

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

PATIENT		Indications Cliniques
<p>Identifiant Patient</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>		<input type="checkbox"/> Cas isolé <input type="checkbox"/> duo <input type="checkbox"/> trio <input type="checkbox"/> autre :
		<input type="checkbox"/> Suspicion d'affection génétique non-ciblée :
		<input type="checkbox"/> Suspicion d'affection génétique ciblée :
		<input type="checkbox"/> Suspicion d'une maladie métabolique :
		<input type="checkbox"/> Test anomalie génétique familiale (pat. atteint) :
		<i>Obligation de préciser le cas index :</i>
		<input type="checkbox"/> Test pré-symptomatique : <input type="checkbox"/> 1/2 <input type="checkbox"/> 2/2
		<i>Deux demandes indépendantes, uniquement après conseil génétique</i>
		<i>Obligation de préciser le cas index :</i>
		<input type="checkbox"/> Confirmation d'une anomalie génétique :
		<input type="checkbox"/> Pharmacogénétique :
Etiquette n°de demande	Etiquette n°de secteur	
ERASME	ERASME	

Types de prélèvement et Analyses

Cytogénétique	Mendéliome	Panel de gènes multiples
<input type="checkbox"/> CGH-array ^{2,3} <input checked="" type="checkbox"/> Caryotype <i>et/ou</i> FISH <input type="checkbox"/> anomalie de structure (translocation) <input type="checkbox"/> suspicion forte de trisomie ou Turner <input type="checkbox"/> anomalie en faible mosaïque :	<input type="checkbox"/> Anomalies neurodéveloppementales ^{1,3} <input type="checkbox"/> Encéphalopathie épilept. - Epilepsies rares ^{1,3} <input type="checkbox"/> Syndromes congénitaux rares ^{1,3} <input type="checkbox"/> Ataxie (sauf expansion de triplets) ^{1,3} <input checked="" type="checkbox"/> Désordres neuromusculaires héréditaires ^{1,3} <input type="checkbox"/> Paraplégie spastique héréditaire ^{1,3} <input type="checkbox"/> Neuropathie ^{1,3} <input type="checkbox"/> Dystrophie musculaire/Myopathie ^{1,3} <input type="checkbox"/> Maladie du neurone moteur ^{1,3} <input type="checkbox"/> Channellopathie musculaire ^{1,3} <input type="checkbox"/> Syndrome myasthénique congénital ^{1,3} <input type="checkbox"/> Aspécifique ^{1,3}	<input checked="" type="checkbox"/> Fièvres périodiques ^{2,3} => Remplir § 7 en page 3 <input checked="" type="checkbox"/> Microcéphalie congénitale primaire ^{2,3} <input checked="" type="checkbox"/> Hydrocéphalie congénitale primaire ^{2,3} <input checked="" type="checkbox"/> HTAP/Rendu-Osler-Weber ^{2,3} <input checked="" type="checkbox"/> Hypercholest. fam. - Dyslipidémie ^{2,3} Score DLCN obligatoire, panel accepté si ≥ 6 et si détails cliniques justifiant le score sont fournis => remplir formulaire spécifique <input checked="" type="checkbox"/> Hémochromatose ^{2,3} uniq. si HFE1 exclu, cf. analyse ciblée <input checked="" type="checkbox"/> Porphyrries ^{2,3} => joindre résultats analyses biochimiques <input checked="" type="checkbox"/> Pancréatite héréditaire ^{2,3} <input checked="" type="checkbox"/> Cancers héréditaires ^{2,3} => remplir formulaire spécifique <input checked="" type="checkbox"/> Alzheimer précoce ^{2,3} ≤ 60 ans ou Alzh. familial sur 3 générations ou 3 apparentés atteints <input checked="" type="checkbox"/> Amyloïdose (TTR, APOA1, APOA2) ^{2,3} <input type="checkbox"/> Gène(s) candidat(s) :

