FONDATION MOHAMMED VI
DES SCIENCES ET DE LA SANTÉ

HUB DE MÉDECINE
DE PRÉCISION

Formulaire de consentement éclairé – Test Génétique

Je soussigné(e) (nom, prénom) _____, ou tuteur/représentant légal de _____, né(e) le _____,

J'ai compris qu'une analyse génétique m'est proposée à partir d'un prélèvement biologique (sanguin ou autre nature selon les indications médicales). Cette analyse vise à identifier toute anomalie génétique pouvant être en lien avec la maladie ou le contexte clinique. Ce prélèvement biologique ne pourra pas être utilisé à d'autres fins sans mon consentement.

J'ai eu la possibilité de poser toutes les questions que je souhaitais. J'ai bien compris les implications possibles de ce test génétique, y compris la possibilité de découvrir des résultats non liés directement à l'indication initiale du test.

Les résultats de cette analyse me seront transmis au cours d'une consultation avec le médecin prescripteur. Ils resteront strictement confidentiels et ne pourront être communiqués qu'au(x) médecin(s) que je désignerai.

En signant ce formulaire, j'accepte (cochez les cases) :

☐ que mon prélèvement soit conservé en biobanque ;

☐ que mes données génétiques pseudonymisées soient utilisées pour le développement, la validation et l'amélioration des tests, ou à des fins de formation et de recherche scientifique ;

☐ que mes données soient réanalysées dans le cadre de la reclassification continue des variantes à la lumière des nouvelles connaissances médicales et scientifiques ;

☐ de recevoir les résultats secondaires (c'est-à-dire des informations génétiques médicalement exploitables sans lien direct avec la maladie concernée) ;

☐ que mes résultats soient utilisés pour faciliter la réalisation de tests génétiques chez les membres de ma famille qui en feraient la demande.

Je comprends que je peux, à tout moment, décider de ne pas poursuivre cette démarche. Les données génétiques et le matériel biologique me concernant pourront être détruits à ma demande écrite adressée au médecin désigné ci-dessus. Cette décision n'aura aucune conséquence sur ma prise en charge médicale.

Fait à: _____ Le : _____

Signature du patient (ou tuteur) Signature du Médecin

FONDATION MOHAMMED VI
DES SCIENCES ET DE LA SANTÉ

HUB DE MÉDECINE
DE PRÉCISION

FICHE DE PRESCRIPTION DE TEST GENETIQUE
DIAGNOSTIC MOLECULAIRE D'UNE MALADIE GENETIQUE PAR NGS
EXOME – PANELS DE GENES

Prélèvement :

Date de prélèvement : ...../...../.....

Référence de prélèvement : .....

☐ **Diagnostic Post-Natal :**

☐ **Sang total EDTA**

☐ **Papier Buvard DBS**

☐ **Prélèvement buccal**

Patient(e)	Prescripteur
NOM:..... PRÉNOM: ..... NOM de naissance:..... Adresse : ..... CP : ..... Ville: ..... Date de naissance :..... Origine géographique :.....	NOM:..... PRÉNOM: ..... Adresse : ..... CP: ..... Ville: ..... Tél. : .... Adresse e-mail: ..... Signature :

TEST DEMANDÉ - EN CAS DE DIAGNOSTIC PRÉNATAL OU DE NOUVEAU-NÉ EN RÉANIMATION : UNE ANALYSE EN TRIO EST IMPOSÉE
(Un formulaire par échantillon si demande de TRIO)

- **Analyse d'Exome (SNV/insdel et CNV)**

☐ SOLO (Analysed'exome chez le cas Index uniquement)

☐ DUO (Analysed'exome conjointement chez le cas Index ET l'un de ses parents)

☐ TRIO (Analysed'exome conjointement chez le cas Index ET chez ses parents)

Tests déja réalisés préablement au présent test

☐ Caryotype / Fish ☐ CGH-Array / ACPA ☐ Test mitochondrial

Gène ou panel de gènes testé : .....

Autre(s) Test(s):.....

FONDATION MOHAMMED VI DES SCIENCES ET DE LA SANTÉ

HUB DE MÉDECINE DE PRÉCISION

Patient symptomatique ☐ **Oui** ☐ **Non** **Si oui, âge d'apparition des symptômes**..... **ans**

Suspicion clinique :

……

Symptômes (cocher toutes les informations du tableau ci-après) :

