

**PLATEFORME DE MEDECINE MOLECULAIRE ET GENOMIQUE (M2GM)**

[secretariatM2GM@ap-hm.fr](mailto:secretariatM2GM@ap-hm.fr); tel: 04.91.38.85.00

**Laboratoire de Biologie Moléculaire GENOPé**

Génétique **EN**docrinienne **ON**cologique et **PH**armacogénétique

Pr Anne Barlier

BIOLOGISTES

Pr. Anne Barlier  
Dr Gregory Mougel  
Dr. Sylvie Quaranta  
Dr. Pauline Romanet  
Dr. Guillaume Sarrabay  
Dr. Alexandru Saveanu

INGENIEURS

Dr. Arnaud Lagarde  
Dr. Amira Mohamed  
Dr. Morgane Pertuit  
Dr. Catherine Roche

Madame, Monsieur,

Pour toute demande d'analyse dans le **cadre des Déficits Hypophysaires**, veuillez nous adresser :

- **2 tubes de 5ml de sang total prélevé sur EDTA** (ne pas congeler, ne pas centrifuger, à conserver le cas échéant à +4°C), à acheminer par courrier rapide, à température ambiante, sans autre précaution préalable qu'un emballage évitant le bris.
- **Le bon de demande « Maladies rares »**
- **La fiche de prescription comportant les renseignements cliniques du patient renseignée par le médecin** (identification du médecin prescripteur suivie de son adresse exacte, mentions indispensables au rendu des résultats) **et par le préleveur**
- **Le compte-rendu de génétique du cas index s'il s'agit d'une recherche ciblée chez un apparenté**
- **Le consentement éclairé signé par le patient ou l'attestation de consultation signée par le médecin prescripteur (médecin inscrit au conseil de l'ordre).**

Veuillez trouver ci-dessous l'adresse pour l'envoi des prélèvements ainsi que les noms des biologistes du service responsables par activité:

**BIOGENOPOLE M2GM**  
**Laboratoire de Biologie Moléculaire GENOPé, Pr Anne Barlier**  
**264 rue Saint-Pierre, 13005 MARSEILLE**

Secteur	Activité		Contact
ONCOGENETIQUE CONSTITUTIONNELLE	Cancers héréditaires sein/ovaire (HBOC)	Sclérose tubéreuse de Bourneville	Dr SARRABAY, Dr ROMANET
	CMT et NEM2 (RET)	NEM1, NEM4	Dr ROMANET, Dr MOUGEL
	Phéochromocytome/paragangliome	Neurofibromatose de type 1	Dr MOUGEL, Dr SARRABAY
	Adénome hypophysaire	Hypercalcémies et hyperparathyroïdie	Dr ROMANET, Dr SAVEANU
	Cancer du rein	VHL	Dr MOUGEL, Pr BARLIER
	Tumeurs neuroendocrines digestives	Mélanome malin	Dr ROMANET, Dr MOUGEL
	Syndrome de Birt-Hogg-Dubé (FLCN)	Léiomyomatose familiale (FH)	Dr MOUGEL, Pr BARLIER
	Neurofibromatose de type 2		Pr BARLIER, Dr MOUGEL
ONCOSOMATIQUE	Méthylation du promoteur de MGMT		Dr SARRABAY, Dr MOUGEL
PHARMACO	Pharmacogénétique psychotropes / immunosuppresseurs / neurovasculaire		Dr QUARANTA, Dr ROMANET
MALADIES METABOLIQUES	Surcharge en fer (ciblé HFE 282 et 63 ou panel)	Maladie de Wilson	Dr SAVEANU, Pr BARLIER
	Hypercholestérolémie familiale		Dr SAVEANU, Pr BARLIER
	Génotypage APOE (dyslipidémie, maladie d'Alzheimer)		Dr ROMANET, Dr SAVEANU
MALADIES RARES	Hypogonadisme hypogonadotrope (non syndromique et syndromique (Kallmann))		Dr SAVEANU, Pr BARLIER
	Déficits Hypophysaires isolés (IGHD, ITSHD, IATCHD)		Dr SAVEANU, Pr BARLIER
	Déficits Hypophysaires combinés (CPHD)		Dr SAVEANU, Pr BARLIER
	Dysplasie Septo-Optique (DSO)		Dr SAVEANU, Pr BARLIER
	Syndrome de McCune Albright (GNAS ciblé)		Dr ROMANET, Pr BARLIER
	Pseudohypoparathyroïdies (type 1A, type 1B, PPHP) / iPPSD (locus GNAS)		Dr ROMANET, Pr BARLIER
	Maladie de Hirschsprung (RET)		Dr SARRABAY, Dr ROMANET

**NOM :** ..... **Prénom :** ..... Sexe : F  M   
 Date de naissance : ..... Cas index   
 Pays d'origine : ..... Apparenté  lien :  
 Médecin envoyeur : ..... Ville d'envoi : .....  
 Service (Chef de Service, adresse) : .....

Tel : ..... Fax : ..... E-mail : .....