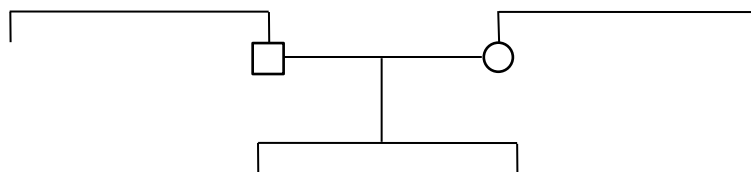
1 Consentement **OBLIGATOIRE** 2 Consentement **CONSEILLÉ** 3 Signes cliniques et arbre **OBLIGATOIRES**

Analyses ciblées	Analyses ciblées	Analyses ciblées
<p>Neurologique et neuromusculaire</p> <input type="checkbox"/> Amyotrophie spinale (SMN1) <input type="checkbox"/> Ataxie spinocérébelleuse <input type="checkbox"/> SCA1 <input type="checkbox"/> SCA2 <input type="checkbox"/> SCA3 <input type="checkbox"/> SCA6 <input type="checkbox"/> SCA7 <input type="checkbox"/> Charcot-Marie-Tooth 1a (CMT, duplication PMP22) <input type="checkbox"/> Charcot-Marie-Tooth X (CMTX, GJB1) <input type="checkbox"/> Neuropathie tomaculaire (HNPP, délétion PMP22) <input type="checkbox"/> Huntington (HTT) <input type="checkbox"/> Dystrophie Musculaire Oculo-Pharyngée (OPMD) <input type="checkbox"/> Dystonie de torsion (DYT1)	<p>Nanisme</p> <input type="checkbox"/> Achondro. <input checked="" type="checkbox"/> Hypochondroplasie (FGFR3) <p>Gastro-entérologie / Pneumologie</p> <input type="checkbox"/> Mucoviscidose (CFTR) <input type="checkbox"/> 35 mutations <input type="checkbox"/> complet <p>Hématologie</p> <input type="checkbox"/> Drépanocytose <input type="checkbox"/> Hémoglobinopathies (modificateurs) (HBB2_XMN1, HBS1L-MYB, BCL11A) <input type="checkbox"/> Thalassémies <input type="checkbox"/> alpha <input type="checkbox"/> beta <p>Anomalie du développement/métabolisme</p> <input type="checkbox"/> Disomie uniparentale Chr: <input type="checkbox"/> 7 <input type="checkbox"/> 11 <input type="checkbox"/> 14 <input type="checkbox"/> 15 <input type="checkbox"/> Phénylcétonurie (PAH) <input type="checkbox"/> Prader-Willi/Angelman <input type="checkbox"/> X Fragile (FMR1) <p>Pharmacogénétique</p> <input type="checkbox"/> IL28B <input type="checkbox"/> TPMT <input type="checkbox"/> Syndrome de Gilbert (UGT1A1)	<p>Endocrinologie * pour autres gènes prescrire un mendéliome</p> <input type="checkbox"/> Albright (GNAS) <input type="checkbox"/> Mc Cune Albright (GNAS) <input type="checkbox"/> Algrove/Triples A syndrome (AAAS) <input type="checkbox"/> Hyperparathyroïdie (CASR) * <input type="checkbox"/> Hypoparathyroïdie (CASR) * <input type="checkbox"/> Hyperthyroïdie fam. non autoimmune (TSHR) <input type="checkbox"/> Hypothyroïdie (TSHR) * <input type="checkbox"/> Résistance aux horm. thyroïdiennes (THRβ) <input type="checkbox"/> Néopl. Endocr. Multiples MEN2a/b/FMTC (RET) <input type="checkbox"/> Récepteur FSH <input type="checkbox"/> Récepteur LH <p>ORL/Ophthalmologie</p> <input type="checkbox"/> Déficit auditif (GJB2, GJB6, STRC, OTOA) => Remplir § 6 en page 3 <input type="checkbox"/> Pendred (SLC26A4) <input type="checkbox"/> Dystrophie cornéenne endothéliale (SLC4A11) <input type="checkbox"/> Microsphérophakie-Glaucome-Lux. Crist. (LTBP2) <p>Médecine interne</p> <input type="checkbox"/> Hémochromatose type I (HFE) <input type="checkbox"/> Hyperferritinémie <input type="checkbox"/> Sat. Transferrine > 45% <input type="checkbox"/> Diabète insipide néphrogénique (AVPR2) <input type="checkbox"/> Synd. Néphrog. d'antidiurèse inap. (AVPR2)
<p>Autres</p> <input type="checkbox"/> Analyse sous-traitée: <input type="checkbox"/> ADN <input type="checkbox"/> Sang (!/ conditions: NF1, FSHD, contact préalable avec notre labo) Labo belge :		
Labo étranger ¹ :		
Gène(s) demandé(s) :		
Sanger :		
Autre analyse:		
<input type="checkbox"/> Stockage d'ADN		

