

CHECKLIST MODY/HYPERINSULINISME

UN FORMULAIRE DE DEMANDE ET UNE LISTE DE VERIFICATION CLINIQUE DOIVENT ÊTRE REMPLIS PAR PERSONNE

Ces formulaires peuvent être demandés par téléphone ou sur notre guide de laboratoire

PATIENT

Nom + prénom:

Date de naissance:

Sexe: M / F

ANALYSE DEMANDÉE

MODY panel (ABCC8, GCK, GLUD1, HADH, HNF1A, HNF1B, HNF4A, INS, INSR, KCNJ11, m.3243, SLC16A1) + analyse de l'exome complet basée sur des termes HPO: **veuillez également remplir le formulaire de consentement au verso***

Indication: MODY diabète néonatal hyperinsulinisme RCAD

Recherche familiale (analyse d'une mutation ou d'un variant spécifique)

Spécifiez le gène:

Spécifiez la mutation/le variant:

Spécifiez l'état clinique: affecté non affecté

DONNÉES CLINIQUES

- Hyperglycémie: Stable Progressive - HbA1c: (valeurs normales:)

- Age au diagnostic:

- Glycémie à jeun: (Date:) - taille: (Date:)

- poids: (Date:)

- OGTT: 0:..... 120':..... (Date:.....)

- Pathologie associée: Non

Oui, spécifiez:

- Traitement actuel:

- Familiale: Oui Données familiales (arbre généalogique à joindre svp)

Y a-t-il du matériel qui a (déjà) été envoyé à notre service d'un autre membre de la famille: oui / non

Si oui: Nom: Prénom:

Date de naissance: Parenté:

N° du dossier (si connu):

Membres de la famille déjà examinés ailleurs? Oui / non Si oui, où:

Mutation connue dans la famille? Oui / non Si oui, quelle:

Non

***VOIR AU VERSO POUR LE FORMULAIRE DE CONSENTEMENT**

FORMULAIRE DE CONSENTEMENT

B300201316250

On m'a expliqué et j'ai compris ce qui suit:

1. Une recherche génétique supplémentaire est proposée pour déterminer la cause d'une maladie génétique.
à savoir (maladie)
chez moi-même (nom) date de naissance
OU
chez mon enfant (nom) date de naissance
2. Pour cela, un grand nombre ou tous les gènes seront examinés.
3. Ces données seront analysées pour permettre d'identifier la cause de la maladie génétique.
4. Le médecin discutera avec moi des résultats de cette analyse. Les résultats de tout examen de suivi ayant une signification clinique seront également discutés avec moi.
5. Il est possible qu'à court terme cet examen ne donne pas d'explication moléculaire pour ma maladie génétique. Vu que les connaissances des maladies génétiques augmentent, je peux toujours recontacter mon médecin à l'avenir pour lui demander s'il y a de nouvelles données disponibles qui pourraient influencer les résultats de cette analyse.
6. Je serai informé(e) si par hasard on découvre une maladie héréditaire grave pour laquelle un traitement médical et/ou une prévention sont possibles ou si par hasard je suis porteur(se) d'une maladie génétique avec un risque d'au moins 25% pour mes enfants.
7. Je **ne** serai **pas** informé(e) si par hasard on découvre une maladie héréditaire grave pour laquelle **aucun** traitement médical et/ou prévention n'est actuellement disponible.
8. Cette recherche n'exclut **pas** la possibilité que je sois porteur(se) d'autres maladies génétiques.
9. Toutes les données obtenues dans le cadre de cette recherche seront traitées de manière strictement confidentielle.
10. Ces données ADN (séquences ADN) sont conservées dans une base de données sécurisée.
11. Mon échantillon d'ADN, mes séquences d'ADN ou mes données cliniques peuvent être échangés avec d'autres laboratoires génétiques ou utilisés pour des raisons de recherche, mais toujours sous une forme pseudonymisée.
12. Mes données peuvent être introduites de manière pseudonymisée (codée) dans une base de données internationale qui peut être consultée par des chercheurs enregistrés pour des raisons non commerciales et/ou de recherche scientifique médicale.
13. Je peux décider à tout moment de ne plus participer à cette recherche: aucune nouvelle donnée ne sera générée à partir de mon échantillon d'ADN ou de mes séquences d'ADN.
14. Pour toute autre question, je peux toujours contacter un médecin du Centre de Génétique Médicale de l'Hôpital Universitaire d'Anvers.

Je consens à un test génétique par séquençage de l'exome ou du génome:

chez moi-même: OUI 0 NON 0 **chez mon enfant:** OUI 0 NON 0

Nom: Date:

Signature:

Nom du médecin et date de la signature: