



N° de réception IPG
+ code-barre

N° d'analyse IPG
+ code-barre

IDENTIFICATION DU PATIENT

Nom : Prénom :

NISS : Date de naissance : / / Sexe : M F

ou **Vignette mutuelle** ou **Etiquette de l'hôpital avec NISS**

Nom, prénom et date de naissance du conjoint :

IDENTIFICATION DU MÉDECIN PRESCRIPTEUR

Cachet médecin prescripteur avec n° INAMI :

Hôpital / Institution :

Date de la prescription : / /

Date et heure du prélèvement : / / à h

Nom et prénom du préleveur :

Nom, prénom et adresse du médecin en copie :

Signature :

N° INAMI du médecin en copie :

RENSEIGNEMENTS CLINIQUES ET TYPES DE DEMANDE D'ANALYSE

Type de prélèvement :

- Sang
- ADN
- Tissu (préciser l'origine du tissu) :
- Autre :

Indication de l'analyse :

- Confirmation/exclusion diagnostique
- Etude familiale
Nom et DN du cas index :
Lien de parenté :
- Statut clinique de la personne concernée par la présente analyse: symptomatique asymptomatique
- Test présymptomatique (**2 tubes EDTA indépendants obligatoires** et consultation de génétique)
- Test préconceptionnel
- Etude de splicing (ARN/cDNA) (**2 tubes héparinés vert et 1 tube EDTA mauve**)
Nom du variant :
Protocole de référence :
- Urgent (Motif :

Renseignements cliniques obligatoires :

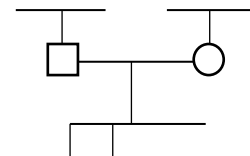
Hypothèse diagnostique :

Symptômes principaux :

Age de début :

Résultats examens paracliniques :

Antécédents familiaux :



Voir consentement éclairé au verso ↩

- | | | | |
|---|---------------|---|-------------|
| <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> | Conducteur | <input checked="" type="checkbox"/> <input checked="" type="checkbox"/> | Atteint |
| <input type="checkbox"/> | Homme Sain | <input type="checkbox"/> | Femme Saine |
| <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> | Consanguinité | <input checked="" type="checkbox"/> <input checked="" type="checkbox"/> | Décédé |

Identification du patient : Voir en page 1.

Identification du représentant légal (si patient mineur ou majeur sous tutelle) :

Nom : Prénom :

Lien avec le patient :

NISS : Date de naissance : / / Sexe : M F

ou **Vignette mutuelle** ou **Etiquette de l'hôpital avec NISS**

J'ai reçu les informations cliniques nécessaires de la part du professionnel de santé. Je confirme avoir été **bien informé(e) sur les objectifs et le type d'analyse(s)** qui sera/seront réalisée(s) dans le cadre de la condition médicale mentionnée sur cette demande. Je comprends que des **variants de signification clinique inconnue** pourraient être mis en évidence dans un ou plusieurs gène(s), ne permettant pas de conclure formellement et définitivement quant à leur rôle pathogène.

Avec votre accord, vos échantillons biologiques non utilisés seront conservés.	
• J'accepte qu'ils puissent être utilisés pour vérifier les résultats obtenus, pour des analyses ultérieures et dans le cadre de l'assurance qualité du laboratoire.	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non
• J'accepte qu'ils puissent être conservés dans la Biobanque et utilisés à des fins de recherche ou dans le cadre de l'enseignement universitaire.	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non
Je consens à être informé(e) ¹ d'éventuels résultats secondaires/complémentaires ² si ceux-ci ont des implications médicales directes (ex : possibilité de mesures de prévention ou conséquences thérapeutiques) ou peuvent constituer un risque génétique important pour moi ou les membres de ma famille. <small>¹ Selon les connaissances scientifiques actuelles et sur la base des recommandations actuelles du Collège américain de génétique médicale et génomique (ACMG). ² Variants pouvant être identifiés accidentellement au cours d'un test génétique et associés à une affection autre que celle pour laquelle le test a été initialement indiqué.</small>	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non
Si nécessaire, je consens à ce que mon échantillon, mes données personnelles et la demande de test soient transmis à un laboratoire ou à un institut coopérant spécialisé dans le but de rechercher la cause de la maladie susmentionnée.	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non
J'accepte que les données et les résultats de tests collectés dans le contexte de la maladie en question puissent être utilisés sous une forme anonymisée pour la recherche scientifique ¹ et publiés sous une forme anonyme dans des revues médicales. <small>¹ par exemple afin d'améliorer la compréhension des mécanismes moléculaires de la maladie et/ou dans le but de développer de nouvelles possibilités de diagnostic ou de traitement.</small>	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non
Je consens à ce que mes données personnelles et les résultats des tests soient conservés au-delà de la période de conservation légale de 10 ans.	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non
Je consens à ce que les résultats de mes tests puissent être utilisés dans un but de conseil génétique et de test auprès de membres de ma famille potentiellement à risque.	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non

