AP-HP. Hôpitaux universitaires Henri-Mondor

DEPARTEMENT DE BIOCHIMIE - BIOLOGIE MOLECULAIRE - PHARMACOLOGIE - GENETIQUE MEDICALE (Pr B. FUNALOT)

Génétique

GEN

Version 2023

Etiquette patient

Nom : *ou*

Nom usuel :

Prénom :

Né(e) le : Sexe :

Etiquette Service

CONTACT LABORATOIRE

Secrétariat :

Tél. : 01 49 81 28 61

hmn-secretariat.genetique@aphp.fr

La prescription doit être réalisée par un médecin senior en mesure de suivre le patient et de lui rendre les résultats de l'analyse génétique

Nom du médecin prescripteur : *écrire lisiblement*

.....

Téléphone : .....

Signature :

Hôpital : .....

Service : .....

Adresse : .....

Ville : .....

Identité du préleveur : .....

Téléphone : .....

Date de prélèvement : ...../...../.....

Heure de prélèvement : .....

Date d'envoi : ...../...../.....

ÉTUDE DU GÈNE *TTR*
(GÈNE DE L'AMYLOSE À TRANSTHYRÉTINE)

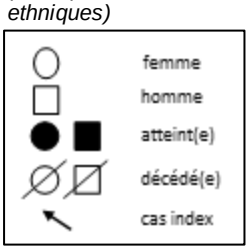
Sujet prélevé : ❑ Cas index
❑ Apparenté symptomatique
❑ Apparenté non symptomatique

Famille/individus connue : ❑ OUI ❑ NON

- dans notre laboratoire ❑ OUI ❑ NON
- dans un autre laboratoire (lequel ?) : .....

si OUI Nom de l'individu : .....

Arbre généalogique (préciser les origines géographiques des 4 grands-parents)
(la fréquence et la distribution des mutations varient selon les origines géographiques / ethniques)



ATCD familiaux : ❑ *OUI* ❑ *NON*

Consanguinité : ❑ *OUI* ❑ *NON*

Indication de la recherche

❑ **Etude d'un cas index pour confirmation d'implication du gène *TTR*** *RIHN2280*

- ❑ Amlyose à transthyrétine certaine
- ❑ Amylose certaine (TTR non documentée)
- ❑ Suspicion d'amylose
- ❑ Suspicion d'amylose sénile
- ❑ Autre (préciser) :

❑ **Etude pour diagnostic présymptomatique* d'un apparenté de malade** *RIHN570*

Mutation à rechercher : .....

Nom du sujet atteint: .....

* *L'analyse ne peut être effectuée que si la personne est prise en charge dans le cadre d'une consultation pluridisciplinaire et déclarée*

Présentation Phénotypique (joindre un compte-rendu clinique)

Age de début :

❑ Atteinte neurologique (préciser) :

❑ Atteinte cardiologique (préciser) :

❑ Atteinte rénale (préciser) :

❑ Atteinte oculaire (préciser) :

❑ Autre atteinte (préciser) :

ATTESTATION DE CONSEIL GÉNÉTIQUE ET DE RECUEIL DE CONSENTEMENT

Je soussigné, Dr/CG, ..., certifie que, conformément au Code Civil (Art.16-10) et au Code de la Santé Publique (Art. R1131-5 ou, pour le diagnostic prénatal, R2131-2), j'ai informé le sujet des caractéristiques de la maladie, des moyens de la détecter, du degré de fiabilité des analyses, des possibilités de prévention et de traitement, des modalités de transmission génétique et leurs possibles conséquences chez d'autres membres de sa famille (Art. R1131-4 du CSP) et que je suis en possession du consentement éclairé signé par le sujet ou son tuteur légal *dans le cadre de l'examen des caractéristiques génétiques à des fins médicales.*

Date : Signature du Médecin/CG :

INFORMATIONS POUR LE PRESCRIPTEUR

MODALITÉS DE PRÉLÈVEMENT ET D'EXPÉDITION

- Echantillon : - sang EDTA (violet), 2 tubes de 2mL (enfant) à 5mL (adulte)
  - ADN extrait : rapport A_{260}/A_{280} : 1,5-2 ; quantité>10µg
- Envoi par transport rapide et spécifique selon la réglementation ADR à température ambiante. NE PAS CONGELER

DOCUMENTS A JOINDRE A TOUT PRÉLÈVEMENT

❑ la feuille de demande remplie et signée par le prescripteur
❑ un compte-rendu échographique ou clinique si pertinent
❑ un bon de commande

ADRESSE DU LABORATOIRE

DMU Biologie-Pathologie, Laboratoire de Génétique
HU Henri Mondor, 1 rue Gustave Eiffel
F-94010 CRÉTEIL CEDEX

Cadre réservé au laboratoire de Génétique N° de famille :

Etiquette dossier

Etiquette ADN