Antécédents familiaux

Indiquer pour chaque personne atteinte et/ou prélevée : Nom, Prénom, date de naissance.

Indiquer le lien de parenté et le phénotype des individus concernés.



↗ cas index - homme - femme

■ ● ◆ individus atteints - porteurs d'un trait autosomal récessif - porteurs asymptomatiques d'un trait autosomal dominant

△ femme enceinte - ◇ sexe inconnu - ● fausse couche - couple consanguin - jumeaux monozygotes - jumeaux dizygotes.

Signes cliniques

1. Anomalies neurodéveloppementales

- Retard global de développement (<5ans)**
 - léger
 - modéré
 - sévère
 - âge d'apparition du sourire social :
- Retard de langage**
 - absence de langage
 - déficit expressif
 - déficit réceptif
 - à 1 an – ne babille pas
 - à 2 ans – ne fait pas de phrases de 2 mots
 - à 3 ans – ne fait pas de phrases
 - à 4 ans – manque de mots dans les phrases
- Déficit intellectuel**
 - borderline (QI 70-79)
 - léger (QI 50-69)
 - modéré (QI 35-49)
 - sévère (QI 20-34)
 - profond (QI <20)
- Difficultés d'apprentissages (QI >80)**
 - dyslexie
 - dyspraxie
 - dyscalculie
- Troubles du comportement**
 - ADHD
 - troubles du spectre autistique
 - autisme avec capacités cognitives hautes
 - comportement stéréotypé
 - défaut concentration
 - hyperactivité
 - impulsivité/agressivité/violence
 - auto-agressivité comportement agressif
 - intolérance à la frustration
 - peurs/anxiété
 - troubles du sommeil
- Troubles psychiatriques**
 - âge d'apparition :
 - troubles bipolaires
 - troubles de la personnalité
 - psychose
 - schizophrénie
- Epilepsie**
 - âge d'apparition :
 - absences
 - complexes
 - état de mal
 - fébrile
 - focale
 - généralisée
 - myoclonique
 - spasmes
 - tonico-clonique
- Anomalies EEG**
 - anomalies épileptiformes
 - anomalies épileptiformes généralisées
 - hypsarythmie suppression burst pointes-ondes

2. Autres anomalies neurologiques

- Anomalies du tonus musculaire**
 - hypotonie axiale
 - hypotonie globale
 - hypertonie périphérique
 - spasticité
 - âge du port de tête :
 - âge de la station assise :
 - âge de la marche avec appui :
 - âge de la marche sans appui :
- Ataxie**
- Dystonie**
- Faiblesse musculaire**
 - des ceintures
 - distale
 - généralisée
 - des membres
 - progressive

3. Malformations majeures

- Malformation cardiaque**
 - CIA
 - CIV
 - Coarctation aortique
 - Fallot
 - Hypoplasie du cœur gauche
 - persistance canal artériel
 - transposition des gros vaisseaux
 - tronc artériel commun
- Autre anomalie cardiaque**
 - cardiomégalie
 - cardiomyopathie
 - hypertrophique dilatée
 - dextrocardie
- Malformation crano-faciale**
 - anophtalmie (G/D/bilatérale)
 - anotie (G/D/bilatérale)
 - atrésie choanes (G/D/bilatérale)
 - atrophie optique (G/D/bilatérale)
 - colobome (G/D/bilatéral)
 - irien rétinien nerf optique
 - craniosténose
 - cryptophtalmie (G/D/bilatérale)
 - dysplasie septo-optique
 - fente faciale
 - fente labiale
 - médiane bilatérale unilatérale (G/D)
 - fente palatine
 - luette bifide
 - microphthalmie (G/D)
 - microtie (G/D)
 - séquence de Pierre Robin
 - suture métopique : saillie

