

## GENETIQUE : FŒTALE (FŒTUS + PARENTS)

Date de prélèvement	Cachet du médecin	Signature du médecin
		Copie à :

### FŒTUS

<p><b>Une demande par fœtus quel que soit le nombre de prélèvements</b> <b>Identifiant Fœtus</b> (Identité propre ou Identité maternelle)</p> <p>Nom : .....</p> <p>Prénom : .....</p> <p>Naissance : ..... / ..... / ..... Sexe : <input type="checkbox"/> M <input type="checkbox"/> F</p> <p>Rue : ..... N° ..... Bte .....</p> <p>CP : ..... Commune : .....</p> <p>CT1/CT2 : ..... / ..... N° mutuelle : ..... / .....</p> <p>N° NISS : .....</p>	<p><b>Age gestationnel</b> : ..... semaines ..... jours ( ou DDR : ..... / ..... / ..... )</p> <p><b>Statut de la grossesse</b> :</p> <p><input type="checkbox"/> poursuivie <span style="float: right;"><b>prélèvements parents indispensables</b></span></p> <p><input type="checkbox"/> non poursuivie avec anomalies écho <span style="float: right;"><b>prélèvements parents indispensables</b></span></p> <p><input type="checkbox"/> non poursuivie sans anomalies écho <span style="float: right;"><b>prélèvements parents conseillés</b></span></p> <p><b>NIPT</b> : <input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non Résultat NIPT : .....</p> <p><b>Sexe fœtal échographique</b> :</p> <p><input type="checkbox"/> Non connu <input type="checkbox"/> Féminin <input type="checkbox"/> Masculin <input type="checkbox"/> Ambigu</p> <p><b>Grossesse multiple</b> : <span style="float: right;"><b>une demande par fœtus</b></span></p> <p><input type="checkbox"/> mono/mono <input type="checkbox"/> mono/bi <input type="checkbox"/> bi/bi <input type="checkbox"/> multiple</p> <p>N° du fœtus : .....</p> <p>Position du fœtus : .....</p> <p>Position du placenta : .....</p> <p><b>Grossesse sur don</b> : <input type="checkbox"/> don d'ovule <input type="checkbox"/> don de sperme <input type="checkbox"/> don d'embryon</p> <p><b>Indications cliniques et anomalies échographiques</b> :</p> <p style="text-align: right;"><b>=&gt; A détailler obligatoirement au verso</b></p>
Etiquette n° de demande <b>ERASME</b>	Etiquette n° de secteur <b>ERASME</b>

Prélèvements	Analyses Cytogénétique	Analyses Génétique Moléculaire	Analyses Microbiologie	Analyses Chimie
<p><b>FV</b> <input type="checkbox"/> Liquide amniotique</p> <p><input type="checkbox"/> jaune</p> <p><input type="checkbox"/> rosé</p> <p><input type="checkbox"/> sanglant</p> <p><input type="checkbox"/> brunâtre</p> <p><input type="checkbox"/> verdâtre</p> <p><b>FM</b> <input type="checkbox"/> Villosités chorales</p> <p><input type="checkbox"/> riche <input type="checkbox"/> modéré <input type="checkbox"/> pauvre</p> <p><b>S</b> <input type="checkbox"/> Sang de cordon</p> <p><input type="checkbox"/> in utero <input type="checkbox"/> ex utero</p> <p><b>TM</b> <input type="checkbox"/> Pièces fœtales</p> <p><input type="checkbox"/> peau <input type="checkbox"/> cordon <input type="checkbox"/> autres</p> <p><b>TM</b> <input type="checkbox"/> Embryon + annexes</p>	<p><input type="checkbox"/> Analyse rapide aneuploïdie 13, 18, 21, X et Y et contamination maternelle par QF-PCR</p> <p><small>Analyse réalisée uniquement sur LA, CVS et sang de cordon.</small></p> <p><input type="checkbox"/> CGH array</p> <p><small>Analyse remplacée par un caryotype en cas d'aneuploïdie des autosomes en QF-PCR.</small></p> <p><input type="checkbox"/> .....</p>	<p><b>Mendéliome</b></p> <p><input type="checkbox"/> Anomalies congénitales</p> <p><b>=&gt; consentement obligatoire en page 3</b></p> <p><b>Analyses ciblées</b></p> <p><b>=&gt; Prévenir obligatoirement le laboratoire</b></p> <p><input type="checkbox"/> Achondroplasie</p> <p><input type="checkbox"/> Amyotrophie Spinale</p> <p><input type="checkbox"/> Beta-thalassémie</p> <p><input type="checkbox"/> Drépanocytose</p> <p><input type="checkbox"/> Mucoviscidose</p> <p><input type="checkbox"/> Steinert</p> <p><input type="checkbox"/> X fragile</p> <p><input type="checkbox"/> Disomie uniparentale</p> <p><input type="checkbox"/> Chr7 <input type="checkbox"/> Chr11 <input type="checkbox"/> Chr14 <input type="checkbox"/> Chr15</p> <p><input type="checkbox"/> .....</p>	<p><b>Virologie</b></p> <p><input type="checkbox"/> Cult. &amp; PCR CMV</p> <p><input type="checkbox"/> PCR Toxoplasma</p> <p><input type="checkbox"/> PCR Parvo B19</p> <p><input type="checkbox"/> PCR TORCH</p> <p><input type="checkbox"/> .....</p> <p><b>Bactériologie</b></p> <p><input type="checkbox"/> Cult. Aérobie &amp; anaérobie</p> <p><input type="checkbox"/> .....</p>	<p><input type="checkbox"/> Alphafoetoprotéine</p> <p><input type="checkbox"/> γ glutamyl transférase</p> <p><input type="checkbox"/> Stéroïdes</p> <p><input type="checkbox"/> Sodium/Chlore</p> <p><input type="checkbox"/> ACHE</p> <p><input type="checkbox"/> .....</p>
<p><input type="checkbox"/> DPI-J3 <input type="checkbox"/> DPI-J5 <input type="checkbox"/> DPI-aCGH <input type="checkbox"/> DPI-FISH <input type="checkbox"/> DPI-PCR</p> <p><input type="checkbox"/> Placenta entier pour test NIPT discordant</p>			<p><b>Info salle d'accouchement</b> : En cas d'autopsie fœtale, photocopier recto + verso cette demande dûment complétée et la joindre à la demande d'autopsie.</p> <p><b>Consanguinité</b> : <input type="checkbox"/> OUI <input type="checkbox"/> NON</p> <p>Lien : .....</p>	

