



**Département de Génétique – Pr. Catherine Boileau**

HUPNVS – Hôpital Bichat Claude Bernard – 46 rue Henri Huchard 75877 Paris cedex 18

Lien vers notre catalogue des examens : <https://hupnvs.manuelprelevement.fr/GHT/hupnvs/>

**PATIENT (ou ETIQUETTE)**

Nom : .....  
Nom de jeune fille : .....  
Prénom : ..... Sexe : .....  
Date de naissance : ..... / ..... / .....

Etiquette patient avec NIP

**PRELEVEMENT :** A envoyer au **Dr. N. HANNA / Dr. P. ARNAUD** Département Génétique (Réception Biochimie) – Hôpital Bichat-Claude Bernard – 46 rue Henri Huchard – 75877 Paris Cedex 18 – [nadine.hanna@aphp.fr](mailto:nadine.hanna@aphp.fr) ; [pauline.arnaud@aphp.fr](mailto:pauline.arnaud@aphp.fr) – Tel : 01 40 25 85 45 / 55

1<sup>er</sup> Prélèvement Date de prélèvement : ..... / ..... / .....

2<sup>nd</sup> prélèvement Identité du Préleveur : .....

Sang sur EDTA (adultes : 15ml ; enfants : 5 à 7 ml ; nourrissons : 2 à 3 ml)

ADN (Technique extraction ..... ; Concentration : ..... ; Volume : .....) )

Villosités chorales triées  Liquide amniotique  Autre : .....

**En cas de prélèvement urgent, merci de prendre contact avec le laboratoire au 01 40 25 85 45 / 55**  
*Le transport au laboratoire peut se faire à température ambiante (max 72h) avec un transporteur homologué.*

**MEDECIN PRESCRIPTEUR** (coordonnées précises) : Les résultats seront communiqués au médecin prescripteur  
*En cas de prescription par un interne, merci de rajouter les coordonnées du senior en charge du patient*

Nom / Prénom : .....  
n°RPPS (hors AP-HP) ou code APH (AP-HP) : .....  
E-mail : .....  
Adresse : .....  
Téléphone : ..... Fax : .....

Cachet du service  
ou  
Etiquette UH  
(Obligatoire pour APHP)

Votre demande d'analyse doit **obligatoirement être accompagnée de :**

- Copie du consentement éclairé daté et signé du patient (Article 16-10 du Code Civil, article R1131-1 du Code de la Santé Publique)
- Original de l'attestation de consultation du prescripteur (Article R1131-5 du Code de la Santé Publique et décret n°2008-321 du 4 avril 2008)
- Renseignements cliniques détaillés (fiche de renseignement clinique ci-jointe +/- compte-rendu détaillé de consultation), arbre généalogique et bon de commande

**INDICATIONS**

**Secteur MA**

(Gènes ACTA2, ADAMTSL4, BGN, COL3A1, EFEMP2, FBN1, FBN2, FLNA, FOXE3, HCN4, LOX, LTBP2, LTBP3, MAT2A, MFAP5, MYH11, MYLK, NOTCH1, PRKG1, SKI, SLC2A10, SMAD2, SMAD3, SMAD4, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2)

**Cas index (nouveau patient)**

**Conditions de prescription :**

Le laboratoire ne réalise l'étude moléculaire qu'après l'exploration clinique (y compris examens complémentaires d'imagerie) et un interrogatoire familial. L'analyse moléculaire peut ne pas être réalisée si l'atteinte clinique n'est pas suffisamment évocatrice. Pour tout cas particulier, un contact direct doit être pris avec le laboratoire pour discuter de l'apport d'une étude moléculaire au diagnostic avant de procéder au prélèvement ou à son envoi.

**Apparentés (enquête familiale) :** L'enquête familiale est réalisée uniquement si la mutation est connue dans la famille.

- Mutation rapportée dans la famille : ..... Gène : .....

- Nom et prénom du cas index : .....

Lien de parenté avec le cas index: .....



