eurofins | Biomnis

Bon de demande
Séquençage de l'exome

DIVISION INTERNATIONALE
Tél : +33 (0)4 72 80 23 85 • Fax : +33 (0)4 72 80 73 56
Email : international@biomnis.eurofinseu.com

Facturation	N° de Correspondant	Vos références
☑ Laboratoire		

PERSONNALISEZ VOTRE DEMANDE D'EXOME EN 2 ÉTAPES

1 Type d'exome et solution d'interprétation

☐ Exome_Diag_Premium (analyse des CNV incluse)	avec interprétation + accès interface SeqOne
☐ Exome_Diag (analyse des CNV incluse)	avec interprétation
☐ Exome_Seq_Premium (analyse des CNV incluse)	données brutes + accès interface SeqOne
☐ Exome_Seq	données brutes

2 Stratégie

☐ Solo (Cas index)
☐ Trio (Cas index + 2 apparentés)
☐ Autre stratégie (duo, quatuor, etc) : nous contacter

3 Option

☐ Profil pharmacogénétique

MEDECIN PRESCRIPTEUR

Nom : ..... Prénom : .....
Adresse : .....
Code postal : |_|_|_|_|_| Ville : .....
E-mail : .....
Tél. : |_|_|_|_|_|_|_|_|_|_| Fax : |_|_|_|_|_|_|_|_|_|_|

Cachet du médecin

AVANT TOUT ENVOI, MERCI DE CONSULTER LA NOTE N34 "EXOME- PRÉPARATION DES ENVOIS"

PATIENT(E) (CAS INDEX)

Nom : ..... Prénom : .....
Nom de naissance : .....
Date de naissance : |_|_|_|_|_|_|_|_| Sexe : ☐ F ☐ M

Date de prélèvement : |_|_|_|_|_|_| **Nature de prélèvement :**.....

INFORMATIONS RELATIVES AUX APPARENTÉS *Pour chaque apparenté, joindre le dossier médical*

APPARENTÉ 1 | Nom : ..... Prénom : .....
Date de naissance : |_|_|_|_|_|_|_|_| Sexe : ☐ F ☐ M Lien de parenté avec le cas index : .....

Date de prélèvement : |_|_|_|_|_|_| **Nature de prélèvement :**.....

☐ Prélèvement joint à celui du cas index ☐ Apparenté non prélevé / Prélèvement non envoyé avec celui du cas index

APPARENTÉ 2 | Nom : ..... Prénom : .....
Date de naissance : |_|_|_|_|_|_|_|_| Sexe : ☐ F ☐ M Lien de parenté avec le cas index : .....

Date de prélèvement : |_|_|_|_|_|_| **Nature de prélèvement :**.....

☐ Prélèvement joint à celui du cas index ☐ Apparenté non prélevé / Prélèvement non envoyé avec celui du cas index

APPARENTÉ SUPPLÉMENTAIRE | Nom : ..... Prénom : .....
Date de naissance : |_|_|_|_|_|_|_|_| Sexe : ☐ F ☐ M Lien de parenté avec le cas index : .....

Date de prélèvement : |_|_|_|_|_|_| **Nature de prélèvement :**.....

☐ Prélèvement joint à celui du cas index ☐ Apparenté non prélevé / Prélèvement non envoyé avec celui du cas index

B34-INTFR - Mai 2024

SIGNE(S) CLINIQUE(S)

Arbre généalogique

Origine géographique* : .....

*(*la fréquence et la distribution des mutations varient en fonction des origines ethniques/géographiques du patient)*

Consanguinité : ☐ OUI *(veuillez l'indiquer dans l'arbre)* ☐ NON

SIGNE(S) CLINIQUE(S)

Veuillez annexer le résumé clinique le plus complet du patient ainsi que ses antécédents médicaux.
Des informations cliniques détaillées sont indispensables pour une interprétation précise des résultats.

.....

.....

.....

.....

.....

.....

