

# **Biomnis**

## Bon de demande

# Génétique moléculaire constitutionnelle

**DIVISION INTERNATIONALE** N° de Correspondant Tél.: +33 (0)4 72 80 23 85 • Fax: +33 (0)4 72 80 73 56 E-mail: international@biomnis.com MÉDECIN PRESCRIPTEUR Nom : Prénom : Cachet Cachet Tél.: Fax: L PATIENT(E) Nom: Prénom: Date de naissance\* : \_\_\_\_\_\_\_ Adresse: CP: \_\_\_\_\_ Ville: ..... Pavs:.....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 titulaires de l'autorité parentale. \*\* Information nécessaire uniquement pour les analyses signalées du [1] 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] (FMF): Joindre la fiche de renseignements cliniques disponible sur www.biomnis.com ☐ Génotypage de l'IL-28B (IL28B) ☐ Génotypage RHD (BMGR1) ☐ Gilbert (syndrome de) (polymorphisme UGT1A1\*28) (GILB) ☐ Hémochromatose : mutation p.Cys282Tyr (HMC) ☐ Hémochromatose : mutation p.His63Asp (H63D) ☐ Hémochromatose : mutation p.Ser65Cys (S65C) ☐ HLA classe I (loci A, B)[1] (HLA1): □ A\*29 □ B\*27 □ B\*51 B\*57 ☐ HLA classe II (loci DQ, DR)[1] (HLA2): DR4 DQ2 DQ8 DQB1\*0602 ☐ HLA-B\*27<sup>[1]</sup> (B27) ☐ Intolérance au lactose (LCT) ☐ Microdélétions du chromosome Y (loci AZFa, AZFb et AZFc) (DELY) ☐ MTHFR (Méthylène tétrahydrofolate rédu ctase variant thermolabile, mutation c.677C>T) (MTHFR) ☐ Mucoviscidose (CFTR, recherche des mutations les plus fréquentes)[1] (MUCO) : bon spécifique disponible sur www.biomnis.com ☐ Mucoviscidose (CFTR, génotypage complet par séquençage nouvelle génération (NGS))[1] (MUCON): bon disponible sur www.biomnis.com ☐ Prader-Willi (syndrome de) (Postnatal : SNRPS / Prénatal : SNRPL)

 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

R.1131-5 du code de la santé publique).										
Je souss	signé	(e) .								
né(e) le			الـــ							

reconnais avoir recu 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 inutilisée 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.

Fai	t à	 	 	 	 
le l					

Signature du patient ou des titulaires de l'autorité parentale de l'enfant mineur ou du tuteur du majeur 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 ducode 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 Ie ∟_	  Ц		 Ц				 	
	Si	gnat	ure d	u mé	édec	in :		