

# NECKER – ENFANTS MALADES



## GROUPE HOSPITALIER NECKER-ENFANTS MALADES

149, rue de Sèvres  
75743 PARIS CEDEX 15  
Standard : 01.44.49.40.00

### Étude de l'axe IL-12/IFN gamma au CEDI (infections mycobactériennes)

#### CENTRE D'ETUDE DES DEFICITS IMMUNITAIRES (C.E.D.I.)

Pavillon Kirmisson  
Porte K2

#### Dr Capucine PICARD

MCU-PH  
Tél : 01.44.49.50.88  
[capucine.picard@nck.aphp.fr](mailto:capucine.picard@nck.aphp.fr)  
[capucine.picard@inserm.fr](mailto:capucine.picard@inserm.fr)

#### Dr Jacinta BUSTAMANTE

MCU-PH  
Tél : 01.71.19.60.04  
[jacinta.bustamante@inserm.fr](mailto:jacinta.bustamante@inserm.fr)

#### Attachés :

#### Dr Anne DURANDY

PH  
Tél : 01.44.49.50.89  
[anne.durandy@inserm.fr](mailto:anne.durandy@inserm.fr)

#### Dr Geneviève de SAINT BASILE

PH  
Tél : 01.44.49.50.80  
[genevieve.de-saint-basile@inserm.fr](mailto:genevieve.de-saint-basile@inserm.fr)

#### Cadre de santé

#### Françoise PARAIRE

Tél : 01.44.49.52.25  
[francoise.paraire@nck.aphp.fr](mailto:francoise.paraire@nck.aphp.fr)

Laboratoire - 01.44.49.50.85

Secrétariat - 01.44.49.58.96

Télécopie – 01.42.73.06.40

Pour mener l'étude l'axe IL-12/IFNg de votre patient, nous avons besoin :

- D'un prélèvement de 15-20ml de sang du patient (5ml s'il s'agit d'un très jeune enfant) prélevé sur héparine et mélangé à l'héparine tout de suite après le prélèvement, par retournement doux du tube de sang. Le sang doit, de préférence, être prélevé à distance d'un épisode infectieux.
- Envoyez le prélèvement à **température ambiante**, à l'adresse mentionnée ci-dessous par **courrier express** en moins de 48h. Spécifiez sur l'envoi que c'est pour une étude de l'axe IL12/IFNg et aussi de joindre une copie de notre correspondance par mail, pour nous permettre de vous contacter plus facilement. Merci de l'envoyer en début de semaine : **le sang ne doit pas parvenir au laboratoire après le mercredi 12h.**
- Le sang d'un contrôle sain ou d'un parent, comme contrôle de voyage.
- Un bref descriptif clinique de son cas et un arbre généalogique.
- La feuille de consentement signée par les parents.

La semaine précédant l'envoi, veuillez contacter le Dr BUSTAMANTE au 01.71.19.60.04 ou 01.40.61.53.38 pour la prise de rendez-vous.

Merci pour votre aide et votre collaboration.

Dr. Jacinta BUSTAMANTE  
CEDI  
Bâtiment Kirmisson – Porte K2  
Hôpital Necker – Enfants Malades  
149 rue de Sèvres  
75743 PARIS CEDEX 145

**FICHE EXTERNE DE DEMANDE D'EXPLORATIONS**  
 à faxer préalablement à l'envoi du prélèvement au 01.42.73.06.40

IDENTITÉ PATIENT	IDENTITÉ PRESCRIPTEUR
NOM : .....	NOM : .....
Prénom : .....	Service : .....
Date de naissance ...../...../.....	Hôpital : .....
Sexe : M <input type="checkbox"/> F <input type="checkbox"/>	Tél.: ..... Fax : .....
<b>Date du prélèvement :</b> ____/____/____	
<b>Heure du prélèvement :</b> ____ : ____	

**DATE SOUHAITÉE DU RENDEZ-VOUS :**  
 (soumise à l'accord du Dr PICARD ou Dr BUSTAMANTE)

Accord :

*Réservé au laboratoire  
 (étiquette GLIMS)*

**RENSEIGNEMENTS CLINIQUES ET THÉRAPEUTIQUES**

recherche d'un déficit immunitaire     suivi immunologique

**Dates des dernières vaccinations, signes cliniques et dosage pondéral des immunoglobulines OBLIGATOIRES:**

.....

