

## DOSAGE DE L'ADALIMUMABEMIE ET DES ANTICORPS ANTI-ADALIMUMAB

PATIENT	PRESCRIPTEUR
<ul style="list-style-type: none"> <li>■ Nom : .....</li> <li>■ Prénom : .....</li> <li>■ Date de naissance : [ ][ ][ ][ ][ ][ ]</li> <li>■ Sexe : Féminin <input type="checkbox"/> Masculin <input type="checkbox"/></li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ N ° d'identification [ ][ ][ ][ ][ ][ ][ ][ ][ ] Clé [ ][ ]</li> </ul> <div style="border: 1px solid black; border-radius: 15px; padding: 10px; text-align: center; margin-top: 10px;"> <p>CACHET OBLIGATOIRE</p> </div>

PRELEVEMENT
Prélèvement résiduel avant une nouvelle injection. 1ml de sérum congelé

INFORMATION SUR LE PRELEVEMENT ET SUR LE TRAITEMENT PAR INFLIXIMAB	
<ul style="list-style-type: none"> <li>■ Date de prélèvement : [ ][ ][ ][ ][ ][ ]</li> <li>■ Molécule injectée : <input type="checkbox"/> Humira®</li> <li>■ Date de la dernière injection : [ ][ ][ ][ ][ ][ ]</li> <li>■ Délai depuis la dernière injection : [ ][ ] semaines</li> <li>■ Dose reçue à la dernière injection :</li> <li>■ Nombre d'injections reçues : [ ][ ]</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ Indication de la mise sous adalimumab : ..... ..... .....</li> <li>■ Médicaments immunosuppresseur associés et antécédents de traitement anti-TNF : ..... ..... .....</li> <li>■ Motif de la demande : ..... ..... .....</li> <li><input type="checkbox"/> Systématique</li> <li><input type="checkbox"/> Suspicion d'échappement thérapeutique</li> <li><input type="checkbox"/> Réactions liées à l'injection</li> <li><input type="checkbox"/> Autres : à préciser ..... .....</li> </ul>

**ANALYSE CHROMOSOMIQUE PAR PUCE A ADN :  
ACPA (CGH-array)**

**Prescription et renseignements clinico-biologiques**

*Document d'information spécifique à l'usage du patient ou des parents  
disponible sur le site Cerba*

Secrétariat :

Tél : 01 34 40 20 20

Fax : 01 34 40 21 29

e-mail : [smedical@lab-cerba.com](mailto:smedical@lab-cerba.com)

PATIENT	MEDECIN PRESCRIPTEUR
Nom ..... Prénom..... Date de naissance ..... Adresse..... ..... ..... .....	Signature :

PRELEVEMENT	PARENTS PRELEVES
<input type="checkbox"/> Sang total EDTA + héparine <input type="checkbox"/> ADN extrait (Température ambiante) <input type="checkbox"/> Tissu congelé (préciser) .....	<input type="checkbox"/> <b>Oui</b> <input type="checkbox"/> <b>Non</b> <i>Joindre le s consentements po ur examen d es caractéristiques génétiques pour l' enfant et l es deu x parents. (disponibl e sur l e site <a href="http://www.lab-cerba.com">http://www.lab-cerba.com</a> rubrique : .....)</i>

INDICATIONS
1) <input type="checkbox"/> <b>Déficience intellectuelle ou troubles des apprentissages dans un cadre syndromique</b> <input type="checkbox"/> Dysmorphie (la décrire) : ..... ..... <input type="checkbox"/> Malformations (préciser) : ..... ..... <input type="checkbox"/> Retard de croissance <input type="checkbox"/> Avance de croissance <input type="checkbox"/> Anomalies squelettiques
2) <input type="checkbox"/> <b>Malformations sans retard psychomoteur (préciser) :</b> ..... .....
3) <input type="checkbox"/> <b>Déficience intellectuelle ou trouble des apprentissages isolés</b>
4) <input type="checkbox"/> <b>Troubles envahissants du développement (TED)/Autisme</b>
5) <input type="checkbox"/> <b>Caractérisation d'une anomalie découverte par une autre technique : caryotype, MLPA, Fish... :</b> <i>(joindre résultat)</i>
6) <input type="checkbox"/> <b>Autre</b>

ANTECEDENTS FAMILIAUX	EXAMENS DEJA REALISES
<input type="checkbox"/> Oui ( <i>préciser, si nécessaire, joindre un arbre généalogique</i> ) <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Consanguinité	<input type="checkbox"/> Caryotype <input type="checkbox"/> Fish <input type="checkbox"/> MLPA Résultat : <input type="checkbox"/> <b>Normal</b> <input type="checkbox"/> <b>Anormal</b> <i>(Joindre le résultat)</i>

## FEUILLE DE RENSEIGNEMENTS CLINIQUES

### IDENTIFICATION DU LABORATOIRE :

Nom du Laboratoire : .....

N°Correspondant : .....

Nom du Service : .....

### IDENTIFICATION DU PATIENT :

Nom : .....

Age :

Prénom : .....

Sexe : F / M

### CHOC ANAPHYLACTIQUE :

Date du choc : .....

Délai d'apparition : .....

Grade du choc (de 1 à 4) :

1. signes cutanés isolés
2. réaction systémique modérée
3. réaction mettant la vie en danger
4. arrêt cardiaque ou respiratoire

### Circonstances d'apparition du choc :

- exploration fonctionnelle (à préciser) :
- anesthésie (indiquer le protocole) :
- traitement (préciser la voie) :
- autres :

### Réactions cliniques observées :

Allergènes suspectés à tester	Antécédents d'allergie

# CHOC SAC

## Trousse pour l'exploration in vitro d'un choc anaphylactique

### CONTENANCE :

- ◆ 1 tube EDTA à prélever entre T+10 min. et T+30 min. pour le dosage de l'**histamine et de la tryptase plasmatiques**
- ◆ 1 tube EDTA à prélever entre T+1h30 min. et T+3h pour le dosage de l'**histamine et de la tryptase plasmatiques**
- ◆ 1 tube sec pour les **IgE spécifiques** : Ammonium quaternaire + inhibition des curares (préciser le nom des curares), bêtalactamines (à préciser), Propofol, Thiopental, Hypnomidate, latex.
- ◆ 2 flacons pour le recueil d'un échantillon d'urines des 3h et T+24h suivant l'accident pour le **dosage des leucotriènes E4 (LTE4)**
- ◆ 3 tubes polypropylène pour décanter les plasmas (histamine et tryptase T1 et T2), le sérum (IgE spécifiques) et les 3 étiquettes autocollantes correspondantes

### PROTOCOLE :

	Histamine plasmatique	Tryptase	IgE spécifiques	LTE4 urinaires	Tests d'activation des basophiles	Tests cutanés
Jour de l'accident	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ 10 min. à 30 min.</li> <li>▪ 1 h 30 à 3 h</li> </ul>		OUI	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ recueil à 3 h</li> <li>▪ recueil à 24 h</li> </ul>	NON *	NON
6 semaines après l'accident	NON	NON	OUI	NON	OUI	OUI

\* Risque de résultat ininterprétable ou faussement négatif, si fait le jour de l'accident

### EN CAS DE CHOC ANAPHYLACTIQUE :

Entre 10 min. et 30 min.	Entre 1h30 et 3h	à 3 h et T+24 h
Prélever : <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ 1 tube EDTA <b>histamine et tryptase</b></li> </ul>	Prélever : <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ 1 tube EDTA <b>histamine et tryptase</b></li> </ul>	Recueillir : <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ urines des 3h et T+24h suivant le jour de l'accident dans un flacon pour le dosage des <b>Leucotriènes E4</b></li> </ul>
<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ 1 tube sec pour le dosage des <b>IgE spécifiques</b> *</li> </ul>		

\* Pour les IgE, il n'y a pas d'impératif pour le temps de prélèvement

- 1) Etiqueter les tubes et les flacons d'urines avec les informations suivantes :
  - nom, prénom
  - date de naissance
  - délai entre choc et prélèvement (exemple : T+20 min. et T+1h50)
- 2) Centrifuger les tubes EDTA pour le dosage de l'histamine et de la tryptase immédiatement après le prélèvement (1000 g pendant 10 à 15 minutes). Les 2/3 du plasma surnageant sont aspirés délicatement et transférés dans des tubes secs étiquetés. **Congeler** ce plasma.
- 3) Centrifuger le tube sec et conserver le sérum pour les IgE spécifiques à 4 °C ou - 20 °C. **Congeler** les urines pour Leucotriènes E4.
- 4) Joindre impérativement la feuille de renseignements cliniques stipulant les différents médicaments utilisés, l'existence d'accidents médicamenteux antérieurs ainsi que la gravité du choc (grade 1 à 4), l'histamine plasmatique étant susceptible de s'élever dès le grade 1 et la tryptase dès le grade 2.

LABORATOIRE AUTORISE POUR LA REALISATION DES EXAMENS DES CARACTERISTIQUES GENETIQUES D'UNE PERSONNE

PATIENT	MEDECIN PRESCRIPTEUR
Nom .....	Nom .....Prénom.....
Prénom.....	Adresse.....
Date de naissance .....	.....
Adresse.....	Tel : .....Fax : .....
.....	N° FINESS : .....
.....	SIGNATURE :
.....	

- Diagnostic moléculaire chez un sujet atteint de surdité
- Etude familiale :     père             mère (d'un sujet atteint)

### CARACTERISTIQUE DE LA SURDITE DE LA PERSONNE ATTEINTE

- Date d'apparition :     avant 3 ans     entre 4 et 10 ans     entre 11 et 20 ans     > 20 ans
- Surdité de :             perception     transmission
- Déficit auditif :       léger             moyen             sévère             profond
- Atteinte :               symétrique     asymétrique
- Evolutivité             stable             évolutive
- Surdité                 isolée             associée à d'autres signes cliniques
- Nombre de personnes déficientes auditives dans la famille : .....

Arbre généalogique

### EXAMENS COMPLEMENTAIRES

- Fond d'œil :             non réalisé     normal     anormal (résultat) : .....
- Scanner du rocher :     non réalisé     normal     anormal (résultat) : .....
- Epreuves vestibulaires :     non réalisées     normal     anormal (résultat) : .....
- Hématurie, protéinurie :     non             oui (résultats).....

**CONSENTEMENT EN VUE D'UN EXAMEN  
DES CARACTERISTIQUES GENETIQUES D'UNE PERSONNE**

*(décret n°2008-321 du 4 avril 2008)*

- 1 COPIE à envoyer au Laboratoire avec le prélèvement
- 1 COPIE à conserver dans le dossier médical

**ATTESTATION DE CONSULTATION MEDICALE INDIVIDUELLE** Préalable à la réalisation des examens des caractéristiques génétiques d'une personne et de son identification par empreintes génétiques à des fins médicales

Je soussigné.....Docteur en Médecine,

Conformément aux articles R.1131-4 et R. 1131-5 du décret n° 2008-321 du 4 avril 2008, 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 \_\_\_\_\_, le .....

<u>Signature du médecin</u>	<u>Coordonnées du Médecin Prescripteur</u>

**CONSENTEMENT POUR LA REALISATION D'EXAMENS DES CARACTERISTIQUES GENETIQUES D'UNE PERSONNE** Conformément aux articles 1131-4 et 1131-5 du 4 avril 2008

Je soussigné(e) M.....né (e) le .....

Demeurant à : .....

Reconnais avoir reçu 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 mort

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.

Fait à \_\_\_\_\_, le .....

Signature du patient adulte  
ou du représentant légal de l'enfant mineur  
ou du tuteur légal de l'adulte sous tutelle :

## **INFORMATION ET CONSENTEMENT DE LA FEMME ENCEINTE A LA REALISATION DU PRELEVEMENT ET D'EXAMENS, EN VUE D'UN DIAGNOSTIC PRENATAL *IN UTERO***

- 1 COPIE à envoyer au laboratoire avec le prélèvement
- 1 COPIE à remettre à la patiente

Arrêté du 23 juin 2009 (JO du 3/07/09)

Je soussignée, .....,  
atteste avoir reçu du Dr .....  
au cours d'une consultation médicale :

1) Des informations relatives :

- au risque pour l'enfant à naître d'être atteint d'une affection d'une particulière gravité ;
- aux caractéristiques de cette affection ;
- aux moyens de la diagnostiquer ;
- aux possibilités thérapeutiques.

2) Des informations sur les examens biologiques qui m'ont été proposés en vue d'établir un diagnostic prénatal *in utero* :

- sur les risques, les contraintes et les éventuelles conséquences de chaque technique de prélèvement de liquide amniotique, de villosités chorales ou de sang fœtal nécessaire pour réaliser ces analyses ;
- sur la nécessité d'un deuxième prélèvement en cas de mise en culture de cellules fœtales et d'échec de celle-ci<sup>(1)</sup> ;
- sur le fait que l'examen peut révéler d'autres affections que celle recherchée dans mon cas ;
- sur le fait que le résultat de l'examen me sera rendu et expliqué par le médecin qui me l'a prescrit.

<sup>(1)</sup> Ce deuxième prélèvement requiert un nouveau consentement.

Je consens au prélèvement de liquide amniotique, de sang fœtal ou de villosités chorales, ainsi qu'à l'examen ou aux examens de :

- cytogénétique y compris cytogénétique moléculaire ;
- génétique moléculaire ;
- en vue du diagnostic de maladies infectieuses (incluant les examens de biologie moléculaire) ;
- biochimie hors marqueurs sériques maternels ;
- hématologie (incluant les examens de biologie moléculaire) ;
- immunologie (incluant les examens de biologie moléculaire).

pour lequel ou lesquels ce prélèvement est effectué.

Cet (ou ces) examen(s) ou sera (seront) réalisé(s) au Laboratoire CERBA autorisé à les pratiquer.

Le Dr ..... conserve l'original du présent document.

Une copie de ce document m'est remise ainsi qu'au praticien devant effectuer les examens.

L'établissement de santé ou le laboratoire d'examens de biologie médicale dans lequel exerce le praticien ayant effectué les examens conserve ce document dans les mêmes conditions que le compte rendu de l'examen.

Si une partie de mon prélèvement après examen reste inutilisé, je consens à ce qu'il soit intégré dans un programme d'études scientifiques. L'ensemble des données médicales me concernant seront protégées grâce à une anonymisation totale. En conséquence, les études scientifiques effectuées seront sans bénéfice ni préjudice pour moi.

### ATTESTATION DU PRESCRIPTEUR

**Décret n°97-579 du 28 mai 1997 paru au JO du 31 mai 1997.**

*Je certifie avoir informé la patiente sus-nommée du risque pour son enfant d'être atteint d'une anomalie chromosomique, génétique ou infectieuse d'une particulière gravité, des caractéristiques de cette affection, des moyens de la détecter, du risque qu'ils comportent et des conséquences possibles d'un résultat anormal.*

#### SIGNATURE DU MEDECIN

Fait à ....., le .....

#### SIGNATURE DE LA FEMME ENCEINTE

Fait à ....., le .....

**PRE-REQUIS OBLIGATOIRES pour le diagnostic moléculaire des FRH (selon le réseau national)**

- Au moins 3 accès inflammatoires inexpliqués
- C-Réactive Protéine (CRP) élevée en période de crise (joindre copie des résultats)
- Age de début des symptômes
  - o < 30 ans pour Fièvre Méditerranéenne Familiale (FMF) et syndrome TRAPS
  - o < 20 ans pour les syndromes périodiques associés à la cryopyrine (CAPS)
  - o < 10 ans pour Déficit en Mévalonate Kinase (MKD)
- Mévalonaturie élevée pendant les accès (pour Déficit en Mévalonate Kinase (MKD))

PATIENT	MEDECIN PRESCRIPTEUR
Nom .....	Nom .....Prénom.....
Prénom.....	Adresse.....
Date de naissance .....	.....
Adresse.....	Tel : .....Fax : .....
.....	N° FINESS : .....
.....	SIGNATURE :
.....	

