



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. Attention : Pour l'identification sans risque d'erreur des patients belges, le n° NISS est obligatoire. Pour les patients non-belges (sans NISS), merci de bien vouloir mentionner leur adresse postale ci-dessous.

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 :

Les informations relatives aux types de tubes, aux volumes et aux délais d'envoi à l'IPG sont reprises au verso ↩

Indication de l'analyse :

- Confirmation/exclusion diagnostique
- Etude familiale
Nom et date de naissance 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) :
- Recherche :

Renseignements cliniques obligatoires :

Hypothèse diagnostique :

Symptômes principaux :

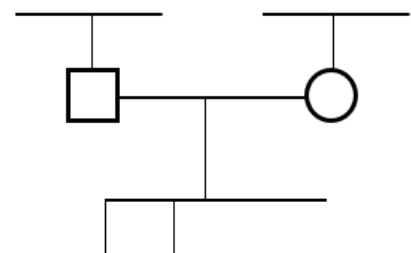
Age de début :

Résultats examens paracliniques :

Antécédents familiaux :

Voir consentement éclairé au verso ↩

Arbre généalogique :



- | | | | |
|---|---------------|---|-------------|
| <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. <ul style="list-style-type: none"> 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. 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 <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. 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.	<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. 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.	<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. : +32 (0)71 44 71 96 ou secbm@ipg.be)

- Caryotype standard - Sang** : Tube Hépariné stérile (bouchon vert) : Adulte : 9 ml - Nouveau-né : 1 ml. Si pas acheminé le jour même, mettre au réfrigérateur : 2 à 8° C (maximum 3 jours).
- Biologie moléculaire - Sang** : Tube EDTA (bouchon mauve) : 9 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 à l'IPG le jour-même avant 16h30 à température ambiante ou dans l'azote liquide.
- Tissu fixé en paraffine** : Envoyer le bloc et 1 lame HE : le bloc sera renvoyé dès que l'analyse est terminée.

PRÉCONCEPTIONNEL - RENSEIGNEMENTS CLINIQUES ET TYPES DE DEMANDE D'ANALYSE

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) mutations(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>

CONSTITUTIONNEL - RENSEIGNEMENTS CLINIQUES ET TYPES DE DEMANDE D'ANALYSE

Caryotype moléculaire - 1 tube EDTA (mauve)

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

Composition des panels IPG : <http://www.ipg.be/demande-danalyses/>

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 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 / NON COMPACTION VENTRICULE GAUCHE

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.

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)

AFFECTIONS SQUELETTIQUES/CROISSANCE

Renseignements cliniques obligatoires :

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

PANEL PETITE TAILLE

Non détectable par ce panel :

- Syndrome Silver - Russel : méthylation (envoi extérieur) et UPD**
(Joindre le sang des parents - **1 tube EDTA mauve**)
- Turner en mosaïque (FISH chr X) - 1 tube Hépariné (vert)**

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

PANEL OVERGROWTH

Non détectable par ce panel :

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

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 ciblées :

- Connexines 26 et 30 (GJB2/GJB6)**

PANEL SURDITE MITOCHONDRIALE

PREDISPOSITIONS AUX CANCERS

PANEL CANCER SEIN / OVAIRE et PANEL CANCER COLON :

Formulaire spécifique à télécharger sur : <http://www.ipg.be/demande-danalyses/>

PANEL CANCER REIN

AUTRES (MEN1 ; MEN2 ; TP53 ; VHL ; ...) (à spécifier) :

.....
.....
.....



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)

Non détectable par ce 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)

PANEL POLYNEUROPATHIES

Non détectable par ce panel :

- Maladie de Kennedy/amyotrophie spinobulbaire (AR)
- Amyotrophie spinale (SMN1)

Analyses ciblées :

- CMT1A/HNPP neuropathie tomaculaire (PMP22)
- Amylose héréditaire liée à la transthyréline (TTR)

PANEL PARAPLEGIES SPASTIQUES

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 / MOTONEURONE

Non détectable par ce panel :

- Ataxies spino-cérébelleuses dominantes (SCA1,2,3,6,7,17)
- 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)
- Démence frontotemporale / SLA type 1 (c9orf72)

Analyses ciblées :

- Susceptibilité à la maladie d'Alzheimer (ApoE)

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

Non détectable par ce panel :

- Maladie de Unverricht-Lundborg (CSTB)

PANEL KABUKI

PANEL OVERGROWTH

PANEL AUTISME, DEFICIENCE INTELLECTUELLE ET RETARD DE LANGAGE

Non détectable par ce 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
 hypoaousie cardiomyopathie diabète régression psychomot.
 autre symptôme :
 facteur favorisant (fièvre ?, ...) :

SEQUENÇAGE ADN MITOCHONDRIAL

(5 ml de sang EDTA et 200ml d'urines du matin)

Analyses ciblées :

- MELAS (MT.3243) NARP (MT.8993)
- MERRF (MT.8344) LHON (MT.3460 ; MT.11778 ; MT.14484)

IMMUNOLOGIE

SIGNATURE INTERFERON

PANEL ANGIOEDEME HEREDITAIRE

ALPHA TRYPTASEMIE FAMILIALE (TPSAB1)

MALADIES METABOLIQUES, DIABETE, OBESITE ET PHARMACOGENETIQUE

PANEL DIABETE MODY

PANEL OBESITE

PANEL LIPODYSTROPHIE ET/OU HYPERINSULINISME

DEFICIT EN THIOPURINE S METHYLTRANSFERASE (TPMT)

SYNDROME DE GILBERT (HOTSPOT UGT1A1)

MALADIE DE FABRY (GLA) Renseignements cliniques obligatoires :

Femme

* Homme avec dosage enzymatique anormal

* 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 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 ESRD (Insuffisance rénale terminale)

PANEL GENES PODOCYTAIRES (FSGS)

PANEL MALADIE D'ALPORT

PANEL CAKUT (anomalies congénitales reins/voies urinaires)

PANEL LITHIASES

PANEL TUBULOPATHIES

PANEL KYSTOSE HEPATO-RENALE (dont cancer rein)

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)

AUTRES ANALYSES ET REMARQUES

Contactez l'IPG pour évaluer la faisabilité (+32 (0)71 44 71 96 ou secbm@ipg.be)

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