.....

.....

Les tubes doivent être extraits, conservés et transportés à température ambiante

IMMUNOLOGIE	GÉNÉTIQUE
<p style="text-align: center;">→ tube EDTA, bouchon mauve</p> <p><input type="checkbox"/> Phénotypage lymphocytaire T (CD3, CD4, CD8) } <b>2ml</b></p> <p><input type="checkbox"/> Phénotypage lymphocytaire (T, B, NK) }</p> <p><input type="checkbox"/> Recherche T activés } <b>4ml</b></p> <p><input type="checkbox"/> Phénotypage T naïfs/mémoires }</p> <p><input type="checkbox"/> Expression du DR (T, B, monocyte) }</p> <p><input type="checkbox"/> Étude de l'expression intracellulaire <u>Perforine</u> }</p> <p><input type="checkbox"/> Étude des mol. d'adhésion leucocytaires (CD11, CD18) }</p> <p><input type="checkbox"/> Phénotype B CD19/CD20 (trait. anti-CD20) } <b>5ml</b></p> <p><input type="checkbox"/> Phénotypage lymphocytaire B complet }</p> <p><input type="checkbox"/> Étude de l'apoptose (DN, FasL, IL10 plasmatique) }</p> <p><input type="checkbox"/> Autres : .....</p> <hr/> <p style="text-align: center;">→ tube héparinate de lithium, bouchon vert</p> <p><input type="checkbox"/> Proliférations lymphocytaires (TTL) } <b>5ml</b></p> <p><input type="checkbox"/> Fonction B }</p> <p><input type="checkbox"/> Étude de l'expression intracellulaire <u>WASp</u> }</p> <p><input type="checkbox"/> Étude de la dégranulation T } <b>5 à 10ml</b></p> <p><input type="checkbox"/> Étude de l'explosion oxydative – DHR * }</p> <p><input type="checkbox"/> Étude de l'axe IL12/IFNgamma * }</p> <p><small>* tube témoin obligatoire (contrôle sain)</small></p>	<p style="text-align: center;">→ tube EDTA, bouchon mauve 5 à 10ml</p> <p><input type="checkbox"/> Étude des gènes des déficits immunitaires combinés</p> <p><input type="checkbox"/> Étude des gènes des déficits de l'immunité humorale</p> <p><input type="checkbox"/> Étude des gènes des lymphohistiocytoses héréditaires</p> <p><input type="checkbox"/> Étude des gènes des déficits de l'apoptose</p> <p><input type="checkbox"/> Étude des gènes des déficits phagocytaires</p> <p><input type="checkbox"/> Autre étude de gènes : .....</p> <hr/> <p><input type="checkbox"/> Congélation ADN</p> <p><input type="checkbox"/> Autres : .....</p> <hr/> <p style="text-align: center;">→ tube héparinate de lithium, bouchon vert 10 ml</p> <p><input type="checkbox"/> Congélation PBL</p> <p style="text-align: center;">→ biopsie de peau</p> <p><input type="checkbox"/> Établissement lignées fibroblastes</p> <p style="text-align: center;">Le consentement génétique signé <b>ET</b> l'arbre généalogique sont <b>IMPÉRATIFS</b></p>

# Information et consentements à la conservation et à l'utilisation pour la recherche d'échantillons biologiques prélevés lors du soin ou lors de démarche de recherche

Conformément au code de Santé publique

## Information

Madame, Monsieur,

(nom, prénom, date de naissance du patient (enfant ou personne sous tutelle).....),

Dans le service clinique qui prend en charge votre enfant ou personne sous tutelle, nous allons réaliser un ou plusieurs prélèvement(s) (Préciser le type ou les types de tissus)

Il s'agit de prélèvements qui sont réalisés dans le cadre de votre prise en charge diagnostique ou thérapeutique lors de votre démarches de soins.