**INDICATION**

- Suspicion clinique
- Etude familiale (d'un sujet atteint):    père                    mère

**ETUDE MOLECULAIRE DEMANDEE**

- gène *MEFV* Fièvre méditerranéenne familiale
- gène *MVK* Déficit mévalonate kinase (syndrome Hyper IgD)
- gène *TNFRSF1A* syndrome TRAPS
- gène *NLRP3* syndrome CAPS

Arbre généalogique/ Origine géographique et ethnique

Consanguinité des parents  OUI  NON

Autre maladie auto-inflammatoire dans la famille :                    Crohn    RCH    Beçet    Vascularite    autre

## FMF : CRITERES CLINIQUES pour les patients avec ascendance méditerranéenne (cocher)

**Critères majeurs** Crise caractéristique : récurrente (au moins 3 épisodes), fébrile ( $\geq 38^{\circ}\text{C}$ ), de courte durée (12h-3jours) avec :

- Péritonite (généralisée)
- Pleurésie unilatérale ou péricardite
- Mono-arthrite (hanche, genou, cheville)

### Critères mineurs

- Crises douloureuses récurrentes impliquant l'abdomen et/ou la poitrine et/ou une articulation mais incomplète c'est à dire température normale ou  $\leq 38^{\circ}\text{C}$  et :
  - Durée 6-12h ou 3-7 jours
  - Pas de signes de péritonite, douleur abdominale localisée
  - Mono-arthrite (autre que hanche, genou, cheville)
- Douleur à l'effort (jambe)
- Réponse favorable à la Colchicine

### Critères d'orientation

- Antécédent familial de Fièvre Méditerranéenne Familiale
- Origine méditerranéenne
- Crises sévères (nécessitant un alitement)
- Rémission spontanée des crises
- Périodes sans symptômes entre les crises
- Syndrome inflammatoire transitoire
- Hématurie et/ou protéinurie occasionnelle
- Laparotomie exploratrice négative/appendice non-enflamé

Critères diagnostiques selon Livneh et al. Neth J Med 2007;65 :318-24. :  $\geq 1$  critère majeur,  $\geq 2$  critères mineurs,  $\geq 1$  critère mineur ET  $\geq 5$  critères d'orientation,  $\geq 1$  critère mineur ET  $\geq 4$  critères d'orientation parmi les 5 premiers.

## AUTRES RENSEIGNEMENTS CLINIQUES

Fièvre	<input type="checkbox"/> ND* <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> oui :	<input type="checkbox"/> 38 <input type="checkbox"/> 39 <input type="checkbox"/> 40 <input type="checkbox"/> >40
Abdomen	<input type="checkbox"/> ND <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> oui :	<input type="checkbox"/> douleurs <input type="checkbox"/> diarrhées <input type="checkbox"/> vomissements
Thorax	<input type="checkbox"/> ND <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> oui :	<input type="checkbox"/> douleurs <input type="checkbox"/> pleurésie <input type="checkbox"/> péricardite <input type="checkbox"/> dyspnée
Locomoteur	<input type="checkbox"/> ND <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> oui :	<input type="checkbox"/> arthralgies <input type="checkbox"/> arthrites <input type="checkbox"/> myalgies
Peau	<input type="checkbox"/> ND <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> oui :	<input type="checkbox"/> érysipèle <input type="checkbox"/> urticaire <input type="checkbox"/> purpura <input type="checkbox"/> maculo-papules
Yeux	<input type="checkbox"/> ND <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> oui :	<input type="checkbox"/> conjonctivite <input type="checkbox"/> uvéite <input type="checkbox"/> œdème péri-orbitaire
ORL	<input type="checkbox"/> ND <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> oui :	<input type="checkbox"/> surdit� <input type="checkbox"/> pharyngite <input type="checkbox"/> aphtose buccale
Reins	<input type="checkbox"/> ND <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> oui :	<input type="checkbox"/> h�maturie <input type="checkbox"/> prot�inurie <input type="checkbox"/> amylose

Autres signes (pr cisez) : .....

\*non renseign 

## RENSEIGNEMENTS THERAPEUTIQUES

Colchicine	<input type="checkbox"/> ND* <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> oui >>> r�ponse favorable :	<input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> oui
Cortico�ides	<input type="checkbox"/> ND <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> oui >>> r�ponse favorable :	<input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> oui
Anti-TNF	<input type="checkbox"/> ND <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> oui >>> r�ponse favorable :	<input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> oui
Anti-IL1	<input type="checkbox"/> ND <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> oui >>> r�ponse favorable :	<input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> oui

\*non renseign 



**Laboratoire  
CERBA**

Secrétariat anatomo-cytopathologie:  
Tél : 00.33(0)1 34 40 21 12  
Fax : 00.33(0)1 34 40 20 29  
e-mail : smanapath@lab-cerba.com

Secrétariat biologie:  
Tél : 00.33(0)1 34 40 20 20  
Fax : 00.33(0)1 34 40 21 29  
e-mail : smedical@lab-cerba.com

Etiquette

## DEMANDE DE GENOTYPAGE TUMORAL

Date de la demande : ...../...../.....

### PATIENT

Nom .....	Adresse .....
Prénom .....	.....
Nom de Jeune fille .....	.....
Date de naissance .....	Tél. ....
Sexe : <input type="checkbox"/> Masculin <input type="checkbox"/> Féminin	.....

### MEDECIN PRESCRIPTEUR REFERENT

### PATHOLOGISTE REFERENT (correspondant)

Nom .....	Nom .....
Prénom .....	Prénom .....
Adresse .....	Adresse .....
.....	.....
Tél. ....	Tél. ....
Fax .....	Fax .....
SIGNATURE :	.....

### INDICATION

### EXAMEN PRESCRIT

<input type="checkbox"/> Ciblage thérapeutique	<input type="checkbox"/> <i>KRAS</i> (codons 12 et 13)	<input type="checkbox"/> <i>EGFR</i> (exons 18, 19, 20, 21)
<input type="checkbox"/> Diagnostic	<input type="checkbox"/> <i>KRAS</i> (codon 61)	<input type="checkbox"/> <i>C-KIT &amp; PDGFR<math>\alpha</math></i>
<input type="checkbox"/> Autre (précisez) : .....	<input type="checkbox"/> <i>BRAF</i> (mutation V600E)	(exons 9,11,13,17 & exons 12,14, 18)
		<input type="checkbox"/> Autre (précisez) : .....

### ECHANTILLON (joindre obligatoirement le compte-rendu anatomo-pathologique)

REFERENCES LABORATOIRE EMETTEUR : .....

Bloc de paraffine de tissu tumoral fixé

Attention : tous fixateurs possibles à l'exception du liquide de Bouin ou de tout autre fixateur à base d'acide picrique.

Fixateur utilisé (formol préconisé) :

Formol  AFA  Autre : .....

Matériel tumoral à analyser :

<input type="checkbox"/> Tumeur primitive (recommandé)	<input type="checkbox"/> Métastase
<input type="checkbox"/> colon	<input type="checkbox"/> foie
<input type="checkbox"/> rectum	<input type="checkbox"/> poumon
<input type="checkbox"/> poumon	<input type="checkbox"/> péritoine
<input type="checkbox"/> estomac	<input type="checkbox"/> autre : .....
<input type="checkbox"/> autre : .....	

Type histologique : ..... % de cellules tumorales :   %

Type de prélèvement :

Biopsie Date de prélèvement : ...../...../.....  
 Pièce opératoire (recommandé) Date de prélèvement : ...../...../.....

Traitement antérieur au prélèvement :

Aucun  Chimiothérapie  Radiothérapie

### COMPTE-RENDU

MEDECIN PRESCRIPTEUR  PATHOLOGISTE REFERENT (correspondant)

### FACTURATION

CORRESPONDANT LABM/ANAPATH  AUTRE N° de Correspondant : .....

## Prescription et renseignements clinico-biologiques

LABORATOIRE AUTORISE POUR LA REALISATION DES EXAMENS DES CARACTERISTIQUES GENETIQUES D'UNE PERSONNE

PATIENT	MEDECIN PRESCRIPTEUR
Nom .....	Nom .....Prénom.....
Prénom.....	Adresse.....
Date de naissance .....	.....
Adresse.....	Tel : .....Fax : .....
.....	N° FINESS : .....
.....	SIGNATURE :
.....	

### INDICATION

- Etude moléculaire d'un patient affecté par :
- Petite taille idiopathique   
 Syndrome de Léri-Weill (LWS)   
 Nanisme mésomélique de Langer
- Etude familiale :   
 père   
 mère

### RENSEIGNEMENTS CLINIQUES

Taille (standard déviation score): -.....DS      Caryotype       non     oui (résultat):

Déformation clinique de Madelung  non     oui      Radiographie de l'avant-bras  non     oui (résultat):

#### Oui Non Score

- |                          |                          |   |  |
|--------------------------|--------------------------|---|--|
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | 2 | Ratio envergure/taille <96.5%              |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | 2 | Ratio taille assise/taille >55.5%          |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | 4 | Indice de masse corporelle>50th percentile |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | 2 | Cubitus valgus                             |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | 3 | Avant-bras court                           |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | 3 | Déformation de l'avant-bras                |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | 3 | Hypertrophie musculaire                    |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | 5 | Luxation de l' ulna au niveau du coude     |

Selon Rappold et al. J Med Genet 2007;44 :306-13, un score minium de 4 est requis.

Valeur prédictive positive: Score > 4 : ~11%, Score > 7 : ~ 19%, Score > 12 : ~ 55%, Score > 18 : ~ 100%

- Antécédent familial de petite taille
- Apparenté au premier degré atteint (LWS ou déformation de Madelung)
- Consanguinité

Arbre généalogique/ Origine géographique et ethnique

# SURVEILLANCE EPIDEMIOLOGIQUE DES HANTAVIRUS

Secrétariat :  
Tel : +33 1 34 40 20 20  
Fax : +33 1 34 40 20 19

## - FEUILLE DE RENSEIGNEMENTS -

Merci de compléter la fiche avec soin pour le choix des examens, l'interprétation des résultats, et la surveillance

HOPITAL	IDENTIFICATION DU PATIENT
Service .....	Deux premières lettres du nom :  _ _
Médecin .....	Prénom : .....
Tél.                     _ _ / _ _ / _ _ / _ _ / _ _	Sexe :    M <input type="checkbox"/> F <input type="checkbox"/>
Fax confidentialisé :  _ _ / _ _ / _ _ / _ _ / _ _	Date de naissance :     _ _ / _ _ / _ _   _ _
	Code postal de résidence :  _ _ _ _ _
	Commune de résidence : .....

### INFORMATION PREALABLE DU PATIENT

*En vertu du Code de la Santé Publique et de la loi « Informatique et Liberté », chaque patient doit être informé de l'utilisation possible, par le CNR des Hantavirus, à des fins de recherche, et dans le respect de la confidentialité, de son ou ses échantillon(s) biologique(s) ainsi que des données qui y sont associées. En effet, le CNR conduit certains travaux de recherche en vue d'améliorer le diagnostic et les connaissances générales sur les hantavirus et les pathologies qui en résultent. Toute recherche en matière de génétique humaine est exclue de cette démarche. Chaque patient peut, s'il le souhaite, refuser l'utilisation de ses prélèvements et/ou données personnelles à des fins de recherches.*

Suite à cette information, le patient (ou pour les mineurs, le(s) titulaire(s) de l'autorité parentale/pour les majeurs sous tutelle, le tuteur),

**s'oppose**     **ne s'oppose pas**  à l'utilisation secondaire de son (ses) prélèvement(s) et données associées, à des fins de recherche et dans le cadre de la pathologie pour laquelle il consulte.

**Patient(e) / représentant(s) légal(aux) non informé(s)**                     **Motif** : .....

### PRELEVEMENT

Date du prélèvement : |\_|\_|/|\_|\_|/|\_|\_|\_|\_|                    Votre référence prélèvement : .....

### SIGNES CLINIQUES

Date début des symptômes : |\_|\_|/|\_|\_|/|\_|\_|\_|\_|

- Fièvre (ou histoire de fièvre) :                    oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> Avec . syndrome algique :                                    oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> . troubles oculaires (accommodation,...) :        oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> . troubles respiratoires (toux, dyspnée,...) :    oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> . signes hémorragiques :                            oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> <i>préciser</i> : .....	- Hospitalisation :                                    oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> . Troubles digestifs (nausées, diarrhée,...)    oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> . Signes rénaux (oligurie)                            oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> . Troubles neurologiques centraux                oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> . Tableau sévère (choc, anurie, hémorragie)    oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/>
--	--

Autre contexte (*préciser*) : .....

☛ Suite au verso...

## EXAMENS DE BIOLOGIE

- Thrombopénie	oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/>	- Hématurie micro	oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/>
- Elévation ALAT-ASAT	oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/>	- Elévation de la créatininémie	oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/>
- Leucocytose	oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/>	- Protéinurie	oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/>

## EXPOSITION dans le mois précédent le début des signes

<b>Exercice professionnel :</b> - Agricole : oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> - Forestier : oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> - Bâtiment : oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> Autre (préciser) : .....	<b>Habitat :</b> - Urbain <input type="checkbox"/> - Rural <input type="checkbox"/> - Maison isolée oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/>
<b>Activités extraprofessionnelles :</b> - BOIS (Manipulation, rangement bois de chauffage, etc.) : oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> - Terre (Jardinage, terrassement, etc.) : oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> - Ouverture/Nettoyage local inhabité (remise, grange...) oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> - Loisir en forêt oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> - Pêche oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> - Chasse oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> - Manipulations de rongeurs morts oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> - Morsure par rongeur oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/>  Préciser la (les) communes où ont été pratiquées ces activités : Code(s) postal (aux) : <input type="text"/> Commune(s) : .....	<b>Voyages :</b> - <i>En France</i> oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> Si oui : Région : ..... Dates du séjour : du <input type="text"/> / <input type="text"/> / <input type="text"/> au <input type="text"/> / <input type="text"/> / <input type="text"/>  - <i>A l'étranger</i> : oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> Si oui : Pays/Province-Etat, ... : ..... Dates du séjour : du <input type="text"/> / <input type="text"/> / <input type="text"/> au <input type="text"/> / <input type="text"/> / <input type="text"/>

## FICHE COMPLETEE PAR :

Nom : ..... Date : / /

Signature :

## RESERVE AU CNR

N° CNR  Date d'envoi : / /  Cas suspect : Oui  Non

Confirmation : Oui  Non  Origine : ..... Discordance : Ig M..... IgG.....

Conclusion NCNR : ..... Nature Prél. : ..... FINALE : .....

PATIENT		MEDECIN PRESCRIPTEUR		
Nom ..... Prénom ..... Né (e) le ..... Sexe F <input type="radio"/> M <input type="radio"/> Date du prélèvement .....		(apposer votre tampon d'identification)		
EXAMENS DEMANDES				
<b>Cytogénétique</b> <input type="radio"/> Caryotype conventionnel <input type="radio"/> Hybridation <i>In-Situ</i> (FISH), préciser : ..... <input type="radio"/> Congélation de cellules		<b>Biologie moléculaire (suite)</b> <input type="radio"/> Bilan moléculaire SMP : (JAK-2 V617F, exon12 / MPL / CALR) <input type="radio"/> JAK-2 V617 F <input type="radio"/> JAK-2 exon 12 <input type="radio"/> CALR <input type="radio"/> MPL515 <input type="radio"/> Bilan moléculaire LAM <input type="radio"/> Bilan moléculaire LAL <input type="radio"/> Clonalité B (PCR hétéroduplex) <input type="radio"/> Clonalité T (PCR hétéroduplex) <input type="radio"/> Hyper-expression de la cycline D1 (RT-PCR) <input type="radio"/> FIP1L1-PDGFRa <input type="radio"/> C-Kit <input type="radio"/> Autres : .....		
<b>Biologie moléculaire</b> <input type="radio"/> BCR-ABL Diagnostic <input type="radio"/> BCR-ABL Suivi <input type="radio"/> BCR-ABL Suivi et Mutation  <i>NB : joindre impérativement un bon de commande</i>				
TYPE DE PRELEVEMENTS				
Sang <input type="radio"/> Moelle <input type="radio"/> Ganglions <input type="radio"/> Tumeur <input type="radio"/> Bloc de paraffine et lames <input type="radio"/> <input type="radio"/> Autres prélèvements .....				
DIAGNOSTIC EVOQUE				
<i>(indispensable pour la bonne exécution de l'examen)</i>				
<input type="radio"/> Leucémie aiguë myéloblastique (LAM) de type : ..... <input type="radio"/> Leucémie aiguë lymphoblastique (LAL) de type : ..... <input type="radio"/> Leucémie myéloïde chronique (LMC) <input type="radio"/> Leucémie lymphoïde chronique (LLC) <input type="radio"/> Myélome <input type="radio"/> Autres : .....		<input type="radio"/> Syndrome myéloprolifératif (SMP) <input type="radio"/> Syndrome myélodysplasique (SMD) <input type="radio"/> Syndrome lymphoprolifératif chronique (SLC) <input type="radio"/> Syndrome hyperéosinophilie (SHE) <input type="radio"/> Lymphome non hodgkinien (LNH)		
EXAMENS COMPLEMENTAIRES				
Blastes	VGM	PN neutrophiles	Monocytes	Plaquettes
.....	.....	.....	.....	.....
G.B.	Hb	Lymphocytes	Eosinophiles	Plasmocytes (% MO)
.....	.....	.....	.....	.....
<input checked="" type="radio"/> <b>Anamnèse :</b> • Exposition aux carcinogènes ..... • Tabagisme <input type="radio"/> Alcoolisme <input type="radio"/> Allogreffe ? <input type="radio"/>				
<input checked="" type="radio"/> <b>Traitement en cours :</b> .....				

