

# DIAGNOSTIC GENETIQUE : MALADIES AUTO-INFLAMMATOIRE (MAI)

Unité médicale des maladies auto-inflammatoires UF2259

<https://umai-montpellier.fr/diag2.html>

Tel : 04 67 33 58 57 / fax : 04 67 33 58 57

## I- PRE-REQUIS OBLIGATOIRES POUR TOUTES LES DEMANDES

(Sujets symptomatiques et asymptomatiques)

- Prescription médicale
- Identité du préleveur, date et heure du prélèvement (page 3)
- Consentement et attestation signé par le patient ou son représentant légal
- Bon de commande pour la facturation

## II- DOCUMENTS INDISPENSABLES POUR LES SUJETS SYMPTOMATIQUES

- Fiche clinique remplie par le médecin demandeur (page 3)
- Arbre généalogique (page 4)
- Valeur de résultats de CRP élevé en crise

## 1- PRESCRIPTION MEDICALE

### MEDECIN PRESCRIPTEUR (doit être titulaire)

Nom : .....

Prénom : .....

Tel : .....

Fax : .....

Email : .....

Adresse complète ou Cachet

### SERVICE

- Centre de référence CEREMAIA
- Centre de référence ou de compétence FAI2R
- Centre de référence RAISE

Date : --/--/----      Signature :

### SUJET PRELEVE

Nom : ..... Sexe :  M     F

Prénom : .....

Date de naissance : |\_|\_|/|\_|\_|/|\_|\_|\_|\_|

Etiquette patient

### ANALYSE DEMANDEE

- Analyse génétique ciblée (séquençage SANGER)

Gènes	<input type="checkbox"/> ADA2 (DADA2)	<input type="checkbox"/> MEFV (FMF)	<input type="checkbox"/> MVK (MKD)	<input type="checkbox"/> Autre gène
Pré-requis	<input type="checkbox"/> Vascularite/AVC/AIT <input type="checkbox"/> ≥ 3 épisodes sauf enfants <input type="checkbox"/> Fièvre/CRP élevée	<input type="checkbox"/> Âge du premier épisode ≤ 30ans <input type="checkbox"/> ≥ 3 épisodes <input type="checkbox"/> Ethnie méditerranéenne : .....	<input type="checkbox"/> Âge du premier épisode ≤ 10ans <input type="checkbox"/> ≥ 3 épisodes <input type="checkbox"/> Acidurie mévalonique en crise élevée	Seulement en cas de mutation connue chez un apparenté Précisez : .....

- Analyse génétique étendue (séquençage nouvelle génération, NGS), 62 gènes

Pour un **cas index uniquement**, et après consultation d'un site du centre de référence CEREMAIA, ou après décision d'une RCP CEREMAIA, RAISE ou FAI2R

