

# 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

**PRE-REQUIS POUR TOUTE DEMANDE :** *Les dossiers avec pré-requis manquants seront mis en attente*

- Prescription par un médecin titulaire datée signée (page 1)
- Identité du préleveur, date 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 incluant noms, DDN et ethnies (page 4)
- Bon de commande pour la facturation (à fournir)

## SUJET PRELEVÉ (ou étiquette) :

Nom : .....  
Prénom : .....  
Sexe :  M  F  
Date de naissance :  
|\_|\_|/|\_|\_|/|\_|\_|\_|\_|

**PRESCRIPTION :** Date : \_\_/\_\_/\_\_ Signature : .....

### Médecin (doit être titulaire)

Nom : .....  
Prénom : .....  
Tel : .....  
Email (Médimail pour  
envoi numérique des résultats):  
.....

*Adresse complète ou Cachet*

## PRELEVEMENT :

### Identité du préleveur

Nom : .....  
Prénom : .....  
Tel : .....  
Fax : .....  
Email :  
.....

### Matériel envoyé :

- ADN
- Tube EDTA
- Tube sec supplémentaire ou sérum congelé pour activité ADA2
- Autre : .....

### Date du prélèvement

|\_|\_|/|\_|\_|/|\_|\_|\_|\_|

### Date de l'envoi

|\_|\_|/|\_|\_|/|\_|\_|\_|\_|

### Indication de l'examen génétique :

**Tous les pré-requis ci-dessous doivent être remplis**

- Fièvre méditerranéenne familiale – gène *MEFV***
  - CRP élevée en crise  1er épisode ≤ 30 ans
  - ≥ 3 épisodes  Ethnie à risque : .....
- Déficit en mévalonate kinase – gène *MVK***
  - CRP élevée en crise  1er épisode ≤ 10 ans
  - ≥ 3 épisodes  Acidurie mévalonique en crise élevée
- Syndrome VEXAS – gène *UBA1***
- Déficit en adénosine déaminase 2 – gène *ADA2***
  - Prélever un tube sec supplémentaire pour l'activité à acheminer au laboratoire dans les 72h max (recherche)
  - CRP élevée ou fièvre  Vascularite (AVC/AIT, livedo, PAN...)
  - ≥ 3 épisodes (sauf pour les enfants)

- Autre MAI, diagnostic suspecté :** .....
- Un avis positif du CeRéMAIA, RAISE ou FAI2R-MAI est requis**

Liste des gènes disponible sur <https://umai-montpellier.fr/diag2.html>

## ATTESTATION DE CONSULTATION DU MEDECIN

Date : |\_|\_|/|\_|\_|/|\_|\_|\_|\_|

Nom et Signature : .....

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).

### CONSENTEMENT

**pour l'examen des caractéristiques GENETIQUES d'une personne, la conservation des échantillons dans une banque d'ADN ou centre de ressources biologiques et l'informatisation des données collectées**

#### **1. Examen des caractéristiques génétiques**

J'ai déjà réalisé un don de gamètes oui  non

Je reconnais avoir reçu du Dr ..... ou du conseiller génétique .....

sous sa responsabilité, l'ensemble des informations me permettant la compréhension de la finalité des examens génétiques réalisés sur

(des) prélèvement(s) pratiqué(s) sur moi-même

(des) prélèvement(s) pratiqué(s) sur le patient dont je suis le représentant légal

pour :

Maladies autoinflammatoires

#### **Mes/ses résultats :**

Je souhaite être informé du résultat de l'examen réalisé

▪ en lien direct avec ma/sa maladie oui  non

▪ sans lien direct avec ma/sa pathologie mais pouvant avoir un impact sur ma/sa santé ou celle de mes apparentés. oui  non

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.

J'autorise, dans le respect du secret médical et en fonction de l'évolution des connaissances, la transmission des informations de

mon/son dossier médical nécessaires aux médecins concernés par cet examen des caractéristiques génétiques. oui  non

#### **Parentèle :**

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.

#### **2. Conservation des échantillons dans une banque d'ADN ou un centre de ressources biologiques**

J'autorise la conservation d'un échantillon de matériel biologique issu de mes/ses prélèvement et

son utilisation ultérieure pour poursuivre les investigations sans que l'on me recontacte

▪ dans le cadre de cette même démarche diagnostique, oui  non

• dans le cadre de la recherche scientifique sur une partie de mon/son prélèvement non utilisé pour le diagnostic oui  non

#### **3. Informatisation de toute donnée médicale et génétique collectées à l'occasion de cet examen**

La communication des données me concernant (ou concernant mon enfant mineur), peut être utile à la communauté médicale

et scientifique. J'autorise, après anonymisation, leur communication (je serai éventuellement recontacté(e)) oui  non

Conformément aux dispositions de la loi relative à l'informatique, aux fichiers et aux libertés, je pourrai 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.

