SERVICE DE BIOCHIMIE GENETIQUE
Unité Fonctionnelle de Génétique Moléculaire, Hôpital Bichat 46 rue Huchard 75018 Paris
Dr Caroline Kannengiesser/Pr Bernard Grandchamp
Tel : 01 40 25 85 52/50/51 ; Fax : 01 40 25 87 85

Exploration moléculaire des gènes impliqués dans la Fibrose Pulmonaire

Gènes étudiés : *TERT, TERC*

1 tube de 5 ml de sang prélevé sur EDTA (tube violet). Transport à température ambiante.
A adresser au SERVICE DE BIOCHIMIE GENETIQUE, Bichat.

Date de prélèvement :……

Joindre obligatoirement une photocopie du consentement éclairé signé par le patient
En l'absence de consentement, le prélèvement ne sera pas techniqué

Patient : *Remplir ou coller étiquette*

Médecin: *Remplir ou Tampon du service*

Nom Prénom :……..

Nom Prénom : ……..

Date de naissance : …….

Adresse téléphone : ……..

Renseignements concernant le patient

Cas index ☐ **Apparenté** ☐
Si apparenté, préciser lien de parenté avec le cas index et la mutation identifiée dans la famille :
…….

-Tableau clinique compatible avec une fibrose pulmonaire **OUI**☐ **NON**☐
Si oui, date de découverte : …….. Biopsie pulmonaire OUI☐ NON☐
Si oui , préciser le type histologique :

- ☐ Pneumopathie interstitielle commune (UIP)
- ☐ Pneumopathie interstitielle non spécifique (PINS)
- ☐ Pneumopathie interstitielle desquamative (DIP)
- ☐ Pneumopathie organisée
- ☐ Autre *(en toutes lettres) :*

La maladie est-elle idiopathique ? ☐ OUI ☐ NON→ cause : ……

<u>Paramètres hématologiques</u> : VGM : …….fl plaquettes :……G/l.

<u>Autres signes associés :</u>

-Signes cutanés, phanèriens ou muqueux ☐ **OUI** préciser : dystrophie des ongles, hyperpigmentation cutanée associée à des zones d'atrophie, leucoplasie des muqueuses

-Signes hématologiques ☐ **OUI** préciser : Macrocytose, Anémie aplastique, Autre cytopénie, Déficit immunitaire, Syndrome myélodysplasique, Leucémie myéloïde aigüe

-Signes hépatiques ☐ **OUI** préciser : Hypertension portale idiopathique, Cirrhose ou fibrose cryptogénétique

-Cancers ☐ **OUI** préciser : Cutané, ORL, œsophage

-Autres ☐ **OUI** préciser :

Exploration moléculaire des gènes impliqués dans la Fibrose Pulmonaire

Patient :
Nom Prénom : ……
Date de naissance : ……

Remplir ou coller étiquette

Renseignements concernant les apparentés du patient

Apparentés atteints : **OUI** ☐ **NON** ☐

Pour chaque apparenté, préciser le type d'atteinte, le lien de parenté et joindre un arbre généalogique.

1- Lien de parenté :

-Fibrose pulmonaire ☐ **OUI** ……
-Signes cutanés ☐ **OUI** ……
-Signes hématologiques ☐ **OUI** ……
-Signes hépatiques ☐ **OUI** ……
-Cancers, autres ☐ **OUI** ……

2- Lien de parenté :

-Fibrose pulmonaire ☐ **OUI** ……
-Signes cutanés ☐ **OUI** ……
-Signes hématologiques ☐ **OUI** ……
-Signes hépatiques ☐ **OUI** ……
-Cancers, autres ☐ **OUI** ……

3- Lien de parenté :

-Fibrose pulmonaire ☐ **OUI** ……
-Signes cutanés ☐ **OUI** ……
-Signes hématologiques ☐ **OUI** ……
-Signes hépatiques ☐ **OUI** ……
-Cancers, autres ☐ **OUI** ……

4- Lien de parenté :