J'ai été informé de mon **droit de retirer mon consentement** à tout moment et sans devoir en indiquer la raison, de mon droit d'interrompre les analyses entamées à tout moment avant la communication des résultats, ainsi que de mon droit d'exiger la destruction de tous mes échantillons.

Fait à :

Le :

Nom, prénom et signature du patient (ou de son représentant légal) :

Cachet (ou nom, prénom) et signature du médecin prescripteur :

Recommandations concernant les prélèvements et les modalités de transport (Tél. : 071 44 71 81)

- **Caryotype standard - Sang** : Tube hépariné stérile (bouchon vert) : Adulte : 5ml - Nouveau-né : 1ml. Si pas acheminé le jour même, mettre au réfrigérateur : 2 à 8° C.
- **Biologie moléculaire - Sang** : Tube EDTA (bouchon mauve) : 8 ml ou 1 à 2 ml si difficulté de prélèvement. Pour des analyses réalisées dans des conditions optimales, les prélèvements doivent être acheminés à l'IPG dans les 3 jours à température ambiante.
- **Liquide amniotique** : Seringue de ponction (15 à 20 ml) ou flacon stérile fourni par l'IPG. Acheminer le prélèvement le plus rapidement possible, à température ambiante.
- **Biopsie Trophoblastique** : Milieu de culture fourni par l'IPG. Acheminer le prélèvement le plus rapidement possible (le jour même), à température ambiante.
- **Fausse-couche** : Milieu de culture fourni par l'IPG ou liquide physiologique stérile. Si pas acheminé le jour même, mettre au réfrigérateur : 2 à 8° C.
- **Biopsie cutanée** : Prévenir le labo au n° tel ci-dessus. Milieu de culture fourni par le labo. Si pas acheminé le jour même, mettre au réfrigérateur : 2 à 8° C.
- **Tissu** : frais ou congelé (azote liquide). Pour des analyses réalisées dans des conditions optimales, les prélèvements doivent être acheminés au labo le jour-même avant 16h30 à t° amb ou dans l'azote liquide
- **Tissu fixé en paraffine** : Envoyer le bloc ET 1 lame HE. (Il est renvoyé dès que l'analyse est terminée).

Caryotype standard

1 tube hépariné (vert) + Renseignements cliniques obligatoires :

- Infertilité – subfertilité Antécédent de fausses couches
- Candidat donneur (gamètes)
- Anomalie chromosomique familiale connue :
- Autre :

Recherche de mutations fréquentes du gène CFTR (mucoviscidose)

1 tube EDTA (mauve) + Renseignements cliniques obligatoires :

- Sujet masculin présentant une infertilité (avec Absence Bilatérale des Canaux Déférents)
- Sujet masculin entrant dans un programme de FIV
- Don de gamètes (sujet masculin ou féminin)
- Personne ayant une histoire familiale de mucoviscidose
Préciser la (les) mutation(s) familiale(s) :
- Personne ayant un conjoint porteur ou atteint de mucoviscidose
Préciser le nom du conjoint :
- Personne dont la descendance présente un risque accru par rapport à la population générale (consanguinité)

Recherche de microdéletion du chromosome Y (AZF)

1 tube EDTA (mauve)

Recherche de (pré)mutation X-fragile

1 tube EDTA (mauve) + Renseignements cliniques obligatoires :