### PROCEDURE DE PRELEVEMENT AU DOS



# ONCO-HEMATOLOGIE

## GENETIQUE

### CONDITIONS DE PRELEVEMENTS

- - - NE PAS CENTRIFUGER - NE PAS CONGELER - - -

#### CARYOTYPE ET FISH

<b>Cytogénétique conventionnelle</b> (caryotype)	- sang : 5 ml sur tube hépariné - moelle : 1,5 ml sur milieu de transport - ganglion sur milieu de transport
<b>FISH</b>	- sang : 5 ml sur tube hépariné - moelle : 1,5 ml sur milieu de transport - ganglion sur milieu de transport,...
<b>Bilan LLC FISH</b> <b>chromosomes 11, 12, 13 et 17</b>	- sang : 5 ml sur tube hépariné - moelle : 1,5 ml sur milieu de transport
<b>Bilan Myélome FISH</b> <b>t(4;14), chromosome 13, 17 et ploïdie</b>	- moelle : 2 ml sur milieu de transport
<b>FISH "tissus"</b>	- coupe tissulaire paraffine LNH, tumeurs,...

#### BIOLOGIE MOLECULAIRE

	Métropole	DOM-TOM et autres pays
<b>LMC - transcrit BCR-ABL</b> - Diagnostic - Maladie résiduelle	<b>Métropole</b>	<b>DOM-TOM et autres pays</b>
	<u>sang EDTA</u> : 5 ml x 2 <u>moelle EDTA</u> : 1 ml	<u>Sang</u> : 3 ml <b>Paxgene</b> + 10 ml EDTA <u>Moelle</u> : 1 ml <b>Paxgene</b> + 1 ml EDTA
<b>LMC - transcrit BCR-ABL</b> - Recherche des mutations ABL*	<b>Métropole</b>	<b>DOM-TOM et autres pays</b>
	<u>sang EDTA</u> : 5 ml x 2 <u>moelle EDTA</u> : 1 ml	<u>Sang</u> : 3 ml <b>Paxgene</b> + 10 ml EDTA <u>Moelle</u> : 1 ml <b>Paxgene</b> + 1 ml EDTA
<b>*Bilan moléculaire LAM</b> ou <b>Bilan moléculaire LAL</b>	<b>Métropole</b>	<b>DOM-TOM et autres pays</b>
	<u>sang EDTA</u> : 5 ml x 3 <u>moelle EDTA</u> : 1 ml	<u>Sang</u> : 3 ml <b>Paxgene</b> + 10 ml EDTA <u>Moelle</u> : 1 ml <b>Paxgene</b> + 1 ml EDTA
<b>Hyper-éosinophilie</b> <b>Recherche de réarrangement de</b> <b>FIP1L1-PDGFR A</b>	<b>Métropole</b>	<b>DOM-TOM et autres pays</b>
	Biologie moléculaire <u>sang</u> : 10 ml EDTA	Biologie moléculaire <u>sang</u> : 3 ml <b>Paxgene</b> + 10 ml EDTA
<b>Cycline D1</b>	<b>Métropole</b>	<b>DOM-TOM et autres pays</b>
	Biologie moléculaire <u>sang</u> : 10 ml EDTA	Biologie moléculaire <u>sang</u> : 3 ml <b>Paxgene</b> + 10 ml EDTA
<b>Clonalité B</b>	10 ml sang EDTA ou 1 ml moelle EDTA ou Bloc de paraffine	
<b>Clonalité T</b>	10 ml sang EDTA ou 1 ml moelle EDTA ou Bloc de paraffine	
<b>JAK-2 V617F</b>	10 ml sang EDTA ou 1 ml moelle EDTA	
<b>JAK-2 exon 12</b>	10 ml sang EDTA ou 1 ml moelle EDTA	
<b>CALR</b>	10 ml sang EDTA ou 1 ml moelle EDTA	
<b>MPL515</b>	10 ml sang EDTA ou 1 ml moelle EDTA	
<b>Bilan moléculaire SMP :</b> (JAK-2 V617F / JAK-2 Exon12 / MPL/CALR)	10 ml sang EDTA ou 1 ml moelle EDTA	

\* Examens effectués en collaboration avec un Centre de référence hospitalier.

LABORATOIRE AUTORISE POUR LA REALISATION DES EXAMENS DES CARACTERISTIQUES GENETIQUES D'UNE PERSONNE

PATIENT	MEDECIN PRESCRIPTEUR
Nom .....	Nom .....Prénom.....
Prénom.....	Adresse.....
Date de naissance .....	.....
Adresse.....	Tel : .....Fax : .....
.....	N° FINESS : .....
.....	SIGNATURE :
.....	

### ETUDE DEMANDEE

Code nomenclature 1120 soit B120

- Etude de l'hémoglobine** (Electrophorèse+CLHP) → *Sang total EDTA*  
 +/-  Identification moléculaire d'un variant (autre que S, C ou E) → + *attestation/consentement*

Codes nomenclatures 4054 à 4059

- Etude des gènes de l'hémoglobine\*** → *Sang total EDTA + attestation/consentement*

- drépanocytose       Hb C       Hb O-Arab       Hb D-Punjab  
 α-thalassémie\*\*       β-thalassémie       Hb Lepore\*\*       autre étude : .....

\* doit être accompagnée obligatoirement d'une étude de l'hémoglobine et d'une NFS des parents

\*\* examen transmis

### INDICATION

- Dépistage systématique (conseil génétique dans le cadre d'une grossesse, origine ethnique à risque ...)
- Antécédent familial (préciser) : .....
- Bilan étiologique d'une microcytose et/ou polyglobulie inexpliquée
- Suivi d'une hémoglobinopathie connue (préciser laquelle) : .....
- Découverte fortuite d'un variant de l'Hb lors du dosage HbA1c
- Bilan étiologique d'une anémie hémolytique
- Autre (préciser) : .....

### RENSEIGNEMENTS CLINIQUES INDISPENSABLES A L'INTERPRETATION DES ANALYSES

**NFS** (joindre résultat) : Globules rouges ..... T/l      Hb.....g/dl      VGM.....fl      Réticulocytes ..... G/l

**Bilan martial** : Ferritine.....g/dl      CST.....

**Transfusion**       donnée inconnue       non       oui (date) : .....

**Hémolyse**       donnée inconnue       non       oui       bilirubine       haptoglobine       splénomégalie

Arbre généalogique/ Origine géographique et ethnique

PATIENT	MEDECIN PRESCRIPTEUR
Nom ..... Prénom..... Date de naissance ..... Adresse..... ..... .....	Signature :

RENSEIGNEMENTS SUR L'APPARENTE	RENSEIGNEMENTS CLINIQUES
<b>CONJOINT</b> Nom .....Prénom..... <b>PERE</b> Nom .....Prénom..... <b>MERE</b> Nom .....Prénom.....	<input type="checkbox"/> Grossesse (DDG) <span style="border: 1px solid black; padding: 2px;"> _ _ _ _ _ _ _ _ _ </span> <input type="checkbox"/> Date de prélèvement : <span style="border: 1px solid black; padding: 2px;"> _ _ _ _ _ _ _ _ _ </span> <input type="checkbox"/> Diagnostic prénatal en cours <input type="checkbox"/> Attestation médicale / Consentement patient <b>Si NON le RECLAMER</b>

CARACTERISATION DE L'HEMOPHILIE	
<b>Type</b> <input type="checkbox"/> Hémophilie A (gène F8) <input type="checkbox"/> Hémophilie B (gène F9) <input type="checkbox"/> non déterminé <b>Cas</b> <input type="checkbox"/> sporadique <input type="checkbox"/> familial <b>Sévérité</b> <input type="checkbox"/> sévère (<1%) <input type="checkbox"/> modérée (1-<5%) <input type="checkbox"/> mineure (5-40%) <input type="checkbox"/> indéterminée <b>Antécédents d'inhibiteur chez le patient</b> <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> oui si oui : <input type="checkbox"/> < 5UB <input type="checkbox"/> ≥ 5UB <b>Indication d'étude pour les femmes</b> Détermination du statut de conductrice : <input type="checkbox"/> hémophile connu dans la famille <input type="checkbox"/> pas d'ATCD d'hémophilie dans la famille	<b>Famille de référence</b> ..... ..... (nom de famille du cas index + autres noms dans la famille) <b>Famille</b> <input type="checkbox"/> non étudiée antérieurement <input type="checkbox"/> déjà étudiée au laboratoire Cerba <input type="checkbox"/> déjà étudiée dans un autre laboratoire <b>Mutation identifiée</b> <input type="checkbox"/> joindre les résultats de l'étude antérieure <b>OU</b> <input type="checkbox"/> indiquer les coordonnées du laboratoire ayant effectué le génotype : ..... <b>Arbre généalogique</b> à joindre à ce formulaire

INDICATION D'ETUDE POUR LES FEMMES
<b>Détermination du statut de conductrice</b> <input type="checkbox"/> hémophilie connue dans la famille <span style="margin-left: 200px;"><input type="checkbox"/> pas d'ATCD d'hémophilie dans la famille</span>

RESULTATS BIOLOGIQUES DE LA PERSONNE PRELEVEE	
<i>Les points soulignés doivent être obligatoirement renseignés pour la réalisation de l'étude</i>	
<b>HEMOPHILIE A</b> <u>FVIII:C</u> : ..... FVIII:Ag : ..... Dosage chromogénique du FVIII:C : ..... <b>Dans les cas d'hémophilie A modérée/mineure et chez les femmes à taux bas</b> : FVIII:C/WFAG : ..... <u>Liaison Facteur Willebrand / FVIII (VWF:FVIII)</u> : <input type="checkbox"/> très abaissée <span style="margin-left: 100px;"><input type="checkbox"/> modérément abaissée</span> <input type="checkbox"/> Normale <span style="margin-left: 100px;"><input type="checkbox"/> en cours*</span> <u>VWF:Ag</u> : ..... <span style="margin-left: 100px;"><u>FV:C</u> : .....</span> CRP : ..... * l'étude génétique ne sera débütée qu'à réception de ce résultat	<b>HEMOPHILIE B</b> <u>FIX:C</u> : ..... FIX:Ag : .....

**RENSEIGNEMENTS EN VUE DE L'EXAMEN DES  
CARACTERISTIQUES GENETIQUES**

Prédisposition génétique et pharmacogénétique  
(HLA, thrombophilie, hémochromatose,...)

Secrétariat :  
Tél : 01 34 40 20 20  
Fax : 01 34 40 21 29

e-mail : [smedical@lab-cerba.com](mailto:smedical@lab-cerba.com)

LABORATOIRE AUTORISE POUR LA REALISATION DES EXAMENS DES CARACTERISTIQUES GENETIQUES D'UNE PERSONNE

PATIENT	ASPECTS LEGAUX : joindre impérativement →
Nom : .....	<input type="checkbox"/> Attestation de consultation confirmant que le prescripteur a recueilli le consentement éclairé du patient <b>OU</b> à défaut, le consentement du patient <input type="checkbox"/> Coordonnées du prescripteur à qui transmettre les résultats.
Prénom : .....	
Date de naissance : .....	

**THROMBOPHILIE**

**Contexte de la demande**

Exploration d'un cas index (le patient a présenté un épisode de thrombose veineuse ou une pathologie vasculaire placentaire)  
 Exploration d'un sujet apparenté (enquête familiale)

**Examens demandés** :  FV Leiden (R506Q)  FII Prothrombine mutation 20210 G>A  MTHFR variant thermolabile (677 C>T)

**HEMOCHROMATOSE**

**Contexte de la demande**

Patient présentant des signes cliniques, biologiques, radiologiques ou histologiques suggérant une hémochromatose  
 Enquête familiale (parent au 1<sup>er</sup> degré porteur de la mutation C282Y à l'état homozygote)

**Examens demandés** :  HFE1 C282Y (p.Cys282Tyr)  HFE1 H63D (p.His63Asp)  HFE1 S65C (p.Ser65Cys)  
 Ferroportine\*  Récepteur 2 transferrine\*  Autre\*: ..... \* examen transmis

**HLA**

**Contexte de la demande**: suspicion ou bilan de :

Maladie auto-immune  Spondylarthrite ankylosante  Maladie de Behçet  Uvéite  Polyarthrite rhumatoïde  Maladie cœliaque  
 Diabète  Narcolepsie  Rhumatologie  Ophtalmologie  Diabétologie

Renseignements cliniques éventuels : .....

**Examens demandés** :

**typage HLA Classe I** → HLA recherché :  HLA B27  HLA B51(5)  HLA A29  autre : .....

**typage HLA Classe II** → HLA recherché :  DR1  DR4  DR3  DR5  DQ2/DQ8  DQB1\*0602  autre : .....

recherche de l'allèle HLA-B\*27 seul (génotypage)  
 N.B. : Patient HIV+ et HLA-B\*57:01 : voir PHARMACOGENETIQUE

**PHARMACOGENETIQUE**

**Contexte de la demande**

patient HIV+  patient HCV+  néoplasie  
 Bilan pré-thérapeutique  Etiologie toxicité  Etiologie échec thérapeutique  
 Autre indication (précisez) : .....

**Molécule incriminée** :  Abacavir  Peginterferon  Ribavirine  Irinotécan  Autre (précisez) : .....

**Examens demandés** :  HLA-B\*57:01 (génotypage)  UGT1A1 (génotypage)  IL28B/IFNL4 (génotypage)  ITPA (génotypage)  
 Autre (préciser) : .....

**DESORDRES METABOLIQUES**

**Contexte de la demande**

Maladie neurodégénérative  Dyslipoprotéinémie

**Examen demandé** :  APOE (génotypage)

**Maladie de Gilbert** :  hyperbilirubinémie  suspicion clinique

**Examen demandé** :  UGTA1 (génotypage)

Déficit en  $\alpha$ 1Antitrypsine  suspicion clinique : pulmonaire, hépatique

**Examen demandé** :   $\alpha$ 1-AT (génotypage)

Suspicion d'intolérance primaire au lactose

**Examen demandé** :  gène LCT (génotypage)

## DOSAGE DE L'INFLIXIMABEMIE ET DES ANTICORPS ANTI-INFLIXIMAB

PATIENT	PRESCRIPTEUR
<ul style="list-style-type: none"> <li>■ Nom : .....</li> <li>■ Prénom : .....</li> <li>■ Date de naissance : [ ][ ][ ][ ][ ][ ]</li> <li>■ Sexe : Féminin <input type="checkbox"/> Masculin <input type="checkbox"/></li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ N ° d'identification [ ][ ][ ][ ][ ][ ][ ][ ] Clé [ ][ ]</li> </ul> <div style="border: 1px solid black; border-radius: 15px; padding: 10px; text-align: center; margin-top: 10px;"> <p>CACHET OBLIGATOIRE</p> </div>

PRELEVEMENT
Prélèvement résiduel avant une nouvelle injection. 1ml de sérum congelé

INFORMATION SUR LE PRELEVEMENT ET SUR LE TRAITEMENT PAR INFLIXIMAB	
<ul style="list-style-type: none"> <li>■ Date de prélèvement : [ ][ ][ ][ ][ ][ ]</li> <li>■ Molécule injectée : <input type="checkbox"/> Rémicade® <input type="checkbox"/> Inflectra® <input type="checkbox"/> Remsima®</li> <li>■ Date de la dernière injection : [ ][ ][ ][ ][ ][ ]</li> <li>■ Délai depuis la dernière injection : [ ][ ] semaines</li> <li>■ Dose reçue à la dernière injection :</li> <li>■ Nombre d'injections reçues : [ ][ ]</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ Indication de la mise sous infliximab : ..... .....</li> <li>■ Médicaments immunosuppresseur associés et antécédents de traitement anti-TNF : ..... ..... .....</li> <li>■ Motif de la demande : ..... ..... .....</li> <li><input type="checkbox"/> Systématique</li> <li><input type="checkbox"/> Suspicion d'échappement thérapeutique</li> <li><input type="checkbox"/> Réactions liées à l'injection</li> <li><input type="checkbox"/> Autres : à préciser ..... .....</li> </ul>

# MARQUEURS SÉRIQUES MATERNELS

## Au 1<sup>er</sup> ou 2<sup>nd</sup> TRIMESTRE

### ECHOGRAPHISTE / PRESCRIPTEUR

- 1 - Informer la patiente
- 2 - Renseigner vos coordonnées et n° d'appartenance réseau échographiste
- 3 - Renseigner les données échographiques et remplir la fiche de renseignements cliniques
- 4 - Choisir la stratégie de dépistage
- 5 - Signer le formulaire au verso
- 6 - Faire signer le consentement par la patiente
- 7 - Conserver une copie du consentement signé par la patiente

### LABORATOIRE D'EXAMENS DE BIOLOGIE MEDICALE

- 1 - Faire prélever 5 ml de sang sur tube sec EXCLUSIVEMENT
- 2 - Centrifuger et décanter rapidement, conserver à + 4 °C
- 3 - Transmettre le prélèvement et ce document au laboratoire Cerba
- 4 - S'assurer que la patiente a signé le consentement au verso
- 5 - Si la transmission est supérieure à 2 jours, conserver congelé à -20 °C

### INFORMATION PATIENTE

- 1 - Lire l'information
- 2 - Signer le consentement
- 3 - Faire pratiquer le prélèvement sanguin dans votre laboratoire habituel

**NB :** Après anonymisation, les données recueillies sont transmises à l'Agence de Biomédecine et analysées pour évaluer ces stratégies de dépistage de la trisomie 21 fœtale.