PATIENTE	
<b>Identifiant Patiente</b>	
Nom : .....	
Prénom : .....	
Naissance : ..... / ..... / ..... Sexe : <input type="checkbox"/> M <input type="checkbox"/> F	
Rue : ..... N° ..... Bte .....	
CP : ..... Commune : .....	
CT1/CT2 : ..... / ..... N° mutuelle : ..... / .....	
N° NISS : .....	
Etiquette n° de demande <b>ERASME</b>	Etiquette n° de secteur <b>ERASME</b>
<b>Prélèvements</b> : <input checked="" type="checkbox"/> Sang (TOUJOURS) <input type="checkbox"/> Sang (si anomalie caryotype)	
<b>Portage et/ou antécédents cliniques et/ou génétiques</b> :	
<b>!</b>	

CONJOINT	
<b>Identifiant Conjoint</b>	
Nom : .....	
Prénom : .....	
Naissance : ..... / ..... / ..... Sexe : <input type="checkbox"/> M <input type="checkbox"/> F	
Rue : ..... N° ..... Bte .....	
CP : ..... Commune : .....	
CT1/CT2 : ..... / ..... N° mutuelle : ..... / .....	
N° NISS : .....	
Etiquette n° de demande <b>ERASME</b>	Etiquette n° de secteur <b>ERASME</b>
<b>Prélèvements</b> : <input checked="" type="checkbox"/> Sang (TOUJOURS) <input type="checkbox"/> Sang (si anomalie caryotype)	
<b>Portage et/ou antécédents cliniques et/ou génétiques</b> :	
<b>!</b>	

## Indications Cliniques *(cocher plusieurs indications au besoin)*

- |  |   |
|--|---|
| <input type="checkbox"/> Anomalies échographiques <span style="float: right; color: blue; font-size: small;">à détailler dans le volet ci-dessous</span><br><input type="checkbox"/> Parent porteur d'une anomalie génétique<br><span style="float: right; color: blue; font-size: small;">à détailler dans le volet mère/père au recto</span><br><input type="checkbox"/> Diagnostic suspecté : .....<br><input type="checkbox"/> Grossesse sur DPI<br><input type="checkbox"/> Virage sérologique maternel : ..... | <input type="checkbox"/> Chorioamniotite<br><input type="checkbox"/> Fausse-couche (FC)<br><input type="checkbox"/> Mort fœtale in utero (MFIU)<br><input type="checkbox"/> Interruption thérapeutique de grossesse (ITG)<br><input type="checkbox"/> Age maternel avancé<br><input type="checkbox"/> Autre : ..... |
|--|---|

## Anomalies Morphologiques

### Signes mineurs à l'échographie fœtale

- Intestins échogènes
- Humérus court décalage : .....
- Fémur court décalage : .....
- Cisterna magna élargie
- Absence de bulle de l'estomac
- Ventriculomégalie légère
- Clinodactylie du cinquième doigt
- Kystes des plexus choroïdes
- Hypoplasie de l'os nasal
- Pli nuchal épaissi
- Artère ombilicale unique
- Pyélectasie
- Spot intracardiaque échogène
- Autre : .....