PÉRINATALITÉ	CRANIOFACIAL/ OPHTHALMOLOGIE / AUDITIF	MÉTABOLIQUE
☐ Prématurité (HPO : HP:0001622)	☐ Macrocéphalie (HPO : HP:0000256)	☐ Intervalle libre
☐ Retard de croissance intra-utérin (HPO : HP:0001511)	☐ Microcéphalie (HPO : HP:0000252)	☐ Cétose (HPO : HP:0001946)
☐ Oligoamnios (HPO : HP:0001562)	☐ Fente labio-palatine (HPO : HP:0000175)	☐ Acidose lactique (HPO : HP:0003128)
☐ Polyhydramnios (HPO : HP:0001562)	☐ Macroglossie (HPO : HP:0000158)	☐ Hyperammoniémie (HPO : HP:0001987)
☐ Hygroma kystique (HPO : HP:0000476)	☐ Craniosynostose (HPO : HP:0001363)	☐ Hyperuricémie (HPO : HP:0002149)
☐ Antécédent d'anasarque (HPO : HP:0012050)	☐ Anomalie du philtrum (HPO : HP:0000288)	☐ Hypoglycémie (HPO : HP:0001943)
☐ Autre : ……	☐ Hypoplasie du visage (HPO : HP:0000274)	☐ Hyperglycémie (HPO : HP:0003074)
	☐ Dentition irrégulière (HPO : HP:0040079)	☐ Acidurie organique (HPO : HP:0001992)
	☐ Cataracte (HPO : HP:0000518)	☐ Autre : ……
	☐ Opacité cornéenne (HPO : HP:0007957)	**HEMATOLOGIE/IMMUNOLOGIE**
	☐ Luxation du cristallin (HPO : HP:0001083)	☐ Anémie (HPO : HP:0001903)
	☐ Tache rouge cerise de la macula (HPO : HP:0010729)	☐ Neutropénie (HPO : HP:0001875)
	☐ Rétinite pigmentaire (HP:0000510)	☐ Pancytopénie (HPO : HP:0001876)
	☐ Nystagmus (HPO : HP:0000639)	☐ Trouble de coagulation (HPO : HP:0001928)
	☐ Ophtalmoplégie (HPO : HP:0000602)	☐ Maladie auto-immune (HPO : HP:0002960)
	☐ Colobome (HPO : HP:0000589)	☐ Autre : ……
	☐ Ptosis (HPO : HP:0000508)	**GASTRO-INTESTINAL**
	☐ Strabisme (HPO : HP:0000486)	☐ Ictère (HPO : HP:0000952)
	☐ Cécité (HPO : HP:0000618)	☐ Vomissements (HPO : HP:0002013)
	☐ Appendice pré-auriculaire (HPO : HP:0000384)	☐ Difficultés d'alimentation (HPO : HP:0011968)
	☐ Microtie (HPO : HP:0008551)	☐ Gastroschisis (HPO : HP:0001543)
	☐ Malformation de l'oreille externe (HPO : HP:0000356)	☐ Omphalocéle (HPO : HP:0001539)
	☐ Perte auditive ou surdité (HPO : HP:0000365)	☐ Atrésie anale (HPO : HP:0002023)
CROISSANCE	☐ Dysmorphie faciale (HPO : HP:0001999)	☐ Fistule trachéo-oesophagienne (HPO : HP:0002575)
☐ Retard staturo-pondéral (HPO : HP:0004322) ?	Description : ……	☐ Hépatomégalie (HPO : HP:0002240)
☐ Avance staturo-pondérale (HPO : HP:0000098) ?	……	☐ Splénomégalie (HPO : HP:0001744)
☐ Autre : ……	☐ Autre : ……	☐ Insuffisance hépatocellulaire (HPO : HP:0001399)
		☐ Colon hyperéchogène
		☐ Sténose pylorique (HPO : HP:0002021)
		☐ Autre : ……
COGNITIF		**ENDOCRINOLOGIE**
☐ Retard du développement (HPO : HP:0001263)		☐ Diabète ☐ Type I ☐ Type II
☐ Trouble de la motricité fine (HPO : HP:0010862)		☐ Hypothyroïdie (HPO : HP:0000821)
☐ Trouble de la motricité globale (HPO : HP:0002194)		☐ Hypoparathyroïdie (HPO : HP:0000829)
☐ Trouble du langage (HPO : HP:0000750)		☐ Hyperparathyroïdie (HPO : HP:0000843)
☐ Déficience intellectuelle (HPO : HP:0001249)		☐ Autre : ……
☐ QI : ……		
☐ Régression développementale (HPO : HP:0002376)		