### STRATEGIES DE DEPISTAGE

- |   |                         |
|---|-------------------------|
| <input type="checkbox"/> <b>Dépistage combiné au 1<sup>er</sup> trimestre</b><br>Prélèvement entre <b>11,0 et 13,6 S.A.</b> : <u>le plus tôt possible après l'échographie</u><br>- monofoetale UNIQUEMENT ;<br>- n° d'appartenance au réseau OBLIGATOIRE<br>- renseignements échographiques joints. | <b>NABM : 4006/B185</b> |
| <input type="checkbox"/> <b>Dépistage séquentiel intégré au 2<sup>nd</sup> trimestre</b><br>Prélèvement entre <b>14,0 et 17,6 S.A.</b><br>- monofoetale UNIQUEMENT ;<br>- n° d'appartenance au réseau OBLIGATOIRE<br>- renseignements échographiques joints.  | <b>NABM : 4005/B155</b> |
| <input type="checkbox"/> <b>Marqueurs sériques maternels au 2<sup>nd</sup> trimestre</b><br>Prélèvement entre <b>14,0 et 17,6 S.A.</b>  | <b>NABM : 4004/B125</b> |

**LE CONSENTEMENT DE LA FEMME ENCEINTE A LA  
REALISATION EN VUE DE DIAGNOSTIC PRENATAL *IN UTERO*  
DE L'EXAMEN MENTIONNE A L'ARTICLE R.2131-1 DU CODE DE  
LA SANTE PUBLIQUE DOIT IMPERATIVEMENT ETRE COMPLETE  
ET SIGNE PAR LA PATIENTE AU VERSO DE CE DOCUMENT  
AVANT LE PRELEVEMENT SANGUIN**





PATIENT	MEDECIN PRESCRIPTEUR
Nom .....	Signature :
Prénom .....	
Adresse .....	
.....	
Date de naissance : .....	

### INDICATIONS

Etude moléculaire d'un sujet atteint de mucoviscidose

Suspicion clinique

**Atteinte respiratoire**

Infection/colonisation par des pathogènes typiques       Bronchite chronique       Asthme

Dilatation des bronches       Obstruction des voies aériennes

Polypose naso-sinusienne       Rhinosinusite chronique

Autre (précisez) : .....

**Atteinte digestive et troubles nutritionnels**

Iléus méconial       Obstruction intestinale distale       Prolapsus rectal

Insuffisance pancréatique       Pancréatite chronique       Hépatopathie chronique

Retard de croissance

Autre (précisez) : .....

**Agénésie bilatérale des canaux déférents**

Compte-rendu clinique (à joindre)       Résultat spermogramme (à joindre)       Compte-rendu échographique (à joindre)

**Autres**

Trypsine immuno-réactive augmentée (dépistage néonatal)       Test de la sueur positif (au moins deux)

Différence de potentiel transépithélial nasal pathologique

Dépistage d'hétérozygotie

Avec antécédents

Antécédent familial personnel. Mutation(s) à rechercher : .....

Conjoint     atteint de mucoviscidose     ABCD     hétérozygote connu (précisez la mutation) : .....

Sans antécédent

Signe d'appel échographique chez un fœtus (joindre le compte-rendu échographique)

Infertilité masculine (autre que ABCD)     Oligo-Asthéno-Tératospermie OATS     Azoospermie

Bilan     pré-FIV     pré-ICSI     Don d'ovocytes

Consanguinité     Dépistage systématique

### ARBRE GENEALOGIQUE / Origines géographiques

LABORATOIRE AUTORISE POUR LA REALISATION DES EXAMENS DES CARACTERISTIQUES GENETIQUES D'UNE PERSONNE

PATIENT	MEDECIN PRESCRIPTEUR
Nom .....	Nom ..... Prénom.....
Prénom.....	Adresse.....
Date de naissance .....	.....
Adresse.....	Tel : ..... Fax : .....
.....	N° FINESS : .....
.....	SIGNATURE : .....
.....	.....

**INDICATION**

- Suspicion clinique :  Syndrome de Noonan  Syndrome Léopard  Syndrome CFC  Syndrome Costello  
 Etude familiale

**PRESCRIPTION –ÉTUDE MOLECULAIRE DU GENE :**

- Noonan :  PTPN11  SOS1  RAF1  KRAS      Léopard :  PTPN11  
CFC :  BRA  MEK1  MEK2  KRAS      Costello :  HRAS

**RENSEIGNEMENTS CLINIQUES**

- Retard staturo-pondéral : Taille: ..... (.....DS)      Poids:..... (.....DS)
- Période prénatal :  hydramnios  clarté nucale augmentée
- Dysmorphie faciale :  front haut  hypertélorisme  oreilles bas implantées  ptosis  micrognathie  narines antéversées  
 cou court  pterygium coli  excès de peau nucale  constriction bitemporale
- Cardiovasculaire :  sténose valve pulmonaire  sténose artère pulmonaire  
 coarctation de l'aorte  canal atrio-ventriculaire  cardiomyopathie hypertrophique
- Peau et phanères :  hyperkératose  taches café au lait
- Neurologie :              Retard mental       non       oui :  léger  modéré  sévère  
                                 Retard de langage  non       oui  
                                 Retard à la marche  non       oui  
                                 Traits autistiques     non       oui
- Divers :  pectus excavatum/carinatum  scoliose  cubitus valgus  clinodactylie  hyperlaxité des doigts  
 cryptorchidie  troubles oculaires  surdit   lymphoed me  h pato-spl nom galie  troubles de l'h mostase
- Autres signes et informations (pr cisez) :  
.....  
.....

Arbre g n alogique  Consanguinit     P re symptomatique :  oui  non      M re symptomatique :  oui  non

# DIAGNOSTIC PRENATAL

## Renseignements cliniques

Secrétariat :  
Tél : 01 34 40 20 20  
Fax : 01 34 40 21 29  
e-mail : [smedical@lab-cerba.com](mailto:smedical@lab-cerba.com)  
[www.lab-cerba.com](http://www.lab-cerba.com)

Laboratoire autorisé pour pratiquer en vue du diagnostic prénatal les examens de cytogénétique y compris de cytogénétique moléculaire, de génétique moléculaire, de biochimie foetale y compris les marqueurs sériques maternels et les examens en vue du diagnostic des maladies infectieuses.

### MADAME

Nom .....	Adresse .....
Prénom .....	
Nom de Jeune fille .....	Tél. ....
Date de naissance .....	

### MONSIEUR

Nom ..... Prénom ..... Date de naissance .....

### MEDECIN PRELEVEUR

Nom .....

Prénom .....

Adresse .....

Tél. ....

Fax .....

### MEDECIN TRAITANT

Nom ..... Prénom.....

Adresse.....

Tel : ..... Fax : .....

N° FINESS : .....

SIGNATURE :

### GROSSESSE ACTUELLE

DDR : .....  DDG : .....  Grossesse mono-foetale  Grossesse gémellaire

Echographie du 1<sup>er</sup> trimestre  date : .....  LCC : .....mm  Clarté nucale : ..... mm

### ANTECEDENTS OBSTETRICAUX DE LA PATIENTE

Nombre :	Même partenaire	Partenaire différent
<input type="checkbox"/> Grossesses normales	.....	.....
<input type="checkbox"/> FCS :	.....	.....
<input type="checkbox"/> IVG :	.....	.....
<input type="checkbox"/> Enfants anormaux :	.....	.....
<input type="checkbox"/> Stérilité (durée) :	.....	.....

### ANTECEDENTS DU COUPLE

	Côté maternel	Côté paternel
<input type="checkbox"/> Enfant anormal (description) :	.....	.....
<input type="checkbox"/> Maladie génétique (laquelle) :	.....	.....
<input type="checkbox"/> Le père a-t-il eu d'autres enfants avec une autre partenaire ? <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> oui / si oui, Combien ? .....		

### NATURE DU PRELEVEMENT

Liquide amniotique  Sang foetal  Villosités choriales\*  Produit de fausse-couche

Date de prélèvement :  Terme : ..... SA

S'agit-il d'une 2<sup>ème</sup> ponction  non  oui : date de 1ère ponction

Nombre de foetus prélevés :  1 : volume .....ml /mg; aspect : .....

2 : Identifiant foetus n°1= J1 : volume .....ml/mg aspect : .....

Identifiant foetus n°2= J2 : volume .....ml/mg aspect : .....

*\*Il est impératif que le prélèvement soit réalisé le jour de l'expédition dans un milieu de transport disponible sur simple demande.*

# DIAGNOSTIC PRENATAL

## Prescription

### CYTOGENETIQUE, CYTOGENETIQUE MOLECULAIRE ET GENETIQUE MOLECULAIRE

#### INDICATION

- Risque de T21 fœtale  $\geq 1/250$ 
  - (1B) Dépistage combiné au 1<sup>er</sup> trimestre<sup>3</sup>
  - (1C) Dépistage séquentiel intégré au 2<sup>nd</sup> trimestre<sup>3</sup>
  - (1D) Dépistage au 2<sup>nd</sup> trim. par les marqueurs sériques maternels<sup>3</sup>
- (2) Anomalie chromosomique parentale<sup>2</sup>
- (3) ATCD pour le couple de grossesse avec caryotype anormal<sup>2</sup>
- (4) Diagnostic de sexe pour les maladies liées au sexe
- (5) Signes d'appel échographiques<sup>1</sup>
- (6) Age maternel  $\geq 38$  ans à la date du prélèvement en l'absence de dépistage de T21 fœtale
- (7) Autres (*préciser*) : .....
- (8) Hors convention

#### PRESCRIPTION

- Caryotype fœtal
- Culture de sauvegarde pour extraction et conservation d'ADN
- Recherche de syndrome micro-délétionnel : o Wolf-Hirschhorn (4p-) o Di-George (22q11) o autre.....
- Diagnostic rapide d'aneuploïdie (FISH) sur signe d'appel échographique<sup>1</sup>
- Etude (pan-) télomères (MLPA-hors nomenclature)<sup>1+4</sup>
  
- Diagnostic rapide des trisomies 13, 18 et 21 par PCR sur indication autre que signe d'appel échographique
- Recherche de disomie uniparentale<sup>4</sup> du chromosome (*préciser*) : .....
- Détermination de zygote
- Achondroplasie<sup>4</sup>
- Amyotrophie spinale<sup>4</sup>
- Drépanocytose<sup>4</sup>
- Hémophilie A<sup>4+5</sup>
- Génotypage rhésus D
- Mucoviscidose<sup>4</sup>
- Syndrome X Fragile<sup>4\*</sup>
- Autre : .....
- Hypochondroplasie<sup>4</sup>
- Syndrome de Prader-Willi<sup>4</sup>
- Bêta-thalassémie<sup>4</sup>
- Hémophilie B<sup>4+5</sup>
- Génotypage Kell
- Syndrome de Rett<sup>4</sup>
- Syndrome d'Apert<sup>4</sup>
- Dystrophie myotonique de Steinert<sup>4\*</sup>
- Dysplasie thanatophore<sup>4</sup>

### DIAGNOSTIC DES MALADIES INFECTIEUSES

#### PRESCRIPTION

- Cytomégalovirus (CMV) par PCR
- Toxoplasma gondii* par PCR
- Parvovirus B19 par PCR
- Varicelle-zona (VZV) par PCR
- Entérovirus par RT-PCR
- Herpès virus 1 et 2 (HSV) par PCR
- Rubéole par RT-PCR\*
  
- Autre (*préciser*) : .....

#### INDICATION

- Signe d'appel échographique<sup>1</sup>
  - o Hypotrophie/retard de croissance isolée
  - o Dilatation ventriculaire cérébrale
  - o Intestin hyperéchogène
  - o Hydramnios
  - o Anasarque
  - o Mort fœtale in utero
  - o Autre (*préciser*) : .....
- Séroconversion maternelle<sup>6</sup>
  - o 1<sup>er</sup> trimestre
  - o 2<sup>ème</sup> trimestre
  - o 3<sup>ème</sup> trimestre
- Varicelle clinique maternelle
- Autre (*préciser*) : .....

### BIOCHIMIE FŒTALE (liquide amniotique)

#### PRESCRIPTION

- Alpha-fœtoprotéine
- Acétylcholinestérase
- Enzymes digestives\*
  
- Autre (*préciser*) : .....

#### INDICATION

- AFP maternelle sérique  $\geq 2.5$  MoM
- Signes échographiques évoquant un NTD<sup>1</sup>
- Autres signes échographiques<sup>1</sup>
- Antécédent de défaut de fermeture du tube neural
- Traitement maternel (notamment Dépakine<sup>®</sup>)
- Dosage systématique
- Antécédent de syndrome néphrotique

#### \* examen transmis

##### Pièces à joindre :

- <sup>1</sup> le compte-rendu échographique,
- <sup>2</sup> le résultat cytogénétique,
- <sup>3</sup> le compte-rendu du calcul de risque de T21 fœtale,
- <sup>4</sup> le sang des parents,
- <sup>5</sup> l'enquête moléculaire cas index,
- <sup>6</sup> les résultats sérologiques.

- Attestation / Consentement
- Si NON le RECLAMER**

LABORATOIRE AUTORISE POUR LA REALISATION DES EXAMENS DES CARACTERISTIQUES GENETIQUES D'UNE PERSONNE

PATIENT	MEDECIN PRESCRIPTEUR
Nom .....	Nom .....Prénom.....
Prénom.....	Adresse.....
Date de naissance .....	.....
Adresse.....	Tel : .....Fax : .....
.....	N° FINESS : .....
.....	SIGNATURE :
Sexe : <input type="checkbox"/> masculin <input type="checkbox"/> féminin	

EXAMEN PRESCRIT	INDICATION	
	<input type="checkbox"/> Patient de sexe masculin	<input type="checkbox"/> Patient de sexe féminin
<input type="checkbox"/> Etude du gène <i>MECP2</i>	<input type="checkbox"/> Syndrome de Rett classique <input type="checkbox"/> Syndrome de Rett variant <input type="checkbox"/> Retard mental lié à l'X (Xq28) <input type="checkbox"/> Encéphalopathie néonatale <input type="checkbox"/> Retard mental syndromique <small>(hypotonie, ataxie, spasticité...)</small>	<input type="checkbox"/> Syndrome de Rett classique <input type="checkbox"/> Syndrome de Rett variant <input type="checkbox"/> Syndrome d'Angelman <input type="checkbox"/> Syndrome autistique <input type="checkbox"/> Retard mental non spécifique autre  <input type="checkbox"/> Etude familiale : mère d'une fille atteinte <input type="checkbox"/> Etude familiale : sœur asymptomatique d'une fille atteinte
<input type="checkbox"/> Etude du gène <i>CDKL5</i>	<input type="checkbox"/> Encéphalopathie épileptique précoce/sévère <input type="checkbox"/> Syndrome de Rett variant à début précoce	<input type="checkbox"/> Encéphalopathie épileptique précoce/sévère <input type="checkbox"/> Syndrome de Rett variant à début précoce
<input type="checkbox"/> Etude du gène <i>FOXP1</i>	<input type="checkbox"/> Syndrome de Rett classique <input type="checkbox"/> Syndrome de Rett congénital +/- anomalies cérébrales IRM	<input type="checkbox"/> Syndrome de Rett classique <input type="checkbox"/> Syndrome de Rett congénital +/- anomalies cérébrales IRM

