


INFORMATIONS ADMINISTRATIVES PATIENT OBLIGATOIRES

Etiquette patient ou Adresse patient :
 Nom :
 Nom de naissance :
 Prénom :
 DDN : Numéro tel patient :
 Lieu de naissance :

Cadre réservé au laboratoire
 Code :

Nom du préleveur :

Date et heure du prélèvement :

Éléments indispensables à joindre (tout dossier incomplet ne sera pas pris en charge) :

- Copie de l'attestation de sécurité sociale (et de mutuelle, si le patient n'est pas encore pris en charge à 100%)
- Copie de la carte d'identité
- Arbre généalogique complet avec noms, prénoms, dates de naissances, même en l'absence d'antécédents familiaux
- Courriers / CR cliniques incluant les résultats des biomarqueurs du LCR ou PET amyloïde
- 2 tubes EDTA (15 mL)
- Consentement d'analyse génétique à des fins médicales
- Tests neuro-psychologiques si disponibles

Critères d'inclusion	1. Diagnostic de maladie d'Alzheimer probable selon les critères IWG-2 incluant la preuve d'un processus physiopathologique lié à la maladie d'Alzheimer (biomarqueurs du LCR ou PET amyloïde) lorsque disponible 2. Age de début avant 66 ans
Critères de non-inclusion	1. Diagnostic étiologique différentiel de MA retenu 2. Biomarqueurs Alzheimer du LCR Abeta ₄₂ , Tau et P-Tau non compatibles avec une MA (3 biomarqueurs dans les valeurs normales selon les normes du laboratoire ou rapport P-Tau/Abeta ₄₂ normal) ou PET amyloïde négatif

Date de début des troubles

Mois : |_|_| Année : |_|_|_|_|
 Ou Age : |_|_| ans

Pays de naissance de la mère :

Pays de naissance du père :

MMSE : |_|_|

Niveau d'éducation :

- ☐ A. <CEP/CAP/Sans ☐ B. CEP/CAP-4è
☐ C. 3è-BEPC à Ter ☐ D. Bac et +

Marqueurs LCR MA :

Aβ₄₂ :
 Aβ₄₀ (si disponible) :
 Tau :
 P-Tau :

Ou PET amyloïde :

Ou P-Tau-217 plasmatique :

E-mail de contact du prescripteur :

Envoyer le dossier et les prélèvements à :

Pr Gaël NICOLAS
 Laboratoire de génétique moléculaire – UFR Santé
 22, boulevard Gambetta
 76 000 ROUEN
gael.nicolas@chu-rouen.fr, cnrmaj@chu-rouen.fr
 tel : 02 32 88 88 58, fax : 02 32 88 80 80

**Nom, Prénom, signature du prescripteur
(obligatoire) :**

Renseignements cliniques

Symptômes initiaux (cocher plusieurs cases si besoin) :		Examen neurologique actuel	
☐	Trouble de mémoire / plainte mnésique	☐	Normal
☐	Désorientation	☐	Déficits moteur ou sensitif focal (précisez)
☐	Plainte langagière	☐	Trouble champ visuel
☐	Trouble du comportement	☐	Tremblement
☐	Hallucinations visuelles	☐	Syndrome extrapyramidal
☐	Troubles visuo-spatiaux	☐	Ataxie / sd cérébelleux
☐	Troubles attentionnels	☐	Epilepsie
☐	Fluctuation performances cognitives	☐	Paraparésie spastique
☐	Epilepsie	☐	Sd dysautonomique
☐	Autres :	☐	Autres :

Imagerie IRM

- ☐ Normal
- ☐ Atrophie (préciser) :
- ☐ anomalies de signal (préciser) :
- ☐ présence d'une angiopathie amyloïde (préciser) :

PET-FDG ou SPECT

- ☐ Normal
- ☐ hypométabolisme / hypoperfusion (préciser) :

Forme clinique de maladie d'Alzheimer retenue (merci de cocher une case)

- Commune
 - ☐ Amnésique
 - ☐ Aphasie progressive primaire logopénique
 - ☐ Atrophie corticale postérieure (neurovisuelle)
- Non-commune
 - ☐ Comportemental-dysexécutif
 - ☐ Syndrome cortico-basal
 - ☐ Aphasie progressive primaire sémantique / non-fluente

Critères IWG pour le diagnostic de la maladie d'Alzheimer forme commune (selon Dubois *et al.* 2021)