- Sujet féminin présentant des troubles de la fertilité ou une ménopause précoce
- Sujet féminin entrant dans un programme de FIV
- Don d'ovules
- Sujet féminin ayant une histoire familiale d'X-Fragile ou de retard mental lié à l'X, de FXTAS ou de ménopause précoce

Recherche de délétion exon 7 du gène SMN1 (amyotrophie spinale)

1 tube EDTA (mauve) + Renseignements cliniques obligatoires :

- Personne ayant une histoire familiale d'amyotrophie spinale
Préciser la(les) mutation(s) familiale(s) :
- Personne dont la descendance présente un risque accru par rapport à la population générale (consanguinité)
- Personne ayant un conjoint porteur ou atteint d'amyotrophie spinale
Préciser le nom du conjoint :
- Couple entrant dans un programme de FIV (tester un seul conjoint)
- Don de gamète (sujet masculin ou féminin)

Conditions de remboursement des analyses (art 33 et 33bis) :

<http://www.inami.fgov.be/fr/nomenclature/nomenclature/Pages/nomen-article33.aspx#V1kdK03snV>

Caryotype moléculaire - 1 tube EDTA (mauve)

Biologie moléculaire (analyse de gènes) - 1 tube EDTA (mauve) + Spécifier l'analyse ci-dessous ou au verso

HEMATOLOGIE

- Facteur V LEIDEN (FV)* Renseignements cliniques obligatoires :**
 APC résistance positive
- PROTHROMBINE (F2)* Renseignements cliniques obligatoires :**
 Age < 55 ans ce jour et Accident thrombotique
 Antécédents familiaux
 Coagulation intravasculaire disséminée
- HEMOCHROMATOSE (HFE)* Renseignements cliniques obligatoires :**
• Diagnostic : Hyperferritinémie
 Aug. coefficient saturation transferrine
• Etude familiale : Apparentés 1^{er} degré porteur de mutation
 Partenaire porteur de mutation
• Nom et mutation.....

* Les renseignements cliniques demandés conditionnent le remboursement ou la réalisation de certaines analyses. Le prescripteur veillera à informer le patient d'un éventuel surcoût que pourrait lui valoir le non-respect des règles en vigueur.

AFFECTIONS SQUELETTIQUES/CROISSANCE

Renseignements cliniques obligatoires :

Taille (en DS) :
Age osseux : normal en avance en retard sur âge chronologique

PANEL PETITE TAILLE

! ANALYSES HORS PANEL :

- Syndrome Silver-Russel, méthylation 11p15 (envoi extérieur)**
- Syndrome Silver-Russel like, UPD7**
(Joindre le sang des parents - **1 tube EDTA mauve**)
- Turner en mosaïque (FISH chr X) - 1 tube hépariné (vert)**

PANEL OVERGROWTH

! ANALYSE HORS PANEL :

- Syndrome Beckwith-Wiedemann, méthylation 11p15 (envoi extérieur)**

POLYSYNDACTYLIE TYPE 1, BRACHYDACTYLIE TYPE D/E (HOXD13)

AFFECTIONS CARDIAQUES

Renseignements cliniques obligatoires :

Début : congénital enfance adolescence âge adulte (précision.....)
Hypercholestérolémie* : absente
 LDL-cholestérol >180mg/dl (adulte)
 LDL-cholestérol >150mg/dl (enfant)
 xanthomes/arcs cornéens

- PANEL HYPERCHOLESTEROLEMIE**
- PANEL ARYTHMIES**
- PANEL CARDIOMYOPATHIES HYPERTROPHIQUES**
- PANEL CARDIOMYOPATHIES DILATEES**

* Les renseignements cliniques demandés conditionnent le remboursement ou la réalisation de certaines analyses. Le prescripteur veillera à informer le patient d'un éventuel surcoût que pourrait lui valoir le non-respect des règles en vigueur.