**Demande de DIAGNOSTIC MOLECULAIRE DU SYNDROME DE MARFAN ET PATHOLOGIES APPARENTÉES**



NOM Prénom DDN		Date :	Poids (Kg)	Référence famille MS		
			Taille (cm)			
<b>SYNTHESE ET DESCRIPTIF</b>						
<b>Cranio-facial</b>	Dysmorphie faciale (3/5) : non <input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/> dolichocéphalie <a href="#">HP:0000268</a> <input type="checkbox"/> enophtalmie <a href="#">HP:0000490</a> <input type="checkbox"/> fentes palpébrales obliques vers le bas <a href="#">HP:0000494</a> <input type="checkbox"/> hypoplasie malaire <a href="#">HP:0012369</a> <input type="checkbox"/> rétrognathisme <a href="#">HP:0000278</a>			m	1
	Palais ogival <a href="#">HP:0002705</a>	<input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> Avec chevauchement dentaire <input type="checkbox"/> Inconnu <input type="checkbox"/> Sans chevauchement dentaire			m	
	Hypertélorisme <a href="#">HP:0000316</a>	<input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> Présent <input type="checkbox"/> Douteux <input type="checkbox"/> Inconnu				
	Luette bifide <a href="#">HP:0000193</a>	<input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> Présent <input type="checkbox"/> Douteux <input type="checkbox"/> Inconnu				
<b>Squelette</b>	Arachnodactylie <a href="#">HP:0001166</a>	<input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> Signe du poignet <input type="checkbox"/> Inconnu <input type="checkbox"/> Signe du pouce			M	1/3
	Flessum (Extension des coudes <170°)	<input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> Présent <input type="checkbox"/> Inconnu			M	1
	Hypermobilité articulaire : non <input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> (score de Beighton : /9) <a href="#">HP:0001382</a>	Pouce contre avant-bras Droit : <input type="checkbox"/> Gauche : <input type="checkbox"/> 5 <sup>ème</sup> Doigt 90° Droit : <input type="checkbox"/> Gauche : <input type="checkbox"/> Mains-sol <input type="checkbox"/> Récurvatum coude >10° Droit : <input type="checkbox"/> Gauche : <input type="checkbox"/> Récurvatum genou >10° Droit : <input type="checkbox"/> Gauche : <input type="checkbox"/>			m	
	Pectus	<input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> Carinatum <a href="#">HP:0000768</a> <input type="checkbox"/> Inconnu <input type="checkbox"/> Asymétrie <a href="#">HP:0000766</a> <input type="checkbox"/> Excavatum <a href="#">HP:0000767</a>			M	2/1
	Dolichosténomelie <a href="#">HP:0001519</a> (E/T > 1.05)	<input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> Présent E/T = ..... <input type="checkbox"/> Inconnu			M	1
	Pied plat <a href="#">HP:0001763</a>	<input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> Sans déformation de l'arrière pied <input type="checkbox"/> Inconnu <input type="checkbox"/> Avec déformation de l'arrière pied			M	2/1
	Protrusion acétabulaire <a href="#">HP:0003179</a>	<input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> Présent <input type="checkbox"/> Douteux <input type="checkbox"/> Inconnu			M	2
	Cyphose thoracolombaire <a href="#">HP:0002808</a>	<input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> Présent <input type="checkbox"/> Inconnu				1
	Scoliose > 20° <a href="#">HP:0002650</a>	<input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> Présent <input type="checkbox"/> Inconnu			M	
	Spondylolisthésis <a href="#">HP:0003302</a>	<input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> Présent <input type="checkbox"/> Inconnu				
<b>Pulmonaire</b>	Pneumothorax spontané <a href="#">HP:0002108</a>	<input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> Présent <input type="checkbox"/> Inconnu			m	2
	Bulle apicale <a href="#">HP:0032176</a>	<input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> Présent <input type="checkbox"/> Inconnu			m	
<b>Cutané</b>	Hernie récidivante <a href="#">HP:0000023</a>	<input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> Présent <input type="checkbox"/> Inconnu			m	
	Vergetures <a href="#">HP:0001065</a>	<input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> Présent <input type="checkbox"/> Non significatif <input type="checkbox"/> Inconnu <input type="checkbox"/> Hanche <input type="checkbox"/> Seins <input type="checkbox"/> Épaules <input type="checkbox"/> Dorsales <input type="checkbox"/> Fesses <input type="checkbox"/> Cuisses <input type="checkbox"/> Ventre <input type="checkbox"/> Lombaires			m	1
	Livedo reticularis <a href="#">HP:0000965</a>	<input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> Présent <input type="checkbox"/> Douteux <input type="checkbox"/> Inconnu				
<b>Neuro</b>	Hyperlaxité cutanée <a href="#">HP:0001388</a>	<input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> Présent <input type="checkbox"/> Douteux <input type="checkbox"/> Inconnu				
	Ectasie durale lombo-sacrée <a href="#">HP:0100775</a>	<input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> Présent <input type="checkbox"/> Inconnu			M	2
	Retard des apprentissages <a href="#">HP:0001328</a>	<input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> Présent <input type="checkbox"/> Inconnu				
Antécédents d'épilepsie <a href="#">HP:0001250</a>	<input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> Présent <input type="checkbox"/> Inconnu					
<b>Oculaire</b>	Ectopie du cristallin <a href="#">HP:0001083</a>	<input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> Douteux <input type="checkbox"/> Présent <input type="checkbox"/> Inconnu <input type="checkbox"/> Aphake <input type="checkbox"/> Pseudo aphake			M	0
	Myopie > 3 dioptries <a href="#">HP:0000545</a>	<input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> Présent <input type="checkbox"/> Inconnu			m	1
	Cornée plate <a href="#">HP:0007720</a>	<input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> Présent <input type="checkbox"/> Inconnu			m	
	Iris Floculi <a href="#">HP:0500007</a>	<input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> Présent <input type="checkbox"/> Inconnu				
<b>Cardio-Vasculaire</b>	Dissection de l'aorte	<input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> Type A <a href="#">HP:0004933</a> <input type="checkbox"/> Type B <a href="#">HP:0012499</a> Age : .....			M	0
	Chirurgie de l'aorte ascendante	<input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> Présent Age : .....				
	TAA <a href="#">HP:0004970</a>	Sinus de Valsalva	.....mm z-score :			
		Aorte tubulaire	.....mm z-score :			
	Dilatation artère pulmonaire <a href="#">HP:0004927</a>	<input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> Présent <input type="checkbox"/> Inconnu			m	
	Aorte abdominale	<input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> dissection <a href="#">HP:0033311</a> <input type="checkbox"/> dilatation <a href="#">HP:0002636</a> Age : .....			m	
	Facteurs de risque	<input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> HTA <a href="#">HP:0000822</a> <input type="checkbox"/> Inconnu <input type="checkbox"/> Autre : .....				
	Valve aortique	<input type="checkbox"/> Tricuspide <input type="checkbox"/> Bicuspide <a href="#">HP:0001647</a> <input type="checkbox"/> Inconnu				
	Valve mitrale	<input type="checkbox"/> Normale <input type="checkbox"/> Prolapsus <a href="#">HP:0001634</a> Age de la chirurgie : .....			m	1
	Tortuosité artérielle <a href="#">HP:0006687</a>	<input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> Présent <input type="checkbox"/> Douteux <input type="checkbox"/> Inconnu			Total :	
Cardiopathie congénitale	<input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> PCA <a href="#">HP:0001643</a> <input type="checkbox"/> CIV <a href="#">HP:0001629</a> <input type="checkbox"/> CIA <a href="#">HP:0001631</a>					
<b>ATCD fam (3)</b>	Mutation connue : gène .....	<input type="checkbox"/> dissection de l'aorte <input type="checkbox"/> TAA <input type="checkbox"/> bicuspidie <input type="checkbox"/> MFS <input type="checkbox"/> Autre : .....				
<b>Diagnostic</b>	<input type="checkbox"/> MFS <input type="checkbox"/> LDS <input type="checkbox"/> TAA <input type="checkbox"/> Dissection <input type="checkbox"/> Bicuspidie <input type="checkbox"/> Ectopie du cristallin <input type="checkbox"/> Diagnostic en attente <input type="checkbox"/> Sain <input type="checkbox"/> Autre : ...					