Il s'agit de prélèvements supplémentaires, hors cadre du soin, réalisés dans le cadre d'une démarche de recherche fondamentale ou thérapeutique

Dans ces deux cas, ces prélèvements, peuvent être très utiles pour des recherches médicales ou scientifiques visant à améliorer les connaissances et les prises en charge sur la maladie de votre enfant ou personne sous tutelle, son évolution, son traitement, et sur les éléments qui s'y rattachent. C'est pourquoi, si vous acceptez d'en faire don en vue de recherches médicales, nous souhaiterions les conserver sous formes d'échantillons biologiques.

Ces recherches pourront entre autre, impliquer un examen de certaines caractéristiques génétiques en rapport avec la maladie de votre enfant ou personne sous tutelle, son évolution, son traitement et sur les éléments qui s'y rattachent. Les cellules prélevées pourront éventuellement donner lieu à modifications en vue de recherche fondamentale ou thérapeutique.

Si vous souhaitez des informations plus précises, vous pouvez à tout moment les demander au médecin qui vous propose de participer à cette démarche de recherche.

Avec votre accord, ces échantillons seront conservés dans les meilleures conditions au sein de la structure suivante.....de notre hôpital, sous la responsabilité du Dr....., responsable de cette structure de conservation des échantillons, dans le respect total des règles légales en vigueur de protection des personnes (en particulier confidentialité) et de non commercialisation des éléments et produits du corps humains.

Ces échantillons seront éventuellement ensuite confiés aux chercheurs, qui s'engagent au respect des mêmes principes. La conservation des échantillons et les recherches peuvent durer plusieurs dizaines d'années.

Vous pouvez à tout moment revenir sur votre choix et vous opposer à l'utilisation de ces échantillons et des données qui s'y rattachent pour la recherche. Il suffira d'adresser un courrier au responsable du lieu de conservation désigné ci-dessus en demandant de mettre fin à la conservation des échantillons et /ou des données qui s'y rattachent.

Votre décision n'aura aucune conséquence sur les soins que votre enfant ou personne sous tutelle recevra et sur la qualité de sa prise en charge.

Lorsque le patient atteindra sa majorité ou qu'il sera apte à exprimer sa volonté, nous vous invitons à l'informer du fait que ses prélèvements sont conservés car il lui appartiendra de décider s'il souhaite que ces études soient poursuivies. Il pourra alors à tout moment se mettre en rapport avec le responsable du lieu de conservation et demander qu'il soit mis fin à la conservation des échantillons et /ou des données qui s'y rattachent.

Il est important de signaler au médecin qui suit le patient à l'hôpital tout nouvel élément clinique le concernant lui ou sa famille, qui pourrait être utile pour la recherche, ainsi que tout changement d'adresse. Vous pourrez aussi être recontacté par l'équipe médicale pour, si vous l'acceptez, communiquer des données utiles à la démarche recherche.

• Conformément à la loi, aucun prélèvement ne pourra être cédé à titre commercial, ni donner lieu à une rémunération à votre bénéfice. Il pourra être utilisé pour des recherches effectuées en partenariat avec un ou plusieurs organismes publics ou privés, respectant les règles en vigueur et les principes de protection des personnes.  
• Les données médicales associées au prélèvement seront réunies sur un fichier informatique permettant leur traitement automatisé dans le cadre des recherches. Vous disposez à leur égard d'un droit d'accès, de rectification et d'opposition conformément à la loi.  
• Les informations concernant le patient, qui seront utilisées, sont confidentielles et couvertes par le secret médical. A aucun moment, les données personnelles identifiantes et nominatives qui y figurent n'apparaîtront lors des travaux scientifiques et de la publication des résultats.