### RENSEIGNEMENTS CLINIQUES (selon Neul et al Ann Neurol 2010;68:944-950)

#### Critères majeurs et d'exclusion du syndrome de Rett

##### Non Oui

- |  |                |
|--|----------------|
| <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> Période prénatale et période néonatale normales  |                |
| <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> Absence d'anomalie cérébrale secondaire à une autre étiologie  |                |
| <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> Développement psychomoteur normal durant les 6 premiers mois de vie (à l'exception d'une possible hypotonie) |                |
| <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> Absence partielle ou complète de l'utilisation volontaire des mains  | Age de début : |
| <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> Stéréotypie manuelle   | Age de début : |
| <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> Absence partielle ou complète du langage   | Age de début : |
| <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> Détérioration de la motricité à type de dyspraxie ou d'incapacité motrice, d'ataxie                          | Age de début : |

#### Critères en faveur du syndrome de Rett

##### Non Oui

- |  |
|--|
| <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> Troubles respiratoires durant les heures d'éveil |
| <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> Grincement des dents                             |
| <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> Troubles du sommeil                              |
| <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> Troubles du tonus musculaire- Spasticité         |
| <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> Troubles vasomoteurs périphériques               |
| <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> Scoliose ou cyphose                              |
| <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> Retard de croissance                             |
| <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> Pieds et mains hypotrophiques                    |
| <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> Rires ou cris immotivés                          |
| <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> Diminution de réponse à la douleur               |
| <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> Contact oculaire intense                         |

#### Autres critères

- |   |
|---|
| <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> Epilepsie   |
| <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> Spasmes infantiles  |
| <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> Hypotonie   |
| <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> Anomalies cérébrales à l'IRM                                |
| <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> Atrophie testiculaire                                       |
| <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> Infections récurrentes                                      |
| <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> Trouble de la communication, Retrait social, Automutilation |
| <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> Inflexion de la croissance du PC                            |
| <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> Microcéphalie   |

#### COMMENTAIRES ET ARBRE GENEALOGIQUE :

PATIENTE	MEDECIN PRESCRIPTEUR
Nom.....	
Prénom.....	
Nom de jeune fille.....	
Date de naissance.....	
DDG.....	
Grossesse : <input type="checkbox"/> monofoetale <input type="checkbox"/> gémellaire	
<b>Date de prélèvement :</b>	

Patiente	Conjoint	INDICATION
<b>Origine géographique :</b> <input type="checkbox"/> Europe <input type="checkbox"/> Afrique du Nord <input type="checkbox"/> Afrique sub-saharienne <input type="checkbox"/> Antilles, Guyane <input type="checkbox"/> Réunion <input type="checkbox"/> Asie <input type="checkbox"/> Autre :	<b>Origine géographique :</b> <input type="checkbox"/> Europe <input type="checkbox"/> Afrique du Nord <input type="checkbox"/> Afrique sub-saharienne <input type="checkbox"/> Antilles, Guyane <input type="checkbox"/> Réunion <input type="checkbox"/> Asie <input type="checkbox"/> Autre :	<input type="checkbox"/> Prise en charge d'une patiente allo-immunisée <input type="checkbox"/> Dépistage systématique <input type="checkbox"/> Dépistage avant geste invasif (date :...../..... /.....) <input type="checkbox"/> Traumatisme abdominal <input type="checkbox"/> Métrorragies <input type="checkbox"/> Autre : .....
Groupe sanguin :	Groupe sanguin :	

**Information à la patiente, attestation de consultation et consentement**

Je soussigné (e) ....., Docteur en Médecine

Conformément à l'article R.162-16-67 du décret n° 95-559 du 6 mai 1995, certifie avoir reçu en consultation ce jour, **la patiente ci-dessus désignée dont le groupe sanguin est rhésus D négatif**, afin de lui apporter les informations suivantes :

- Au cours de la grossesse, certains événements peuvent favoriser le passage de sang du fœtus dans la circulation sanguine maternelle. Si votre fœtus est rhésus D négatif comme vous, il n'y a aucun risque mais s'il est rhésus D positif et qu'aucune précaution n'est prise au cours de cette grossesse, vous risquez de développer des anticorps contre ses globules rouges: c'est l'allo-immunisation rhésus.
- Afin de prévenir cette immunisation, vous pourrez recevoir une ou plusieurs injections d'un produit (des immunoglobulines anti-D) afin d'éliminer les globules rouges du fœtus qui seraient passés dans votre circulation sanguine et d'éviter ainsi une allo-immunisation. Cette injection sera réalisée si vous devez subir une biopsie de villosités chorales, une amniocentèse ou en toute autre circonstance à risque. Selon les recommandations du Collège National des Gynécologues et Obstétriciens Français, une injection vous sera proposée à titre systématique à la 28<sup>ème</sup> semaine de votre grossesse. Au moment de votre accouchement le groupe sanguin du bébé sera déterminé et si celui-ci est rhésus D positif, vous recevrez, de nouveau une ou plusieurs injections d'immunoglobulines anti-D.
- Les immunoglobulines anti-D sont des produits sanguins d'origine humaine obtenus à partir de don de sang. Du fait des traitements appliqués, le risque de transmission d'un agent infectieux est peu probable mais ne peut jamais être totalement exclu. Si votre fœtus est de groupe rhésus D négatif (environ 1 fois sur 3 dans notre expérience), vous n'êtes pas sujette au risque d'allo-immunisation rhésus D et par conséquent les injections d'anti-D sont inutiles. Si vous êtes déjà allo-immunisée, il n'y a aucun risque pour la grossesse actuelle.
- La détermination du groupe rhésus D du fœtus est maintenant possible par l'analyse génétique (génotypage *RHD*) de l'ADN fœtal qui circule dans votre sang. La Haute Autorité de Santé recommande que ce test soit réalisé à partir de 11 ou 12 semaines d'aménorrhée à titre préventif, pour définir la prise en charge des grossesses des femmes rhésus négatif non immunisées dont le géniteur est rhésus positif, et à titre thérapeutique, pour déterminer quelles sont les femmes enceintes rhésus négatif déjà immunisées et dont le géniteur est rhésus positif qui doivent bénéficier d'un suivi spécifique spécialisé. **En cas de résultat négatif, une seconde détermination doit être réalisée par précaution 15 jours plus tard.**
- Le génotypage *RHD* fœtal tel qu'il est proposé par notre laboratoire, repose sur la détection dans le sang maternel d'une séquence nucléotidique dérivée du gène *RHD* (partie 3' terminale). Son interprétation repose sur le fait que la plupart des individus de groupe sanguin rhésus D négatif sont dépourvus de gène *RHD* alors que la présence de ce gène conduit généralement à un groupe rhésus D positif. Le test est donc pertinent uniquement chez les patientes dont le groupe rhésus négatif est en relation avec l'absence complète de gène *RHD* dans leur génome, ce qui est le cas pour plus de 99% des caucasiennes mais seulement 18% des africaines et moins de 1% des asiatiques. Plus de 5.000 tests ont été réalisés à ce jour par notre équipe:
  1. Dans 3.1% des cas, le génotype fœtal n'a pu être déterminé ; patientes non-Caucasiennes (~ 48%) ou Caucasiennes mais de phénotype Cde ou cdE (~ 32%).
  2. A notre connaissance, une seule discordance génotype négatif/phénotype positif et environ 0,1% de discordance génotype positif/phénotype négatif ont été observées à ce jour en relation avec des variants du gène *RHD*.

Je soussignée, Madame.....

Consens au prélèvement et à la réalisation de cet examen qui sera effectué par un laboratoire autorisé par l'Agence Régionale de Santé à la pratiquer. Il s'agit d'une simple prise de sang qui ne présente aucun risque pour mon fœtus.  
Le résultat de l'examen me sera rendu et expliqué par le médecin qui me l'a prescrit.

Fait à ....., le .....

Signature (patiente)

Signature (prescripteur)

FDERHD - 10/04/2014

# GENOTYPAGE RHD FŒTAL NON INVASIF

(Examen à partir du sang maternel)

## Note à l'attention du laboratoire préleveur

### AVANT TOUT ENVOI DE PRELEVEMENT

- Vérifier les conditions de terme :  $\geq 8$  semaines de grossesse (terme échographique) ( $\geq 10$  semaines d'aménorrhée)

### MODALITES DE PRELEVEMENT ET DE TRANSPORT

- Sang total (3x7ml) sur tube sec avec gel séparateur (type Vacutainer SST® disponibles sur demande)
  - laisser environ 30 minutes à température ambiante jusqu'à coagulation complète, puis
  - centrifugation pendant 10 minutes à environ 3000 g.
- NE JAMAIS DECANTER NI OUVRIR LES TUBES**
- Envoi à température ambiante dans un emballage antichoc. Le prélèvement doit impérativement parvenir sous 72h à l'adresse suivante :  
**Laboratoire CERBA**  
**7/11 rue de l'Equerre**  
**95310 Saint-Ouen l'Aumône**

---

Laboratoire agréé pour les marqueurs sériques de la trisomie 21, le diagnostic prénatal pour les techniques de cytogénétique, génétique moléculaire, biochimie et pour le diagnostic prénatal des maladies infectieuses, JO du 07.08.1996.

---

### DOCUMENTS A JOINDRE OBLIGATOIREMENT A TOUT DEMANDE

- Compte-rendu échographique (1ère échographie de datation : date de début de grossesse et nombre de sacs embryonnaires)
- Photocopie de la carte de groupe de la patiente (et éventuellement celle du conjoint)
- Prescription médicale (« Génotypage rhésus D fœtal à partir du sang maternel »)
- Attestation de consultation médicale et consentement de la patiente

### RESULTATS

- Délai : 24-48h pour tout prélèvement parvenu au laboratoire jusqu'au vendredi matin avant 10h (les examens sont réalisés trois fois par semaine : lundi, mercredi et vendredi)

### FACTURATION

- Centre Hospitalier (*→ joindre bon de commande*)
- Patiente
- Autre : (*→ adresse de facturation*)

## **ESTIMATION DU RISQUE DE PRE-ECLAMPSIE**

### **par les marqueurs sériques maternels**

### **au 1<sup>er</sup> trimestre de la grossesse**

#### **PRESCRIPTEUR**

- 1 - Informer la patiente
- 2 - Compléter toutes les informations cliniques au verso de ce document  
Ces informations sont TOUTES OBLIGATOIRES pour l'estimation de ce risque
- 3 - Ce dépistage n'est actuellement disponible que pour une grossesse monofœtale et entre 11.0 et 13.6 semaines d'aménorrhée
- 4 - A noter que la pression artérielle doit être prise aux deux bras

#### **LABORATOIRE DE BIOLOGIE MEDICALE**

- 1 - Prélever 5 ml de sang sur tube sec EXCLUSIVEMENT
- 2 - Centrifuger et congeler dans les 4 heures maximum
- 3 - Cotation 49 € HN
- 4 - Le prélèvement est souhaitable au maximum 10 jours après l'échographie et la prise de tension artérielle

#### **INFORMATION PATIENTE**

- 1 - Lire l'information
- 2 - Faire signer le consentement par la patiente
- 3 - Faire pratiquer le prélèvement sanguin dans votre laboratoire de biologie médicale habituel

**PRESCRIPTION MEDICALE POUR L'ESTIMATION  
DU RISQUE DE PRE-ECLAMPSIE**  
Par les marqueurs sériques maternels  
au 1<sup>er</sup> trimestre de la grossesse

🔑 DOCUMENT A CONFIER A LA PATIENTE POUR ETRE TRANSMIS AU CENTRE DE DIAGNOSTIC PRENATAL 🔑

PATIENTE	PRESCRIPTEUR
<ul style="list-style-type: none"><li>■ Nom : .....</li><li>■ Prénom : .....</li><li>■ Date de naissance : <input style="width: 40px; border: none; border-bottom: 1px solid black; text-align: center; font-family: monospace; font-size: 1.2em; margin: 0 5px;" type="text"/> <input style="width: 40px; border: none; border-bottom: 1px solid black; text-align: center; font-family: monospace; font-size: 1.2em; margin: 0 5px;" type="text"/> <input style="width: 40px; border: none; border-bottom: 1px solid black; text-align: center; font-family: monospace; font-size: 1.2em; margin: 0 5px;" type="text"/> <input style="width: 40px; border: none; border-bottom: 1px solid black; text-align: center; font-family: monospace; font-size: 1.2em; margin: 0 5px;" type="text"/> <input style="width: 40px; border: none; border-bottom: 1px solid black; text-align: center; font-family: monospace; font-size: 1.2em; margin: 0 5px;" type="text"/> <input style="width: 40px; border: none; border-bottom: 1px solid black; text-align: center; font-family: monospace; font-size: 1.2em; margin: 0 5px;" type="text"/></li><li>■ Adresse : .....</li><li>Code postal : <input style="width: 40px; border: none; border-bottom: 1px solid black; text-align: center; font-family: monospace; font-size: 1.2em; margin: 0 5px;" type="text"/> <input style="width: 40px; border: none; border-bottom: 1px solid black; text-align: center; font-family: monospace; font-size: 1.2em; margin: 0 5px;" type="text"/> <input style="width: 40px; border: none; border-bottom: 1px solid black; text-align: center; font-family: monospace; font-size: 1.2em; margin: 0 5px;" type="text"/> <input style="width: 40px; border: none; border-bottom: 1px solid black; text-align: center; font-family: monospace; font-size: 1.2em; margin: 0 5px;" type="text"/> Ville : .....</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>■ N ° d'identification <input style="width: 25px; border: none; border-bottom: 1px solid black; text-align: center; font-family: monospace; font-size: 1.2em; margin: 0 5px;" type="text"/> <input style="width: 25px; border: none; border-bottom: 1px solid black; text-align: center; font-family: monospace; font-size: 1.2em; margin: 0 5px;" type="text"/> <input style="width: 25px; border: none; border-bottom: 1px solid black; text-align: center; font-family: monospace; font-size: 1.2em; margin: 0 5px;" type="text"/> <input style="width: 25px; border: none; border-bottom: 1px solid black; text-align: center; font-family: monospace; font-size: 1.2em; margin: 0 5px;" type="text"/> <input style="width: 25px; border: none; border-bottom: 1px solid black; text-align: center; font-family: monospace; font-size: 1.2em; margin: 0 5px;" type="text"/> <input style="width: 25px; border: none; border-bottom: 1px solid black; text-align: center; font-family: monospace; font-size: 1.2em; margin: 0 5px;" type="text"/> <input style="width: 25px; border: none; border-bottom: 1px solid black; text-align: center; font-family: monospace; font-size: 1.2em; margin: 0 5px;" type="text"/> Clé <input style="width: 25px; border: none; border-bottom: 1px solid black; text-align: center; font-family: monospace; font-size: 1.2em; margin: 0 5px;" type="text"/></li></ul> <p style="text-align: center; margin: 10px 0;"><small>(zone obligatoirement renseignée)</small></p> <div style="border: 1px solid black; border-radius: 15px; padding: 10px; text-align: center; width: fit-content; margin: 0 auto;"><p>CACHET OBLIGATOIRE</p></div>

