

Adresse postale du laboratoire Référent

Pr Agnès VEYRADIER
Service Hématologie Hémostase Thrombose
Hôpital Lariboisière
2 Rue Ambroise Paré
75010 Paris

Note d'information destinée au patient

**Caractérisation biologique du Purpura Thrombotique Thrombocytopénique (PTT)
par le Laboratoire Référent ADAMTS13 des Microangiopathies Thrombotiques**

**Note communiquée et remise par le Docteur.....,
Hôpital de**

Votre maladie ou celle de votre enfant s'appelle **purpura thrombotique thrombocytopénique (PTT)**. C'est une forme grave de microangiopathie thrombotique caractérisée par la formation spontanée de petits caillots sanguins dans les vaisseaux.

Le PTT atteint le plus souvent l'adulte et beaucoup plus rarement l'enfant. Le PTT évolue le plus souvent par poussées imprévisibles.

Le PTT est dû à un défaut en une enzyme appelée ADAMTS13, déficit qui est dû soit à des anticorps anti-ADAMTS13 (PTT acquis), soit à des mutations génétiques (Syndrome d'Upshaw Shulman).

Nous vous proposons de réaliser des analyses biologiques (phénotypiques et si nécessaire génotypiques) à partir de prélèvements sanguins pour confirmer le diagnostic de PTT.

Ces échantillons sanguins seront étudiés dans le laboratoire référent ADAMTS13 du Centre de référence des microangiopathies thrombotiques : laboratoire d'Hématologie (Groupe Hospitalier Saint Louis Lariboisière Fernand Widal, Paris) et le laboratoire de génétique moléculaire (CHU de Nantes) pour l'étude phénotypique et pour l'étude génotypique c'est-à-dire l'analyse de l'ADN. Ce Centre de Référence a été labellisé en juillet 2006 dans le cadre du Plan National « Maladies Rares ».

Un interrogatoire sur vos antécédents médicaux (ou ceux de votre enfant) et ceux de votre famille sera réalisé pour établir un arbre généalogique.

Vous aurez toute liberté, à tout moment, de prendre un délai de réflexion et, éventuellement, de vous soustraire à cette étude. Si vous le faites ou si d'emblée vous refusez d'y participer, vous ou votre enfant recevrez de la part de votre médecin, bien entendu, l'intégralité des soins que mérite votre état de santé.

Les données cliniques vous concernant ou concernant votre enfant sont conservées dans le dossier hospitalier. Les données transmises au Centre de référence des microangiopathies thrombotiques sont recueillies à l'aide d'un formulaire qui sera géré de façon informatique et conservées dans la base de données/registre du CNR-MAT. Le traitement informatisé des informations vous concernant ou concernant votre enfant a fait l'objet d'une déclaration à la CNIL.

Conformément aux dispositions de la loi du 6 janvier 1978 relative à l'informatique, aux fichiers et aux libertés, vous disposez d'un droit d'accès et de rectification des données vous concernant. Vous disposez également d'un droit d'opposition à la transmission des données couvertes par le secret professionnel susceptibles d'être traitées.

Ces droits s'exercent auprès du médecin qui vous suit ou suit votre enfant.

ATTESTATION DE CONSULTATION MEDICALE

Je soussigné(e).....Docteur en Médecine
Conformément aux articles R.1131-4 et R.1131-5 du décret n°2008-321 du 4 avril 2008, certifie avoir
reçu en consultation ce jour le(la) patient(e) : Monsieur/Madame/l'enfant (*ayer les mentions inutiles*) :

.....afin de lui apporter les
informations sur les caractéristiques de la maladies recherchées, des moyens de la détecter et d'avoir
recueilli le consentement éclairé ci-dessous.

Fait à : _____, le : _____

<u>Signature du médecin :</u> 	<u>Coordonnées du Médecin Prescripteur :</u>
---------------------------------------	--

FORMULAIRE DE NON OPPOSITION ET DE CONSENTEMENT A LA REALISATION D'EXAMENS BIOLOGIQUES PAR LE CENTRE DE REFERENCE DES MICROANGIOPATHIES THROMBOTIQUES

Je soussigné(e) (**Nom, Prénom***).....né(e) le.....

- patient majeur** **parents de l'enfant**
 responsable de M. ou Mme.....

après avoir reçu les informations nécessaires sur ma maladie accepte que soit réalisé sur :

- ma personne mon enfant la personne susnommée

un prélèvement sanguin pour étude du patrimoine génétique dans un but de confirmer ou d'infirmer le diagnostic d'une maladie génétique en relation avec mes symptômes.

Le médecin m'a expliqué la nature des analyses qui seront effectuées sur le plasma et l'ADN. Les échantillons de sang seront adressés au Centre de référence des microangiopathies thrombotiques et étudiés dans le laboratoire d'hématologie du CHU Lariboisière et dans le laboratoire de génétique moléculaire du CHU de Nantes : laboratoires de référence de ce Centre. Des échantillons de sang pourront être stockés dans des congélateurs. Au cas où ils ne seraient pas utilisés en totalité pour établir le diagnostic, les échantillons restants seront conservés en banque, sauf opposition de ma part.

Je permets la conservation des échantillons de plasma et d'ADN en banque : **OUI** **NON**

Je souhaite **Je ne souhaite pas** connaître les éventuels résultats le jour où cette analyse aboutira.

Je consens au recueil, à la saisie et au traitement des données contenues dans le dossier médical (le mien, ou celui de mon enfant, ou de la personne dont je suis responsable) par des personnes tenues au secret professionnel. Les données resteront strictement confidentielles. Je n'en autorise la consultation qu'aux personnes qui collaborent aux analyses dans le cadre du Centre de référence des microangiopathies thrombotiques. Je pourrai à tout moment demander l'arrêt de l'analyse, et retirer mon consentement. A cette fin les données concernant le dossier devront être détruites. J'ai pris bonne note que les résultats me seront transmis par le médecin qui a signé l'attestation de consultation.

Le traitement informatisé des informations vous concernant (ou concernant votre enfant ou la personne dont je suis responsable) a fait l'objet d'une déclaration à la CNIL.

Fait à : _____, le : _____

<u>Nom, Prénom*</u> <u>Signature :</u> 	<u>Signature de l'enfant si possible :</u>
---	--

***Nom, Prénom des 2 parents si enfant mineur**