

# Test request form Constitutional molecular genetics

**INTERNATIONAL DIVISION**

Tel.: +33 (0)4 72 80 23 85 • Fax: +33 (0)4 72 80 73 56  
E-mail: [international@biomnis.com](mailto:international@biomnis.com)

Customer number:

Date :  EDTA whole blood sample

 **PRESCRIBING CLINICIAN**

First name(s): ..... Surname : .....

Adress: .....

Post code: ..... City : ..... Country: .....

Tel.: ..... Fax: .....

Laboratory's stamp  
or bar code sticker

 **PATIENT**

First name(s): ..... Surname : .....

Date of birth\* :  Gender:  F  M

Adress: .....

Post code: ..... City: .....

Country: ..... Tel.: 

Geographical origin\*\* :  Europe/North Africa  Sub-Saharan Africa and the Caribbean

 Asia  Other (e.g. mixed-race): .....

\* If the patient is a minor, consent must be given by the holders of parental authority.
\*\* This information is essential only for the tests marked [1] below.
 **CLINICAL SIGNS**
 **SAMPLE TYPE - This section must be completed**
 EDTA whole blood  Other - please specify : .....

 **MOLECULAR GENETICS TEST REQUEST FORM**
**INDICATIONS: This information must be provided (Biomnis group code)**

- ABCB1 (identification of variants rs2032583 et rs2235015) (ABCB1) ↴
- Alpha 1-antitrypsin (S and Z variants) (A1BM)
- Angelman syndrome (Postnatal: SNRPS / Prenatal : SNRPL)
- Uniparental disomy (DUPRE)
- Factor II (mutation g.20210G>A) (F2M)
- Factor V Leiden (mutation p.Arg506Glu) (F5L)
- Familial Mediterranean Fever (FMF) or periodic disease  
(by New Generation Sequencing method)<sup>[1]</sup> (FMF) : *please attach the completed clinical information form which is available on [www.eurofins-biomnis.com](http://www.eurofins-biomnis.com)*
- IL-28B genotyping (IL28B)
- RHD genotyping (BMGR1)
- Gilbert syndrome (polymorphism UGT1A1\*28) (GILB)
- Haemochromatosis: mutation p.Cys282Tyr (HMC)
- Haemochromatosis: mutation p.His63Asp (H63D)
- Haemochromatosis: mutation p.Ser65Cys (S65C)
- HLA class I (loci A, B)<sup>[1]</sup> (HLA1) :       A\*29       B\*27       B\*51       B\*57
- HLA classe II (loci DQ, DR)<sup>[1]</sup> (HLA2) :       DR4       DQ2       DQ8       DQB1\*0602
- HLA-B\*27<sup>[1]</sup> (B27)
- Lactose intolerance (LCT)
- Y chromosome microdeletions (loci AZFa, AZFb and AZFc) (DELY)
- MTHFR (Methylene Tetrahydrofolate Reductase - thermolabile variant, mutation c.677C>T) (MTHFR)
- Cystic fibrosis (CFTR, screening of most frequent mutations)<sup>[1]</sup> (MUCO) :  
*specific request form required, please see [www.eurofins-biomnis.com](http://www.eurofins-biomnis.com)*
- Cystic fibrosis, whole gene - next generation sequencing<sup>[1]</sup> (MUCON) :  
*specific request form required, please see [www.eurofins-biomnis.com](http://www.eurofins-biomnis.com)*
- Prader-Willi syndrome (Postnatal: SNRPS / Prenatal: SNRPL)
- Fragile X syndrome (Postnatal: XFR / Prenatal: XFRAP)
- Other - please specify: .....

[1] The geographical origin of the patient must be specified for these tests of "Patient" section
**CONSENT PRIOR TO THE CARRYING OUT OF GENETIC EXAMINATIONS OF AN INDIVIDUAL**

(Pursuant to articles R. 1131-4 and R. 1131-5 of the French Public Health Code).