-Fibrose pulmonaire ☐ **OUI** ……
-Signes cutanés ☐ **OUI** ……
-Signes hématologiques ☐ **OUI** ……
-Signes hépatiques ☐ **OUI** ……
-Cancers, autres ☐ **OUI** ……

5- Lien de parenté :

-Fibrose pulmonaire ☐ **OUI** ……
-Signes cutanés ☐ **OUI** ……
-Signes hématologiques ☐ **OUI** ……
-Signes hépatiques ☐ **OUI** ……
-Cancers, autres ☐ **OUI** ……

6- Lien de parenté :

-Fibrose pulmonaire ☐ **OUI** ……
-Signes cutanés ☐ **OUI** ……
-Signes hématologiques ☐ **OUI** ……
-Signes hépatiques ☐ **OUI** ……
-Cancers, autres ☐ **OUI** ……

Laboratoire de Génétique Moléculaire
Hôpital Bichat
46, rue Henri Huchard 75018 PARIS

Etiquette NIP ou remplir ce cadre

NOM : Prénom : Date de naissance :	Date :	Tampon du service prescripteur :

Document à établir en trois exemplaires :
un à transmettre au laboratoire, un à remettre au patient et un à conserver dans le dossier médical

CONSENTEMENT DU PATIENT POUR UNE ETUDE GENETIQUE

(décret L125-15 de la loi n°94-654 du 29 juillet 19 94)

Je soussigné(e) **NOM** **(Epouse :) Prénom** **Né(e) le / /**

Demande au **Docteur**

Que soient effectuées chez moi les études génétiques qui peuvent aider au diagnostic de la maladie dont je souffre.

- Je déclare avoir été pleinement informé(e) sur :

- La maladie, ses moyens de diagnostic, de prévention et de traitement.
- La nature génétique du test envisagé et les conséquences du résultat pour la prise en charge de ma personne et de ma famille.
- J'ai eu la possibilité de poser les questions que je souhaitais et pourrais obtenir des informations complémentaires auprès du médecin cité ci dessus

- J'ai bien noté que :

- Les résultats de cette étude ne seront transmis qu'à moi seul(e) et ne pourront être communiqués sans mon autorisation expresse.
- A tout moment, je peux demander que ces résultats ne me soient pas communiqués et/ou que l'étude entreprise soit interrompue.
- Cette étude peut s'étendre sur plusieurs années, le prélèvement peut donc être conservé le temps nécessaire.
- A tout moment, je peux demander que le sang prélevé ou les produits de celui-ci (ADN extrait) me soient restitués ou détruits.
- Les explorations seront limitées à la maladie je souffre, aucune autre analyse génétique ne pourra être réalisée sur mon prélèvement sans que j'ai donné un nouvel accord écrit.
- En l'état actuel des connaissances, les techniques utilisées ne permettent pas dans tous les cas un diagnostic de certitude.

- J'accepte que les échantillons biologiques soient conservés et utilisés à des fins de recherche biomédicale, uniquement dans le cadre de la maladie dont je souffre, sans limitation de temps et j'accepte que mes données cliniques et génétiques puissent être utilisées dans le respect du plus strict anonymat et exclusivement dans le cadre d'articles scientifiques ou de base de données scientifiques.

☐ OUI ☐ NON

Je dispose d'un droit d'accès et de rectification aux données informatiques me concernant, par l'intermédiaire du médecin prescripteur conformément à la loi « informatique et liberté » (Loi n°78-17de janvier 1978)

Fait à **le / /** **Signature du patient**

ATTESTATION DE CONSULTATION ET PRESCRIPTION POUR UNE ETUDE GENETIQUE

(décret 2000-570 du 23 juin 2000)

Je soussigné, **Docteur** certifie :

- Avoir informé **Madame/Monsieur**
sur la nature génétique du test envisagé et les conséquences du résultat pour la prise en charge de sa personne et de sa famille.
- Avoir recueilli son consentement éclairé par écrit

Fait à **le / /** **Signature du médecin prescripteur**