Poids actuel : ..... kg Taille actuelle : ..... cm Circonférence de la tête : ..... cm

AUTRES SIGNE(S) CLINIQUE(S)

Antécédents périnataux

- ☐ Anomalies au cours de la grossesse
- ☐ Analyses au cours de la grossesse
- ☐ Anasarque foetoplacentaire
- ☐ Anomalie de liquide amniotique
  - ☐ oligo/anamnios
  - ☐ hydramnios
- ☐ Malformations (système et à détailler dans les sections suivantes) : .....
- ☐ Terme
- ☐ Poids à la naissance (g, DS ou %) : .....
- ☐ Taille de naissance (cm, DS ou %) : .....
- ☐ PC de naissance (cm, DS ou %) : .....
- ☐ Autre : .....

Signes neurologiques et psychiatriques

- ☐ Ataxie
- ☐ Spasticité
- ☐ Autres signes pyramidaux
- ☐ Chorée
- ☐ Dystonie
- ☐ Autres signes extra-pyramidaux
- ☐ Faiblesse musculaire
- ☐ Intolérance à l'exercice
- ☐ Migraine
- ☐ Léthargie
- ☐ Trouble oculomoteur
- ☐ Epilepsie
- ☐ Autre : .....

Signes neurodéveloppementaux et comportementaux

- ☐ Hypotonie
- ☐ Retard moteur (âge marche : .....)
- ☐ Retard de langage
- ☐ Retard global du développement / déficience intellectuelle
  - ☐ légère
  - ☐ modérée
  - ☐ grave
  - ☐ sévère
- ☐ Régression psychomotrice
- ☐ Troubles du spectre autistique ou traits autistiques
- ☐ Stéréotypies
- ☐ Trouble déficitaire de l'attention avec/sans hyperactivité
- ☐ Autres troubles du comportement et troubles psychiatriques associés : *(veuillez préciser : .....)*

AUTRES SIGNE(S) CLINIQUE(S)

Imagerie et malformations cérébrales

- ☐ Agénésie du corps calleux
- ☐ Atrophie du cerveau
- ☐ Dysplasie corticale
- ☐ Hétérotopie
- ☐ Hydrocéphalie
- ☐ Leucodystrophie
- ☐ Autre : .....

Autres atteintes crânio-faciales et sensorielles

- ☐ Particularités physiques faciales
  (veuillez préciser : .....)
- ☐ Déficit visuel
  - ☐ trouble de réfraction sévère
  - ☐ atrophie optique
  - ☐ rétinopathie pigmentaire
- ☐ Autres atteintes ophtalmologiques :
  - ☐ cataracte (âge : .....)
  - ☐ colobome
  - ☐ glaucome (âge : .....)
- ☐ Déficit auditif :
  âge de début : .....
  type : .....
- ☐ Malformation de l'oreille
- ☐ Fente palatine postérieure / labio-palatine unilatérale ou bilatérale
- ☐ Anomalies dentaires
- ☐ Autre : .....

Symptômes cutanéo-phanériens

- ☐ Anomalies de pigmentation
  (veuillez préciser : .....)
- ☐ Anomalies unguéales
  (veuillez préciser : .....)
- ☐ Ichtyose
- ☐ Anomalies vasculaires/capillaires
  (veuillez préciser : .....)

Signes squelettiques

- ☐ Anomalies membres supérieurs
- ☐ Anomalies membres inférieurs
- ☐ Anomalies vertébrales
- ☐ Scoliose
- ☐ Polydactylie
- ☐ Syndactylie
- ☐ Autre : .....

Métabolisme

- ☐ Taux de CPK anormal
- ☐ Augmentation de l'alanine
- ☐ Diminution de la carnitine
- ☐ Cétose
- ☐ Acidose lactique (LCR)
- ☐ Acidurie organique
- ☐ Augmentation du pyruvate
- ☐ Autre : .....