Critères A+B à tous les stades de la maladie

A- Phénotype clinique spécifique

- ***Amnésique*** : présence d'un déclin progressif de la mémoire épisodique, progressif, de type hippocampique (isolé ou prédominant associé à d'autres altérations cognitives ou comportementales)
- ***Aphasie progressive primaire variant logopénique*** : présence d'une altération progressive de la dénomination orale et de la répétition de phrases (isolé ou prédominant associé à d'autres altérations cognitives ou comportementales)
- ***Atrophie corticale postérieure*** : présence d'une altération neurovisuelle associée ou pas à des modifications des fonctions cognitives associatives postérieures

B-Preuves *in vivo* d'une neuropathologie de MA (un critère parmi les suivants) :

- a. Diminution de la concentration d'Aβ42 et augmentation de Tau et Phospho-Tau dans le LCR
- b. Augmentation du marquage amyloïde par une imagerie TEP amyloïde
- c. Mutation autosomique dominante de MA (*PSEN1*, *PSEN2* ou *APP*).

Critères IWG pour le diagnostic de la maladie d'Alzheimer forme non-commune (selon Dubois *et al.* 2021)

Critères A+B à tous les stades de la maladie

A- Phénotype clinique spécifique

- ***Dysexécutif-comportemental*** : présence d'une apathie progressive, d'une désinhibition ou de stéréotypies comportementales, ou d'un syndrome dysexécutif prédominant
- ***Syndrôme corticobasal*** : présentation clinique progressive et asymétrique comprenant une rigidité ou une akinésie, une dystonie, des myoclonies, une apraxie buccofaciale ou des membres, un déficit sensitif cortical, ou un phénomène de membre étranger.
- ***Aphasie progressive primaire variant sémantique ou non-fluente*** : présence d'une altération progressive du langage avec respectivement un trouble sémantique ou un agrammatisme et altération de la programmation du langage

B-Preuves *in vivo* d'une neuropathologie de MA (un critère parmi les suivants)

- a. Diminution de la concentration d'Aβ42 et augmentation de Tau et Phospho-Tau dans le LCR
- b. Augmentation du marquage amyloïde par une imagerie TEP amyloïde
- c. Mutation autosomique dominante de MA (*PSEN1*, *PSEN2* ou *APP*).

Critères d'exclusion pour une MA

Autres pathologies suffisamment sévères pour expliquer les troubles de la mémoire et les symptômes associés

- a. TNC non liée à une MA (ex. profil de biomarqueurs Alzheimer normal)
- b. Dépression sévère
- c. Maladie cérébrovasculaire au premier plan (à l'exclusion de l'angiopathie amyloïde cérébrale)
- d. Troubles d'origine toxique, inflammatoire, ou métabolique nécessitant des investigations spécifiques
- e. Anomalie de la région temporale interne en IRM séquence T2 ou FLAIR évoquant une pathologie infectieuse ou vasculaire

ARBRE GENEALOGIQUE COMPLET A DESSINER

Joindre même pour les cas apparemment sporadiques

(Précisez le nom, prénom, date de naissance et de décès de tous les apparentés disponibles, malades et non malades, et les dates de début chez les malades)

Consentement et attestation de consultation pour l'examen des caractéristiques génétiques d'une personne et la conservation d'échantillons biologiques à des fins médicales

IDENTIFICATION du PATIENT (étiquette ou nom, prénom et date de naissance)	☐ IDENTITE du/des REPRESENTANTS LEGAUX (si patient mineur ou majeur sous tutelle) ☐ DES AYANTS DROIT (si apparenté(e) décédé(e)) ☐ DE LA PERSONNE DE CONFIANCE (si non en mesure de donner son consentement) Nom : Lien avec le patient : Prénom : Prénom :
	Nom : Lien avec le patient : Prénom :

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

quant à l'examen des caractéristiques génétiques qui sera réalisé à partir du (des) prélèvement(s) pratiqué(s) sur :

- ☐ moi-même ☐ la personne majeure placée sous tutelle
☐ mon apparenté non en mesure de donner son consentement éclairé dont je suis la personne de confiance
☐ mon apparenté décédé dont je suis l'ayant droit

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

Maladie d'Alzheimer

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 ou le conseiller en génétique qui me l'a prescrit. Ce dernier m'expliquera les moyens de prise en charge nécessaire le cas échéant.

Je souhaite être informé(e) du résultat de l'examen réalisé

oui ☐ non ☐

Au cas où je serais dans l'impossibilité de recevoir ces résultats, conformément à l'article L.111-6, je souhaite désigner comme personne de confiance : Nom..... Prénom..... pour recevoir cette information génétique.

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(e) 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.
- Mandater le médecin prescripteur ou le conseiller en génétique pour cette diffusion d'information génétique aux membres de ma/sa famille après avoir remis leurs coordonnées.

