



DIAGNOSTIC GÉNÉTIQUE DES Maladies osseuses constitutionnelles

Laboratoire de génétique des maladies rares et auto-inflammatoires

<https://umai-montpellier.fr>

Tel : 04 67 33 58 57 / fax : 04 67 33 68 68

PRE-REQUIS POUR TOUTE DEMANDE : Les dossiers avec pré-requis manquants seront mis en attente

- Prescription par un médecin titulaire datée signée (page 1)
- Identité du préleveur, date du prélèvement (page 1)
- Attestation de consultation signée par le médecin (page 2)
- Consentement signé par le patient ou son représentant légal (page 2)
- Arbre généalogique incluant noms, prénom, ddn (page 4)
- Bon de commande pour la facturation

SUJET PRELEVÉ (ou étiquette) :

Nom :

Prénom :

Sexe : M F

Date de naissance :

□□□/□□□/□□□□□

SUJETS SYMPTOMATIQUES : PRE-REQUIS INDISPENSABLES

À adresser au préalable pour validation au Dr M Willems

[\(m-willems@chu-montpellier.fr\)](mailto:m-willems@chu-montpellier.fr)

- Indication complétée par le prescripteur (page 3) et **CR de consultation**
- Radiographies de squelette : rachis lombaire face + profil, bassin face, membres inférieurs face : avant-bras, poignet et main gauche face avec calcul de l'âge osseux, genou gauche face.

PRESCRIPTION : Date : __ / __ / __ Signature :

Médecin (doit être titulaire)

Nom :

Prénom :

Tel :

Email (MSSanté ou Apicrypt pour envoi numérique des résultats) :

Adresse complète ou Cachet

PRELEVEMENT :

Identité du préleveur

Nom :

Prénom :

Tel :

Fax :

Email :

.....

Matériel envoyé :

- Tube EDTA
- ADN
- Autre :

Date du prélèvement

□□□/□□□/□□□□□

Date de l'envoi

□□□/□□□/□□□□□

Indication de l'examen génétique :

Symptomatique

Panel de gènes par séquençage nouvelle génération (NGS) Oui

Liste des gènes du panel disponible sur : <https://umai-montpellier.fr/moc.php>

Recherche de mutation familiale (Sanger) : Oui

Précisez :

Suspicion de SHOX ? Oui MLPA déjà réalisée ? Oui

Asymptomatique

Recherche de mutation familiale (Sanger) Oui

Précisez :

Exercez-vous dans le cadre d'une équipe pluridisciplinaire ? Oui

ATTESTATION DE CONSULTATION DU MEDECIN

Date : |_|_|/|_|_|/|_|_|_|_|

Nom et Signature :

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, le traitement informatisé des données collectées, 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).

CONSENTEMENT

pour l'examen des caractéristiques GENETIQUES d'une personne, la conservation des échantillons dans une banque d'ADN ou centre de ressources biologiques et l'informatisation des données collectées

1. Examen des caractéristiques génétiques

J'ai déjà réalisé un don de gamètes oui non

Je reconnais avoir reçu du Dr ou du conseiller génétique

sous sa responsabilité, l'ensemble des informations me permettant la compréhension de la finalité des examens génétiques réalisés sur

(des) prélèvement(s) pratiqué(s) sur moi-même

(des) prélèvement(s) pratiqué(s) sur le patient dont je suis le représentant légal

pour :

Maladies osseuses constitutionnelles

Mes/ses résultats :

Je souhaite être informé du résultat de l'examen réalisé

▪ en lien direct avec ma/sa maladie oui non

▪ sans lien direct avec ma/sa pathologie mais pouvant avoir un impact sur ma/sa santé ou celle de mes apparentés. oui non

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.

J'autorise, dans le respect du secret médical et en fonction de l'évolution des connaissances, la transmission des informations de mon/son dossier médical nécessaires aux médecins concernés par cet examen des caractéristiques génétiques. oui non

Parentèle :

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.

2. Conservation des échantillons dans une banque d'ADN ou un centre de ressources biologiques

J'autorise la conservation d'un échantillon de matériel biologique issu de mes/ses prélèvement et

son utilisation ultérieure pour poursuivre les investigations sans que l'on me recontacte

▪ dans le cadre de cette même démarche diagnostique, oui non

▪ dans le cadre de la recherche scientifique sur une partie de mon/son prélèvement non utilisé pour le diagnostic oui non

3. Informatisation de toute donnée médicale et génétique collectées à l'occasion de cet examen

La communication des données me concernant (ou concernant mon enfant mineur), peut être utile à la communauté médicale et scientifique. J'autorise, après anonymisation, leur communication (je serai éventuellement recontacté(e)) oui non

Conformément aux dispositions de la loi relative à l'informatique, aux fichiers et aux libertés, je pourrai exercer par courrier ou email mes droits d'accès, de rectification et d'opposition, d'effacement et de portabilité auprès du médecin en charge de mon dossier médical

Etiquette patient

Patient :

Représentant (s) légal(aux) (si patient mineur ou sous tutelle)