### Œdème

- Clarté nucale augmentée .....mm
- Hygroma kystique
- Hydrops fœtalis
- Epanchement pleural
- Epanchement péricardique
- Ascite
- Autre : .....

### Anomalie du liquide amniotique

- Oligohydramnios
- Polyhydramnios
- Autre : .....

### Diminution des mouvements fœtaux

- Séquence d'akinésie fœtale
- Autre : .....

### Anomalie de la croissance

- RCIU décalage : .....
- Macrosomie
- Autre : .....

### Anomalie de la paroi abdominale

- Omphalocèle
- Gastroschisis
- Prune Belly
- Autre : .....

### Anomalie des organes abdominaux

- Atrésie de l'œsophage
- Atrésie intestinale
- Iléus méconial
- Hernie diaphragmatique
- Autre : .....

### Anomalie pulmonaire

- MAKP
- Aplasie/hypoplasie pulmonaire
- Hernie diaphragmatique
- Autre : .....

### Anomalie du crâne

- Macrocéphalie DS : .....
- Microcéphalie DS : .....
- Craniosynostose
- Autre : .....

### Anomalie morpho du système nerveux central

- Encéphalocèle
- Anencéphalie
- Anomalie du corps calleux
  - Aplasie/hypoplasie du corps calleux
  - Corps calleux dysplasique
  - Corps calleux épais
- Holoprosencéphalie
- Hydrocéphalie
- Anomalies de la migration neuronale
- Malformation du cervelet
  - Malformation d'Arnold-Chiari
  - Anomalie du vermis cérébelleux
- Anomalie du septum pellucidum
- Autre : .....

### Anomalie de la face

- Microrétrognathie
- Hypertélorisme
- Hypotélorisme
- Anophtalmie
- Microophtalmie
- Fente labiale
  - unilatérale
  - bilatérale
  - médiane
- Fente palatine
- Fente faciale
- Bombement frontal
- Hypoplasie de l'étage moyen de la face
- Dépression de l'ensellure nasale
- Oreilles basses implantées
- Aplasie/hypoplasie de l'oreille externe
- Pits périauriculaires
- Autre : .....

### Anomalie génito-urinaire

- Cryptorchidie
- Hypospade
- Ambiguïté génitale
- Mégavessie
- Exstrophie vésicale
- Autre : .....

### Anomalie rénale

- Agénésie rénale
  - Unilatérale
  - Bilatérale
- Hypoplasie rénale
  - Unilatérale
  - Bilatérale
- Reins augmentés de volume
- Kystes rénaux
- Reins hyperéchogènes
- Pyélectasie
- Autre : .....

### Anomalie morphologique des membres

- Os long court
  - Tibia court décalage : .....
  - Fémur court décalage : .....
  - Humérus court décalage : .....
- Aplasie/hypoplasie os des membres supérieurs
- Aplasie/hypoplasie os des membres inférieurs
- Incurvation des os longs
- Anomalie des métaphyses
- Fracture des os longs
- Ectrodactylie
- Main botte
- Pied bot
- Polydactylie
  - Main
  - Pied
- Autre : .....

### Anomalie morphologique du squelette

- Fractures multiples
- Ostéopénie
- Ostéopétrose
- Anomalie vertébrale
- Anomalie costale
- Dysplasie squelettique
- Autre : .....

### Malformation cardiaque ou des gros vaisseaux

- CIV
- CIA
- Coarctation de l'aorte
- Tétralogie de Fallot
- Hypoplasie du cœur gauche
- Transposition des gros vaisseaux
- Tronc artériel commun
- Canal atrio-ventriculaire
- Cardiomégalie
- Situs inversus
- Autre : .....

Autres anomalies : .....

# Consentement éclairé en vue d'une analyse génétique prénatale

## COUPLE

Identifiant Patiente

Nom : ..... Prénom : ..... Naissance : ..... / ..... / .....

Identifiant Conjoint

Nom : ..... Prénom : ..... Naissance : ..... / ..... / .....

Ce consentement vaut pour :  le fœtus,  le fœtus et la patiente,  le fœtus et le conjoint,  le fœtus, la patiente et le conjoint.

Si les réponses aux questions ci-dessous sont différentes pour les membres de la famille, veuillez faire un consentement pour chaque membre.

Présence d'un traducteur :  oui,  non. Nom : ..... Prénom : .....

