



N° IEP : NOM DU PATIENT : Nom de Naissance : Prénom : Date de Naissance : Sexe : <input type="checkbox"/> M <input type="checkbox"/> F Adresse : N° S.S. : Nom de l'Assuré : Adresse de la Caisse :	PRESCRIPTEUR	SIGNATURE
	Service : UF demandeur : Hôpital : Tél :	

PRELEVEMENT

2 tubes sur EDTA (tubes à bouchon violet)

- 10 mL de sang pour un adulte, 5 mL pour un enfant
- étiqueter chacun des tubes
- bien agiter après le prélèvement

Conserver à température ambiante

Envoi à température ambiante, en début de semaine

Délai d'acheminement : 72 heures maximum

Date de prélèvement : Heure : Préleveur : Lieu :

Nature du prélèvement : Nature de l'échantillon envoyé (si autre que sang total) :

Remarque(s) :

Réception du prélèvement dans le laboratoire le : __/__/____ à __h__min

ETUDE DES GENES IMPLIQUES DANS LA PSEUDOHYPOPARATHYROIDIE ET LES AUTRES ACRODYSOSTOSES

Protocole d'étude en séquençage parallèle massif, gènes étudiés : GNAS, PTHLH, PDE4D, PRKAR1A, HDAC4, (IHH, TRPS1)

Formulaire à joindre à tout prélèvement, **obligatoirement** accompagné du consentement du patient et d'une copie de l'attestation de consultation. **L'analyse ne pourra être réalisée sans ces documents.**

Merci de remplir ce questionnaire et/ou d'adresser des photographies, des copies des courriers de consultation et des résultats des examens complémentaires, éléments nécessaires à une bonne interprétation des variants génétiques identifiés.

Réf: PHOSCA/BMC

Données cliniques et paracliniques

taille (cm) actuelle= naissance=	poids (kg/g) actuel= naissance=	PC (cm) actuel= naissance=
----------------------------------------	---------------------------------------	----------------------------------

terme de naissance (SA) :

- | | |
|----------------------------------------------------|-------------------------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> faciès arrondi | <input type="checkbox"/> calcifications sous-cutanées |
| <input type="checkbox"/> déficience intellectuelle | <input type="checkbox"/> calcifications cérébrales |
| <input type="checkbox"/> brachymétacarpie | <input type="checkbox"/> RCIU |

Biologie sanguine (rayer l'unité inutile)

calcium=	mmol/L mg/dL	PTH=	pg/mL
phosphate=	mmol/L mg/dL	TSH=	mU/L
25-OHvitD=	nmol/L ng/mL	T4L=	pmol/L ng/L
1,25-(OH) ₂ vitD=	pmol/L pg/mL	LH=	UI/L
act. prot. Gs=	%	FSH=	UI/L

Biologie urinaire (rayer l'unité inutile)

calciurie=	mmol/L mg/L
phosphaturie=	mmol/L mg/L
créatininurie=	mmol/L mg/L
ratio Ca/créat=	mmol/mmol mg/mg
TRP=	%

Traitement(s) actuel(s) (doses quotidiennes) :

- calcium : phosphore :
- vitamine D (spécialité/dose) :
- hormone thyroïdienne (spécialité) :

Arbre généalogique

consanguinité : oui (préciser sur l'arbre) non

origine ethno-géographique :

Autre(s) renseignement(s) clinique(s) :

Attestation du prescripteur

Je soussigné(e),

Docteur

atteste avoir vu en consultation médicale de conseil génétique

Mr/Mme :

et avoir apporté conformément aux dispositions de l'article R1131-4 du code de la santé publique, les informations suivantes :

- les caractéristiques de la maladie ou du risque recherché
- les modalités de transmission génétique
- les conséquences possibles chez d'autres membres de la famille, conformément aux dispositions de l'article R1131-4 du code de la santé publique
- les possibilités de prévention et de traitement
- les moyens de détecter la maladie
- le degré de fiabilité des analyses
- du risque éventuel d'identification de caractéristiques génétiques sans relation directe avec la prescription
- du droit de connaître ou de refuser de connaître les résultats
- des modalités du compte rendu et des délais probables

Fait à, le

Signature :

Consentement du patient

A la suite de la consultation médicale de conseil génétique prévue à l'article L1131-1 du code de la santé publique, je soussigné(e) :

.....

né(e) le : __ / __ / ____

reconnais avoir reçu les informations sur les examens de génétique proposés et autorise

- pour moi même
- pour mon enfant mineur ou une personne majeure sous tutelle :

Nom, prénom, date de naissance :

.....

.....

- pour mon fœtus

la réalisation d'un examen des caractéristiques génétiques (effectué par un laboratoire autorisé par l'Agence Régionale de Santé) qui peut aider au diagnostic ou à la prévention de la (ou des) maladie(s) suivante(s) :

.....

.....

Autorisation du patient pour la recherche

(articles L1243-3 et L1211-2)

J'autorise - Je n'autorise pas
(rayer la mention inutile)

qu'une partie des prélèvements, une fois l'analyse terminée, soit utilisée à des fins de recherche scientifique. Dans ce cas, l'ensemble des données médicales me concernant sera protégé grâce à une anonymisation totale. En conséquence, je suis conscient(e) que ces études scientifiques effectuées seront sans aucun bénéfice ni préjudice pour moi.

Fait à, le

Signature :

Dans le cadre d'une étude en cytogénétique conventionnelle et/ou moléculaire et/ou en biologie moléculaire, je suis informé(e) de la conservation éventuelle des échantillons au laboratoire pour compléter l'étude génétique entreprise en fonction d'éventuels progrès scientifiques sur cette maladie, et de la possibilité de m'opposer à cette conservation en le signifiant au médecin à tout moment.

Fait à, le

Signature :

***Cette fiche est à compléter entièrement et à joindre au bon de demande.
Sans consentement, les examens ne seront pas réalisés.***