## MINEUR / ADULTE SOUS TUTELLE Consentements

Je soussigné(e):

Mère\* (nom, prénom, date de naissance,

adresse) :.....

OU\*\*

Père\* (nom, prénom, date de naissance, adresse) :

.....

OU\*\*

Représentant légal (nom, prénom, date de naissance, adresse)

.....

du patient désigné ci-contre

Reconnais avoir reçu toutes les informations concernant les prélèvements, la conservation des échantillons et finalités de recherche sur ces derniers détaillées ci-contre.

Au vu de l'ensemble de ces informations concernant les échantillons prélevés lors du soin, ou lors de démarche de recherche,

Mère \* : 1)  je consens  je ne consens pas

Au prélèvement, à la conservation des échantillons et des données qui s'y rattachent et à leur utilisation à des fins de recherche telle qu'expliquée ci –contre, concernant la maladie, son évolution, son traitement et sur les éléments qui s'y rattachent.

2)  je consens  je ne consens pas

à l'examen des caractéristiques génétiques à partir de ces échantillons concernant la maladie, son évolution, son traitement et sur les éléments qui s'y rattachent.

Le: .... / ..... / 20....

Signature :

OU\*\*

Père \* : 1)  je consens  je ne consens pas

Au prélèvement, à la conservation des échantillons et des données qui s'y rattachent et à leur utilisation à des fins de recherche telle qu'expliquée ci –contre, concernant la maladie, son évolution, son traitement et sur les éléments qui s'y rattachent.

2)  je consens  je ne consens pas

à l'examen des caractéristiques génétiques à partir de ces échantillons concernant la maladie, son évolution, son traitement et sur les éléments qui s'y rattachent.

Le: .... / ..... / 20....

Signature :

Patient\*\*\*: 1)  je consens  je ne consens pas

Au prélèvement, à la conservation des échantillons et des données qui s'y rattachent et à leur utilisation à des fins de recherche telle qu'expliquée ci –contre, concernant la maladie, son évolution, son traitement et sur les éléments qui s'y rattachent.

2)  je consens  je ne consens pas

à l'examen des caractéristiques génétiques à partir de ces échantillons concernant la maladie, son évolution, son traitement et sur les éléments qui s'y rattachent.

Le: .... / ..... / 20....

Signature :

\* titulaire de l'autorité parentale ou tuteur légal

\*\*en cas de séparation, la signature des 2 parents est requise

\*\*\*si compréhension et signature possible

Je soussigné docteur ....., responsable légal du prélèvement, déclare avoir informé les responsables légaux du patient et avoir répondu à toutes ces questions :

.....

le .... / ..... / 20....

Signature :

Cachet du service

Responsable du lieu de conservation : Dr

Adresse et contact :

# Information et consentements à la conservation et à l'utilisation pour la recherche d'échantillons biologiques prélevés lors du soin ou lors de démarche de recherche

Conformément au code de Santé publique

Hôpital Necker-Enfants Malades 161 rue de Sèvres 75743 Paris Cedex 15

**Adultes**

## Information

Madame, Monsieur,

Dans le service clinique qui vous prend en charge, nous allons réaliser un ou plusieurs prélèvement(s) (*Préciser le type ou les types de tissus*)

Il s'agit de prélèvements qui seraient réalisés dans le cadre de votre prise en charge diagnostique ou thérapeutique lors de votre démarches de soins.

Il s'agit de prélèvements supplémentaires, hors cadre du soin réalisé dans le cadre d'une démarche de recherche fondamentale ou thérapeutique

Dans ces deux cas, ces prélèvements, peuvent être très utiles pour des recherches médicales ou scientifiques visant à améliorer les connaissances et les prises en charge sur votre maladie, son évolution, son traitement, et sur les éléments qui s'y rattachent. C'est pourquoi, si vous acceptez d'en faire don en vue de recherches médicales, nous souhaiterions les conserver sous formes d'échantillons biologiques.

