le partage du résultat et des éléments de votre dossier médical peut être utile à d'autres médecins dans le cadre de votre prise en charge ou au profit des membres de votre famille. Si vous y consentez, cette transmission d'information se fera bien sûr dans le respect du secret médical.

### **Comment informer mes apparentés ?**

Si le diagnostic d'une anomalie devait être confirmé, vous êtes tenu d'informer les membres de votre famille potentiellement concernés. Votre médecin déterminera, avec votre aide, les membres de votre famille à prévenir, ainsi que les modalités pratiques de cette information.

Si vous exprimez par écrit votre volonté d'être tenu dans l'ignorance d'un diagnostic ou si vous ne souhaitez pas transmettre vous-même à vos apparentés potentiellement concernés cette information, vous devez autoriser votre médecin à communiquer cette information. Vous devrez alors lui fournir les coordonnées des membres de votre famille à contacter.

Si vous refusez toute transmission du résultat de l'examen pratiqué, le médecin est tenu de mentionner par écrit votre refus dans votre dossier médical.

Quel que soit votre choix, il sera formalisé lors du rendu de résultats et sera modifiable à tout moment en vous rapprochant de votre médecin.

### **Que deviendra mon prélèvement ?**

Dans le cadre de cette même démarche diagnostique, pour identifier d'autres anomalies non encore connues le jour du prélèvement, il vous sera proposé que soit conservée une partie non utilisée des échantillons dérivés de votre prélèvement. Cette conservation se fait au sein d'une collection de ressources biologiques gérée par une Biobanque (ou Centre de Ressources Biologiques CRB), dans le respect des bonnes pratiques et de la réglementation en vigueur.

### **Puis-je aider la recherche, en quoi est-ce important ?**

Une partie de ces échantillons peut ne pas être utilisée dans le cadre de la démarche diagnostique et représenter un grand intérêt pour la mise en œuvre de programmes de recherche scientifique. Ces études peuvent viser à comprendre les mécanismes des maladies, à faciliter leur diagnostic ou encore à mettre au point de nouveaux traitements.

Votre accord est nécessaire pour cette utilisation qui se fera dans un objet de recherche scientifique plus large et sans que l'on ait à vous recontacter. Les échantillons sont gérés de manière anonyme par le CRB à l'aide d'un système informatique spécialisé agréé par la CNIL (Commission Nationale Informatique et Liberté).

### **Une fois rentré à la maison ?**

A tout moment, vous pouvez demander des informations supplémentaires au CRB et si vous avez des questions ou que vous souhaitez modifier les choix faits lors du recueil de votre consentement, vous pouvez à tout moment contacter le service de Génétique Médicale.