I, the undersigned .....  
born on ..... hereby declare that I had a consultation with Dr: .....

where information on the genetic tests to be performed for the reasons listed below was provided:

- To confirm or otherwise the diagnosis of a genetic disease in relation to my symptoms,
- To confirm or otherwise the pre-symptomatic diagnosis of a genetic disease,
- To identify the healthy carrier status of an individual (heterozygote screen or chromosomal rearrangement),
- To assess my genetic susceptibility of being afflicted with a genetic disease or undertaking a medical treatment.

► As such, I consent to:  
 sample(s) being collected from me.  
 sample(s) being collected from my child (for minors) or an adult under guardianship.  
 sample(s) being collected from my foetus.

I have been informed that the results of these genetic tests will be communicated to me by the aforementioned Doctor during an individual consultation. If the exam reveals any results other than those specified on the original request, the aforementioned Doctor will determine the appropriate steps to be taken during the individual consultation.

► Should any of the sample remain unused following examination:

I consent to this sample being used, if needs be, for scientific research purposes. In this case, all personal medical data will be protected by it being made totally anonymous. Consequently, I am conscious that the scientific studies performed will not provide me with any advantage or prejudice.

Signed in (city) .....  
on .....  
Patient's signature, signature of the holders of the parental authority of the child or the guardian of the adult under guardianship:

**DECLARATION OF MEDICAL CONSULTATION**

(French Decree n° 2008-321 dated 4 April 2008 - French Decree dated 27 May 2013).

I, the undersigned .....  
R.1131-5 of the French Public Health Code, hereby certify that the patient mentioned above was received for a consultation today where information on the characteristics of the disease to be screened, the methods used to detect it and details on the possibilities of prevention and treatment were provided.

Signed in (city) .....  
on .....  
Physician's signature:

## INTERNATIONAL DIVISION

Tel.: +33 (0)4 72 80 23 85 • Fax: +33 (0)4 72 80 73 56  
E-mail: international@biomnis.com

## Formular de solicitare

## Genetica moleculara

Număr client:

Data : .....  
Probă - sânge total EDTA

■ MEDIC PRESCRIPTOR

Prenume: ..... Nume : .....

Adresa: .....

Cod poștal: ..... Oras: ..... Țară: .....

Tel.: ..... Fax: .....

Stampilă laborator  
sau ID cod de bare

■ PACIENT

Prenume: ..... Nume : .....

Data de naștere\*: ..... Sex:  F  M

Adresa: .....

Cod poștal: ..... Oras: .....

Țară: ..... Tel.: .....

Originea geografică\*\* :  Europa/Africa de Nord  Africa Sub-Sahariană și Caraibe

 Asia  Alta (de ex. rasă mixtă): .....

\* Dacă pacientul este minor, consimțământul trebuie semnat de către tutore.

\*\* Această informație este esențială pentru analizele de mai jos marcate cu [1]

■ SIMPTOMATOLOGIE CLINICA

■ TIP PROBĂ - Acestă secțiune trebuie completată

 Sânge total EDTA  Alta - vă rog, specificați: .....