Père/ Mère/Autre

Date |_|_|/|_|_|/|_|_|_|_|

Signature :

Etiquette patient

Age au diagnostic :

.....ans

Données de croissance :

Retard de croissance intra-utérin :

Oui Non ND

A la naissance :

Terme : / / SA

Poids : / / Kg

Taille : / / cm

Périmètre crânien :

/ / cm

Au dernier examen :

Âge : / / ans

Poids : / / Kg

/ / DS

Taille : / / cm

/ / DS

INDICATION (sujets symptomatiques uniquement)

Afin de faciliter l'interprétation des données de séquençage, merci de bien vouloir cocher la ou les indications suspecté(e)s ou le noter en texte libre, en précisant les symptômes et anomalies radiologiques :

Achondrogénèse de type 1B et Atélostéogénèse de type II : <i>SLC26A2 (DTDST)</i>	Dysplasies spondylo-épi-(méta)physaires : <i>ACAN, MATN3, PAPSS2, SMARCAL1</i>
Antley bixler et « apparentés » : <i>B3GAT3, B4GALT7, CYP26B1, FGFR2, POR</i>	Fibrodysplasie ossifiante progressive : <i>ACVR1</i>
Arthroses précoces : <i>ACAN, COL2A1, COMP, MATN3, PRG4, RIPK2, SMAD3, TRPV4, TNFRSF11B, TUFT1</i>	Fragilité osseuse et Ostéogénèses imparfaites : <i>BMP1, COL1A1, COL1A2, CRTAP, IFITM5, P3H1, PPIB, XYLT2</i>
Brachyolmie : <i>PAPSS2</i>	Luxations multiples congénitales : <i>B3GAT3, B4GALT6, B4GALT7, CANT1, CHST3, FLNB, HSPG2, IMPAD1, INPPL1, KIF22, XYLT1, XYLT2</i>
Camptodactylie-arthropathie-coxa vara-péricardite (CACP) : <i>PRG4</i>	Maladie de Wagner : <i>VCAN</i>
Chondrodysplasies liées à <i>FGFR3</i>	Maladie des exostoses multiples : <i>EXT1, EXT2</i>
Chondrodysplasie métaphysaire type McKusick, Hypoplasie cartilage-cheveux : <i>RMRP</i>	Maladie du tissu conjonctif par déficit en lysyl hydroxylase-3 : <i>PLOD3</i>
Chondrodysplasie métaphysaire type Schmid : <i>COL10A1</i>	Ostéocondrite disséquante : <i>ACAN</i>
Collagenopathies de type 2, 9 et 11 : <i>COL2A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3, COL11A1, COL11A2</i>	Ostéolyse carpotarsale : <i>MAFB, TNFRSF11A, MMP14, MMP2</i>
Dysostose cléido-crânienne : <i>RUNX2</i>	Pathologies liées à <i>FLNA</i> ou <i>FLNB</i>
Dysplasie acromésomélique type Maroteaux : <i>NPR2</i>	Pathologies liées à <i>SLC26A2 (DTDST)</i>
Dysplasie acro-capito-fémorale : <i>IHH</i>	Pathologies liées à <i>TRPV4</i> :
Dysplasie campomélique : <i>SOX9</i>	Pathologies génétiques avec petite taille : <i>BMP2, CUL7, FBN1, FGFR3, GALNS, GDF5, GH1, GHR, GHRSR, IGFALS, IGF1, IGF1R, JAK2, NPPC, OBSL1, PDE4D, PHEX, PTPN11, SHOX, STAT5B, TNFRSF11B</i>
Dysplasie immuno-osseuse de Schimke : <i>SMARCAL1</i>	Syndromes petite taille avec brachydactilie, brachymétacarpie ou brachymétatarsie : <i>COL2A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3, COL11A1, COL11A2, GDF5, GNAS (Albright), IHH, TRPS1</i>
Dysplasie mésomélique de Langer et dyschondrostéose de Léri-Weill : <i>SHOX</i>	Syndrome SHORT : <i>PIK3R1</i>
Dysplasies poly-épiphysaires : <i>COL2A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3, COL11A1, COL11A2, COMP, MATN3, SLC26A2 (DTDST)</i>	Syndrome trichorhinophalangien types 1 et 3 : <i>TRPS1</i>
Dysplasie spondylo-épiphysaire tardive (DEST ou SED Tarda) : <i>TRAPPC2</i>	Syndrome de Stickler : <i>COL2A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3, COL11A1, COL11A2</i>


Etiquette patient

Aucun ATCD familial


Consanguinité ?

Si oui la préciser sur
l'arbre

 Homme atteint

 Femme non atteinte

 Cas index

 Individu(s) prélevé(s)

DESSINEZ L'ARBRE GENEALOGIQUE CI-DESSOUS

☒ Aidez-nous à réunir les membres d'une même famille ! : **Indiquez noms, prénoms et DDN**

Ne pas imprimer cette page si vous nous adressez un arbre généalogique déjà établi par ailleurs.