


HIA Clermont-Tonnerre Brest Laboratoire de Biologie Médicale 	Support d'enregistrement	Code : PRA-SE-BEG FII-V Version n°05
	Fiche(s) de renseignements associée(s) au Guide des Analyses du Laboratoire : Maladies génétiques HIA BEGIN	Date d'application : 08/02/2018 Page : 1 / 6

VERSION	COMMENTAIRE	DATE
01	Mise en application	28/10/2014
02	Mises à jour des documents à Bégin.	09/03/2015
03	Mise à jour des formulaires de la part du laboratoire sous-traitant	14/03/2016
04	Mise à jour des formulaires par le laboratoire sous-traitant	08/02/2017
05	Mise à jour des formulaires de la part du laboratoire sous-traitant : changement dans la forme	08/02/2018

Rédaction	Vérification	Approbation	Validation
Date : 05/02/2018 Fonction : Responsable Qualité Visa électronique : BERNA Anaïs	Date : 07/02/2018 Fonction : Responsable des Systèmes d'Informations Visa électronique : LEFEBVRE Franck	Date : 07/02/2018 Fonction : Biologiste Responsable Visa électronique : VAILLANT Catherine	Date : 08/02/2018 Fonction : Responsable Documentaire Visa électronique : THIBAUT Fabien



Hôpital d'Instruction des Armées Bégin
Département de biologie médicale
Coordonnateur du département : Pr CEPPA
UF de génétique

Responsable de l'unité fonctionnelle:
Pr Hervé DELACOUR
herve.delacour@intradef.gouv.fr

69, avenue de Paris
94 163 Saint Mandé Cedex

Secrétariat :
Tél. 01 43 98 47 12 / Fax 01 43 98 50 32

DEMANDE D'EXAMEN DE GENETIQUE MOLECULAIRE (GENETIQUE CONSTITUTIONNELLE)

IDENTITE PATIENT ou ETIQUETTE	MEDECIN PRESCRIPTEUR ou TAMPON
NOM :	NOM et Prénom : Téléphone :
NOM de naissance :	Hôpital :
Prénom :	Service :
Date de naissance :	

Renseignements cliniques (joindre un arbre généalogique dans la mesure du possible):

.....

.....

Examens à des fins de diagnostic moléculaire

- Facteurs II (G20210A) et V (G1691A) Leiden → **Feuille de demande spécifique**
- Hémochromatose HFE1 (mutations C282Y, H63D) - 1 Tube EDTA et 1 tube Héparinate de lithium -
- Maladie de Gilbert (mutation (TA)₇ glucuronyltransférase) – 1 Tube EDTA -
- Recherche de l'HLA-B*27 – 1 Tube EDTA -
- Diabète MODY2 (gène *glucokinase*) et MODY 3 (gène *HNF1 α*) → **Feuille de demande spécifique**
- Mutations du gène *AIP* (adénomes hypophysaires familiaux) – 2 Tubes EDTA -
- Mutations du gène *MDR3* (lithiases biliaires récidivantes, cholestase gravidique) – 2 Tubes EDTA -
- Diagnostic de la prédisposition génétique de l'intolérance primaire au lactose (*LCT*) – 1 Tube EDTA -

Examens à des fins de pharmacogénétique

- Mutations de la butyrylcholinestérase : succinylcholine – mivacurium → **Feuille de demande spécifique**
- Recherche de l'HLA-B*5701 : abacavir – 1 Tube EDTA -
- Maladie de Gilbert (mutation (TA)₇ glucuronyltransférase) : irinotecan – 1 Tube EDTA -
- Thiopurine S méthyltransférase (TPMT) : azathioprine, mercaptopurine – 2 Tubes EDTA -
- Dihydropyrimidine deshydrogénase (DPD) : 5 fluorouracil – 2 Tubes EDTA -

PRELEVEMENTS :
Selon les indications mentionnées ci-dessus. Ne pas centrifuger, ne pas congeler, conserver à +4°C.