Système digestif

- ☐ Imperforation/sténose/malposition anale
- ☐ Constipation
- ☐ Diarrhée
- ☐ Atrésie de l'œsophage
- ☐ Insuffisance hépatique
- ☐ Hépatomégalie
- ☐ Maladie de Hirschsprung
- ☐ Omphalocèle
- ☐ Sténose du pylore
- ☐ Vomissements
- ☐ Autre : .....

Croissance et atteinte endocrinienne

- ☐ Diabète de type I
- ☐ Diabète de type II
- ☐ Hyperparathyroïdie
- ☐ Hyperthyroïdie
- ☐ Hypoparathyroïdie
- ☐ Hypothyroïdie
- ☐ Obésité
- ☐ Âge : ..... ans
- ☐ Poids à la naissance (g, DS ou %) :
  .....
- ☐ Taille de naissance (cm, DS ou %) :
  .....
- ☐ PC de naissance (cm, DS ou %) :
  .....
- ☐ Autre : .....

Signes génito-urinaires

- ☐ Morphologie anormale du rein
- ☐ Kystes rénaux
  (veuillez préciser : .....)
- ☐ Hydronéphrose
- ☐ Agénésie/hypoplasie rénale
- ☐ Tubulopathie rénale
  (veuillez préciser : .....)
- ☐ Trouble de différenciation sexuelle
- ☐ Autre : .....

Atteinte cardio-vasculaire

- ☐ Malformation
  (veuillez préciser : .....)
- ☐ Atteinte musculaire (CMHypertrophique, CMDilatée)
- ☐ Troubles du rythme
- ☐ Troubles de conduction
- ☐ Hypertension
- ☐ Autre : .....

TESTS GENETIQUES DÉJÀ PRATIQUÉS

☐ OUI ☐ NON

Veuillez préciser le type d'analyse /gènes ainsi que les résultats obtenus

.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....

eurofins | Biomnis

Attestation de consultation et Consentement de génétique

DIVISION INTERNATIONALE
Tél : 04 72 80 23 85 • Fax : 04 72 80 73 56 • Email : international@biomnis.eurofinseu.com

CONSENTEMENT POUR L'EXAMEN DES CARACTERISTIQUES GENETIQUES D'UNE PERSONNE ET LA CONSERVATION D'ÉCHANTILLONS*

Identification du Patient Nom : ..... Prénom : .....
Date de naissance : |__|__| |__|__| |__|__|__|__|

Identification du(des) représentant(s) légal(aux) *(le cas échéant)* Nom : ..... Prénom : .....
(le cas échéant) Nom : ..... Prénom : .....

Je soussigné(e) reconnais avoir été informé(e) par :

☐ Dr .....

☐ Conseiller en génétique..... sous la responsabilité du Dr .....
et par délégation de celui-ci

quant à l'examen des caractéristiques génétiques qui sera réalisé à partir du (des) prélèvement(s) pratiqué(s) :

☐ Sur moi-même
☐ Sur mon enfant ou sur la personne majeure placée sous tutelle

Pour : *(préciser obligatoirement le nom de la pathologie ou l'indication de l'examen réalisé selon diagnostic étiologique, prédictif, de porteur sain)*

.....

PRISE DE CONNAISSANCE DES INFORMATIONS SUIVANTES :

Je reconnais avoir reçu l'ensemble des informations permettant la compréhension de cet examen et sa finalité.
Je consens à la réalisation dudit examen.

Le résultat de l'examen me sera rendu et expliqué en l'état actuel des connaissances par le médecin/conseiller en génétique qui me l'a prescrit dans le cadre d'une consultation individuelle. Ce dernier m'expliquera les moyens de prise en charge nécessaires le cas échéant.

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. Je pourrai assurer moi-même cette diffusion d''information génétique aux membres de ma/sa famille ou en autoriser le médecin prescripteur.

J'autorise, dans le respect du secret médical : La transmission des informations de mon/son dossier médical aux médecins concernés par cet examen.