(1) Ghent 1 : De Paepe A. et al., Am J Med Genet. 1996 Apr 24;62(4):417-26 ; (2) Ghent 2 : Loeys B. et al., J Med Genet. 2010 Jul;47(7):476-85

(3) Joindre un arbre généalogique détaillé

## Proposition de consentement– Groupe de travail Fondation maladies rares

### Consentement pour l'examen des CARACTERISTIQUES GENETIQUES d'une personne et la conservation des échantillons dans une banque d'ADN ou un centre de ressources biologiques

<b>IDENTIFICATION du PATIENT</b> (étiquette ou nom, prénom et date de naissance)	<b>IDENTITE du REPRESENTANT LEGAL (Si patient mineur ou majeur sous tutelle)</b> 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.....

quant à l'examen des caractéristiques génétiques qui sera réalisé à partir :

- Du (des) prélèvement(s) pratiqué(s) sur moi-même  
 Du (des) prélèvement(s) pratiqué(s) 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 nécessaire le cas échéant.

\*Je souhaite être informé 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 de mon/son prélèvement peut ne pas être utilisée. Elle peut être importante pour la recherche scientifique. Ainsi, sans que l'on puisse me recontacter :

J'autorise le stockage de mon/son prélèvement et son 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.**

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

## Proposition de consentement– Groupe de travail Fondation maladies rares

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

<b>IDENTIFICATION du PATIENT</b> (étiquette ou nom, prénom et date de naissance)	<b>IDENTITE du REPRESENTANT LEGAL (Si patient mineur ou majeur sous tutelle)</b>  <b>NOM :</b> _____ <b>Prénom :</b> _____  <b>Lien avec le patient :</b> _____
--	---

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)

<b>Date :</b> _____  <b>Signature et cachet du médecin ou du conseiller en génétique :</b> _____
--

### \*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 génétique 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