Malformation des membres

- amélie (G/D)
- a/hypoplasie orteils (G/D/bilatérale)
- a/hypoplasie radiale (G/D/bilatérale)
- aplasie terminale (G/D/bilatérale)
- ectrodactylie main (G/D/bilatérale)
- ectrodactylie pied (G/D/bilatérale)
- anomalies des os longs
 - fémur (G/D/bilatérale)
 - absent court courbe
 - humérus (G/D/bilatérale)
 - absent court courbe
 - tibia (G/D/bilatérale)
 - absent court courbe
 - péroné (G/D/bilatérale)
 - absent court courbe
 - radius (G/D/bilatérale)
 - absent court courbe
 - cubitus (G/D/bilatérale)
 - absent court courbe
- hémihypertrophie (G/D/bilatérale)
- main botte (G/D/bilatérale)
- déviation ulnaire (G/D/bilatérale)
- déviation radiale (G/D/bilatérale)
- péroné (anomalie) (G/D/bilatérale)
 - absent courbes
- phocomélie (G/D/bilatérale)
- pieds bots (G/D/bilatéraux)
- polydactylie main (G/D/bilatérale)
 - pré-axiale post-axiale
- polydactylie pieds (G/D/bilatérale)
 - pré-axiale post-axiale
- synostose radio-cubitale (G/D/bilatérale)
- Anomalie de la paroi abdominale**
 - omphalocèle
 - diastasis grands droits
 - autre
- Malformation du squelette**
 - anomalies costales
 - fractures multiples
 - malformations vertébrales
 - scoliose
- Malformation du système nerveux central**
 - anencéphalie
 - arhinencéphalie
 - calcifications intracrâniennes
 - cérébelleuse (anomalie)
 - Arnold Chiari
 - atrophie cérébelleuse
 - atrophie du vermis
 - Dandy-Walker
 - mégagrande citerne
 - corps calleux (anomalie)
 - absence hypoplasie partiel

Consentement éclairé en vue d'une analyse génétique

PATIENT et PARENTS

Identifiant Patient

Nom : Prénom : Naissance : / /

Identifiant Mère

Nom : Prénom : Naissance : / /

Identifiant Père

Nom : Prénom : Naissance : / /

Ce consentement vaut pour : le patient, le patient et sa mère, le patient et son père, le patient et ses deux parents.

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 :

J'ai **reçu les informations cliniques nécessaires** de la part du professionnel de santé et/ou ai lu le dépliant d'information correspondant. Je confirme avoir été **bien informé(e) sur les objectifs et le type d'analyse(s)** ci-dessus sélectionnée(s) qui sera/seront réalisée(s) dans le cadre de la condition susmentionnée.

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?		
2. Consentez-vous à la ré-analyse régulière des données dans le cadre diagnostique ?		

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 tout moment**, et que l'enfant devenu majeur pourra modifier les choix faits par ses parents le concernant. La modification et/ou 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 de la personne concernée 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 ?		
4. Consentez-vous à la ré-analyse et au partage des données dans un cadre recherche et à la publication éventuelle de résultats ?		

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 patient, le(s) parent(s) ou le représentant légal		
	Patient - Mère - Père*	Patient - Mère - Père*
	(*biffer les mentions inutiles)	(*biffer les mentions inutiles)
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 de ces documents de consentement a été adaptée et approuvée par le Comité d'Éthique Erasme-ULB.

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

*Déclaration d'Helsinki : <https://www.wma.net/fr/policies-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>