Prélèvement : Sang total  ADN  lignée  envoyé le :

<b>➤ Terme :</b>	<b>PN :</b>	<b>TN :</b>	<b>Phénotype résumé :</b> Déficit prouvé D Déficit traité TRT Fonction normale N Fonction non évaluée ? ou non évaluable ?  GH : ... ACTH : ... PRL : ... TSH : ... FSH/LH : ... Post hypo : ...  <b>Commentaires de synthèse:</b> ..... ..... ..... .....
<b>➤ Courbe de croissance</b> (joindre la photocopie au formulaire)  <b>➤ Age osseux avant traitement</b> (préciser la date) :  <b>➤ Signes cliniques de déficit anté et post hypophysaire</b> (cocher les cases) :			
Hypoglycémie	<input type="checkbox"/> Oui	<input type="checkbox"/> Non	<input type="checkbox"/> ?
Diabète insipide	<input type="checkbox"/> Oui	<input type="checkbox"/> Non	<input type="checkbox"/> ?
Front bombé	<input type="checkbox"/> Oui	<input type="checkbox"/> Non	<input type="checkbox"/> ?
Ensellure nasale marquée	<input type="checkbox"/> Oui	<input type="checkbox"/> Non	<input type="checkbox"/> ?
Dentition tardive	<input type="checkbox"/> Oui	<input type="checkbox"/> Non	<input type="checkbox"/> ?
Micropénis	<input type="checkbox"/> Oui	<input type="checkbox"/> Non	<input type="checkbox"/> ?
Ictère prolongé	<input type="checkbox"/> Oui	<input type="checkbox"/> Non	<input type="checkbox"/> ?
Obésité tronculaire	<input type="checkbox"/> Oui	<input type="checkbox"/> Non	<input type="checkbox"/> ?
Ectopie testiculaire	<input type="checkbox"/> Oui	<input type="checkbox"/> Non	<input type="checkbox"/> ?
Autres signes	<input type="checkbox"/> Oui	<input type="checkbox"/> Non	<input type="checkbox"/> ?
	<input type="checkbox"/> Oui	<input type="checkbox"/> Non	<input type="checkbox"/> ?
<b>➤ Signes évocateurs d'anomalies de la ligne médiane</b> (cocher les cases) :			
Atrésie des choanes	<input type="checkbox"/> Oui	<input type="checkbox"/> Non	<input type="checkbox"/> ?
Anomalies oculaires,	<input type="checkbox"/> Oui	<input type="checkbox"/> Non	<input type="checkbox"/> ?
si oui, préciser : .....			
Nystagmus	<input type="checkbox"/> Oui	<input type="checkbox"/> Non	<input type="checkbox"/> ?
Anomalies dentaires	<input type="checkbox"/> Oui	<input type="checkbox"/> Non	<input type="checkbox"/> ?
Bec de lièvre / fente palatine	<input type="checkbox"/> Oui	<input type="checkbox"/> Non	<input type="checkbox"/> ?
Hernie ombilicale	<input type="checkbox"/> Oui	<input type="checkbox"/> Non	<input type="checkbox"/> ?
Autres signes évoquant une anomalie de la ligne médiane : .....			
.....			

**➤ Bilan hormonal :**

	Valeur basale (unités)	Test et pic (unités)	Date du test	Normes du laboratoire (bases)	Interprétations : normal (N), déficit (D) ou ?
GH (1)					
GH (2)					
ACTH					
Cortisol					
PRL/TRH					
TSH/TRH					
FT4					
FT3					
FSH/LHRH					
LH/LHRH					
Testostérone					
Estradiol					
IGF-1					
IGFBP3					
Autres					

➤ **Imagerie hypophysaire** (joindre photocopie CR si possible) :

Type d'imagerie :  Scanner  IRM

Antéhypophyse : Normale  Oui  Non  ?  
 ou { Hypoplasique  Oui  Non  ?  
 Hyperplasique  Oui  Non  ?  
 Aplasique  Oui  non  ?

Posthypophyse : En place  Oui  Non  ?  
 ou { Non vue  Oui  Non  ?  
 Ectopique  Oui  Non  ?

Hauteur antéhypophysaire : ..... mm

Tige pituitaire : Visible spontanément :  Oui  Non  ?  
 Visible après injection :  Oui  Non  ?

➤ **Autres anomalies morphologiques à l'imagerie du SNC :**

Anomalie du corps calleux  Oui  non  ?  
 Arnold Chiari  Oui  non  ?  
 Hypoplasie des nerfs optiques  Oui  non  ?

Autres : .....

➤ **Anomalies osseuses** (cocher la case et préciser) :

Selle turcique : .....  
 Persistance du canal basipharyngé : .....  
 Autres : .....

➤ **Anomalie de la rotation cervicale ou autre anomalie musculaire :**

Oui  non

Si oui, préciser : .....

➤ **Caryotype** (si effectué, préciser standard ou haute résolution) : Réalisé :  Oui  Non  ?

Résultats : .....

➤ **Traitement hormonal :**

- somatotrope : .....  
 - corticotrope : .....  
 - thyroïdrotrope : .....  
 - gonadotrope : .....  
 - post hypophysaire : .....

