

DIAGNOSTIC GÉNÉTIQUE : MALADIES AUTO-INFLAMMATOIRES (MAI)

Laboratoire de génétique des maladies rares et auto-inflammatoires

<https://umai-montpellier.fr/diag2.html>

Tel : 04 67 33 58 57 / fax : 04 67 33 68 68

PRÉ-REQUIS POUR TOUTES LES DEMANDES :

- Prescription médicale signée (page 1)
- Identité du préleveur, date et heure du prélèvement (page 1)
- Attestation de consultation signée par le médecin (page 2)
- Consentement signé par le patient ou son représentant légal (page 2)
- Fiche clinique remplie par le médecin demandeur (page 3)
- Arbre généalogique (page 4)
- Bon de commande pour la facturation

1- PRESCRIPTION MÉDICALE

Date : __ / __ / __ Signature :

MÉDECIN PRESCRIPTEUR (doit être titulaire)

Nom : Prénom :

Tel : Fax :

Email :

SERVICE

- Centre de référence CeRéMAIA
 Centre de référence RAISE

Adresse complète ou Cachet

SUJET PRELEVÉ

Nom : Sexe : M F

Prénom :

Date de naissance : |_|_| / |_|_| / |_|_|_|_|

Étiquette patient

ANALYSE DEMANDÉE

- Analyse génétique ciblée (séquençage SANGER)**

| Gènes | <input type="checkbox"/> ADA2 (DADA2) | <input type="checkbox"/> MEFV (FMF) | <input type="checkbox"/> MVK (MKD) | <input type="checkbox"/> Autre gène |
|-------------------|---|--|---|---|
| Pré-requis | <input type="checkbox"/> Fièvre/CRP élevée <input type="checkbox"/> Vascularite/AVC/AIT <input type="checkbox"/> ≥ 3 épisodes (sauf pour les enfants) | <input type="checkbox"/> Fièvre/CRP élevée <input type="checkbox"/> Âge du premier épisode ≤ 30ans <input type="checkbox"/> ≥ 3 épisodes <input type="checkbox"/> Ethnie à risque | <input type="checkbox"/> Fièvre/CRP élevée <input type="checkbox"/> Âge du premier épisode ≤ 10ans <input type="checkbox"/> ≥ 3 épisodes <input type="checkbox"/> Acidurie mévalonique en crise élevée | Seulement en cas de mutation connue dans la famille Gène : Mutation : |

- Analyse génétique étendue (séquençage nouvelle génération, NGS), 62 gènes**

Cas index uniquement. Pré-requis : fournir l'avis positif d'une consultation ou RCP CeRéMAIA

Gènes publiés et MAI associées

Gènes candidats

| | | | | | | | | | |
|--------|---------|--------|--------|---------|----------|-----------|----------|--------|---------|
| ACP5 | DDX58 | IL10RA | MVK | PLCG2 | PSMB9 | SAMHD1 | TNFRSF1A | CASP1 | RIPK1 |
| ADAM17 | FAM105B | IL10RB | NCSTN | POMP | PSMG2 | SERPING1 | TREX1 | LYN | RNF31 |
| ADAR | FAS | IL1RN | NLRC4 | PRF1 | PSTPIP1 | SH3BP2 | TRNT1 | MDFIC | TNFRSF9 |
| AP1S3 | FASLG | IL36RN | NLRP1 | PSENNEN | RBCK1 | SLC29A3 | WDR1 | PYCARD | USP43 |
| CARD14 | FBLIM | LACC1 | NLRP12 | PSMA3 | RNASEH2A | TMEM173 | XIAP | | |
| CECR1 | IFIH1 | LPIN2 | NLRP3 | PSMB4 | RNASEH2B | TNFAIP3 | | | |
| COPA | IL10 | MEFV | NOD2 | PSMB8 | RNASEH2C | TNFRSF11A | | | |

2- PRÉLEVEMENT

IDENTITÉ DU PRÉLEVEUR

Nom : Prénom :

Tel : Fax :

Email :

Matériel envoyé :

Sang sur EDTA ADN Autres :

Date du prélèvement __ / __ / __

Date d'envoi __ / __ / __

3 - ATTESTATION DE CONSULTATION DU MÉDECIN PRESCRIPTEUR

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, le traitement informatisé des données collectées, 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).

Date :

Signature et cachet du médecin ou du conseiller en génétique :

3 bis - CONSENTEMENT pour l'examen des caractéristiques GENETIQUES d'une personne, la conservation des échantillons dans une banque d'ADN et l'informatisation des données collectées.

| | |
|---|--|
| IDENTIFICATION du PATIENT (étiquette ou noms, prénom et date de naissance) | IDENTITE du REPRESENTANT LEGAL (Si patient mineur ou majeur sous tutelle) |
| | NOM : Prénom : |
| | Lien avec le patient : |

Je soussigné(e) reconnais avoir été informé(e) par le : Dr.....
 Conseiller en génétiquesous 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 :

Maladies auto-inflammatoires

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
- Le traitement informatisé des données collectées à l'occasion de cet examen au CHU de Montpellier. 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. 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 pourrais exercer par courrier ou email mes droits d'accès, de rectification et d'opposition, d'effacement et de portabilité auprès du médecin en charge de mon dossier médical.

