

Bon de demande

Génétique moléculaire constitutionnelle

DIVISION INTERNATIONALE

Tél. : +33 (0)4 72 80 23 85 • Fax : +33 (0)4 72 80 73 56
E-mail : international@biomnis.com

N° de Correspondant
MÉDECIN PRESCRIPTEUR

Nom : Prénom :
Adresse :
CP : Ville : Pays :
Tél. : Fax :

*Cachet
du préscripteur*
PATIENT(E)

Nom : Prénom :

Date de naissance* : Sexe : F M

Adresse :

CP : Ville :

Pays : Tél. :

Origine géographique** : Europe/Afrique du Nord Afrique sub-saharienne et Antilles
 Asie Autres (métisses par ex.) :

* Si le (la) patient(e) est mineur(e), le consentement doit être donné par les parents.

** Information nécessaire uniquement pour les analyses signalées du [2] ci-dessous.

SIGNE(S) CLINIQUE(S)
NATURE DU PRÉLÈVEMENT - A remplir obligatoirement

Sang EDTA Autre - *A préciser* :

DEMANDE D'ANALYSE DE GÉNÉTIQUE MOLÉCULAIRE
INDICATIONS : A préciser impérativement (code groupe Biomnis)

- Alpha-1-antitrypsine (variants S et Z) (A1BM) ←
- Angelman (syndrome d') (Postnatal : SNRPS / Prénatal : SNRPL)
- Disomie Uniparentale (DUPRE)
- Facteur II (mutation g.20210G>A) (F2M)
- Facteur V Leiden (mutation p.Arg506Glu) (F5L)
- Fièvre méditerranéenne Familiale (FMF) ou maladie périodique (technique par séquençage nouvelle génération)^{[1][2]} (FMF) :
Joindre la fiche de renseignements cliniques disponible sur www.biomnis.com
- Génotypage de l'IL-28B^[1] (IL28B)
- Gilbert (syndrome de) (polymorphisme UGT1A1*28) (GILB)
- Hémochromatose : mutation p.Cys282Tyr (HMC)
- Hémochromatose : mutation p.His63Asp^[1] (H63D)
- Hémochromatose : mutation p.Ser65Cys^[1] (S65C)
- HLA classe I (loci A, B)^[2] (HLA1) :
 - A*29 B*27 B*51 B*57
- HLA classe II (loci DQ, DR)^[2] (HLA2) :
 - DR4 DQ2 DQ8 DQB1*0602
- HLA-B*27^{[1][2]} (B27)
- Intolérance au lactose^[1] (LCT)
- Microdélétions du chromosome Y (loci AZFa, AZFb et AZFc)^[1] (DELY)
- MTHFR (Méthylène tétrahydrofolate rédu ctase variant thermolabile, mutation c.677C>T)^[1] (MTHFR)
- Mucoviscidose (CFTR, recherche des mutations les plus fréquentes)^[2] (MUCO) :
bon spécifique disponible sur www.biomnis.com
- Mucoviscidose (CFTR, génotypage complet par séquençage nouvelle génération (NGS))^{[1][2]} (MUCON) :
bon disponible sur www.biomnis.com
- Prader-Willi (syndrome de) (Postnatal : SNRPS / Prénatal : SNRPL)
- X fragile (syndrome de l') (Postnatal : XFR / Prénatal : XFRAP)
- Autres - *préciser* :

[1] Analyse Hors Nomenclature

[2] Pour ces analyses, l'origine géographique doit être renseignée - Cf. rubrique "Patient(e)"

Date :
Prélèvement sur sang total EDTA

Cachet ou étiquette code barre
de l'hôpital ou du laboratoire

CONSENTEMENT EN VUE D'UN EXAMEN DES CARACTÉRISTIQUES GÉNÉTIQUES D'UNE PERSONNE

(Conformément aux articles R.1131-4 et R.1131-5 du code de la santé publique).

Je soussigné(e)
né(e) le
► reconnaît avoir reçu par le Dr :

les informations sur les examens des caractéristiques génétiques qui seront réalisés afin :

- de confirmer ou d'infirmer le diagnostic d'une maladie génétique en relation avec mes symptômes ;
- de confirmer ou d'infirmer le diagnostic pré-symptomatique d'une maladie génétique ; d'identifier un statut de porteur sain (recherche d'hétérozygote ou d'un remaniement chromosomique) ;
- d'évaluer ma susceptibilité génétique à une maladie ou à un traitement médicamenteux.

► Pour cela, je consens :

- au prélèvement qui sera effectué chez moi
- au prélèvement qui sera effectué chez mon enfant mineur ou une personne majeure sous tutelle
- au prélèvement qui sera effectué chez mon fœtus.

Je suis informé(e) que les résultats de l'examen des caractéristiques génétiques me seront transmis par le Docteur sus-nommé dans le cadre d'une consultation individuelle. Si l'examen révèle des résultats autres que ceux recherchés, le Dr sus-nommé déterminera la conduite à tenir lors d'une consultation individuelle.

► Si une partie du prélèvement reste inutile après examen,

je consens à ce qu'il puisse être intégré, le cas échéant, à des fins de recherche scientifique. Dans ce cas, l'ensemble des données médicales me concernant seront protégées grâce à une anonymisation totale. En conséquence, je suis conscient que ces études scientifiques effectuées ne seront sans aucun bénéfice ni préjudice pour moi.

Fait à
le
Signature du patient adulte ou
du représentant légal de l'enfant mineur ou
du tuteur légal de l'adulte sous tutelle :

ATTESTATION DE CONSULTATION

(Décret n° 2008-321 du 4 avril 2008
- arrêté du 27 mai 2013).

Je soussigné
Docteur en Médecine, conformément aux articles R.1131-4 et R. 1131-5 du code de la santé publique, certifie avoir reçu en consultation ce jour le(la)patient(e) sous-nommé(e) afin de lui apporter les informations sur les caractéristiques de la maladie recherchée, des moyens de la détecter, des possibilités de prévention et de traitement.

Fait à
le
Signature du médecin :