■ ANALIZE - GENETICĂ MOLECULARĂ

**INDICAȚII:** Acestă informație trebuie furnizată (Cod Biomnis)

- ABCB1 (identification of variants rs2032583 et rs2235015) (ABCB1)
- Alpha 1-antitrypsin (S and Z variants) (A1BM)
- Angelman syndrome (Postnatal: SNRPS / Prenatal : SNRPL)
- Uniparental disomy (DUPRE)
- Factor II (mutation g.20210G>A) (F2M)
- Factor V Leiden (mutation p.Arg506Glu) (F5L)
- Familial Mediterranean Fever (FMF) or periodic disease (by New Generation Sequencing method)<sup>[1]</sup> (FMF) : please attach the completed clinical information form which is available on [www.eurofins-biomnis.com](http://www.eurofins-biomnis.com)
- IL-28B genotyping (IL28B)
- RHD genotyping (BMGR1)
- Sindrom Gilbert - screening pentru polimorfismul UGT1A1\*28 (rs8175347) (GILB)
- Hemocromatoza ereditara - detectia mutatiei C282Y la nivelul genei HFE (HMC)
- Hemocromatoza ereditara - detectia mutatiei H63D la nivelul genei HFE (H63D)
- Hemocromatoza ereditara - detectia mutatiei S65C la nivelul genei HFE (S65C)
- HLA clasa I (locus A, B)<sup>[1]</sup> (HLA1) :  A\*29  B\*27  B\*51  B\*57
- HLA clasa II (locus DQ, DR)<sup>[1]</sup> (HLA2) :  DR4  DQ2  DQ8  DQB1\*0602
- HLA-B\*27<sup>[1]</sup> (B27)
- Lactose intolerance (LCT)
- Y chromosome microdeletions (loci AZFa, AZFb and AZFc) (DELY)
- MTHFR (Methylene Tetrahydrofolate Reductase - thermolabile variant, mutation c.677C>T) (MTHFR)
- Cystic fibrosis (CFTR, screening of most frequent mutations)<sup>[1]</sup> (MUCO) : specific request form required, please see [www.eurofins-biomnis.com](http://www.eurofins-biomnis.com)
- Cystic fibrosis, whole gene - next generation sequencing<sup>[1]</sup> (MUCON) : specific request form required, please see [www.eurofins-biomnis.com](http://www.eurofins-biomnis.com)
- Prader-Willi syndrome (Postnatal: SNRPS / Prenatal: SNRPL)
- Fragile X syndrome (Postnatal: XFRX / Prenatal: XFRAP)
- Alta - vă rog, specificați: .....

[1] Trebuie specificată originea geografică a pacientului în secțiunea "Informații pacient"

Consilierea genetică se realizează înainte de efectuarea testelor genetice.  
(în conformitate cu art. R.1131-4 și R.1131-5 din Codul francez de sănătate publică).

Subsemnatul.....

data nașterii ..... prin prezența, declar că am fost consultat de Dr: .....

și mi-au fost furnizate informații despre testele genetice ce trebuie efectuate din motivele enumerate mai jos

- Pentru a confirma sau a infirma un diagnostic al unei boli genetice în raport cu simptomele
- Pentru a confirma sau a infirma un pre-diagnostic al unei boli genetice
- Pentru a identifica statul de purtător sănătos (heterozigot sau rearranjamente cromozomiale)
- Pentru a evalua predispoziție mea genetică de a fi afectat de o boală genetică sau de a face un tratament medical.

## ► De asemenea, consimt pentru:

- să-mi fie recoltate probe.
- să-i fie prelevate probe copilului meu (dacă este minor sau dacă este un adult sub tutelă)
- să-i fie recoltate probe fătului meu.

Am fost informat (ă) că rezultatele acestor teste genetice îmi vor fi comunicate de către doctorul menționat mai sus, în timpul unei consultații individuale. Dacă testul relevă alte rezultate decât cele specificate la cererea initială, medicul menționat va stabili măsurile corespunzătoare care trebuie luate în timpul consultării individuale.

## ► În cazul probelor rămase după finalizarea testului:

- Consimt ca proba rămasă să fie utilizată, dacă este necesar, în scopuri de cercetare științifică. În acest caz, toate datele medice personale vor fi protejate, făcându-se complet anonime. În consecință, sunt conștient că studiile științifice efectuate nu îmi vor oferi niciun avantaj sau prejudiciu.

Semnat în (oraș) .....

on ..... J.....

Semnatura pacientului, semnatura tutorelui copilului minor sau a tutorelui adulțului sub tutela:

## DECLARAȚIE DESPRE CONSULTUL MEDICAL

Decretul francez nr. 2008-321 din 4 aprilie 2008 - Decretul francez din 27 mai 2013)

Subsemnatul .....

R.1131-5 din Codul francez de sănătate publică, certific prin prezența că pacientul menționat mai sus a fost consultat și au fost furnizate informații privind caracteristicile bolii care urmează să fie examinate, metodele utilizate pentru detectarea acesteia și detaliile privind posibilitățile de prevenire și tratament.

Semnat în (oraș) .....

data ..... J.....

Semnatura medicului: