



CONSENTEMENT INFORME POUR LES ANALYSES GENETIQUES DU SANG DU CORDON OMBILICAL (service supplémentaire facultatif)

En stipulant un contrat avec Swiss Stem Cells Bank SA (dénommée par la suite SSCB) pour le traitement, l'analyse et la conservation des cellules souches obtenues à partir du sang du cordon ombilical et/ou placentaire, et à travers le présent acte, le client (le/la soussigné(e)) a la faculté de demander des analyses génétiques à effectuer sur l'échantillon de sang du cordon du nouveau-né afin d'identifier la prédisposition de ce dernier à être atteint de certaines pathologies génétiques.

1. PRESTATION DE SSCB

Il s'agit d'un service supplémentaire facultatif par lequel SSCB effectue des analyses génétiques sur l'échantillon de sang du cordon. Ces analyses visent à identifier la prédisposition du nouveau-né aux pathologies génétiques suivantes : maladie cœliaque (ou cœliaquie), intolérance au lactose et fibrose kystique (ou mucoviscidose). Les avantages d'un diagnostic précoce de la prédisposition à ces pathologies sont brièvement décrits ci-dessous.

Maladie cœliaque

La maladie coeliaque, appelée aussi coeliaquie ou sprue, est provoquée par la gliadine, une composante protéique de la farine de blé, de l'orge et d'autres céréales. Chez les patients cœliaques, l'ingestion de gliadine provoque une inflammation de l'intestin grêle, avec une destruction progressive des villosités intestinales et la diminution subséquente de l'absorption de substances telles que le fer, l'acide folique, le calcium et certaines vitamines. La maladie cœliaque se manifeste tout d'abord à travers des troubles digestifs, comme la diarrhée et des douleurs abdominales. Dans certains cas, elle provoque de graves problèmes dus à la malabsorption intestinale tels que l'anémie, la fragilité osseuse, la perte de poids et, quand elle se manifeste chez des sujets jeunes, un retard de croissance. La maladie requiert une prédisposition génétique pour se développer. Le rôle de la composante héréditaire est démontré par le constat que 8-10% des membres de la famille au premier degré des patients cœliaques sont affectés par la maladie et qu'il existe une concordance de 75 % chez les jumeaux homozygotes. L'analyse en laboratoire consiste à rechercher la présence d'allèles du complexe d'histocompatibilité majeure de classe deux (MHC II), notamment le DQ2 et le DRB1*04 dont la présence caractérise plus de 95 % des patients cœliaques. Chez les patients positifs au DQ2 ou au DRB1*04, il est possible d'établir une compatibilité avec la maladie avant même l'apparition des symptômes cliniques et, par conséquent, d'empêcher sa survenue à l'aide d'un régime approprié.

Intolérance au lactose

L'intolérance au lactose est une incapacité à digérer le sucre de lait (lactose). Les personnes concernées ne sont pas en mesure de produire l'enzyme digestive lactase ou ne peuvent la produire qu'en quantité insuffisante. La carence en lactase empêche la décomposition dans l'intestin grêle du lactose dans les monosaccharides glucose et galactose. Le lactose non dégradé parvient donc dans le gros intestin, où il fermente à cause des bactéries. Il peut en résulter des flatulences, des crampes d'estomac et de la diarrhée. L'intolérance au lactose touche en moyenne 25 % de la population européenne, le pourcentage étant particulièrement élevé dans les populations du pourtour Méditerranéen. Les populations asiatiques en sont frappées à la hauteur de presque 100 %. On a récemment découvert que le responsable de cette pathologie est une mutation punctiforme (13910T/C) sur le gène de la lactase. Cette mutation est transmise sur un mode autosomique récessif, ce qui fait que les sujets porteurs des mutations sous forme homozygote manifestent une intolérance au lactose primaire. L'analyse de laboratoire offre un instrument diagnostique rapide non invasif qui a une sensibilité égale à 100 %, ce qui permet d'exclure d'autres formes de pathologies ayant une symptomatologie entéro-pathique. L'importance d'un diagnostic précis est évidente compte tenu du fait que la thérapie consiste à changer les habitudes alimentaires du patient, qui élimine tous les aliments contenant du lactose.