SURDITE

Renseignements cliniques obligatoires :

Début : congénital enfance adolescence âge adulte (précision.....)
Evolution : progressive non progressive
Localisation : unilatérale bilatérale
Audiogramme : fréq.aiguës fréq.moyennes fréq.graves toutes freq. (dB :...)
Atteinte vestibulaire : absente présente
RMN cérébrale : normale anormale (précision :.....)
Autres symptômes :

PANEL SURDITE NON MITOCHONDRIALE

! ANALYSES CIBLEES :

- Connexines 26 et 30 (GJB2/GJB6)**
- COCH (exons 4 et 5)**

PANEL SURDITE MITOCHONDRIALE

AFFECTIONS RESPIRATOIRES / MUCOVISCIDOSE

Renseignements cliniques obligatoires :

Symptômes : ileus meconial atteinte respiratoire sévère insuffisance pancréatique
 bronchiectasies pancréatites agénésie des canaux déférents
Test à la sueur : non réalisé négatif positif (taux Chlore :.....mmol/L)

- MUCOVISCIDOSE CLASSIQUE (CFTR)**
- MUCOVISCIDOSE ATYPIQUE (CFTR, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, SERPINA1)**
- PANCREATITES CHRONIQUES (envoi extérieur)**

PREDISPOSITIONS AUX CANCERS

! PANEL CANCER SEIN / OVAIRE } **Formulaire spécifique à télécharger :**
! PANEL CANCER COLON } <http://www.ipg.be/demande-danalyses/>
! PANEL CANCER REIN }

Renseignements cliniques obligatoires :

! ANALYSES CIBLEES :

- Von Hippel Lindau (VHL)**
- Endocrinopathie multiple de type 2 (MEN2)**
- Syndrome de Li-Fraumeni (TP53)**



AFFECTIONS NEUROLOGIQUES

MYOPATHIES ET MALADIES DU SYSTEME NERVEUX PERIPHERIQUE

Renseignements cliniques obligatoires :

Début : congénital enfance adolescence âge adulte (précision.....)
Localisation : proximale distale généralisée
Taux CPK : normal augmenté (valeur :)
Episodes de rhabdomyolyse aiguë : oui non
EMG : normal anormal (précision :)
Vitesses de conduction : normales anormales (précision :)
Biopsie musculaire : normale anormale (précision :)
RMN cérébrale : normale anormale (précision :)

PANEL MYOPATHIES (hors pathologies mitochondriales)

! ANALYSES HORS PANEL :

- Dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale (DMFSH type 1 et 2)
- Dystrophie musculaire congénitale de FUKUYAMA (FCMD)
- Dystrophie myotonique de Steinert/de type 1 (DMPK)
- Dystrophie musculaire de Duchenne/Becker (del/dup intragénique DMD)

PANEL MOTONEURONE / POLYNEUROPATHIES

! ANALYSES HORS PANEL :

- CMT1A/HNPP neuropathie tomaculaire (PMP22)
- Maladie de Kennedy/amyotrophie spinobulbaire (AR)
- Amyotrophie spinale (SMN1)

PANEL PARAPLEGIES SPASTIQUES

PANEL HYPEREKPLEXIE

MALADIES NEURODEGENERATIVES

Renseignements cliniques obligatoires :

Age de début :
Symptômes : Ataxie Troubles de la mémoire Démence Epilepsie Rigidité
 Bradykinésie Tremblements Dystonie Troubles du langage
 Agitation Troubles du comportement Troubles de l'humeur Apathie
RMN cérébrale : normale anormale (précision :)

PANEL MALADIES NEURODEGENERATIVES

! ANALYSES HORS PANEL :

- Ataxies spino-cérébelleuses dominantes (SCA1,2,3,6,7,17)
- Amylose héréditaire liée à la transthyréline (TTR)
- Ataxie de Friedreich (FXN)
- FXTAS, tremblements/ataxie liés à une prémutation X-Fragile (FMR1)
- Atrophie dentalo-rubro-pallido-luysienne (DRPLA)
- Maladie de Huntington (HTT)
- Maladie de Unverricht-Lundborg (CSTB)
- Syndrome de Hallenvorden-Spatz, déf.en panthoténate kinase (PANK2)
- Susceptibilité à la maladie d'Alzheimer (ApoE)
- Démence frontotemporale / SLA type 1 (c9orf72) (envoi extérieur)

