

PRELEVEMENTS ADN POUR LE DIAGNOSTIC DE TUBULOPATHIES

Le Département de Génétique de l'Hôpital Européen Georges Pompidou effectue actuellement la recherche de mutations pour les tubulopathies listées à continuation :

Syndromes de Gitelman (gènes *SLC12A3* et *CLCNKB*),

Syndrome de Bartter (formes anténatales avec ou sans surdité et forme classique ; gènes *KCNJ1*, *SLC12A1*, *BSND* et *CLCNKB*)

Syndrome de Gordon et Pseudohypoaldostéronisme de type I et II (*WNK1*, *WNK4*, *NR3C2* et *ENaC*)

Syndrome de Liddle (3 sous-unités d'*ENaC*),

Pathologies associées au récepteur sensible au calcium (hypercalcémie familiale bénigne et hypocalcémie autosomique dominante)

Hypomagnésémie avec néphrocalcinose (claudine 16 et claudine 19)

Diabète insipide néphrogénique (gènes du récepteur de la vasopressine et de l'aquaporine-2),

Diabète insipide central (gène de l'AVP)

Syndrome de Dent (*CLCN5*)

Acidoses tubulaires distales (autosomique dominante et autosomique récessive avec ou sans surdité ; *ATP6VOA4*, *ATP6V1B1* et *SLC4A1*)

Prélèvements pour analyse de génétique moléculaire :

- Prélever 2 tubes de 5 ml EDTA (tubes mauves) (pour les enfants très jeunes, possibilité de réduire à 5 ml)
- à adresser à température ambiante au

Pr Xavier JEUNEMAITRE

Dr Rosa VARGAS-POUSSOU

Département de Génétique

Hôpital Européen Georges Pompidou

20-40 rue Leblanc

75908 Paris cedex 15

Associer :

- Un consentement signé (un autre exemplaire signé doit être conservé dans le dossier)
- Un résumé d'observation. Le questionnaire pour orientation du test génétique
- Un arbre généalogique
- **Le bon de commande**

EXAMEN DES CARACTERISTIQUES GENETIQUES
(Décret n°2008-321 du 4 avril 2008)

Un document de ce type doit accompagner la prescription - et les documents cliniques indispensables - pour chacune des analyses demandées.

Identification du patient NOM : Prénom : Date de naissance : Adresse :	Identité du titulaire de l'autorité parentale si mineur Nom : Prénom :
--	---

CONSENTEMENT

Je soussigné(e), sus nommé(e), reconnais avoir été informé(e) par le Docteur..... sur les examens des caractéristiques génétiques qui seront réalisés, dans un but diagnostique et/ou de recherche, à partir :

- | | |
|--|---|
| <input type="checkbox"/> Du prélèvement qui m'a été effectué | <input type="checkbox"/> A visée diagnostique |
| <input type="checkbox"/> Du prélèvement qui a été effectué sur mon enfant mineur | <input type="checkbox"/> A visée de recherche |

Pour :

Prédisposition génétique à :

Je donne mon consentement pour ce prélèvement et je reconnais avoir reçu l'ensemble des informations conformément aux articles R.1131-4 du 04 avril 2008 du code de la santé publique, permettant la compréhension de cet acte biologique et sa finalité.

Fait à, le Signature.....

ATTESTATION

Je certifie avoir informé le (ou la) patient(e) sus nommé(e) sur les caractéristiques de la maladie recherchée, les moyens de la détecter, du degré de fiabilité des analyses, des possibilités de prévention et de traitement, des modalités de transmission génétique de la maladie recherchée et de leurs possibles conséquences chez d'autres membres de sa famille, et avoir recueilli le consentement du (ou de la) patient(e) dans les conditions de l'article n° R.1131-4	Signature et cachet
---	---------------------

RAPPEL CONCERNANT LA LEGISLATION

(Conformément au décret n°2008-321 du 4 avril fixant les conditions de prescription et de réalisation des examens des caractéristiques génétiques d'une personne)

Le **médecin prescripteur** doit conserver le consentement écrit, les doubles de la prescription et de l'attestation, et les comptes rendus d'analyses de biologie médicale commentés et signés (Art. R. 1131-20).

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

Disposer de la prescription et de l'attestation du prescripteur (Art R. 1131-20).

Adresser les comptes-rendus d'analyse commentés et signés par un praticien agréé conformément à l'Art. R.1131-6 EXCLUSIVEMENT AU MEDECIN PRESCRIPTEUR qui communiquera les résultats de l'examen des caractéristiques génétiques à la personne concernée dans le cadre d'une consultation individuelle (Art. R.1131-19)