	De	A

➤ **Retard psychomoteur, retard de développement :**

Oui  Non

➤ **Déficit immunitaire**

Oui  Non

➤ **Commentaires** (existence d'une pathologie associée ou autres particularités de cette observation) :

.....

➤ **Arbre généalogique** (à joindre)

Préciser sur cet arbre :  
 - la notion de consanguinité  
 - la taille des membres de la famille  
 - leur date de naissance et prénoms  
 - la notion de déficits hormonaux associés  
 - les pathologies associées

➤ **Consentements** (veuillez nous retourner les formulaires ci-joints)

Fiche clinique complétée le ..... par .....

**Coordination du Réseau : Pr Thierry BRUE, CHU Conception, 13385 Marseille cedex 5**  
**Tél. : 04 91 38 32 13 ; Fax : 04 91 38 41 31 ; courriel : thierry.brue@mail.ap-hm.fr**

**PRELEVEUR**

Nom, Prénom : .....

Numéro d'identification : .....

**PRELEVEMENT**

Date du prélèvement : ..... / ..... / .....

Heure du prélèvement : ..... h .....

Nature du prélèvement : .....

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

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

Je soussigné(e) reconnais avoir été informé(e) par le :  Dr.....  
 Conseiller en génétique .....sous la responsabilité du Dr.....

quant à l'examen des caractéristiques génétiques qui sera réalisé à partir :

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

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

Je reconnais avoir reçu l'ensemble des informations permettant la compréhension de cet examen et sa finalité.

Le résultat de l'examen me sera rendu et expliqué en l'état actuel des connaissances par le médecin qui me l'a prescrit. Ce dernier m'expliquera les moyens de prise en charge nécessaire le cas échéant.

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

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

- La transmission des informations de mon/son dossier médical nécessaires aux médecins concernés par cet examen des caractéristiques génétiques.    oui     non
- La conservation d'un échantillon de matériel biologique issu de mes/ses prélèvements et son utilisation ultérieure pour poursuivre les investigations dans le cadre de cette même démarche diagnostique, en fonction de l'évolution des connaissances. oui     non
- La conservation des données utiles à la gestion de la démarche diagnostique et de mon/son dossier dans des bases de données informatiques déclarées à la CNIL.    oui     non

J'ai compris que si une anomalie génétique pouvant être responsable d'une prédisposition ou d'une affection grave était mise en évidence, je devrai permettre la transmission de cette information au reste de ma/sa famille. J'ai été averti que mon silence pouvait leur faire courir des risques ainsi qu'à leur descendance, dès lors que des mesures de prévention, y compris de conseil génétique ou de soins, peuvent être proposées. Ainsi, lors du rendu des résultats, je devrai choisir entre :

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

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

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

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

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

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

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

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

<b>Fait à</b>	<b>Le</b>
<b>Nom, prénom et signature du patient ou de son représentant légal :</b>	<b>Signature et cachet du médecin ou du conseiller en génétique :</b>
<b>Signature du patient mineur ou majeur sous tutelle (si possible) :</b>	

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

<b><u>IDENTIFICATION du PATIENT</u></b> (étiquette ou nom, prénom et date de naissance)	<b><u>IDENTITE du REPRESENTANT LEGAL (Si patient mineur ou majeur sous tutelle)</u></b>
	<b>NOM :</b> <span style="float: right;"><b>Prénom :</b></span>
	<b>Lien avec le patient :</b>

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

<b>Date :</b>
<b>Signature et cachet du médecin ou du conseiller en génétique :</b>

### \*RAPPEL CONCERNANT LA LEGISLATION

- **Loi n° 2004-800 du 6 août 2004** relative à la bioéthique, modifiée par la loi du 7 juillet 2011

(Conformément à la loi n° 2004-800 du 6 août 2004 fixant les conditions de prescription et de réalisation des examens des caractéristiques génétique d'une personne) :

**Le médecin prescripteur** doit conserver :

- le consentement écrit
- les doubles de la prescription et de l'attestation
- les comptes-rendus d'analyses de biologie médicale commentés et signés (Art. R1131-5).

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

- disposer de la prescription et de l'attestation du prescripteur (Décret n°2008-321 du 4 avril 2008)
- adresser, au médecin prescripteur, seul habilité à communiquer les résultats à la personne concernée (article L1131-1-3), le compte-rendu d'analyse de biologie médicale commenté et signé par un praticien responsable agréé
- adresser, le cas échéant, au laboratoire qui a transmis l'échantillon et participé à l'analyse (article L. 6311-19), le compte-rendu d'analyse de biologie médicale commenté et signé par un praticien responsable agréé

- **Loi n° 2011-814 du 7 juillet 2011** relative à la bioéthique
- **Arrêté du 27 mai 2013** définissant les règles de bonnes pratiques applicables à l'examen des caractéristiques génétiques d'une personne à des fins médicales
- **Décret n° 2013-527 du 20 juin 2013** relatif aux conditions de mise en œuvre de l'information de la parentèle dans le cadre d'un examen des caractéristiques génétiques à finalité médicale