Fibrose kystique

La fibrose kystique, ou mucoviscidose, est une maladie qui peut frapper grièvement plusieurs organes du corps humain, notamment les poumons, où elle cause des difficultés respiratoires, le système digestif, où elle provoque un déficit en enzymes pancréatiques, et l'intestin, où elle entraîne des occlusions intestinales. La pathologie peut en outre impliquer le

système reproducteur et constituer une cause d'infertilité masculine et de réduction de la fertilité chez les femmes. Cette maladie génétique est à transmission autosomique récessive, c'est-à-dire que seuls les porteurs homozygotes de la mutation sont susceptibles d'être atteints. Il faut préciser que la fibrose kystique constitue la pathologie génétique la plus fréquente chez les populations caucasiennes, où l'on calcule qu'une personne sur 25 est porteuse du gène muté. Les possibilités de mutation sur le gène causant la fibrose kystique (CFTR) sont multiples, c'est pourquoi les tests diagnostiques mettent en évidence plusieurs mutations, en tenant compte de la fréquence avec laquelle ces mutations se manifestent chez les différentes populations. Pour certaines populations, il faut appliquer des tests diagnostiques ciblés, comme dans le cas des personnes originaires des régions du sud de la Méditerranée, qui présentent des mutations typiques de leur région. Le test permet de connaître sa propre situation génétique par rapport au gène CFTR et permet donc aux individus porteurs du gène muté hétérozygote d'éviter de procréer des enfants avec des partenaires eux aussi porteurs de la mutation. D'une éventuelle union de ce type, en effet, peut naître, dans un cas sur quatre, un individu porteur d'une mutation homozygote et donc porteur de la maladie sous une forme évidente.

Il faut noter qu'un éventuel résultat positif des analyses génétiques NE VOUDRAIT PAS DIRE QUE LES PATHOLOGIES SONT DÉJÀ PRÉSENTES, à savoir que le nouveau-né est déjà atteint de la maladie. UN TEL RÉSULTAT INDICHERAIT SEULEMENT UNE PRÉDISPOSITION À LA MALADIE EN QUESTION. En cas de résultat négatif, le risque d'être affecté par la maladie est équivalent à celui de la population générale.

2. PRIX ET MODALITÉS DE PAIEMENT

Les prix des analyses génétiques sont les suivants : maladie cœliaque CHF 170.00, intolérance au lactose CHF 130.00, fibrose kystique CHF 220.00. Le client est libre d'adhérer aux trois analyses génétiques au prix total réduit de CHF 460.00, ou de donner son consentement aux analyses de son choix. Les prix mentionnés sont hors TVA, 7,6 % de TVA sera donc à ajouter au prix final.

La facture correspondante sera établie et envoyée au client lors de l'envoi de la communication par écrit des résultats des analyses génétiques. Le client s'engage à régler la facture dans un délai de 30 jours à compter de la réception de la facture.

3. DÉCLARATION DU CLIENT

En souscrivant le présent acte, le client, pour son compte et pour le compte du nouveau-né, confère à SSCB la tâche d'effectuer les analyses génétiques suivantes sur l'échantillon de sang du cordon du nouveau-né. Le client déclare procéder au paiement selon les modalités décrites au point 2 du présent acte. Il devra cocher les cases des analyses génétiques souhaitées et renvoyer à SSCB le présent acte dûment signé.

- Les 3 analyses CHF 495.00 / EUR 325 ca* (TVA INCLUDE)
- Maladie cœliaque..... CHF 185.00 / EUR 120 ca* (TVA INCLUDE)
- Intolérance au lactose CHF 140.00 / EUR 90 ca* (TVA INCLUDE)
- Fibrose kystique CHF 240.00 / EUR 155 ca* (TVA INCLUDE)

* Le prix du service en Euros est susceptible de varier en fonction du taux de change.

Lieu _____

Date _____

Prénom et nom de la mère _____
(ÉCRIRE EN CAPITALES)

Signature de la mère _____

Prénom et nom du père _____
(ÉCRIRE EN CAPITALES)

Signature du père _____

Prénom et nom de l'éventuel tuteur ou curateur du nouveau-né
(ÉCRIRE EN CAPITALES)

Signature de l'éventuel tuteur ou curateur du nouveau-né