RENSEIGNEMENTS CLINIQUES TOUS OBLIGATOIRES POUR L'ESTIMATION DU RISQUE	
<ul style="list-style-type: none"><li>■ Date de l'échographie du 1<sup>er</sup> trimestre : <input style="width: 40px; border: none; border-bottom: 1px solid black; text-align: center; font-family: monospace; font-size: 1.2em; margin: 0 5px;" type="text"/> <input style="width: 40px; border: none; border-bottom: 1px solid black; text-align: center; font-family: monospace; font-size: 1.2em; margin: 0 5px;" type="text"/> <input style="width: 40px; border: none; border-bottom: 1px solid black; text-align: center; font-family: monospace; font-size: 1.2em; margin: 0 5px;" type="text"/> <input style="width: 40px; border: none; border-bottom: 1px solid black; text-align: center; font-family: monospace; font-size: 1.2em; margin: 0 5px;" type="text"/> <input style="width: 40px; border: none; border-bottom: 1px solid black; text-align: center; font-family: monospace; font-size: 1.2em; margin: 0 5px;" type="text"/> <input style="width: 40px; border: none; border-bottom: 1px solid black; text-align: center; font-family: monospace; font-size: 1.2em; margin: 0 5px;" type="text"/></li><li>■ Longueur cranio-caudale : <input style="width: 30px; border: none; border-bottom: 1px solid black; text-align: center; font-family: monospace; font-size: 1.2em; margin: 0 5px;" type="text"/> <input style="width: 30px; border: none; border-bottom: 1px solid black; text-align: center; font-family: monospace; font-size: 1.2em; margin: 0 5px;" type="text"/> <input style="width: 30px; border: none; border-bottom: 1px solid black; text-align: center; font-family: monospace; font-size: 1.2em; margin: 0 5px;" type="text"/> <input style="width: 30px; border: none; border-bottom: 1px solid black; text-align: center; font-family: monospace; font-size: 1.2em; margin: 0 5px;" type="text"/> <input style="width: 30px; border: none; border-bottom: 1px solid black; text-align: center; font-family: monospace; font-size: 1.2em; margin: 0 5px;" type="text"/> mm (45,0 à 84,0 mm)</li><li>■ Date de la prise de la pression artérielle : <input style="width: 40px; border: none; border-bottom: 1px solid black; text-align: center; font-family: monospace; font-size: 1.2em; margin: 0 5px;" type="text"/> <input style="width: 40px; border: none; border-bottom: 1px solid black; text-align: center; font-family: monospace; font-size: 1.2em; margin: 0 5px;" type="text"/> <input style="width: 40px; border: none; border-bottom: 1px solid black; text-align: center; font-family: monospace; font-size: 1.2em; margin: 0 5px;" type="text"/> <input style="width: 40px; border: none; border-bottom: 1px solid black; text-align: center; font-family: monospace; font-size: 1.2em; margin: 0 5px;" type="text"/> <input style="width: 40px; border: none; border-bottom: 1px solid black; text-align: center; font-family: monospace; font-size: 1.2em; margin: 0 5px;" type="text"/> <input style="width: 40px; border: none; border-bottom: 1px solid black; text-align: center; font-family: monospace; font-size: 1.2em; margin: 0 5px;" type="text"/></li><li>Bras gauche : <input style="width: 30px; border: none; border-bottom: 1px solid black; text-align: center; font-family: monospace; font-size: 1.2em; margin: 0 5px;" type="text"/> <input style="width: 30px; border: none; border-bottom: 1px solid black; text-align: center; font-family: monospace; font-size: 1.2em; margin: 0 5px;" type="text"/> / <input style="width: 30px; border: none; border-bottom: 1px solid black; text-align: center; font-family: monospace; font-size: 1.2em; margin: 0 5px;" type="text"/> <input style="width: 30px; border: none; border-bottom: 1px solid black; text-align: center; font-family: monospace; font-size: 1.2em; margin: 0 5px;" type="text"/> mm / Hg</li><li>Bras droit : <input style="width: 30px; border: none; border-bottom: 1px solid black; text-align: center; font-family: monospace; font-size: 1.2em; margin: 0 5px;" type="text"/> <input style="width: 30px; border: none; border-bottom: 1px solid black; text-align: center; font-family: monospace; font-size: 1.2em; margin: 0 5px;" type="text"/> / <input style="width: 30px; border: none; border-bottom: 1px solid black; text-align: center; font-family: monospace; font-size: 1.2em; margin: 0 5px;" type="text"/> <input style="width: 30px; border: none; border-bottom: 1px solid black; text-align: center; font-family: monospace; font-size: 1.2em; margin: 0 5px;" type="text"/> mm / Hg</li><li>■ Date du doppler des artères utérines : <input style="width: 40px; border: none; border-bottom: 1px solid black; text-align: center; font-family: monospace; font-size: 1.2em; margin: 0 5px;" type="text"/> <input style="width: 40px; border: none; border-bottom: 1px solid black; text-align: center; font-family: monospace; font-size: 1.2em; margin: 0 5px;" type="text"/> <input style="width: 40px; border: none; border-bottom: 1px solid black; text-align: center; font-family: monospace; font-size: 1.2em; margin: 0 5px;" type="text"/> <input style="width: 40px; border: none; border-bottom: 1px solid black; text-align: center; font-family: monospace; font-size: 1.2em; margin: 0 5px;" type="text"/> <input style="width: 40px; border: none; border-bottom: 1px solid black; text-align: center; font-family: monospace; font-size: 1.2em; margin: 0 5px;" type="text"/> <input style="width: 40px; border: none; border-bottom: 1px solid black; text-align: center; font-family: monospace; font-size: 1.2em; margin: 0 5px;" type="text"/></li><li>Index pulsatilité gauche : <input style="width: 20px; border: none; border-bottom: 1px solid black; text-align: center; font-family: monospace; font-size: 1.2em; margin: 0 5px;" type="text"/> <input style="width: 20px; border: none; border-bottom: 1px solid black; text-align: center; font-family: monospace; font-size: 1.2em; margin: 0 5px;" type="text"/> <input style="width: 20px; border: none; border-bottom: 1px solid black; text-align: center; font-family: monospace; font-size: 1.2em; margin: 0 5px;" type="text"/> (0,40 à 4,00)</li><li>Index pulsatilité droite : <input style="width: 20px; border: none; border-bottom: 1px solid black; text-align: center; font-family: monospace; font-size: 1.2em; margin: 0 5px;" type="text"/> <input style="width: 20px; border: none; border-bottom: 1px solid black; text-align: center; font-family: monospace; font-size: 1.2em; margin: 0 5px;" type="text"/> <input style="width: 20px; border: none; border-bottom: 1px solid black; text-align: center; font-family: monospace; font-size: 1.2em; margin: 0 5px;" type="text"/> (0,40 à 4,00)</li><li>■ Taille de la patiente : <input style="width: 30px; border: none; border-bottom: 1px solid black; text-align: center; font-family: monospace; font-size: 1.2em; margin: 0 5px;" type="text"/> <input style="width: 30px; border: none; border-bottom: 1px solid black; text-align: center; font-family: monospace; font-size: 1.2em; margin: 0 5px;" type="text"/> <input style="width: 30px; border: none; border-bottom: 1px solid black; text-align: center; font-family: monospace; font-size: 1.2em; margin: 0 5px;" type="text"/> <input style="width: 30px; border: none; border-bottom: 1px solid black; text-align: center; font-family: monospace; font-size: 1.2em; margin: 0 5px;" type="text"/> cm</li><li>■ Poids de la patiente : <input style="width: 30px; border: none; border-bottom: 1px solid black; text-align: center; font-family: monospace; font-size: 1.2em; margin: 0 5px;" type="text"/> <input style="width: 30px; border: none; border-bottom: 1px solid black; text-align: center; font-family: monospace; font-size: 1.2em; margin: 0 5px;" type="text"/> <input style="width: 30px; border: none; border-bottom: 1px solid black; text-align: center; font-family: monospace; font-size: 1.2em; margin: 0 5px;" type="text"/> <input style="width: 30px; border: none; border-bottom: 1px solid black; text-align: center; font-family: monospace; font-size: 1.2em; margin: 0 5px;" type="text"/> kg</li><li>■ Fumeuse : OUI <input type="checkbox"/> NON <input type="checkbox"/></li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>■ Origine géographique : Europe / Afrique du nord <input type="checkbox"/> Afrique sub-saharienne/Antilles <input type="checkbox"/> Asie <input type="checkbox"/> Mixte <input type="checkbox"/> Autre (préciser) : .....</li><li>■ Antécédents de pré-éclampsie : NON <input type="checkbox"/> OUI, chez la patiente <input type="checkbox"/> OUI, chez la mère de la patiente <input type="checkbox"/> OUI, chez la patiente ET sa mère <input type="checkbox"/> Inconnu <input type="checkbox"/></li><li>■ Parité (nombre d'enfants nés vivants) : nullipare <input type="checkbox"/> Une grossesse précédente : <input type="checkbox"/> 2 ou plus <input type="checkbox"/></li><li>■ Hypertension chronique : NON <input type="checkbox"/> OUI, traitée <input type="checkbox"/> OUI, non traitée <input type="checkbox"/></li></ul>

INFORMATION – CONSENTEMENT DE LA PATIENTE
<p>Cet examen biologique est une estimation du risque de pré-éclampsie.</p> <p>Ce risque se calcule avec tous les renseignements cliniques ci-dessus et les résultats de deux dosages biologiques PAPP<sub>A</sub> et PIGF, pour une grossesse monofœtale et au 1<sup>er</sup> trimestre de la grossesse.</p> <p>Il s'agit d'un dépistage et non d'un diagnostic (possibilité de faux-positif et de faux-négatif).</p> <p>Date : <input style="width: 40px; border: none; border-bottom: 1px solid black; text-align: center; font-family: monospace; font-size: 1.2em; margin: 0 5px;" type="text"/> <input style="width: 40px; border: none; border-bottom: 1px solid black; text-align: center; font-family: monospace; font-size: 1.2em; margin: 0 5px;" type="text"/> <input style="width: 40px; border: none; border-bottom: 1px solid black; text-align: center; font-family: monospace; font-size: 1.2em; margin: 0 5px;" type="text"/> <input style="width: 40px; border: none; border-bottom: 1px solid black; text-align: center; font-family: monospace; font-size: 1.2em; margin: 0 5px;" type="text"/> <input style="width: 40px; border: none; border-bottom: 1px solid black; text-align: center; font-family: monospace; font-size: 1.2em; margin: 0 5px;" type="text"/> <input style="width: 40px; border: none; border-bottom: 1px solid black; text-align: center; font-family: monospace; font-size: 1.2em; margin: 0 5px;" type="text"/></p> <div style="border: 1px solid black; padding: 5px; margin-top: 10px; text-align: center;"><p>Signature de la patiente :</p></div>

LABORATOIRE D'EXAMENS DE BIOLOGIE MEDICALE	N° de Correspondant : <input style="width: 30px; border: none; border-bottom: 1px solid black; text-align: center; font-family: monospace; font-size: 1.2em; margin: 0 5px;" type="text"/> <input style="width: 30px; border: none; border-bottom: 1px solid black; text-align: center; font-family: monospace; font-size: 1.2em; margin: 0 5px;" type="text"/> <input style="width: 30px; border: none; border-bottom: 1px solid black; text-align: center; font-family: monospace; font-size: 1.2em; margin: 0 5px;" type="text"/> <input style="width: 30px; border: none; border-bottom: 1px solid black; text-align: center; font-family: monospace; font-size: 1.2em; margin: 0 5px;" type="text"/> <input style="width: 30px; border: none; border-bottom: 1px solid black; text-align: center; font-family: monospace; font-size: 1.2em; margin: 0 5px;" type="text"/> <input style="width: 30px; border: none; border-bottom: 1px solid black; text-align: center; font-family: monospace; font-size: 1.2em; margin: 0 5px;" type="text"/>						
<table style="width: 100%;"><thead><tr><th style="width: 30%; text-align: center;">DATE DE PRELEVEMENT</th><th style="text-align: center;">FACTURATION</th></tr></thead><tbody><tr><td style="vertical-align: top;"><input style="width: 40px; border: none; border-bottom: 1px solid black; text-align: center; font-family: monospace; font-size: 1.2em; margin: 0 5px;" type="text"/> <input style="width: 40px; border: none; border-bottom: 1px solid black; text-align: center; font-family: monospace; font-size: 1.2em; margin: 0 5px;" type="text"/> <input style="width: 40px; border: none; border-bottom: 1px solid black; text-align: center; font-family: monospace; font-size: 1.2em; margin: 0 5px;" type="text"/> <input style="width: 40px; border: none; border-bottom: 1px solid black; text-align: center; font-family: monospace; font-size: 1.2em; margin: 0 5px;" type="text"/></td><td style="vertical-align: top;"><input type="checkbox"/> à votre laboratoire    <input type="checkbox"/> à la patiente    <input type="checkbox"/> en tiers-payant <small>(assurance maladie, mutuelle)</small></td></tr><tr><td colspan="2" style="padding-top: 5px;"><p>Fournir impérativement copies de la carte navette, de l'ordonnance, les coordonnées de la mutuelle, n° d'adhérent et période de validité.</p></td></tr></tbody></table>	DATE DE PRELEVEMENT	FACTURATION	<input style="width: 40px; border: none; border-bottom: 1px solid black; text-align: center; font-family: monospace; font-size: 1.2em; margin: 0 5px;" type="text"/> <input style="width: 40px; border: none; border-bottom: 1px solid black; text-align: center; font-family: monospace; font-size: 1.2em; margin: 0 5px;" type="text"/> <input style="width: 40px; border: none; border-bottom: 1px solid black; text-align: center; font-family: monospace; font-size: 1.2em; margin: 0 5px;" type="text"/> <input style="width: 40px; border: none; border-bottom: 1px solid black; text-align: center; font-family: monospace; font-size: 1.2em; margin: 0 5px;" type="text"/>	<input type="checkbox"/> à votre laboratoire <input type="checkbox"/> à la patiente <input type="checkbox"/> en tiers-payant <small>(assurance maladie, mutuelle)</small>	<p>Fournir impérativement copies de la carte navette, de l'ordonnance, les coordonnées de la mutuelle, n° d'adhérent et période de validité.</p>		<p>CACHET</p>
DATE DE PRELEVEMENT	FACTURATION						
<input style="width: 40px; border: none; border-bottom: 1px solid black; text-align: center; font-family: monospace; font-size: 1.2em; margin: 0 5px;" type="text"/> <input style="width: 40px; border: none; border-bottom: 1px solid black; text-align: center; font-family: monospace; font-size: 1.2em; margin: 0 5px;" type="text"/> <input style="width: 40px; border: none; border-bottom: 1px solid black; text-align: center; font-family: monospace; font-size: 1.2em; margin: 0 5px;" type="text"/> <input style="width: 40px; border: none; border-bottom: 1px solid black; text-align: center; font-family: monospace; font-size: 1.2em; margin: 0 5px;" type="text"/>	<input type="checkbox"/> à votre laboratoire <input type="checkbox"/> à la patiente <input type="checkbox"/> en tiers-payant <small>(assurance maladie, mutuelle)</small>						
<p>Fournir impérativement copies de la carte navette, de l'ordonnance, les coordonnées de la mutuelle, n° d'adhérent et période de validité.</p>							

Laboratoire autorisé pour pratiquer en vue du diagnostic prénatal les examens de cytogénétique y compris de cytogénétique moléculaire, de génétique moléculaire, de biochimie foetale y compris les marqueurs sériques maternels et les examens en vue du diagnostic des maladies infectieuses.

IDENTIFICATION DE LA PATIENTE	MEDECIN PRESCRIPTEUR
Nom .....	
Prénom.....	
Nom de jeune fille : .....	
Date de naissance.....	
Adresse.....	
.....	
Tél. : .....	

**GROSSESSE ACTUELLE (→ JOINDRE LE COMPTE RENDU DE L'ECHOGRAPHIE DE DATATION)**

DDR : ..... DDG : .....  Grossesse mono-fœtale  Grossesse gémellaire

**INDICATION :**

MALADIE GENETIQUE LIEE A L'X (*précisez*) : .....

HYPERPLASIE CONGENITALE DES SURRENALES (COUPLE A RISQUE)

AMBIGUITE SEXUELLE ECHOGRAPHIQUE

DISCORDANCE ECHOGRAPHIQUE VS CARYOTYPE FOETAL

Autre (*PRECISEZ*) : .....

**DATE DE PRELEVEMENT :** ..... **Date (si prévue) du diagnostic prénatal :** .....

**LABORATOIRE** devant exécuter le diagnostic prénatal : .....

**ATTESTATION ET CONSENTEMENT (préalables à un examen de biologie en vue d'établir un diagnostic prénatal in utero)**

Je soussigné (e) ....., Docteur en Médecine

Conformément à l'article R.162-16-67 du décret n° 95-559 du 6 mai 1995, certifie avoir reçu en consultation ce jour, **la patiente ci-dessus désignée** afin de lui apporter les informations suivantes :

La détermination du sexe de votre fœtus est utile à la prise en charge de votre grossesse notamment si vous envisagez d'avoir recours à un diagnostic prénatal précoce. Pour cela, il existe plusieurs alternatives :

- L'échographie fœtale permet de connaître le sexe du fœtus mais elle ne peut être réalisée pour être fiable au mieux qu'à partir de la 14<sup>ème</sup> semaine d'aménorrhée ce qui n'est pas compatible avec un diagnostic prénatal précoce.
- Un prélèvement de tissu fœtal permet d'établir le sexe chromosomique du fœtus (caryotype fœtal). Ce prélèvement peut être réalisé dès la 11<sup>ème</sup> semaine d'aménorrhée (biopsie de villosités choriales) ou plus tardivement (liquide amniotique par amniocentèse) à partir de la 14<sup>ème</sup> semaine. Ces gestes invasifs comportent cependant des risques notamment de perte fœtal (environ 1 à 2%).

Afin de connaître précocement (avant la 14<sup>ème</sup> semaine d'aménorrhée) le sexe de votre fœtus tout en évitant d'avoir recours à un geste invasif, il vous est proposé de déterminer son sexe par analyse génétique de l'ADN fœtal qui circule dans votre sang. Ce test peut aussi être utile en cas de difficultés d'interprétation de l'échographie fœtale. Il s'agit d'une simple prise de sang qui ne présente aucun risque pour votre fœtus.

Je soussignée, Madame.....