#### Gènes publiés et MAI associées

<b>ACPS</b>	SPENCD	<b>LPIN2</b>	Majeed	<b>RBCK1</b>	PBMEI
<b>ADAM17</b>	NISBD1	<b>MEFV</b>	FMF	<b>RNASEH2A</b>	Aicardi-Goutieres
<b>ADAR</b>	Aicardi-Goutieres	<b>MVK</b>	MKD	<b>RNASEH2B</b>	Aicardi-Goutieres
<b>AP1S3</b>	Psoriasis suscept.	<b>NCSTN</b>	Acne inversa, 1	<b>RNASEH2C</b>	Aicardi-Goutieres
<b>CARD14</b>	PRP/PSORS2	<b>NLRG4</b>	AIFEC	<b>SAMHD1</b>	Aicardi-Goutieres
<b>CECR1</b>	DADA2	<b>NLRP1</b>	NAIAD	<b>SERPING1</b>	HAE1
<b>COPA</b>	AILJK	<b>NLRP12</b>	NAPS12	<b>SH3BP2</b>	Cherubism
<b>DDX58</b>	Singleton-Merten	<b>NLRP3</b>	CAPS	<b>SLC29A3</b>	H syndrom
<b>FAM105B</b>	AIPDS	<b>NOD2</b>	Blaü	<b>TMEM173</b>	SAVI
<b>FAS</b>	ALPS	<b>PLCG2</b>	APLAID	<b>TNFAIP3</b>	HA20/AISBL
<b>FASLG</b>	ALPS	<b>POMP</b>	PRAAS/CANDLE	<b>TNFRSF11A</b>	TRAPS11
<b>FBLIM</b>	CRMO	<b>PRF1</b>	FHL	<b>TNFRSF1A</b>	TRAPS
<b>IFIH1</b>	Aicardi-Goutieres	<b>PSENE1</b>	Acne inversa, 2	<b>TREX1</b>	Aicardi-Goutieres
<b>IL10</b>	IL10 deficiency	<b>PSMA3</b>	PRAAS/CANDLE	<b>TRNT1</b>	SIFD
<b>IL10RA</b>	IL10 R1 deficiency	<b>PSMB4</b>	PRAAS/CANDLE	<b>WDR1</b>	PFIT
<b>IL10RB</b>	IL10 R2 deficiency	<b>PSMB8</b>	PRAAS/CANDLE	<b>XIAP</b>	X-linked HLH
<b>IL1RN</b>	DIRA	<b>PSMB9</b>	PRAAS/CANDLE		
<b>IL36RN</b>	DITRA	<b>PSMG2</b>	PRAAS/CANDLE		
<b>LACC1</b>	SJIA	<b>PSTPIP1</b>	PAPA		

#### Gènes candidats :

**CASP1**  
**L1YN**  
**MDFIC**  
**PYCARD**  
**RIPK1**  
**RNF31**  
**TNFRSF9**  
**USP43**

liste des abréviations :  
<http://fmf.igh.cnrs.fr/ISSAID/>  
[Classification\\_AID/page1.htm](http://classification_aid/page1.htm)

**2 - CONSENTEMENT DU PATIENT\***  
**POUR L'EXAMEN DES CARACTERISTIQUES GENETIQUES**  
**(GENETIQUE MOLECULAIRE)**  
**(Loi n°2004-800 du 6 août 2004 – code de la santé publique)**

<b><u>IDENTIFICATION DU PATIENT</u></b>
<b>NOM :</b> <b>Prénom :</b> <b>NOM DE JEUNE FILLE :</b> Date de naissance : Adresse :

<b><u>IDENTITE DU TITULAIRE DE L'AUTORITE PARENTALE SI MINEUR</u></b>
<b>NOM :</b> <b>Prénom :</b>

Je soussigné(e), sus nommé, reconnais avoir été informé(e) par le Dr..... sur les examens des caractéristiques génétiques qui seront réalisés à partir :

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

Pour:

**Maladies auto-inflammatoires**

Je donne mon consentement pour ce prélèvement et je reconnais avoir reçu l'ensemble des informations conformément aux articles R1131-4 et R1131-5 du décret n°2008-321 du 4 avril 2008 et du Décret n° 2013-527 du 20 juin 2013 du code de la santé publique, permettant la compréhension de cet acte biologique et sa finalité.

Ces examens peuvent être une information précieuse pour des membres de ma famille. J'aurai donc possiblement la responsabilité de les prévenir (comme discuté avec le médecin lors de la consultation). Si mes résultats peuvent avoir des implications directes pour un membre de ma famille, le médecin prescripteur pourra être amené à communiquer l'information strictement nécessaire à cet apparenté ou au médecin le prenant en charge (conformément au Décret n° 2013-527 du 20 juin 2013 relatif aux conditions de mise en œuvre de l'information à la parentèle).