TROUBLES DU NEURO-DEVELOPPEMENT

Renseignements cliniques obligatoires :

Début : congénital enfance adolescence âge adulte
Hypotonie : absente présente
Déficience intellectuelle : absente présente (précision - QI :)
Epilepsie : absente présente (précision - type :)
Autisme : absent présent
RMN cérébrale : normale anormale (précision :)
Traitement :

PANEL EPILEPSIE

! ANALYSES HORS PANEL :

- Maladie de Unverricht-Lundborg (CSTB)

PANEL AUTISME

PANEL KABUKI

PANEL OVERGROWTH

PANEL DEFICIENCE INTELLECTUELLE

! ANALYSES HORS PANEL :

- Syndrome X-Fragile (FMR1)
- Syndrome d'Angelman (méthylation 15q11q13)
- Syndrome de Prader Willi (méthylation 15q11q13)

ETUDE D'INACTIVATION DU X

MALADIES MITOCHONDRIALES

Renseignements cliniques obligatoires :

Début : congénital enfance adolescence âge adulte (précision.....)
Symptômes : atrophie optique ptosis rétinite pigmentaire ophtalmoplégie
 polyneuropathie atteinte musculaire épilepsie ataxie Leigh
 hypoacousie cardiomyopathie diabète régression psychomot.
 autre symptôme :
 facteur favorisant (fièvre ?,...) :

MELAS (mt.3243)

MERRF (mt.8344)

NARP (mt.8993)

LHON (mt.3460, mt.11778, mt.14484)

SEQUENCAGE COMPLET ADN MITOCHONDRIAL

DIABETE

Renseignements cliniques obligatoires :

Age de début :

PANEL DIABETE MODY

MALADIES METABOLIQUES

Renseignements cliniques obligatoires :

- Amylose héréditaire liée à la transthyréline (TTR)
- Déficit en LCHAD (hot spot HADHA)
- Déficit en MCAD (ACADM)
- Déficit en thiopurine S méthyltransférase (hotspots TPMT)
- Hypophosphatasie (ALPL)
- Lipodystrophie :
 - Congénitale de Berardinelli-Seip type 1 généralisée (AGPAT2)
 - Congénitale de Berardinelli-Seip type 2 (BSCL2)
 - Partielle familiale de type Dunnigan (LMNA)

Maladie de Fabry (GLA)

(pour les hommes, dosage enzymatique : - joindre le résultat)

Syndrome de Gilbert (hotspot UGT1A1)

Maladie de Smith Lemli Opitz (DHCR7)

AFFECTIONS RENALES

Renseignements cliniques obligatoires :

Début : congénital enfance adolescence âge adulte (précision.....)
Symptômes : Hématurie Protéinurie néphrotique Hypertension artérielle
 Goutte Lithiases Hyperoxalurie Fanconi
 Kystes médullaires Kystes corticaux
 Troubles ioniques (précision.....)
 Manifestations extrarénales (précision.....)
 Insuffisance rénale (Age :)
 Bilan pré-transplantation rénale

PANEL GENES PODOCYTAIRES

PANEL ANOMALIES CONGENITALES REINS/VOIES URINAIRES (CAKUT)

PANEL TUBULOPATHIES

PANEL KYSTOSE RENALE (dont PKD1, PKD2), NEPHROPATHIE TUBULO-INTERSTITIELLE DOMINANTE (ADTKD), PREDISPOSITION CANCERS DU REIN

! ANALYSE HORS PANEL :

ADTKD - MUC1

PANEL MALADIES AVEC ALTERATION DE LA VOIE ALTERNE DU COMPLEMENT : comprenant syndrome hémolytique et urémique atypique (SHUa), glomérulonéphrite à C3 abaissé, dégénérescence maculaire (Drusen)

PANEL ANGIOEDEME HEREDITAIRE

PANEL MALADIE D'ALPORT

AUTRES ANALYSES

Contactez l'IPG pour évaluer la faisabilité (071 44 71 96 ou secretariat.bm@ipg.be)

La liste de gènes testés dans les panels est consultable sur : <http://www.ipg.be/demande-danalyses/>