*Etiquette patient*

**Patient :** .....

**Représentant (s) légal(aux)** (si patient mineur ou sous tutelle)

**Père/ Mère/Autre** .....

Date |\_|\_|/|\_|\_|/|\_|\_|\_|\_|

Signature :

Etiquette patient

## FICHE CLINIQUE (à compléter par le prescripteur !)

### INDIVIDU ASYMPTOMATIQUE :

Nom et prénom du cas index : ..... Exercez-vous en équipe multidisciplinaire ?  Oui  Non  
Lien de parenté avec le cas index: ..... Souhaitez-vous un compte-rendu nominatif ?  Oui  Non

### INDIVIDU SYMPTOMATIQUE :

#### Les symptômes: (AVANT le début du traitement)

Inflammation	<input type="checkbox"/> Aucune		
Fièvre	Oui	Non	ND
CRP élevée	Oui	Non	ND

Thoracique	<input type="checkbox"/> Aucun		
Douleurs	Oui	Non	ND
Pleuro-péricardite	Oui	Non	ND
Pneumopathie	Oui	Non	ND

Neuro-sensoriel	<input type="checkbox"/> Aucun		
AVC/AIT	Oui	Non	ND
Calcifications cérébrales	Oui	Non	ND
Céphalées	Oui	Non	ND
Conjonctivite	Oui	Non	ND
Encéphalite	Oui	Non	ND
Epilepsie	Oui	Non	ND
Méningite	Oui	Non	ND
Papillite	Oui	Non	ND
Uvéite	Oui	Non	ND
Surdité	Oui	Non	ND
Déficit intellectuel	Oui	Non	ND

Locomoteur :	<input type="checkbox"/> Aucun		
Arthralgie	Oui	Non	ND
Arthrite	Oui	Non	ND
Myalgie	Oui	Non	ND
Arthropathie déformante	Oui	Non	ND
Ostéite	Oui	Non	ND

Rénal :	<input type="checkbox"/> Aucun		
Amylose	Oui	Non	ND
Insuffisance rénale	Oui	Non	ND
Protéinurie	Oui	Non	ND

Autre (préciser):	<input type="checkbox"/> Aucun		
.....			

Gastro-intestinal	<input type="checkbox"/> Aucun		
Abcès	Oui	Non	ND
Cytolyse hépatique	Oui	Non	ND
MICI	Oui	Non	ND
Diarrhée/Vomissements	Oui	Non	ND
Douleurs abdominales	Oui	Non	ND
Hémorragie	Oui	Non	ND

Cutanéo-muqueux	<input type="checkbox"/> Aucun		
Aphtes buccaux	Oui	Non	ND
Aphtes génitaux	Oui	Non	ND
Erythème noueux	Oui	Non	ND
Folliculite / acné	Oui	Non	ND
Lipodystrophie	Oui	Non	ND
Livedo	Oui	Non	ND
Maculopapules	Oui	Non	ND
Nécrose	Oui	Non	ND
Œdème	Oui	Non	ND
Pseudoérysipèle	Oui	Non	ND
Psoriasis	Oui	Non	ND
Pyoderma	Oui	Non	ND
Ténosynovite	Oui	Non	ND
Urticaire	Oui	Non	ND
Vascularite	Oui	Non	ND

Divers :	<input type="checkbox"/> Aucun		
Retard staturo-pondéral	Oui	Non	ND
Adénopathie	Oui	Non	ND
Déficit immunitaire	Oui	Non	ND
Hépatomégalie	Oui	Non	ND
Infections récurrentes	Oui	Non	ND
Pharyngite	Oui	Non	ND
Polychondrite	Oui	Non	ND
Splénomégalie	Oui	Non	ND
Sd d'activation macroph	Oui	Non	ND
Sd myélodysplasique	Oui	Non	ND
Obésité	Oui	Non	ND

#### La biologie :

CRP en crise : ..... mg/L

Autres gènes MAI déjà analysés : .....

Mévalonate urinaire en crise : .....

AutoAnticorps : .....

Anomalies :  
Hémogramme .....  
Autre .....

#### Traitement anti-inflammatoire :

Oui  Non  ND

Colchicine : .....  
Dose : .....  
Age de début : .....  
Effet : Nul Partiel Total

Corticoïdes : .....  
Dose : .....  
Age de début : .....  
Effet : Nul Partiel Total

Inhibiteur IL1 / TNF / Autre : .....  
Dose : .....  
Age de début : .....  
Effet : Nul Partiel Total

#### Facteur déclenchant :

- Froid
- Chaud
- Vaccin
- Stress
- Fatigue
- Aucun
- Autre .....
- ND

#### Fréquence des crises :

- < 1 / mois
- 1 à 2 / mois
- > 2 / mois
- Chronique
- ND

Nb total de crises depuis la naissance : .....

#### Age des 1ers symptômes :

- ..... mois
- ..... ans
- ND

#### Durée des crises :

- ..... heures
- ..... jours
- ND

*Etiquette patient*

## DESSINEZ L'ARBRE GENEALOGIQUE CI-DESSOUS

☒ Aidez-nous à réunir les membres d'une même famille ! : Indiquez noms prénoms et DDN

**Aucun ATCD familial**

**Ethnie : -----**

**Consanguinité ?**

Si oui la préciser sur  
l'arbre

■ Homme atteint de **MAI**

○ Femme non atteinte

➔ Cas index

X Individu(s) prélevé(s)