J'ai été informé que mes données de santé à caractère personnel, y compris les données ethniques, pourront éventuellement faire l'objet d'un traitement informatique. Ces données resteront strictement confidentielles et ne pourront être consultées que par des personnes soumises au Secret Professionnel. Conformément aux dispositions de loi relative à l'informatique et aux libertés - loi n° 78-17 du 6 janvier 1978 modifiée par les lois n° 94-548 du 1<sup>er</sup> Juillet 1994, n° 2002-303 du 4 mars 2002 et n° 2004-801 du 6 août 2004, je dispose d'un droit d'accès (article 39) et de rectification (article 40) auprès du Département de Génétique Médicale, directement ou par l'intermédiaire d'un médecin de mon choix.

Je certifie également être affilié à un régime de sécurité sociale française ou bénéficiaire d'un tel régime.

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) ou à la recherche.

- J'autorise, après anonymisation des données me concernant cette utilisation secondaire.  
 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 ou autres) et génétiques me concernant (ou mon enfant mineur), peut éventuellement être utile.

- J'autorise cette communication après anonymisation des données me concernant (je serai éventuellement recontacté(e))  
 Je n'autorise pas cette communication de données

Des informations génétiques sans lien direct avec ma/sa pathologie ("données secondaires") mais pouvant avoir un impact sur ma/sa santé ou celle de mes apparentés peuvent être révélées. Le signalement de ces données secondaires se limite aux gènes identifiés comme d'intérêt potentiel pour une action médicale préventive, et en accord avec les recommandations internationales.

- Je souhaite être informé(e) de ces données secondaires  
 Je ne souhaite pas être informé(e) de ces données secondaires

Fait à....., le..... SIGNATURE PATIENT :

**ATTESTATION DU MEDECIN PRESCRIPTEUR\***

Je certifie avoir informé le (ou la) patient(e) sus nommé(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 de (ou de la) patient(e) dans les conditions du code de la santé publique (articles n°R1131-4 et 5).

Signature et cachet du prescripteur :

**\*RAPPEL CONCERNANT LA LEGISLATION**

**(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, et les comptes-rendus d'analyses de biologie médicale commentés et signés (Art. R1131-5).

**Le laboratoire agréé** réalisant les examens doit :

- disposer de la prescription et de l'attestation du prescripteur (Décret n°2008-321 du 4 avril 2008)
- adresser le compte-rendu d'analyse de biologie médicale commenté et signé par un praticien responsable agréé conformément à l'Art. L1131-3 EXCLUSIVEMENT AU MEDECIN PRESCRIPTEUR des examens génétiques (Art. L1131-1)

GenMAI Réseau national diagnostic moléculaire maladie auto-inflammatoire

<http://genmai.fr/>

### 3- PRELEVEMENT

#### IDENTITE DU PRELEVEUR

Nom : .....  
 Prénom : .....  
 Tel : .....  
 Fax : .....  
 Email : .....

#### Matériel envoyé :

Sang sur EDTA  
 ADN  
 Autres : .....

**Date du prélèvement** -- / -- / ----

**Date d'envoi** -- / -- / ----

*Etiquette patient*

#### Individu SYMPTOMATIQUE

(Renseigner : caractéristiques des accès, biologie, traitement et clinique)

**CLINIQUE :** Entourer les signes présentés AVANT le début du traitement  
 +++ bien différencier Non et ND (non déterminé)

### 4 - FICHE CLINIQUE

#### Individu ASYMPTOMATIQUE

(Renseigner ce cadre uniquement)

- Nom, prénom du proband ou cas index :
- Lien de parenté avec le proband ou cas index :

Exercez-vous dans le cadre d'une équipe pluridisciplinaire ?  Oui  Non  
 Demandez-vous un compte-rendu de résultat nominatif \*  Oui  Non

#### CARACTERISTIQUES

##### DES ACCES :

<b>Facteur déclenchant</b>	Froid Chaud Vaccin Stress Fatigue Autre ----	Non	ND
<b>Fréquence des crises</b>	< 1/mois                      1 à 2 /mois                      > 2/mois	chronique	ND
<b>Age des 1ers symptômes</b>	..... mois                      ..... ans		ND
<b>Durée des crises</b>	..... heures                      ..... jours		ND

#### BIOLOGIE :

CRP en crise: ..... mg/L

Autres gènes auto-inflammatoires déjà analysés .....  
 Mévalonate urinaire en crise .....  
 Autoanticorps .....