Je soussigné(e) atteste avoir reçu :

Des **informations cliniques** relatives :

- aux risques pour le fœtus d'être atteint d'une affection qui pourrait être d'origine génétique,
- aux caractéristiques de cette affection et aux moyens de la diagnostiquer,
- aux conséquences, aux possibilités de traitement et à la qualité de vie si le fœtus était atteint et venait à naître.

Des **informations à propos des examens techniques** susceptibles d'établir un diagnostic prénatal dont je souhaite bénéficier :

- ces examens nécessitent une prise de sang des deux parents,
- ces examens nécessitent un prélèvement de liquide amniotique, de villosités choriales (placenta), de sang fœtal ou autre prélèvement fœtal,
- ces prélèvements comportent des risques entraînant de possibles conséquences pour le fœtus ou moi-même.
- un second prélèvement pourrait être nécessaire en cas d'échec technique.

Je comprends que **des variants de signification clinique inconnue** pourraient être mis en évidence dans l'un ou plusieurs gène(s), ne permettant pas de conclure formellement et définitivement quant à leur rôle pathogène (nécessitant de réévaluer la situation ultérieurement).

J'ai eu le temps et la possibilité de poser des questions et **je suis satisfait(e) des réponses et des explications** que j'ai reçues.

### CONSENTEMENT POUR LA CLINIQUE

	OUI	NON
1. Consentez-vous à être informés de la découverte fortuite d'autres affections médicalement utiles et actionnables?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
2. Consentez-vous à la ré-analyse régulière des données dans le cadre diagnostique ?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

Je comprends que **le partage des données médicales et génétiques** avec des experts/collaborateurs scientifiques (via des bases de données reconnues) est crucial pour améliorer nos connaissances sur les liens entre les variations génétiques, les mécanismes de la biologie humaine et la survenue de maladies. Je suis informé que ce partage et l'évaluation par des experts peut conduire à un meilleur diagnostic pour moi-même ou d'autres personnes, de meilleurs soins de santé en général et à l'amélioration de la prévention et des moyens thérapeutiques. Je comprends que le partage des données et recherches est toujours entrepris de manière pseudonymisée conformément au cadre réglementaire et légal belge, européen, et aux conventions internationales.\*

Je comprends que **je retiens le droit de changer ou retirer mes consentements à la recherche à tout moment**. Le retrait de mes différents consentements sera sans conséquence négative sur la réalisation du test sélectionné ci-dessus, ni sur la prise en charge médicale non-génétique du fœtus ou du patient concerné par ce consentement, mais modifiera éventuellement les informations génétiques qui auraient pu être transmises ultérieurement à la date de mon changement. Je comprends que mon retrait ne peut concerner des résultats et des informations obtenus et/ou transmis avant la date de ma demande de retrait.

Je comprends que ma participation à la recherche est bénévole et ne pourra en aucun cas m'apporter des avantages financiers.

### CONSENTEMENT POUR LA RECHERCHE

	OUI	NON
3. Consentez-vous à la conservation dans la biobanque GenB3 des ADN/ARN/tissu prélevés ?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
4. Consentez-vous à la ré-analyse et au partage des données dans un cadre recherche et à la publication éventuelle de résultats ?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

Le coût des analyses génétiques est pris en charge par l'INAMI dans la plupart des situations. Si vous n'êtes pas couvert par une mutuelle, une assurance, un service social ou une association officiellement reconnue acceptant de couvrir les frais, ceux-ci (pouvant aller jusqu'à environ 1500 euros par personne selon l'analyse) vous seront, par défaut, imputés. **Il est donc très important**, avant tout test génétique, de vérifier avec votre médecin/généticien prescripteur que les tests sont cliniquement justifiés et représentent une charge financière minimale ou acceptable pour vous.

	A remplir par le couple	
	Patiente	Conjoint
Nom		
Prénom		
Date		
Signature		

	A remplir par le professionnel de santé
	Je confirme avoir informé et répondu au mieux de mes capacités concernant les résultats possibles et les limites des tests réalisés.
Nom	
Prénom	
Date	
Signature et cachet	

*La présente version du consentement a été approuvée par le Comité d'Éthique de l'Hôpital Erasme le XX/XX/2020.*

\*Demandes, consentements et documents d'information : <http://ulbgenetics.be/documents-utiles/#prescription>

\*Déclaration d'Helsinki : <https://www.wma.net/fr/polices-post/declaration-dhelsinki-de-lamm-principes-ethiques-applicables-a-la-recherche-medicale-impliquant-des-etres-humains/>

\*Respect de la vie privée : <https://www.autoriteprotectiondonnees.be/reglement-general-sur-la-protection-des-donnees-citoyen>