

**FEUILLE DE DEMANDE D'ETUDE GENETIQUE DES PATHOLOGIES DE LA REPRODUCTION**

PS-B-GM-PRE-PRE-DE-002-01 MISE EN APPLICATION : 01/07/2018

**PATIENT**

Nom : .....  
Nom de jeune fille : .....  
Prénom : .....  
Date de naissance : .....

**PRESCRIPTEUR**

Nom : .....  
Prénom : .....  
APH/RPPS : .....  
Email : .....

**SERVICE**

Nom : .....  
UH : .....  
Hôpital : .....  
Tél : ..... Fax : .....

**PRELEVEMENT**

Sang (2 tubes de 5ml sur EDTA)

Date :

Heure :

Nom du préleveur :

Fonction :

ADN extrait

Date d'extraction :

Méthode :

Origine cellulaire :

**LE PATIENT**

Phénotype : Fiche de renseignement spécifique

IOP

Infertilité chez la femme

Infertilité masculine

Excrétoire  sécrétoire

Azoospermie  Cryptozoospermie

Oligospermie  Asthénospermie

Tératospermie : .....

Anomalie de différenciation sexuelle

Préciser : .....

Cas index (CI)

Apparenté : nom du CI : .....

Consanguinité : OUI NON INCONNUE

Forme familiale : OUI NON

Mutation connue : Joindre compte-rendu

**ANALYSE DEMANDEE**

URGENT

**Insuffisance ovarienne prématurée (IOP) ou Infertilité chez la femme**

FMR1

Panel NGS

Analyse ciblée : gène.....

**Infertilité masculine**

Micro-délétion AZF du chromosome Y

CFTR (36 mutations les plus fréquentes)

Panel NGS

**Anomalies de la Différenciation Sexuelle (DSD)**

AR (Récepteur des Androgènes)

NR5A1 (SF1)

CYP21A2 (21-hydroxylase)

Panel NGS

**ADN à stocker**

**Merci de joindre à cette demande**

Deux étiquettes du patient

L'attestation de consultation signée (ou notice d'information) (au verso)

Le consentement signé

Les résultats des examens complémentaires déjà effectués (spermogramme, bilan hormonal, échographie ...)

Arbre généalogique synthétique

Bon de commande (pour les demandes extérieures)

# ATTESTATION DE CONSULTATION du médecin prescripteur ou du conseiller en génétique\*

<b>IDENTIFICATION du PATIENT</b> (étiquette ou nom, prénom et date de naissance)	<b>IDENTITE du REPRESENTANT LEGAL (Si patient mineur ou majeur sous tutelle)</b> Nom : Prénom : Lien avec le patient :
--	--

Je certifie avoir informé le (ou la) patient(e) sus nommé(e) ou son représentant légal sur les caractéristiques de la maladie recherchée, les moyens de la diagnostiquer, les possibilités de prévention et de traitement, le stockage de son prélèvement, et avoir recueilli le consentement de la patiente ou de sa tutelle dans les conditions prévues par le code de la santé publique (articles R1131-4 et 5)

Date :

Signature et cachet du médecin

## \*RAPPEL CONCERNANT LA LEGISLATION

- **Loi n° 2004-800 du 6 août 2004** relative à la bioéthique, modifiée par la loi du 7 juillet 2011 (Conformément à la loi n° 2004-800 du 6 août 2004 fixant les conditions de prescription et de réalisation des examens des caractéristiques génétique d'une personne) :

**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 :

- disposer de la prescription et de l'attestation du prescripteur (Décret n°2008-321 du 4 avril 2008)
- adresser, au médecin prescripteur, seul habilité à communiquer les résultats à la personne concernée (article L1131-1-3), le compte-rendu d'analyse de biologie médicale commenté et signé par un praticien responsable agréé
- adresser, le cas échéant, au laboratoire qui a transmis l'échantillon et participé à l'analyse (article L. 6311-19), le compte-rendu d'analyse de biologie médicale commenté et signé par un praticien responsable 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 no 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

**FEUILLE DE RENSEIGNEMENTS SPECIFIQUE POUR ETUDE GENETIQUE DES INSUFFISANCES OVARIENNES  
 PREMATUREES (IOP)**

**PATIENTE**

Nom : .....  
 Nom de jeune fille : .....  
 Prénom : .....  
 Date de naissance : .....

**PRESCRIPTEUR**

Nom : .....  
 Prénom : .....  
 APH/RPPS : .....  
 Email : .....

**SERVICE**

Nom : .....  
 UH : .....  
 Hôpital : .....  
 Tél : ..... Fax : .....

