

# DIAGNOSTIC GENETIQUE : MALADIES AUTO-INFLAMMATOIRES (MAI)

Laboratoire de génétique des maladies rares et auto-inflammatoires

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

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

## PRE-REQUIS OBLIGATOIRES POUR TOUTES LES DEMANDES

- o Prescription médicale (page 1)
- o Identité du préleveur, date et heure du prélèvement (page 1)
- o Consentement et attestation signés par le patient ou son représentant légal (page 2)
- o Fiche clinique remplie par le médecin demandeur (page 3)
- o Arbre généalogique (page 4)
- o Bon de commande pour la facturation

## 1- PRESCRIPTION MEDICALE

Date : --/--/---- Signature :

### MEDECIN PRESCRIPTEUR (doit être titulaire)

Nom : .....Prénom : .....

Tel : .....Fax : .....

Email : .....

### SERVICE

- Centre de référence CEREMAIA  
 Centre de référence RAISE

Adresse complète ou Cachet

### 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
<b>Pré-requis</b>	<input type="checkbox"/> Fièvre/CRP élevée <input type="checkbox"/> Vasculite/AVC/AIT <input type="checkbox"/> ≥ 3 épisodes (sauf pour les 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"/> Fièvre/CRP élevée <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 Gène : ..... Mutation : .....

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

**Cas index uniquement, après consultation d'un site des centres de référence CEREMAIA ou RAISE, ou après décision d'une RCP CEREMAIA ou RAISE**

### Gènes publiés et MAI associées

### Gènes candidats

ACP5	DDX58	IL10RA	MVK	PLCG2	PSMB9	SAMHD1	TNFRSF1A	CASP1	RIPK1
ADAM17	FAM105B	IL10RB	NCSTN	POMP	PSMG2	SERPING1	TREX1	LYN	RNF31
ADAR	FAS	IL1RN	NLRC4	PRF1	PSTPIP1	SH3BP2	TRNT1	MDFIC	TNFRSF9
AP1S3	FASLG	IL36RN	NLRP1	PSENE1	RBCK1	SLC29A3	WDR1	PYCARD	USP43
CARD14	FBLIM	LACC1	NLRP12	PSMA3	RNASEH2A	TMEM173	XIAP		
CECR1	IFIH1	LPIN2	NLRP3	PSMB4	RNASEH2B	TNFAIP3			
COPA	IL10	MEFV	NOD2	PSMB8	RNASEH2C	TNFRSF11A			

## 2- PRELEVEMENT

### IDENTITE DU PRELEVEUR

Nom : .....Prénom : .....

Tel : .....Fax : .....

Email : .....

### Matériel envoyé :

Sang sur EDTA  ADN  Autres : .....

**Date du prélèvement** --/--/----

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

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

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

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

<b>Maladies auto-inflammatoires</b>
-------------------------------------

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).
---

<b>Signature et cachet du prescripteur :</b>
--

**\*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 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)

## 4 - FICHE CLINIQUE

Etiquette patient

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

**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

**Individu SYMPTOMATIQUE**

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

CARACTERISTIQUES DES ACCES :							
<b>Facteur déclenchant</b>	Froid	Chaud	Vaccin	Stress	Fatigue	Non	ND
	Autre : .....						
<b>Fréquence des crises</b>	< 1/mois	1 à 2 /mois	> 2/mois	chronique			ND
<b>Nombre d'accès :</b>	.....						
<b>Age des 1ers symptômes</b>	..... mois		..... ans				ND
<b>Durée des crises</b>	..... heures		..... jours				ND

BIOLOGIE :	
<b>CRP en crise:</b>	..... 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)			
		Colchicine	-----/j	.....	N	P	T	ND
		Corticoïdes	-----/j	.....	N	P	T	ND
		AINS	-----/j	.....	N	P	T	ND
		Inhibiteurs IL-1	-----/j	.....	N	P	T	ND
		Inhibiteurs TNFα	-----/j	.....	N	P	T	ND
		Autre .....	-----/j	.....	N	P	T	ND

<b>Inflammation</b>	Fièvre	Oui	Non	ND	<b>Gastro-intestinal</b>	Abcès	Oui	Non	ND
	CRP élevée	Oui	Non	ND		Cytolyse hépatique	Oui	Non	ND
<b>Thoracique</b>	Douleurs	Oui	Non	ND		Diarrhée	Oui	Non	ND
	Pleurite-Péricardite	Oui	Non	ND		Douleurs abdominales	Oui	Non	ND
	Pneumopathie	Oui	Non	ND		Hémorragie	Oui	Non	ND
						Vomissement	Oui	Non	ND
<b>Neuro-sensoriel</b>	AVC/AIT	Oui	Non	ND	<b>Cutanéo-muqueux</b>	Aphtes buccaux	Oui	Non	ND
	Calcifications	Oui	Non	ND		Aphtes génitaux	Oui	Non	ND
	Céphalées	Oui	Non	ND		Erythème noueux	Oui	Non	ND
	Conjonctivite	Oui	Non	ND		Folliculite/acné	Oui	Non	ND
	Encéphalite	Oui	Non	ND		Lipodystrophie	Oui	Non	ND
	Epilepsie	Oui	Non	ND		Maculopapules	Oui	Non	ND
	Méningite	Oui	Non	ND		Nécrose	Oui	Non	ND
	Papillite	Oui	Non	ND		Œdème	Oui	Non	ND
	Uvéite	Oui	Non	ND		Pseudoérysipèle	Oui	Non	ND
	Surdité	Oui	Non	ND		Psoriasis	Oui	Non	ND
	Déficit intellectuel	Oui	Non	ND		Pyoderma	Oui	Non	ND
<b>Locomoteur</b>	Arthralgie	Oui	Non	ND		Ténosynovite	Oui	Non	ND
	Arthrite	Oui	Non	ND		Urticaire	Oui	Non	ND
	Myalgie	Oui	Non	ND		Vascularite	Oui	Non	ND
	Arthropathie déformante	Oui	Non	ND	<b>Divers</b>	Retard staturo-pondéral	Oui	Non	ND
	Ostéite	Oui	Non	ND		Adénopathie	Oui	Non	ND
<b>Rénal</b>	Amylose	Oui	Non	ND		Allergie	Oui	Non	ND
	Fonction rénale ↓	Oui	Non	ND		Hépatomégalie	Oui	Non	ND
	Protéinurie	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, prénom, ETHNIE
- Les éventuels antécédents familiaux (fièvre récurrente, amylose...)