EXPEDITION :
Conditionner les tubes selon la réglementation en vigueur. **Adresser à température ambiante.**

RAPPEL CONCERNANT LA LEGISLATION
décret 2008-321 du 4 avril 2008 et arrêté du 27 mai 2013

Le médecin prescripteur doit conserver le consentement écrit, les doubles de la prescription et de l'attestation, et les comptes-rendus d'analyse de biologie médicale commentés et signés.
Le laboratoire agréé réalisant les examens doit :
(i) disposer de la prescription et du consentement éclairé
(ii) adresser le compte-rendu d'analyse de biologie médicale commenté et signé par un praticien responsable agréé au médecin prescripteur qui communiquera les résultats de l'examen des caractéristiques génétiques à la personne concernée dans le cadre d'une consultation individuelle.



Hôpital d'Instruction des Armées Bégin
Département de biologie médicale
Coordonnateur du département : Pr CEPPA
UF de génétique

69, avenue de Paris
94 163 Saint Mandé Cedex

Responsable de l'unité fonctionnelle:
Pr Hervé DELACOUR
herve.delacour@intradef.gouv.fr

Secrétariat :
Tél. 01 43 98 47 12 / Fax 01 43 98 50 32

RECHERCHE DE LA MUTATION G1691A DU GENE DU FACTEUR V ET DE LA MUTATION G20210A DU GENE DU FACTEUR II

IDENTITE PATIENT ou ETIQUETTE	MEDECIN PRESCRIPTEUR ou TAMPON
NOM :	NOM et Prénom : Téléphone :
NOM de naissance :	Hôpital :
Prénom :	Service :
Date de naissance :	

PREREQUIS A TOUTE DEMANDE

- Consentement écrit du patient pour étude génétique.

Les études génétiques doivent faire l'objet d'un consentement écrit (Déret 2008-321) ; une copie de ce consentement doit être adressée au laboratoire pour que l'analyse puisse être réalisée, une autre doit être remise au patient. En l'absence de ce document, l'examen ne sera pas réalisé.

MOTIFS DE LA DEMANDE

Seules les demandes répondant à une des recommandations de l'HAS^[1] seront traitées :

- Survenue d'une MTEV non provoquée avant 50 – 60 ans ;
- Survenue d'une MTEV provoquée ou non chez une femme enceinte ;
- Récidive de TVP proximale et/ou d'EP ou de TVP distale non provoquée, dont le premier épisode est survenu avant 50 – 60 ans ;
- Antécédents familiaux de MTEV chez une femme enceinte – joindre un arbre généalogique - ;
- Histoire familiale de thrombophilie héréditaire chez une femme enceinte ;
- Antécédents de fausses couches multiples ou de mort fœtale *in-utero* inexpliquée, de pré-éclampsie, d'*HELLP* syndrome, d'*abruptio placentae* ou de retard de croissance fœtale chez une femme enceinte.
- Antécédents familiaux de MTEV chez un parent du premier degré, ayant une homozygotie ou une double hétérozygotie des mutations du facteur V et du facteur II, chez une femme en âge de procréer, avant la prescription d'une contraception oestroprogestative – joindre un arbre généalogique ;
- Confirmation d'un premier résultat – si examen réalisé dans un autre laboratoire, merci de nous transmettre une copie du premier résultat -.

PRELEVEMENTS :

1 tube de 5 mL de sang prélevé sur **E.D.T.A.** (bouchon violet). Ne pas centrifuger, ne pas congeler, conserver à +4°C.

EXPEDITION :

conditionner les tubes selon la réglementation en vigueur. **Adresser à température ambiante.**

[1] HAS – Rapport d'évaluation technologique – Biologie des anomalies de l'hémostase – tome VII : recherche de la mutation G1691A du gène du facteur V (facteur Leiden) et de la mutation G20210A du gène du facteur II – Juillet 2011 ; 48 pages.