**CLINIQUE**

- IOP primaire  IOP secondaire (âge /date : .....)
- IOP sporadique  IOP familiale
- Age de ménopause de la mère : .....
- Nom du Cas Index : .....
- IOP isolée  IOP syndromique

**ANAMNESE**

- Puberté normale
- Oui      ○ Non      ○ Age des premières règles :
- Traitement hormonal :
- Oui      ○ Non      ○ Type .....      ○ Date de début:.....
- Aménorrhée
- Oui      ○ Non      ○ Date /âge : .....
- Spanioménorrhée (> 4 mois)
- Oui      ○ Non      ○ Durée : .....
- La patiente a-t-elle eu une grossesse ?
- Spontanée      ○ Après stimulation      ○ Avec don d'ovocyte      ○ Non
- Signes cliniques associés
- Hyper-androgénie      ○ Syndrome malformatif      ○ Signes neurologiques      ○ Retard mental
- Surdit e      ○ Signes oculaires      ○ autres.....
- Antécédents personnels et familiaux (préciser sur l'arbre généalogique) :
- Infertilité masculine /féminine      ○ Surdit e      ○ Cancer/leucémie
- Auto-immunité .....      ○ Toxiques/infections :      ○ Autres :
- Consanguinité  Origine géographique des parents :
- Oui      ○ Non      ○ Père
- Degré de parenté :      ○ Mère

**IMAGERIE**

- Echographie pelvienne       IRM
- Compte folliculaire :
- Taille des ovaires :
  - Droit :
  - Gauche
- Taille des follicules
  - Droit :
  - Gauche :
- Autres anomalies :

**BIOLOGIE**

- FSH :
  - 1<sup>er</sup> dosage : ..... Date.....
  - 2<sup>eme</sup> dosage : ..... Date.....
- LH :
- E2 :
- AMH :
- Prolactine
- Testostérone totale :
- TSH, T4, T3
- Auto-immunité
  - Ac anti TPO :
  - Ac anti Ovaires :
  - Ac anti surrénaliens :

**ARBRE GENEALOGIQUE SYNTHETIQUE (ou joindre copie)****ANALYSES GENETIQUES DEJA REALISEES (joindre copie du compte rendu)**

- Caryotype sanguin       FMR1 : nombre de répétition CGG :...../.....
- CGH array       analyse ciblée

## Consentement pour l'examen des CARACTERISTIQUES GENETIQUES d'une personne et la conservation des échantillons dans une banque d'ADN ou un centre de ressources biologiques

<b>IDENTIFICATION du PATIENT</b> (étiquette ou nom, prénom et date de naissance)	<b>IDENTITE du REPRESENTANT LEGAL (Si patient mineur ou majeur sous tutelle)</b> Nom : _____ Prénom : _____ Lien avec le patient :
--	--

Je soussignée reconnais avoir été informée par le :  Dr.....  
quant à l'examen des caractéristiques génétiques qui sera réalisé à partir :

- Du prélèvement pratiqué sur moi-même  
 Du (des) prélèvement(s) pratiqué(s) sur mon enfant mineur ou sur la personne majeure placée sous tutelle

Pour (préciser obligatoirement le nom de la pathologie ou l'indication de l'examen réalisé, et sa nature) :

Je reconnais avoir reçu l'ensemble des informations permettant la compréhension de cet examen et sa finalité. Le résultat de l'examen me sera rendu et expliqué en l'état actuel des connaissances par le médecin qui me l'a prescrit. Ce dernier m'expliquera les moyens de prise en charge nécessaire le cas échéant.

\*Je souhaite être informé du résultat de l'examen réalisé    oui     non

\*J'autorise, dans le respect du secret médical :

- La transmission des informations de mon/son dossier médical nécessaires aux médecins concernés par cet examen des caractéristiques génétiques.    oui     non
- 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 même démarche diagnostique, en fonction de l'évolution des connaissances.    oui     non
- La conservation des données utiles à la gestion de la démarche diagnostique et de mon/son dossier dans des bases de données informatiques déclarées à la CNIL.    oui     non

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. Ainsi, lors du rendu des résultats, je devrai choisir entre :

- Assurer moi-même cette diffusion d'information génétique aux membres de ma/sa famille.
- Autoriser le médecin prescripteur à cette diffusion d'information génétique aux membres de ma/sa famille.

D'ores-et-déjà, j'autorise, dans le respect du secret médical, l'utilisation des résultats par le médecin prescripteur au profit des membres de ma/sa famille si ces résultats apparaissent médicalement utiles pour eux.    oui     non

Des informations génétiques sans lien direct avec ma/sa pathologie mais pouvant avoir un impact sur ma/sa santé ou celle de mes apparentés peuvent être révélées.

- Je souhaite que mon/son médecin me tienne informé(e)    oui     non

Dans le cadre de la démarche diagnostique, une partie de mon/son prélèvement peut ne pas être utilisée. Elle peut être importante pour la recherche scientifique. Ainsi, sans que l'on puisse me recontacter :

- J'autorise le stockage de mon/son prélèvement et son utilisation pour la recherche**    oui     non

Conformément aux dispositions de la loi relative à l'informatique, aux fichiers et aux libertés, je dispose d'un droit d'opposition, d'accès et de rectification par l'intermédiaire du Dr.....

**Les items comportant un astérisque (\*) doivent être obligatoirement renseignés**  
**Tout consentement non signé empêche la réalisation de l'examen.**

<b>Fait à</b>	<b>Le</b>
<b>Nom, prénom et signature du patient ou de son représentant légal</b>	<b>Signature et cachet du médecin</b>