Consens au prélèvement et à la réalisation de cet examen qui sera effectué par un laboratoire autorisé à la pratiquer par le Ministère chargé de la santé. Le résultat de l'examen me sera rendu et expliqué par le médecin qui me l'a prescrit.

Fait à \_\_\_\_\_, le \_\_\_\_\_

Signature du prescripteur

Signature du patient

# DIAGNOSTIC DE SEXE FŒTAL A PARTIR DU SANG MATERNEL

## Informations pratiques

### NATURE DU TEST- INTERPRETATION DES RESULTATS

- Le diagnostic de sexe fœtal tel qu'il est proposé, repose sur la détection dans le sang maternel d'une séquence nucléotidique dérivée du gène *SRY* normalement absente du génome maternel.
- L'origine de cet ADN étant majoritairement trophoblastique, sa présence signe la présence d'un fœtus de sexe masculin et par défaut de sexe féminin s'il est absent.

### AVANT TOUT ENVOI DE PRELEVEMENT

- Vérifier les conditions de terme :  $\geq 8$  semaines de grossesse (terme échographique) ( $>10$  semaines d'aménorrhée) ( $\geq 6$  semaines d'aménorrhée, exclusivement dans un contexte de couple à risque d'hyperplasie congénitale des surrénales)
- Prévenir le laboratoire avant tout envoi : ☎ 01.34.40.20.20 - e-mail : [smedical@lab-cerba.com](mailto:smedical@lab-cerba.com)

### MODALITES DE PRELEVEMENT ET DE TRANSPORT

- Sang total (**3 x 7 ml**) sur tube sec avec gel séparateur (type Vacutainer SST<sup>®</sup> disponibles sur demande)
  - laisser environ 30 minutes à température ambiante jusqu'à coagulation complète, puis
  - centrifuger pendant 10 minutes à environ 3000 g.
- NE JAMAIS DECANTER NI OUVRIR LES TUBES**
- Envoi à température ambiante.  
Le prélèvement doit impérativement parvenir sous 72 h à l'adresse suivante :  
Laboratoire Cerba - Département Génétique  
Zone d'activités Les Béthunes  
7/11 rue de l'Equerre  
95310 Saint-Ouen l'Aumône

### DOCUMENTS A JOINDRE OBLIGATOIREMENT A TOUTE DEMANDE

- Compte-rendu échographique (1<sup>ère</sup> échographie de datation : date de début de grossesse et nombre de sacs embryonnaires)
- Prescription médicale « diagnostic de sexe fœtal par analyse de l'ADN circulant dans le sang maternel »
- Attestation de consultation médicale et consentement de la patiente
- Courrier explicitant le motif médical de la demande

### RESULTATS

- Délai : 24-48h pour tout prélèvement parvenu au laboratoire jusqu'au vendredi matin avant 10h (les analyses sont réalisées trois fois par semaine du lundi au vendredi)
- Les résultats sont remis au médecin qui a prescrit l'examen.

### EN CAS DE PRISE EN CHARGE

La **PRISE EN CHARGE** ne sera effectuée que si les pièces suivantes sont jointes :

- l'original de la prescription médicale
- la photocopie de la carte de sécurité sociale

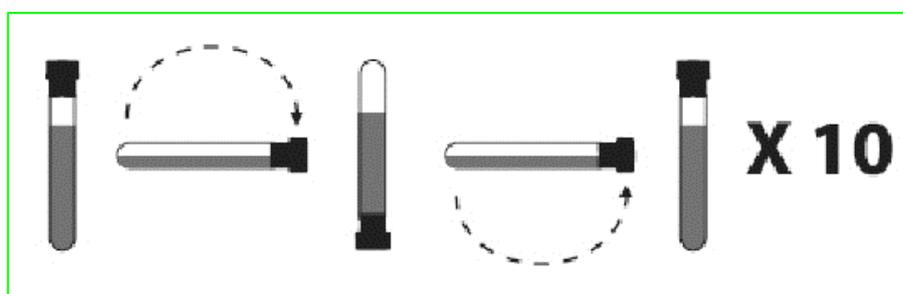
#### Secrétariat Médical

Nos secrétaires sont présentes  
du lundi au vendredi de 7h30 à 19h00  
le samedi de 8h00 à 16h30

Téléphone : 01 34 40 20 20  
Fax : 01 34 40 21 29  
E mail : [smedical@lab-cerba.com](mailto:smedical@lab-cerba.com)

### CONDITIONS DE RECUEIL ET D'ENVOI DES ECHANTILLONS

1. Identifier les 2 tubes « Streck » fournis.
2. Prélever 2 x 10 ml de sang total. Les 2 tubes doivent être **totalemment remplis**.  
Attention les tubes sont à **remplissage LENT**.
3. Bien mélanger les tubes par au moins 10 retournements doux.



4. Déposer les 2 tubes dans un sachet « **réfrigéré** ».
5. Conserver le sachet contenant les 2 tubes entre **+ 4° C et + 8° C**.  
Le transport se fera à température réfrigérée.  
**L'ECHANTILLON DOIT PARVENIR AU LABORATOIRE CERBA SOUS 4 JOURS.**
6. **NE PAS CONGELER.**
7. Insérer les documents suivants dans la pochette externe du sachet :
  - La feuille de demande d'examen
  - Formulaire et attestation d'information de la patiente et recueil du consentement signés par le médecin et la patiente
  - Une copie du compte-rendu de l'échographie du 1<sup>er</sup> trimestre
  - Les différents documents requis selon l'indication
  - Le règlement de l'examen en cas de facturation directe à la patiente

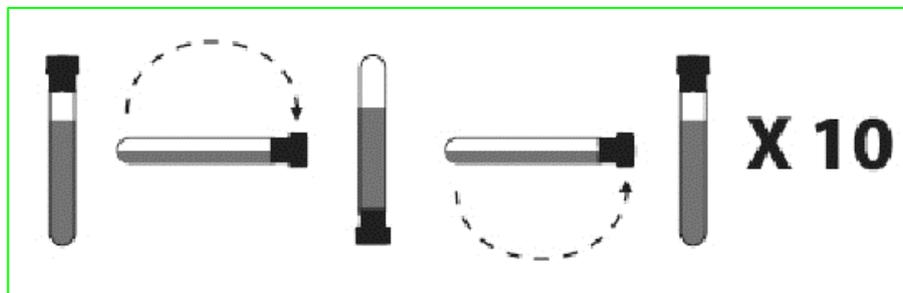
#### **Conservation des tubes "Streck" avant utilisation :**

- A température ambiante jusqu'à date de péremption inscrite sur le tube
- Ne pas congeler les tubes

The laboratory is authorized according to the french legislation to perform cytogenetics (including molecular cytogenetics), genetics, biochemical (including maternal serum screening) and infectious diseases testing for fetus.

## CONDITIONS FOR COLLECTING AND SENDING THE SAMPLE

1. Identify the 2 « Streck » tubes provided.
2. Collect 2 x 10 ml of whole blood. The 2 tubes must be **completely full**.  
It is normal to have a **low flow**.
3. Gently rotate the tubes by at least 10 times.



4. Put the 2 tubes into the « **refrigerated** » plastic bag (transparent).
5. Store the plastic bag between **+ 4° C and + 8° C**.  
The tubes will be shipped between + 4°C and + 8°C.  
**THE SAMPLE MUST BE RECEIVED AT LABORATOIRE CERBA WITHIN 4 DAYS.**
6. **DO NOT FREEZE.**
7. Insert the following documents into the external pocket of the plastic bag:
  - **The test request form fulfilled by the prescriber**
  - **Information certificate signed by the prescriber and the informed consent signed by the patient**
  - **The ultrasonic report showing the gestational age**

### **“Streck” tubes lifetime before use:**

- **Until the date mentioned onto the tube at room temperature**
- **Do not freeze the tubes**

Laboratoire Cerba is not liable for cancellation of the requested test in case of extension of transport time nor for non-respect of the minimum time of pregnancy required (in this case: invoiced).

### INFORMATION PATIENTE

Le test qui vous est proposé consiste à analyser les fragments d'ADN provenant du (ou des) fœtus et qui sont présents dans le sang maternel pendant la grossesse. Bien qu'il s'agisse d'un test génétique, l'objectif n'est pas d'analyser le génome du fœtus mais seulement d'évaluer la proportion relative de chacun des chromosomes 13, 18, 21 afin de mettre en évidence l'excès de matériel chromosomique observé lorsque le fœtus est porteur d'une trisomie 13, 18 ou 21.

- La prescription est réalisée par un médecin ou une sage-femme au cours d'une consultation adaptée (loi n°2011-814 du 7 juillet 2011 relative à la bioéthique)
- Ce test ne doit pas être réalisé avant 10 semaines d'aménorrhées
- Il ne dispense pas et ne remplace pas l'échographie du 1er trimestre qui doit être effectuée au préalable afin de confirmer l'évolutivité de la grossesse, de permettre la datation précise de la grossesse, la mesure de la clarté nucale, l'identification des grossesses multiples et des malformations fœtales.
- Ce test ne doit pas être assimilé à un caryotype foetal (analyse de l'ensemble des chromosomes) qui ne peut être obtenu qu'après biopsie de villosités chorales ou amniocentèse
- Ce test ne détecte pas les maladies génétiques (exemple: mucoviscidose)
- Ce test ne dépiste pas les anomalies de non fermeture du tube neural telle que le spina bifida
- Ce test ne permet pas de prédire des complications ultérieures de la grossesse (éclampsie, retard de croissance, accouchement prématuré)
- Il n'est pas remboursé par la Caisse Nationale d'Assurance Maladie à ce jour et reste à la charge de la patiente (390€)

### RECOMMANDATIONS POUR LA REALISATION DU TEST

Le dépistage de la trisomie 21 foetale par analyse de l'ADN foetal qui circule dans la sang maternel n'est pas officiellement inscrit à ce jour dans le parcours de soin dans le cadre du dépistage national de la trisomie 21. Seul le dépistage par les marqueurs sériques maternels est reconnu (arrêté du 23 juin 2009 fixant les règles de bonnes pratiques en matière de dépistage et de diagnostic prénatal avec utilisation des marqueurs sériques maternels de la trisomie 21).

Néanmoins, le test est recommandé par de nombreuses sociétés savantes internationales. En France, l'Association des Cytogénéticiens de Langue Française (ACLF) a émis les recommandations suivantes (version 2 – 2015):

- Le test est préconisé pour la recherche de la trisomie 21 foetale. Il peut également s'appliquer pour la recherche des trisomies 13 et 18.
- Les indications recevables pour le moment sont les suivantes :
  - Patientes à risque accru de trisomie 21
    - risque  $\geq$  à 1/1000 par les marqueurs sériques
    - âge maternel  $\geq$  38 ans pour les patientes n'ayant pas pu bénéficier du dépistage par les marqueurs sériques maternels
    - couple dont l'un des membres est porteur d'une translocation robertsonienne impliquant un chromosome 21
  - Patientes chez qui les marqueurs sériques ne sont pas fiables (grossesses gémellaires, marqueurs sériques hors bornes)
  - Patientes avec antécédent de grossesse avec aneuploïdie foetale.
  - Patientes ayant un risque accru de trisomie 13 et/ou 18 (translocation robertsonienne impliquant un chromosome 13, marqueurs sériques évocateurs)

En revanche,

- Il n'est pas recommandé en présence de signe(s) d'appel(s) échographique(s) ni en cas de clarté nucale (CN) supérieure ou égale à 3,5 mm. En effet, le risque pour le fœtus d'être porteur d'une anomalie chromosomique déséquilibrée autre que trisomie 13, 18 ou 21 est estimée à environ 8% (données Cerba, étude SEHDA, Benachi A et al. Obstet Gynecol. 2015;125:1330-7.)
- Il n'est actuellement pas recommandé pour le dépistage des autres anomalies chromosomiques (anomalies des chromosomes sexuels, syndromes microdélétionnels, autres anomalies chromosomiques déséquilibrées).

### RESULTATS, INTERPRETATION ET LIMITE DU TEST

- Le délai habituel d'obtention des résultats est de 5 à 10 jours ouvrés à réception de l'échantillon par le Laboratoire Cerba
- Le résultat est adressé au prescripteur qui est seul habilité à vous remettre les résultats (loi n°2011-814 du 7 juillet 2011 relative à la bioéthique)
- La sensibilité clinique du test est >99,9% pour la trisomie 13 et la trisomie 21, 88% pour la trisomie 18. La spécificité clinique du test est >99,9% pour la trisomie 13, la trisomie 18 et la trisomie 21. (Données CERBA en population à risque accru. Etude SEHDA, Benachi A et al. Obstet Gynecol. 2015;125:1330-7.)
  - Un résultat positif ne signifie pas obligatoirement que le fœtus est atteint de l'une des anomalies recherchées. Il ne s'agit pas d'un test portant un diagnostic définitif. Il est alors recommandé que la patiente soit reçue en consultation adaptée afin d'être informée
    - de la possibilité d'un résultat faussement positif
    - de la nécessité d'un test de confirmation après amniocentèse ou biopsie de villosités choriales.
  - Un résultat négatif n'exclut pas formellement l'absence d'anomalie recherchée. Par conséquent, la surveillance échographique de la grossesse doit rester inchangée, les échographies morphologiques du 2ème et 3ème trimestre permettant également de rechercher des signes d'appels d'autres pathologies.
  - Dans environ 0,5 à 1% des cas, un résultat ne peut être obtenu ce qui peut conduire à un retard au diagnostic ou à la prise en charge de la patiente. Ce peut être le cas notamment en raison d'une trop faible proportion d'ADN fœtal circulant, en particulier si l'indice de masse corporelle (IMC) est élevé chez la patiente, en cas de grossesse multiple ou lors de pathologies placentaires. Dans ce cas, il sera proposé à la patiente soit de réitérer le test (sans frais), soit d'avoir recours sans attendre à un geste invasif.
- Ce test se limite aux seules trisomies 13, 18 et 21. Les anomalies chromosomiques telles que les translocations déséquilibrées, les délétions et duplications ne sont pas détectées.

### ATTESTATION D'INFORMATION ET CONSENTEMENT DE LA FEMME ENCEINTE A LA REALISATION DU TEST

Je soussignée.....

Conformément à l'article 20 de la loi n°2011-814 du 7 juillet 2011 relative à la bioéthique, atteste avoir reçu au cours d'une consultation ce jour, une information loyale, claire et adaptée qui porte sur :

- le risque pour l'enfant à naître d'être atteint d'une maladie d'une particulière gravité, notamment la trisomie 21, les moyens d'en faire le diagnostic et les possibilités thérapeutiques,
- la possibilité d'avoir recours à ma demande soit à un geste invasif (caryotype ou biopsie de villosités choriales) en vue d'établir un caryotype fœtal, soit à un dépistage de la trisomie 21 fœtale par analyse de l'ADN fœtal circulant, la nature, les avantages, inconvénients et limites de chacune des options.
- Il m'a notamment été expliqué le but, les modalités concernant le test génétique non invasif ainsi que ses limites :
  - un résultat négatif n'écarte pas complètement la possibilité pour le fœtus d'être atteint d'une des anomalies recherchées, et que le suivi échographique de ma grossesse doit être poursuivi,
  - un résultat positif ne permet pas d'affirmer formellement que le fœtus est atteint d'une des anomalies recherchées, et qu'un prélèvement invasif devra m'être proposé pour confirmation ou exclusion du diagnostic au cours d'une consultation adaptée par un médecin, le cas échéant, membre d'un centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal

Je consens au prélèvement et à la réalisation de cet examen qui sera effectué par le Laboratoire Cerba autorisé par l'Agence Régionale de Santé à pratiquer le diagnostic prénatal. Il s'agit d'une simple prise de sang qui ne présente aucun risque pour mon fœtus. Le résultat de l'examen me sera rendu et expliqué par le médecin qui me l'a prescrit.

Je consens à ce que la partie de mon prélèvement restant non utilisée après ce test, soit intégrée dans un programme d'études scientifiques. L'ensemble des données médicales me concernant seront protégées. En conséquence, les études scientifiques effectuées seront sans bénéfice, ni préjudice pour moi.

Le prescripteur conserve l'original du présent document. Deux copies me sont remises, une pour mon dossier personnel et une à remettre au Laboratoire Cerba devant effectuer ce test. Le Laboratoire Cerba dans lequel exerce le praticien ayant effectué ce test conserve ce document dans les mêmes conditions que le compte-rendu de ce test.

Fait à ..... le .....