Je certifie également être affilié à un régime de sécurité sociale française ou bénéficiaire d'un tel régime.

| | |
|---|-----------|
| Fait à | Le |
| Nom, prénom et signature du patient ou de son représentant légal : | |
| Signature du patient mineur ou majeur sous tutelle (si possible) : | |

4 - FICHE CLINIQUE

Étiquette patient

Individu ASYMPTOMATIQUE

- Nom, prénom du proband ou cas index :
- Lien de parenté avec le proband ou cas index :

Exercez-vous dans le cadre d'une équipe pluridisciplinaire ? Oui Non
 Demandez-vous un compte-rendu de résultat nominatif Oui Non

Individu SYMPTOMATIQUE

(Renseigner : caractéristiques des accès, biologie, traitement et clinique)

CARACTÉRISTIQUES DES ACCÈS :

| | | | | | | | | |
|---|---------------|-------------|----------|-----------|---------|-----|----|--|
| Facteur déclenchant | Froid | Chaud | Vaccin | Stress | Fatigue | Non | ND | |
| | Autre : | | | | | | | |
| Fréquence des crises | < 1/mois | 1 à 2 /mois | > 2/mois | chronique | | | ND | |
| Nombre total d'accès (depuis la naissance) : | | | | | | | | |
| Âge des 1ers symptômes | mois | ans | | | | | ND | |
| Durée des crises | heures | jours | | | | | ND | |

BIOLOGIE :

CRP en crise: mg/L
 Autres gènes auto-inflammatoires déjà analysés :
 Mévalonate urinaire en crise :
 Autoanticorps :
 Anomalies hémogramme :
 Autre anomalies :

| TRAITEMENT : | Nom | Dose | Âge début | Effet (N nul, P partiel, T total) | | | |
|---------------------|-------|---------|-----------|-----------------------------------|---|---|----|
| Colchicine | | -----/j | | N | P | T | ND |
| Corticoïdes | | -----/j | | N | P | T | ND |
| AINS | | -----/j | | N | P | T | ND |
| Inhibiteurs IL-1 | | -----/j | | N | P | T | ND |
| Inhibiteurs TNFα | | -----/j | | N | P | T | ND |
| Autre | | -----/j | | N | P | T | ND |

CLINIQUE : **Entourer** les signes présentés **AVANT** le début du traitement
 +++ bien différencier Non et ND (non déterminé)

| Inflammation | | | | Gastro-intestinal | | |
|---------------------------|-----|-----|----|-------------------------------------|-----|--------|
| Fièvre | Oui | Non | ND | Abcès | Oui | Non ND |
| CRP élevée | Oui | Non | ND | Cytolyse hépatique | Oui | Non ND |
| Thoracique | | | | Diarrhée | Oui | Non ND |
| Douleurs | Oui | Non | ND | Douleurs abdominales | Oui | Non ND |
| Pleurite-Péricardite | Oui | Non | ND | Hémorragie | Oui | Non ND |
| Pneumopathie | Oui | Non | ND | Vomissement | Oui | Non ND |
| Neuro-sensoriel | | | | Cutanéo-muqueux | | |
| AVC / AIT | Oui | Non | ND | Aphtes buccaux | Oui | Non ND |
| Calcifications cérébrales | Oui | Non | ND | Aphtes génitaux | Oui | Non ND |
| Céphalées | Oui | Non | ND | Érythème noueux | Oui | Non ND |
| Conjonctivite | Oui | Non | ND | Folliculite / acné | Oui | Non ND |
| Encéphalite | Oui | Non | ND | Lipodystrophie | Oui | Non ND |
| Épilepsie | Oui | Non | ND | Livedo | Oui | Non ND |
| Méningite | Oui | Non | ND | Maculopapules | Oui | Non ND |
| Papillite | Oui | Non | ND | Nécrose | Oui | Non ND |
| Uvéite | Oui | Non | ND | Œdème | Oui | Non ND |
| Surdité | Oui | Non | ND | Pseudoérysipèle | Oui | Non ND |
| Déficit intellectuel | Oui | Non | ND | Psoriasis | Oui | Non ND |
| | | | | Pyoderma | Oui | Non ND |
| Locomoteur | | | | Ténosynovite | Oui | Non ND |
| Arthralgie | Oui | Non | ND | Urticaire | Oui | Non ND |
| Arthrite | Oui | Non | ND | Vascularite | Oui | Non ND |
| Myalgie | Oui | Non | ND | | | |
| Arthropathie déformante | Oui | Non | ND | Divers | | |
| Ostéite | Oui | Non | ND | Retard staturo-pondéral | Oui | Non ND |
| Rénal | | | | Adénopathie | Oui | Non ND |
| Amylose | Oui | Non | ND | Allergie | Oui | Non ND |
| Fonction rénale ↓ | Oui | Non | ND | Hépatomégalie | Oui | Non ND |
| Protéinurie | Oui | Non | ND | Déficit immunitaire | Oui | Non ND |
| | | | | Infections récurrentes | Oui | Non ND |
| | | | | Pharyngite | Oui | Non ND |
| | | | | Splénomégalie | Oui | Non ND |
| | | | | Syndrome d'activation macrophagique | Oui | Non ND |
| | | | | Obésité | Oui | Non ND |
| Autre? (préciser) | | | | | | |

Étiquette patient

5 - DESSINER L'ARBRE GÉNÉALOGIQUE

IMPORTANT : l'arbre généalogique est requis, même en l'absence d'antécédent familial connu

Signaler

- Par un symbole noir : le(s) individu(s) symptomatique(s)
- Par un symbole blanc : le(s) individu(s) sain(s)
- Par une flèche : le(s) individu(s) prélevé(s)

Préciser

- Les liens de parenté (**CONSANGUINITÉ +++**)
- Pour chaque individu : **nom, prenom, date de naissance, ETHNIE**
- Les éventuels antécédents familiaux (fièvre récurrente, amylose...)