Ces recherches pourront entre autre, impliquer un examen de certaines caractéristiques génétiques en rapport avec votre maladie, son évolution, son traitement et sur les éléments qui s'y rattachent. Les cellules prélevées pourront éventuellement donner lieu à modifications en vue de recherche fondamentale ou thérapeutique.

Si vous souhaitez des informations plus précises, vous pouvez à tout moment les demander au médecin qui vous propose de participer à cette démarche de recherche..

Avec votre accord, ces échantillons seront conservés dans les meilleures conditions au sein de la structure suivante.....de notre hôpital, sous la responsabilité du Dr....., responsable de cette structure de conservation des échantillons, dans le respect totale des règles légales en vigueur de protection des personnes (en particulier confidentialité) et de non commercialisation des éléments et produits du corps humains. Ces échantillons seront éventuellement ensuite confiés aux chercheurs, qui s'engagent au respect des mêmes principes. La conservation des échantillons et les recherches peuvent durer plusieurs dizaines d'années. Vous pouvez à tout moment revenir sur votre choix et vous opposer à l'utilisation de ces échantillons et des données qui s'y rattachent pour la recherche. Il suffira d'adresser un courrier au responsable du lieu de conservation désigné ci-dessus en demandant de mettre fin à la conservation des échantillons et /ou des données qui s'y rattachent .

Il est important de signaler au médecin qui suit le patient à l'hôpital tout nouvel élément clinique le concernant lui ou sa famille, qui pourrait être utile pour la recherche, ainsi que tout changement d'adresse. Vous pourrez aussi être recontacté par l'équipe médicale pour, si vous le souhaitez, communiquer des données utiles à la démarche recherche.

• Conformément à la loi, aucun prélèvement ne pourra être cédé à titre commercial, ni donner lieu à une rémunération à votre bénéfice. Il pourra être utilisé pour des recherches effectuées en partenariat avec un ou plusieurs organismes publics ou privés, respectant les règles en vigueur et les principes de protection des personnes.  
• Les données médicales associées au prélèvement seront réunies sur un fichier informatique permettant leur traitement automatisé dans le cadre des recherches. Vous disposez à leur égard d'un droit d'accès, de rectification et d'opposition conformément à la loi.  
• Les informations vous concernant, qui seront utilisées, sont confidentielles et couvertes par le secret médical. A aucun moment, les données personnelles identifiantes et nominatives qui y figurent n'apparaîtront lors des travaux scientifiques et de la publication des résultats.

## Consentements

Je soussigné(e) (*nom, prénom, date de naissance, adresse*) :

.....  
.....

Reconnais avoir reçu toutes les informations concernant les prélèvements, la conservation des échantillons et finalités de recherche sur ces derniers détaillées ci-contre.

Au vu de l'ensemble de ces informations concernant les échantillons prélevés lors du soin, ou lors de démarche de recherche,

1)  je consens  je ne consens pas

Au prélèvement, à la conservation des échantillons et des données qui s'y rattachent et à leur utilisation à des fins de recherche telle qu'expliquée ci –contre, concernant la maladie, son évolution, son traitement et sur les éléments qui s'y rattachent.

2)  je consens  je ne consens pas

à l'examen des caractéristiques génétiques à partir de ces échantillons concernant la maladie, son évolution, son traitement et sur les éléments qui s'y rattachent.

Le: .... / ..... / 20....

Signature :

.....

Je soussigné docteur ....., responsable légal du prélèvement

déclare avoir informé M<sup>me</sup>/M<sup>elle</sup>/M.: ..... le .... / ..... / 20....

Le...../...../.....

Cachet de la consultation/ du service

Signature :

Je soussigné docteur ....., responsable légal du prélèvement, déclare avoir informé les responsables légaux du patient et avoir répondu à toutes ces questions :  
.....

le .... / ..... / 20....

Signature :

Cachet du service

Responsable du lieu de conservation : Dr

Adresse et contact :