En signant ce présent consentement, je suis informé(e) de :

- La transmission des informations de mon/son dossier médical nécessaires aux médecins concernés par cet examen des caractéristiques génétiques, 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, dans le respect du secret médical.
- La conservation des données utiles à la gestion de la démarche diagnostique et le traitement informatique de mon/son dossier en conformité avec la réglementation relative à la protection des données dans le cadre de ma/sa prise en charge sanitaire*.
- La conservation d'un échantillon de matériel biologique issu de mes/ses prélèvements pour son utilisation ultérieure afin de poursuivre les investigations dans le cadre de cette même démarche diagnostique, en fonction de l'évolution des connaissances.

J'accepte que : mon/son prélèvement soit conservé par le Centre de Ressources Biologiques du CHU de Rouen, pour son utilisation à des fins de recherche de manière anonyme et dans le respect de la confidentialité.

Je m'y oppose ☐

Je choisis dans le cas où : des informations génétiques sans lien direct avec la pathologie mais pouvant avoir un impact sur ma santé ou celle d'apparentés seraient révélées.

Je ne souhaite pas être informé(e) ☐
 Je souhaite que le médecin ou le conseiller en génétique me tienne informé(e) ☐
 Je souhaite bénéficier d'un temps de réflexion supplémentaire ☐

Fait à : Nom, prénom et signature du patient ou de son représentant légal/ de l'ayant droit / de personne de confiance :	Le : Signature du majeur sous tutelle (si possible) :

ATTESTATION DE CONSULTATION du médecin prescripteur ou du conseiller en génétique** Je certifie avoir informé le (ou la) patient(e) sus nommé(e) ou son représentant légal/ la personne de confiance/son ayant droit 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). <i>Tout consentement non signé empêche la réalisation de l'examen</i>	Signature et cachet du médecin ou du conseiller en génétique :

*Conformément à la réglementation relative à la protection des données personnelles, je dispose d'un droit d'accès, de rectification et d'un droit d'opposition que je peux exercer auprès du médecin ou du conseiller en génétique qui me prend en charge ou du délégué à la protection des données du CHU de Rouen par courrier : DPO du CHU de Rouen, 1 rue de Germont, 76031 Rouen Cedex ou par email : dpo@chu-rouen.fr. Pour plus d'informations, vous pouvez consulter le portail de transparence du CHU de Rouen : <https://recherche.chu-rouen.fr/la-recherche-biomedicale/>

****RAPPEL CONCERNANT LA LEGISLATION**

- **Loi n° 2004-800 du 6 août 2004**, modifiée par **Loi n° 2011-814 du 7 juillet 2011** relative à la bioéthique, modifiée par **Loi n°2021-1017 du 2 août 2021** relative à la bioéthique

(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

- **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
- **Arrêté du 8 Décembre 2014** définissant les règles de bonnes pratiques relatives à la mise en œuvre de l'information de la parentèle dans le cadre d'un examen des caractéristiques génétiques à finalité médicale
- **Arrêté du 11 septembre 2023** fixant les critères déterminant les situations médicales justifiant, chez une personne hors d'état d'exprimer sa volonté ou décédée, la réalisation d'un examen de ses caractéristiques génétiques à des fins médicales dans l'intérêt des membres de sa famille potentiellement concernée, en application de l'article L. 1130-6 du code de la santé publique
- **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
- **Décret n° 2007-1429 du 3 octobre 2007** relatif à la profession de conseiller en génétique et modifiant le code de la santé publique (dispositions réglementaires)
- **Loi n° 2016-87 du 2 février 2016**, article 9, modifiant l'article L1111-6 du Code de la santé publique, créant de nouveaux droits en faveur des malades et des personnes en fin de vie
- **Règlement (UE) 2016/679 du Parlement européen et du Conseil du 27 avril 2016** relatif à la protection des personnes physiques à l'égard du traitement des données à caractère personnel et à la libre circulation de ces données (Règlement Général sur la Protection des Données, « RGPD »)
- **Loi n° 78-17 du 6 janvier 1978** modifiée relative à l'informatique, aux fichiers et aux libertés
- **Décret n°2022-1488 du 29 novembre 2022** relatif aux conditions de prescription de certains examens de biologie médicale et de communication de leurs résultats par les conseillers en génétique
- **Arrêté du 23 février 2023** fixant la liste des titres de formation permettant d'exercer la profession de conseiller en génétique

A compléter si nécessaire

Coordonnées de la personne de confiance :

Nom :
Prénom :
Adresse :

Lien avec le patient :
Numéro de téléphone :