Signature de la patiente :

Signature du prescripteur :



## DEPISTAGE DES TRISOMIES 13, 18 ET 21 PAR ANALYSE DE L'ADN FCÉTAL CIRCULANT

Secrétariat :  
Tél : 01 34 40 20 20  
Fax : 01 34 40 21 29

e-mail : [smedical@lab-cerba.com](mailto:smedical@lab-cerba.com)  
[www.lab-cerba.com](http://www.lab-cerba.com)

PATIENTE	PRESCRIPTEUR
<p>Nom.....</p> <p>Prénom.....</p> <p>Nom de naissance.....</p> <p>Adresse.....</p> <p>.....</p> <p>Date de naissance :  _ _  /  _ _  /  _ _ _ _ </p> <p>Taille et poids  _ _ _  (cm)  _ _ _  (kg)</p>	<div style="border: 1px solid black; padding: 20px; margin-bottom: 10px; text-align: center; border-radius: 10px;"> <p>Cachet obligatoire</p> </div> <p>Signature :</p> <p>Adresse e-mail :</p>

### RENSEIGNEMENT CLINIQUE ET ECHOGRAPHIQUE

**RAPPEL** : ce test doit être prescrit APRES la réalisation de l'échographie du 1<sup>er</sup> trimestre (joindre le compte-rendu). Il NE DOIT PAS ETRE PROPOSE avant 10 semaines d'aménorrhées. Il NE DOIT PAS ETRE PROPOSE en présence d'une hyperclarté nucale ≥3.5mm ou d'une autre anomalie échographique.

<p><b>Date de début de grossesse</b> :  _ _  /  _ _  /  _ _ _ _ </p> <p>Grossesse : <input type="checkbox"/> spontanée      <input type="checkbox"/> obtenue par procréation médicalement assistée</p> <p>Pathologie maternelle associée: <input type="checkbox"/> Pathologie rénale      <input type="checkbox"/> Syndrome anti-phospholipide <input type="checkbox"/> Maladie thrombo-embolique      <input type="checkbox"/> Traitement HBPM <input type="checkbox"/> Fibrome utérin</p>	<p><b>Nombre d'embryons évolutifs</b> :</p> <p><input type="checkbox"/> 1    Longueur cranio-caudale :  _ _ ,  _ _  mm           Mesure de la clarté nucale :  _ ,  _  mm</p> <p><input type="checkbox"/> 2    Longueur cranio-caudale :  _ _ ,  _ _  mm           Mesure de la clarté nucale :  _ ,  _  mm</p> <p><input type="checkbox"/> 3    Longueur cranio-caudale :  _ _ ,  _ _  mm           Mesure de la clarté nucale :  _ ,  _  mm</p> <p>Chorionicité : .....</p> <p>Jumeau évanescent <input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non</p>
---	--

### INDICATION (cocher plusieurs si besoin)

- Dépistage primaire (marqueurs sériques maternels non réalisés)
- Dépistage par les marqueurs sériques maternels (**joindre compte-rendu**) :  
    Stratégie de dépistage   :  combiné au 1er trimestre    séquentiel intégré au 2e trimestre    2e trimestre (marqueurs sériques « seuls »)  
    Risque                   :  accru (≥1/250) : 1/.....    intermédiaire (1/250-1/1.000) : 1/.....    Faible (<1/1.000) : 1/.....  
     Marqueurs sériques atypiques (marqueurs hors bornes : MoM PAPP-A <0,25 ou >2,5 et/ou MoM hCG <0,25 ou >5)
- Age maternel supérieur ou égal à 38 ans n'ayant pas pu bénéficier du dépistage par les marqueurs sériques (terme >18 semaines d'aménorrhées)
- Couple dont l'un des membres est porteur d'une translocation robertsonienne impliquant un chromosome 13 ou 21 (**joindre compte-rendu**)
- Antécédent de grossesse avec trisomie 13, 18 ou 21 (**joindre compte-rendu**)
- Autre (nous contacter) : .....

### PRELEVEMENT SANGUIN

Prélèvement    initial    contrôle      Date de prélèvement : |\_|\_| / |\_|\_| / |\_|\_|\_|\_|      Heure de prélèvement : |\_|\_| h |\_|\_|

N° Client : C |\_|\_|\_|\_|\_| / |\_|\_|      Cachet du laboratoire préleveur:

Facturation patiente    Non    Oui (joindre impérativement chèque à l'ordre du Laboratoire Cerba)

### Partie réservée au Laboratoire Cerba

Code nature : CFDS (sang total tube Streck)  
Code analyse : NIPS

Etiquette dossier

**LABORATOIRE AUTORISE POUR LA REALISATION DES EXAMENS DES CARACTERISTIQUES GENETIQUES D'UNE PERSONNE**

PATIENT	MEDECIN PRESCRIPTEUR
Nom .....	Signature :
Prénom.....	
Date de naissance .....	
Adresse.....	
.....	

RENSEIGNEMENTS SUR L'APPARENTE	RENSEIGNEMENTS CLINIQUES
<b>CONJOINT</b> Nom .....Prénom.....	<input type="checkbox"/> Grossesse (DDG) <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> Date de prélèvement : <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> Diagnostic prénatal en cours <input type="checkbox"/> Attestation médicale / Consentement patient <b>Si NON le RECLAMER</b>
<b>PERE</b> Nom .....Prénom.....	
<b>MERE</b> Nom .....Prénom.....	
.....	

CYTOGENETIQUE ET CYTOGENETIQUE MOLECULAIRE (renseignements cliniques obligatoires)	
<input type="checkbox"/> Sang total    Nombre de tubes : .....	<input type="checkbox"/> EDTA <input type="checkbox"/> Hépariné
<input type="checkbox"/> Tissu (en milieu de culture) : préciser.....	

INDICATION		
<b>Retard mental/Malformations</b>		
<input type="checkbox"/> (12) Retard mental	<input type="checkbox"/> (33) Délai d'acquisition du langage	<input type="checkbox"/> (35) Troubles du comportement
<input type="checkbox"/> (32) Trait autistique	<input type="checkbox"/> (34) Trouble envahissant du développement	<input type="checkbox"/> (36) Troubles psychomoteurs
<input type="checkbox"/> (14) Dysmorphie faciale	<input type="checkbox"/> (22) Suspicion de Trisomie 21	
<input type="checkbox"/> (20) Obésité avec retard mental		
<input type="checkbox"/> (46) Malformations (précisez) : .....		
<input type="checkbox"/> (23) Autres (précisez) : .....		

<b>Suspicion d'anomalies gonosomiques</b>		
<input type="checkbox"/> (02) Syndrome de Klinefelter	<input type="checkbox"/> (27) Syndrome de Turner	<input type="checkbox"/> (31) Insuffisance ovarienne précoce POF
<input type="checkbox"/> (05) Aménorrhée primaire	<input type="checkbox"/> (07) Ménopause précoce	<input type="checkbox"/> (28) Transsexuel
<input type="checkbox"/> (06) Aménorrhée secondaire	<input type="checkbox"/> (17) Ambiguïté sexuelle / malformations génitales	<input type="checkbox"/> (21) Obésité sans retard mental
<input type="checkbox"/> (18) Retard statural/pondéral	<input type="checkbox"/> (19) Retard pubertaire	<input type="checkbox"/> (03) Gynécomastie

<b>Troubles de la reproduction</b>		
<input type="checkbox"/> (01) Azoospermie	<input type="checkbox"/> (01) Oligospermie sévère	<input type="checkbox"/> (01) Oligo-astheno-tératospermie OATS
<input type="checkbox"/> (01) ABCD	<input type="checkbox"/> (08) Bilan Pré-FIV/Pré-ICSI/Don de gamètes	<input type="checkbox"/> (10) Stérilité non étiquetée
<input type="checkbox"/> (11) Fausses couches spontanées à répétition (nombre) : .....		

<b>Troubles neurosensoriels / neuromusculaires</b>		
<input type="checkbox"/> (37) Syndrome FXTAS	<input type="checkbox"/> (40) Epilepsie	<input type="checkbox"/> (44) Troubles du sommeil
<input type="checkbox"/> (38) Surdit� isol�e	<input type="checkbox"/> (41) Surdit� syndromique	<input type="checkbox"/> (45) Dystrophie musculaire
<input type="checkbox"/> (39) Neuropathie optique	<input type="checkbox"/> (42) Surdit�/Diab�te	<input type="checkbox"/> (30) Hypotonie
	<input type="checkbox"/> (43) Cataracte	

<b>Enqu�te familiale anomalie chromosomique</b> (joindre r�sultat du cas index ou coordonn�es du laboratoire ayant r�alis� le caryotype)	
<input type="checkbox"/> (25) Etude familiale (apparent� au 1 <sup>er</sup> degr�)	<input type="checkbox"/> (29) Etude familiale (non apparent� au 1 <sup>er</sup> degr�)
<input type="checkbox"/> (26) Diagnostic pr�natal en cours	

TEST DEMANDE			
<input type="checkbox"/> Caryotype constitutionnel			
<input type="checkbox"/> Etude chromosomique sur puce � ADN (ACPA) : joindre la feuille de renseignements sp�cifique ( <a href="http://www.lab-cerba.com/index.php/fr/espace-medecin/documents-pratiques">http://www.lab-cerba.com/index.php/fr/espace-medecin/documents-pratiques</a> )			
<input type="checkbox"/> Caryotype constitutionnel sur sang de nouveau-n� (0 � 8 jours)			
<input type="checkbox"/> Etude (pan-) t�lom�res (FISH, tube H�parine)			
<input type="checkbox"/> Etude (pan-) t�lom�res (MLPA-hors nomenclature, tube EDTA)			
<input type="checkbox"/> Recherche d'un syndrome microd�l�tionnel :			
<input type="checkbox"/> Wolf-Hirschhorn (4p-) <input type="checkbox"/> Cri du Chat (5p-) <input type="checkbox"/> Willi-Prader	<input type="checkbox"/> Angelman	<input type="checkbox"/> Williams-Beuren	
<input type="checkbox"/> Smith-Magenis <input type="checkbox"/> Miller-Diecker <input type="checkbox"/> DiGeorge	<input type="checkbox"/> autre.....		
<input type="checkbox"/> Disomie uniparentale (pr�cisez le chromosome) : .....			
<input type="checkbox"/> Autres (pr�cisez) : .....			

## GENETIQUE MOLECULAIRE (renseignements cliniques obligatoires)

- Sang total      Nombre de tubes : .....       EDTA  
 Tissu (en milieu de culture) : préciser.....  
 Urine (du matin)

TEST DEMANDE	INDICATION
<input type="checkbox"/> Recherche des mutations fréquentes du gène <i>CFTR</i> (+/-variant d'épissage IVS8 (T)(TG) +/- mutations rares) (test reflex) <input type="checkbox"/> Micro-délétions du chromosome Y <input type="checkbox"/> Recherche du gène <i>SRY</i>	<input type="checkbox"/> Joindre la feuille de renseignement spécifique <a href="http://www.lab-cerba.com/images/espace_biologiste/GNCFTR.pdf">http://www.lab-cerba.com/images/espace_biologiste/GNCFTR.pdf</a> <input type="checkbox"/> Exploration d'une infertilité masculine <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> Azoospermie</li> <li><input type="checkbox"/> Oligospermie sévère</li> <li><input type="checkbox"/> OATS</li> <li><input type="checkbox"/> Autre (préciser) : .....</li> </ul> <input type="checkbox"/> Ambiguïté sexuelle <input type="checkbox"/> Autre (préciser) : .....
<input type="checkbox"/> <i>FGFR3</i> Achondroplasie <input type="checkbox"/> <i>FGFR3</i> Hypochondroplasie <input type="checkbox"/> <i>FGFR3</i> Dysplasie thanatophore <input type="checkbox"/> <i>FGFR2</i> Syndrome Apert <input type="checkbox"/> <i>SHOX</i> Syndromes Léri-Weill et Langer, petite taille idiopathique <input type="checkbox"/> <i>PTPN11</i> Syndrome de Noonan/ Syndrome Léopard	<input type="checkbox"/> Suspicion clinique <input type="checkbox"/> Etude familiale <input type="checkbox"/> Autre (préciser) : ..... <input type="checkbox"/> Joindre la feuille de renseignement spécifique <a href="http://www.lab-cerba.com/images/espace_biologiste/GNSHOX.pdf">http://www.lab-cerba.com/images/espace_biologiste/GNSHOX.pdf</a> <input type="checkbox"/> Joindre la feuille de renseignement spécifique <a href="http://www.lab-cerba.com/images/espace_biologiste/NOONAN.pdf">http://www.lab-cerba.com/images/espace_biologiste/NOONAN.pdf</a>
<input type="checkbox"/> Etude du gène <i>FMR1</i> (syndrome X fragile) <input type="checkbox"/> Syndrome d'Angelman <input type="checkbox"/> Syndrome de Willi-Prader <input type="checkbox"/> Etude du gène <i>MECP2</i> (syndrome de Rett)	<input type="checkbox"/> Suspicion clinique <input type="checkbox"/> Etude familiale <input type="checkbox"/> Autre (préciser) : ..... <input type="checkbox"/> Joindre la feuille de renseignement spécifique <a href="http://www.lab-cerba.com/images/espace_biologiste/GNRETT.pdf">http://www.lab-cerba.com/images/espace_biologiste/GNRETT.pdf</a>
<input type="checkbox"/> <i>DMPK</i> Dystrophie myotonique de Steinert* <input type="checkbox"/> <i>SMN1</i> Amyotrophie spinale (diagnostic) <input type="checkbox"/> <i>SMN1</i> Amyotrophie spinale (hétérozygotie)*	<input type="checkbox"/> Suspicion clinique <input type="checkbox"/> Etude familiale <input type="checkbox"/> Autre (préciser) : .....
<input type="checkbox"/> <i>GJB6</i> Connexine 30 <input type="checkbox"/> Surdit� mitochondriale <input type="checkbox"/> Surdit�/Diab�te mitochondriale <input type="checkbox"/> <i>GJB2</i> Connexine 26	<input type="checkbox"/> Suspicion clinique <input type="checkbox"/> Etude familiale <input type="checkbox"/> Autre (préciser) : ..... <input type="checkbox"/> Joindre la feuille de renseignement spécifique <a href="http://www.lab-cerba.com/images/espace_biologiste/CONNEX.pdf">http://www.lab-cerba.com/images/espace_biologiste/CONNEX.pdf</a>
<input type="checkbox"/> Cytopathie mitochondriale MERRF <input type="checkbox"/> Cytopathie mitochondriales MELAS <input type="checkbox"/> Cytopathie mitochondriales NARP <input type="checkbox"/> Atrophie optique de Leber LHON <input type="checkbox"/> Surdit� mitochondriale <input type="checkbox"/> Surdit�/Diab�te mitochondriale	<input type="checkbox"/> Suspicion clinique <input type="checkbox"/> Etude familiale <input type="checkbox"/> Autre (préciser) : .....
<input type="checkbox"/> <i>HEXA</i> Maladie de Tay-Sachs <input type="checkbox"/> <i>ASPA</i> Maladie de Canavan <input type="checkbox"/> <i>IKBKAP</i> Dysautonomie familiale <input type="checkbox"/> <i>AAT</i> alpha-1 antitrypsine g�notypage <input type="checkbox"/> <i>UGT1A1</i> maladie de Gilbert <input type="checkbox"/> Maladie de Fabry (dosage de l'alpha-galactosidase)  <input type="checkbox"/> <i>MEFV</i> Fi�vre M�diterran�enne Familiale et autres FRH <input type="checkbox"/> <i>F8/F9</i> H�mophilie A et B <input type="checkbox"/> <i>HBB/HBA1/HBA2</i> Dr�panocytose et autres H�moglobinopathies	<input type="checkbox"/> Suspicion clinique <input type="checkbox"/> Suspicion biologique <input type="checkbox"/> D�pistage d'h�t�rozygote <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> Ant�c�dent familial personnel</li> <li><input type="checkbox"/> Ant�c�dent familial chez le conjoint</li> <li><input type="checkbox"/> Sans ant�c�dent</li> <li><input type="checkbox"/> Autre (préciser) : .....</li> </ul> <input type="checkbox"/> Etude mol�culaire d'un cas index <input type="checkbox"/> Autre (préciser) : ..... <input type="checkbox"/> Joindre la feuille de renseignement spécifique <a href="http://www.lab-cerba.com/images/espace_biologiste/GENFMF.pdf">http://www.lab-cerba.com/images/espace_biologiste/GENFMF.pdf</a> <input type="checkbox"/> Joindre la feuille de renseignement spécifique <a href="http://www.lab-cerba.com/images/espace_biologiste/HEMOPH.pdf">http://www.lab-cerba.com/images/espace_biologiste/HEMOPH.pdf</a> <input type="checkbox"/> Joindre la feuille de renseignement spécifique <a href="http://www.lab-cerba.com/images/espace_biologiste/HEMOGN.pdf">http://www.lab-cerba.com/images/espace_biologiste/HEMOGN.pdf</a>