Hôpital d'Instruction des Armées Bégin
Département de biologie médicale
Coordonnateur du département : Pr CEPPA
UF de génétique

Responsable de l'unité fonctionnelle:
Pr Hervé DELACOUR
herve.delacour@intradef.gouv.fr

69, avenue de Paris
94 163 Saint Mandé Cedex

Secrétariat :
Tél. 01 43 98 47 12 / Fax 01 43 98 50 32

DIAGNOSTIC MOLECULAIRE DES DIABETES MODY2 ET MODY 3

IDENTITE PATIENT ou ETIQUETTE	MEDECIN PRESCRIPTEUR ou TAMPON
NOM :	NOM et Prénom : Téléphone :
NOM de naissance :	Hôpital :
Prénom :	Service :
Date de naissance :	

PREREQUIS A TOUTE DEMANDE

Consentement écrit du patient pour étude génétique.
Les études génétiques doivent faire l'objet d'un consentement écrit (Décret 2008-321) ; une copie de ce consentement doit être adressée au laboratoire pour que l'analyse puisse être réalisée, une autre doit être remise au patient.

Absence d'anticorps: entourer les anticorps analysés : Anti-GAD Anti-IA2 Anti-ilôts
année du prélèvement : (joindre une copie des résultats)

MOTIFS DE LA DEMANDE

Le phénotype détaillé du cas index et des apparentés diabétiques est primordial pour orienter au mieux l'analyse génétique.

Histoire familiale de diabète:
.....
.....

Joindre un arbre généalogique en indiquant le patient prélevé (), les apparentés diabétiques au 1^{er} et 2nd degré et les apparentés non diabétiques. Pour les apparentés diabétiques indiquer : âge de survenue de diabète, existence ou non de surpoids au diagnostic du diabète, traitement en cours, atteintes associées.

Données au diagnostic:

Circonstances de découverte du diabète :
 Fortuite (examen systématique, enquête familiale) Diabète gestationnel Glycosurie
 Polyurie et/ou amaigrissement Cétose Acido-cétose Complication

Age à la découverte du diabète :
Poids : **Taille :** **IMC :**
Glycémie (mmol/L) : **HbA1c (%) :**

Données au dernier bilan:

Poids : **IMC :**
HbA1c (%) :
HDL-C (mmol/L) : **Triglycérides (mmol/L) :**

Retentissement du diabète :
 Aucun Neuropathie Rétinopathie Macroangiopathie
 Microalbuminurie pathologique Macroprotéinurie Insuffisance rénale
 Autre(s) – préciser - :

PRELEVEMENTS : 2 tubes de 5 mL de sang prélevé sur **E.D.T.A.** (bouchon violet). Ne pas centrifuger, ne pas congeler, conserver à +4°C.

EXPEDITION : conditionner les tubes selon la réglementation en vigueur. **Adresser à température ambiante.**



Hôpital d'Instruction des Armées Bégin
Département de biologie médicale
Coordonnateur du département : Pr CEPPA
UF de génétique

Responsable de l'unité fonctionnelle:
Pr Hervé DELACOUR
herve.delacour@intradef.gouv.fr

69, avenue de Paris
94 163 Saint Mandé Cedex

Secrétariat :
Tél. 01 43 98 47 12 / Fax 01 43 98 50 32

CONSENTEMENT ECLAIRE POUR UNE ETUDE GENETIQUE A DES FINS MEDICALES

conformément au décret 2008-321 du 4 avril 2008 et à l'arrêté du 27 mai 2013

Identification du patient
NOM : _____
NOM de naissance : _____
Prénom : _____
Date de naissance : _____

Identité du titulaire de l'autorité parentale si mineur
NOM : _____
Prénom : _____

Je soussigné(e), susnommé(e), reconnais avoir été informé(e) par le Dr _____ sur les caractéristiques des examens de génétique moléculaire concernant la maladie dont je souffre ou que présente(nt) un (ou plusieurs) membre(s) de ma famille.

Inscrire clairement le nom de la maladie concernée

Ces examens seront réalisés à partir :

- du(des) prélèvement(s) qui m'a(ont) été effectué(s)
- du(des) prélèvement(s) qui m'a(ont) été effectué(s) sur mon enfant mineur

Je donne mon consentement pour ce(s) prélèvement(s) et je reconnais avoir reçu l'ensemble des informations conformément à l'article R.1131-4 du décret 2008-321 du 4 avril 2008 du code de la santé publique, permettant la compréhension de cet acte biologique et sa finalité.

