

DIAGNOSTIC GÉNÉTIQUE : 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 68 68

PRÉ-REQUIS OBLIGATOIRES POUR TOUTES LES DEMANDES

- o Prescription médicale (page 1)
- o Identité du préleveur, date et heure du prélèvement (page 1)
- o Attestation de consultation signée par le médecin (page 2)
- o Consentement signé 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 MÉDICALE

Date : __ / __ / __ Signature :

MÉDECIN PRESCRIPTEUR (doit être titulaire)

Nom : Prénom :

Tel : Fax :

Email :

SERVICE

- Centre de référence CÉRÉMAIA
 Centre de référence RAISE

Adresse complète ou Cachet

SUJET PRELEVÉ

Nom : Sexe : M F

Prénom :

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

Étiquette patient

ANALYSE DEMANDÉE

- 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"/> Fièvre et CRP élevée <input type="checkbox"/> Vascularite/AVC/AIT <input type="checkbox"/> ≥ 3 épisodes (sauf pour les enfants)	<input type="checkbox"/> Fièvre et CRP élevée <input type="checkbox"/> Âge du premier épisode ≤ 30ans <input type="checkbox"/> ≥ 3 épisodes <input type="checkbox"/> Ethnie méditerranéenne	<input type="checkbox"/> Fièvre et 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 du centre de référence CeRéMAIA ou décision d'une RCP CeRéMAIA

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- PRÉLEVEMENT

IDENTITÉ DU PRÉLEVEUR

Nom : Prénom :

Tel : Fax :

Email :

Matériel envoyé :

Sang sur EDTA ADN Autres :

Date du prélèvement __ / __ / __

Date d'envoi __ / __ / __

3 - ATTESTATION DE CONSULTATION DU MÉDECIN PRESCRIPTEUR

Je certifie avoir informé le (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 du représentant légal du (de la) patient(e) dans les conditions du code de santé publique (articles R1131-4 et 5).

Signature et cachet du prescripteur

3 bis - CONSENTEMENT POUR L'EXAMEN DES CARACTÉRISTIQUES GÉNÉTIQUES (GÉNÉTIQUE MOLÉCULAIRE) (Loi n°2004-800 du 6 août 2004 – code de la santé publique)

IDENTIFICATION DU PATIENT

NOM :
Prénom :
NOM DE JEUNE FILLE :
Date de naissance :
Adresse :

IDENTITÉ DU REPRÉSENTANT LÉGAL (si différent)

NOM :
Prénom :

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)

ou Du (des) prélèvement(s) qui a (ont) été pratiqué(s) sur la personne dont je suis le représentant légal

Pour :

Maladies auto-inflammatoires

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

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 médicale nécessaires aux professionnels concernés par cet examen des caractéristiques génétiques oui non
 - La conservation d'un échantillon de matériel biologique issu de mon/son prélèvement 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

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 la médecin prescripteur à cette diffusion d'information génétique au membres de ma/sa famille.

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

- Je souhaite être informé(e) de ces données oui non

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

- J'autorise le stockage et l'utilisation de mon prélèvement pour la recherche scientifique oui non

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

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

***RAPPEL CONCERNANT LA LÉGISLATION**

(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 MÉDECIN PRESCRIPTEUR des examens génétiques (Art. L1131-1)

4 - FICHE CLINIQUE

Étiquette 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)

CARACTÉRISTIQUES DES ACCÈS :							
Facteur déclenchant	Froid	Chaud	Vaccin	Stress	Fatigue	Non	ND
	Autre :						
Fréquence des crises	< 1/mois	1 à 2 /mois	> 2/mois	chronique			ND
Nombre d'accès :						
Âge des 1ers symptômes	 mois	 ans			ND
Durée des crises	 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	Âge 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

Inflammation	Fièvre	Oui	Non	ND	Gastro-intestinal	Abcès	Oui	Non	ND
	CRP élevée	Oui	Non	ND		Cytolyse hépatique	Oui	Non	ND
Thoracique	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
Neuro-sensoriel	AVC / AIT	Oui	Non	ND	Cutanéo-muqueux	Aphtes buccaux	Oui	Non	ND
	Calcifications cérébrales	Oui	Non	ND		Aphtes génitaux	Oui	Non	ND
	Céphalées	Oui	Non	ND		Érythème noueux	Oui	Non	ND
	Conjonctivite	Oui	Non	ND		Folliculite / acné	Oui	Non	ND
	Encéphalite	Oui	Non	ND		Lipodystrophie	Oui	Non	ND
	Épilepsie	Oui	Non	ND		Livedo	Oui	Non	ND
	Méningite	Oui	Non	ND		Maculopapules	Oui	Non	ND
	Papillite	Oui	Non	ND		Nécrose	Oui	Non	ND
	Uvéite	Oui	Non	ND		Œdème	Oui	Non	ND
	Surdité	Oui	Non	ND		Pseudoérysipèle	Oui	Non	ND
	Déficit intellectuel	Oui	Non	ND		Psoriasis	Oui	Non	ND
						Pyoderma	Oui	Non	ND
						Ténosynovite	Oui	Non	ND
Locomoteur	Arthralgie	Oui	Non	ND		Urticaire	Oui	Non	ND
	Arthrite	Oui	Non	ND		Vascularite	Oui	Non	ND
	Myalgie	Oui	Non	ND					
	Arthropathie déformante	Oui	Non	ND	Divers	Retard staturo-pondéral	Oui	Non	ND
	Ostéite	Oui	Non	ND		Adénopathie	Oui	Non	ND
Rénal	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
						Obésité	Oui	Non	ND
Autre? (préciser)									

Étiquette patient

5 - DESSINER L'ARBRE GÉNÉALOGIQUE

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 (**CONSANGUINITÉ +++**)
- Pour chaque individu : **nom, prenom, date de naissance, ETHNIE**
- Les éventuels antécédents familiaux (fièvre récurrente, amylose...)