Anomalies hémogramme .....

#### TRAITEMENT :

	Nom	Dose	Age début	Effet (N nul, P partiel, T total)			
<b>Colchicine</b>	.....	----/j	.....	N	P	T	ND
<b>Corticoïdes</b>	.....	----/j	.....	N	P	T	ND
<b>AINS</b>	.....	----/j	.....	N	P	T	ND
<b>Inhibiteurs IL-1</b>	.....	----/j	.....	N	P	T	ND
<b>Inhibiteurs TNFα</b>	.....	----/j	.....	N	P	T	ND
<b>Autre -----</b>	.....	----/j	.....	N	P	T	ND

#### Inflammation

Fièvre	Oui	Non	ND
CRP élevée	Oui	Non	ND

#### Thoracique

Douleurs	Oui	Non	ND
Pleurite-Péricardite	Oui	Non	ND
Pneumopathie	Oui	Non	ND

#### Neuro-sensoriel

AVC/AIT	Oui	Non	ND
Calcifications	Oui	Non	ND
Céphalées	Oui	Non	ND
Conjonctivite	Oui	Non	ND
Encéphalite	Oui	Non	ND
Epilepsie	Oui	Non	ND
Méningite	Oui	Non	ND
Papillite	Oui	Non	ND
Uvéite	Oui	Non	ND
Surdité	Oui	Non	ND
Déficit intellectuel	Oui	Non	ND

#### Locomoteur

Arthralgie	Oui	Non	ND
Arthrite	Oui	Non	ND
Myalgie	Oui	Non	ND
Arthropathie déformante	Oui	Non	ND
Ostéite	Oui	Non	ND

#### Rénal

Amylose	Oui	Non	ND
Fonction rénale ↓	Oui	Non	ND
Protéinurie	Oui	Non	ND

#### Gastro-intestinal

Abcès	Oui	Non	ND
Cytolyse hépatique	Oui	Non	ND
Diarrhée	Oui	Non	ND
Douleurs abdominales	Oui	Non	ND
Hémorragie	Oui	Non	ND
Vomissement	Oui	Non	ND

#### Cutanéo-muqueux

Aphtes buccaux	Oui	Non	ND
Aphtes génitaux	Oui	Non	ND
Erythème noueux	Oui	Non	ND
Folliculite/acné	Oui	Non	ND
Lipodystrophie	Oui	Non	ND
Maculopapules	Oui	Non	ND
Nécrose	Oui	Non	ND
Cédème	Oui	Non	ND
Pseudoérysipèle	Oui	Non	ND
Psoriasis	Oui	Non	ND
Pyoderma	Oui	Non	ND
Ténosynovite	Oui	Non	ND
Urticaire	Oui	Non	ND
Vascularite	Oui	Non	ND

#### Divers

Retard staturo-pondéral	Oui	Non	ND
Adénopathies	Oui	Non	ND
Allergie	Oui	Non	ND
Hépatomégalie	Oui	Non	ND
Déficit immunitaire	Oui	Non	ND
Infections récurrentes	Oui	Non	ND
Pharyngite	Oui	Non	ND
Splénomégalie	Oui	Non	ND
Syndrome d'activation macrophagique	Oui	Non	ND
Autre? (préciser)			

Etiquette patient

## 5 - DESSINER L'ARBRE GENEALOGIQUE

**IMPORTANT : l'arbre généalogique est requis, même en l'absence d'antécédent familial connu**

Signaler

- Par un symbole noir : le(s) individu(s) symptomatique(s)
- Par un symbole blanc : le(s) individu(s) sain(s)
- Par une flèche : le(s) individu(s) prélevé(s)

Préciser

- Les liens de parenté (**CONSANGUINITE +++**)
- Pour chaque individu : nom, prenom, ETHNIE
- Les éventuels antécédents familiaux (fièvre récurrente, amylose...)