☐ Autre : ……		
		APPAREIL GÉNITO-URINAIRE
		☐ Ambiguïté sexuelle (HPO : HP:0000062)
		☐ Hypospadias (HPO : HP:0000047)
		☐ Cryptorchidie (HPO : HP:0000028)
		☐ Malformation rénale (HPO : HP:0000077)
COMPORTEMENT	**CARDIAQUE**	☐ Agénésie rénale (HPO : HP:0000104)
☐ Autisme (HPO : HP:0000717)	☐ CAV (HPO : HP:0006705)	☐ Hydronéphrose (HPO : HP:0000126)
☐ Trouble envahissant du développement (TED) (HPO : HP:0000708)	☐ CIV (HPO : HP:0010438)	☐ Kystes rénaux (HPO : HP:0000107)
	☐ Coarctation de l'aorte (HPO : HP:0001680)	☐ Tubulopathie (HPO : HP:0000114)
☐ Hyperactivité (HPO : HP:0000752)	☐ Hypoplasie cœur gauche (HPO : HP:0004383)	☐ Nephropathie (HPO : HP:0000112)
☐ Anxiété (HPO : HP:0000739)	☐ Tétralogie de Fallot (HPO : HP:0001636)	☐ Hypohidrose (HPO : HP:0000966)
☐ Automutilation (HPO : HP:0000742)	☐ Transposition gros vaisseaux (HPO : HP:0001669)	☐ Antécédents de lithiase : si oui nature ?
☐ Autre :……	☐ Cardiomyopathie (HPO : HP:0001638)	……
	☐ Autre :……	☐ Autre : ……
MUSCULO-SQUELETTIQUE	**NEUROMUSCULAIRE**	
☐ Pied bot (HPO : HP:0001762)	☐ Ataxie (HPO : HP:0001251)	
☐ Hernie diaphragmatique (HPO : HP:0000776)	☐ Chorée (HPO : HP:0002072)	**ANOMALIE CÉRÉBRALE**
☐ Polydactylie (HPO : HP:0010442)	☐ Intolérance à l'exercice (HPO : HP:0003546)	☐ Dandy-Walker malformation (HPO : HP:0001305)
☐ Clinodactylie (HPO : HP:0030084)	☐ Fatigue (HPO : HP:0012378)	☐ Holoprosencéphalie (HPO : HP:0001360)
☐ Syndactylie (HPO : HP:0001159)	☐ Maux de tête /migraines (HPO : HP:0002076)	☐ Lissencéphalie (HPO : HP:0001339)
☐ Mains crispées (HPO : HP:0001188)	☐ Dystonie (HPO : HP:0001332)	☐ Agénésie du corps calleux (HPO : HP:0001274)
☐ Talus verticalis (HPO : HP:0001838)	☐ Hypotonie (HPO : HP:0001290	☐ Hydrocéphalie (HPO : HP:0000238)
☐ Contractures (HPO : HP:0001371)	☐ Hypertonie (HPO : HP:0001276)	☐ Atteinte de NGC (HPO : HP:0002134)
☐ Scoliose (HPO : HP:0002650)	☐ Spasticité (HPO : HP:0001257)	☐ Hypomyélinisation (HPO : HP:0003429)
☐ Rigidité/limitation articulaire (HPO : HP:0002063)	☐ Paraplégie (HPO : HP:0010550)	☐ Démyélinisation (HPO : HP:0007305)
☐ Aspect marfanoïde (HPO : HP:0001519)	☐ Syndrome/Pseudo-Syndrome de Reye (HP:0006582)	☐ Atrophie du cervelet (HPO : HP:0007360)
☐ Ostéopénie (HPO : HP:0000938)	☐ Antécédent d'AVC (HPO : HP:0002401)	☐ Dilatation ventriculaire (HPO : HP:0002119)
☐ Ostéoporose (HPO : HP:0000939)	☐ Neuropathie (HPO : HP:0009830)	☐ Autre : ……
☐ Autre : ……	☐ Epilepsie/Convulsions (HPO : HP:0001250)	
	☐ Autre : ……	
INFERTILITÉ	**IMMUNITE**	**Autres informations clinique**
☐ Azoospermie non obstructive (HPO : HP:0011961)	☐ Infections récurrentes (HPO : HP:0002719)	
☐ Tératozoospermie (HPO : HP:0012864)	○ Types d'infections	
☐ Insuffisance ovarienne précoce* (HPO : HP:008209)	……:……	
☐ Autre :……	○ Fréquence/an :	
* Selon les critères de l'ESHRE : survenue avant 40 ans, aménorrhée de plus de 4 mois associée à un taux de FSH> 25mUI/ml sur au moins deux prélèvements et taux d'estradiol diminué	……:……	
	○ Pathogènes incriminés :	
	……:……	
	☐ Autres manifestations :	
	……:……	

FONDATION MOHAMMED VI
DES SCIENCES ET DE LA SANTÉ

HUB DE MÉDECINE
DE PRÉCISION

INFORMATIONS FAMILIALES	
Consanguinité	☐ Oui ☐Non
Décès dans la fratrie	☐ Oui ☐ Non
Jumeaux atteints	☐ Oui☐ Non

ARBRE FAMILIAL

☐ Homme
○ Femme
◇ Individu de sexe inconnu
■ ● ✦ Sujet atteint
☐ ○ ◇ Sujet sain

MÈRE DU (DE LA) PATIENT(E)	**2 tubes de 5 ml sang total EDTA**
NOM ……	
PRÉNOM ……	
Nom de naissance……	
Adresse ……	
Ville …… …CP ……	
Date de naissance :	
Date de prélèvement :	
Même présentation clinique que le patient cas index :	
☐ Oui ☐ Non *(joindre description clinique)*	

PÈRE DU (DE LA) PATIENT(E)	**2 tubes de 5 ml sang total EDTA**
NOM ……	
PRÉNOM ……	
Adresse ……	
Ville …… CP ……	
Date de naissance :	
Date de prélèvement :	
Même présentation clinique que le patient cas index :	
☐ Oui ☐ Non *(joindre description clinique)*	