Je reconnais que mes/les données personnelles utiles à la gestion de la démarche diagnostique ainsi que le compte-rendu de résultat de mon/son examen seront conservés, de manière papier ou dans des bases informatiques, par le prescripteur et le laboratoire de biologie médicale autorisé à faire l'examen, conformément à la réglementation en vigueur.

Je suis informé que, conformément aux textes en vigueur, mon/son échantillon biologique sera éliminé à l'issue du délai légal de conservation ou, sauf avis contraire de ma part formulé par écrit auprès du secrétariat médical d'Eurofins Biomnis, utilisé ou transféré, de manière anonyme et respectant le secret médical, à des fins scientifiques ou de contrôle qualité.

En outre, rayer les paragraphes en cas de désaccord avec certains des points suivants :

* Je souhaite être informé(e) du résultat de l'examen réalisé.
* Des informations génétiques sans lien direct avec ma/sa pathologie mais pouvant avoir un impact sur ma/sa prise en charge et/ou mon/son traitement ou celle de mes/ses apparentés peuvent être révélées. Je souhaite que ces données me soient transmises :

☐ OUI ☐ NON ☐ Non applicable

* J'accepte la transmission et l'utilisation de mes/ses résultats pour une analyse génétique chez d'autres membres de ma famille qui seraient amenés à consulter.
* J'accepte la conservation d'un échantillon de matériel biologique issu de mes/ses prélèvements et son utilisation ultérieure pour poursuivre les investigations dans le cadre de cette démarche diagnostique, en fonction de l'évolution des connaissances.

Fait à ..... ,

le |__|__| |__|__| |__|__|

Signature du patient ou du(des) représentant(s) légal(aux) pour enfant mineur ou majeur sous tutelle

ATTESTATION DE CONSULTATION DU PRESCRIPTEUR**

Je certifie avoir informé le (ou la) patient(e) sus nommé(e) ou son représentant légal sur les caractéristiques de la maladie recherchée, des moyens de la détecter, du degré de fiabilité des analyses, des possibilités de prévention et de traitement ainsi que des modalités de transmission génétique de la maladie recherchée et de leurs possibles conséquences chez d'autres membres de la famille.
Je certifie avoir recueilli le consentement du (ou de la) patient(e) sus nommé(e) ou de son représentant légal dans les conditions prévues par la réglementation en vigueur.

Fait à ..... le .....

Signature et cachet

***RAPPEL QUANT A LA REGLEMENTATION**

***Le médecin prescripteur** doit conserver :*

- *le consentement écrit*
- *les doubles de la prescription et de l'attestation*
- *les comptes-rendus d'analyses de biologie médicale commentés et signés (Art. R1131-5).*

***Le laboratoire autorisé** réalisant les examens doit :*

- *S'assurer de la présence de la prescription, de l'attestation du prescripteur et du consentement écrit du patient*
- *adresser, au médecin prescripteur, seul habilité à communiquer les résultats à la personne concernée, le compte-rendu d'analyse de biologie médicale commenté et signé par un praticien agréé*
- *adresser, le cas échéant, au laboratoire qui a transmis l'échantillon et participé à l'analyse, le compte-rendu d'analyse de biologie médicale commenté et signé par un praticien agréé*

Loi n° 2011-814 du 7 juillet 2011 *relative à la bioéthique*

Arrêté du 27 mai 2013 *définissant les règles de bonnes pratiques applicables à l'examen des caractéristiques génétiques d'une personne à des fins médicales*

Décret n° 2013-527 du 20 juin 2013 *relatif aux conditions de mise en œuvre de l'information de la parentèle dans le cadre d'un examen des caractéristiques génétiques à finalité médicale*

Décret n° 2008-321 du 4 avril 2008 *relatif à l'examen des caractéristiques génétiques d'une personne ou à son identification par empreintes génétiques à des fins médicales.*

B34-INTFR - Mai 2024