- j'autorise la conservation illimitée des produits dérivés de ce prélèvement en vue d'études familiales
- je n'autorise pas la conservation illimitée des produits dérivés de ce prélèvement.

Une fois l'étude terminée, l'utilisation secondaire des produits dérivés de ce(s) prélèvement(s) par le laboratoire peut être utile à l'analyse d'autres personnes (prélèvement témoin utile au contrôle qualité)

- j'autorise cette utilisation secondaire après anonymisation des données me concernant
- je n'autorise pas cette utilisation secondaire

La communication à la communauté médicale et scientifique (bases de données accessibles sur internet, publications dans des journaux scientifiques ...) de données médicales (comprenant éventuellement des photographies, radiographies et autres) et génétiques me concernant (ou mon enfant mineur) peut éventuellement être utile.

- j'autorise cette communication après anonymisation des données me concernant
- je n'autorise pas cette utilisation secondaire

Conformément à la loi informatique et liberté, je peux exercer mon droit d'accès aux données qui me concernent par l'intermédiaire d'un médecin de mon choix.

Fait à _____, le _____ Signature : _____

ATTESTATION D'INFORMATION ET DE RECUEIL DE CONSENTEMENT POUR UNE ANALYSE GENETIQUE A DES FINS MEDICALES

(Nom du médecin) _____ certifie avoir informé le(la) patient(e) susnommé(e) sur les caractéristiques de la maladie recherchée, les moyens de la détecter, les possibilités de prévention et de traitement, et avoir recueilli le consentement du (de la) patient(e) dans les conditions de l'article R.1131-4

Signature et cachet :

RAPPEL CONCERNANT LA LEGISLATION

Le médecin prescripteur doit conserver le consentement écrit, les doubles de la prescription et de l'attestation, et les comptes-rendus d'analyse de biologie médicale commentés et signés.

Le laboratoire agréé réalisant les examens doit :

- (i) disposer de la prescription et du consentement éclairé
- (ii) adresser le compte-rendu d'analyse de biologie médicale commenté et signé par un praticien responsable agréé au médecin prescripteur qui communiquera les résultats de l'examen des caractéristiques génétiques à la personne concernée dans le cadre d'une consultation individuelle.



Hôpital d'Instruction des Armées Bégin
Département de biologie médicale
Coordonnateur du département : Pr CEPPA
UF de génétique

Responsable de l'unité fonctionnelle:
Pr Hervé DELACOUR
herve.delacour@intradef.gouv.fr

69, avenue de Paris
94 163 Saint Mandé Cedex

Secrétariat :
Tél. 01 43 98 47 12 / Fax 01 43 98 50 32

DEMANDE D'EXAMEN D'HEMATOLOGIE MOLECULAIRE (GENETIQUE SOMATIQUE)

IDENTITE PATIENT ou ETIQUETTE	MEDECIN PRESCRIPTEUR ou TAMPON
NOM :	NOM et Prénom : Téléphone :
NOM de naissance :	Hôpital :
Prénom :	Service :
Date de naissance :	

Renseignements :

Contexte clinique :

.....

.....

Données biologiques (joindre dans la mesure du possible un duplicata de la dernière numération / formule sanguine):

Leucocytes : _____ Thrombocytes : _____ Myélémie : _____

Hypothèse(s) diagnostique(s) :

LMC Polyglobulie primitive Thrombocytémie essentielle

Myélofibrose Autre : _____

Bilan initial Suivi thérapeutique → Traitement : _____

Examens prescrits

Recherche et quantification de la mutation JAK2 V617F

Recherche de mutations dans l'exon 9 de CALR

Recherche et quantification du transcrite MBcr-Abl [t(9 ;22)] (b2-a2 ou b3-a2)

PRELEVEMENTS :

- Si recherche de BCR-ABL : 3 tubes de 5 mL de sang prélevé sur **E.D.T.A.** (bouchon violet).
- Si recherche JAK2 ou CALR : 2 tubes de 5 mL de sang prélevé sur **E.D.T.A.** (bouchon violet).
- Ne pas centrifuger, ne pas congeler, conserver à +4°C.

EXPEDITION :

Conditionner les tubes selon la réglementation en vigueur.

Adresser rapidement à +4°C.