

NEUROGENETIQUE		
Date de prélèvement	Cachet du médecin	Signature du médecin
<b>✍️ ECRIRE AU STYLO NOIR SVP</b>		Copie à :

PATIENT		Indications Cliniques	
<p style="text-align: center;"><b>Identifiant Patient</b></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><input type="checkbox"/> Cas isolé <input type="checkbox"/> duo <input type="checkbox"/> trio <input type="checkbox"/> autre : _____</p> <p><input type="checkbox"/> Suspicion d'affection génétique : _____</p> <p><input type="checkbox"/> Ségrégation familiale - portage : _____</p> <p><input type="checkbox"/> Test anomalie génétique familiale pat. atteint : _____ <i>Obligation de préciser le cas index :</i> _____</p> <p><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> _____</p> <p><input type="checkbox"/> Confirmation d'une anomalie génétique : _____</p>	
Etiquette n° de demande <b>ERASME</b>	Etiquette n° de secteur <b>ERASME</b>		

Types de prélèvement et Analyses		
Cytogénétique	Exome (trio ou duo souhaité)	Informations Cliniques
<input checked="" type="checkbox"/> CGH-array <sup>2,3,4</sup> <input checked="" type="checkbox"/> Caryotype <sup>4</sup> <i>et/ou</i> FISH <input type="checkbox"/> Indication : _____ <input checked="" type="checkbox"/> Culture de fibroblastes <sup>1,3</sup> <input type="checkbox"/> Indication : _____ <input type="checkbox"/> Stockage <input checked="" type="checkbox"/> Lignée lymphoblastoïde <sup>1,3</sup> <input type="checkbox"/> Indication : _____	<input checked="" type="checkbox"/> Anomalies neurodéveloppementales (trio-duo) <sup>1,3,4</sup> <input checked="" type="checkbox"/> Ataxies <sup>1,3</sup> <input checked="" type="checkbox"/> Démences : Panel étendu <sup>1,3</sup> <input type="checkbox"/> Histoire familiale <input type="checkbox"/> Précoce <input checked="" type="checkbox"/> Épilepsies monogéniques <sup>1,3</sup> <input checked="" type="checkbox"/> Leucodystrophies <sup>1,3</sup> <input checked="" type="checkbox"/> Malformations corticales <sup>1,3</sup> <input checked="" type="checkbox"/> Mouvements anormaux <sup>1,3</sup> <input checked="" type="checkbox"/> Paraplégie spastique héréditaire <sup>1,3,4</sup> <input checked="" type="checkbox"/> Pathologies neuromusculaires héréditaires <sup>1,3,4</sup> <input type="checkbox"/> Musculaire <input type="checkbox"/> Neuropathie <input type="checkbox"/> Motoneurone <input type="checkbox"/> Canalopathies musculaires <input type="checkbox"/> Syndromes myasthéniques congénitaux <input type="checkbox"/> Maladies mitochondriales (gènes nucléaires) <input checked="" type="checkbox"/> Pathologies neurovasculaires héréditaires <sup>1,3</sup> <input type="checkbox"/> AVC <i>précoce, multiple ou familial</i> <input type="checkbox"/> Cavernomatose <input type="checkbox"/> Malformations et/ou fistules artério-veineuses <input checked="" type="checkbox"/> Maladie (ou syndrome) génétique rare <sup>1,3</sup> <i>(Phénotype à préciser)</i> _____	<p><b>OBLIGATOIRES ou remplir Signes cliniques en Page 2</b></p> <p>_____</p> <p>_____</p> <p>_____</p> <p>_____</p> <p>_____</p> <p>_____</p> <p>Gènes candidats : _____</p> <p>_____</p>
Analyses cyto sous-traitées	Stockage	Long reads
<input checked="" type="checkbox"/> Culture de mélanocytes <b>CONTACTER LE LABORATOIRE + PG DERMATO AU PREALABLE</b>	<input checked="" type="checkbox"/> Stockage d'ADN <input checked="" type="checkbox"/> Stockage Long reads	<input checked="" type="checkbox"/> Long reads <sup>1,3</sup> <b>CONTACTER LE LABORATOIRE AU PREALABLE</b> <input type="checkbox"/> Indication : _____
Analyses ciblées	Analyses ciblées sous-traitées	Autres analyses sous-traitées
<input checked="" type="checkbox"/> Alzheimer précoce ( <i>PSEN1/2, APP, APOE</i> ) <input checked="" type="checkbox"/> Amylose héréditaire ( <i>TTR, APOA1, APOA2</i> ) <sup>2,3</sup> <input checked="" type="checkbox"/> Angelman/Prader-Willi <sup>4</sup> <input checked="" type="checkbox"/> Charcot-Marie-Tooth <sup>4</sup> <input type="checkbox"/> <i>PMP22 (CMT1A, HNPP)</i> <sup>4</sup> <input type="checkbox"/> <i>GJB1 (CMT1X)</i> <sup>4</sup> <input checked="" type="checkbox"/> DMD MLPA (Duchenne, Becker) <input checked="" type="checkbox"/> Dystonie de torsion ( <i>DYT1</i> ) <input checked="" type="checkbox"/> Dystrophie Musculaire Oculo-Pharyngée ( <i>OPMD</i> ) <input checked="" type="checkbox"/> <i>FMR1 (X Fragile, FXTAS)</i> <sup>4</sup> <input checked="" type="checkbox"/> Huntington <sup>4</sup> ( <i>HTT</i> ) <input checked="" type="checkbox"/> <i>NOTCH3 (Cadasil)</i> par exome <sup>1,3</sup> <input checked="" type="checkbox"/> <i>SMN1 (Amyotrophie Spinale)</i> <sup>4</sup>	<input checked="" type="checkbox"/> <i>C9ORF72 (SLA, DFT)</i> : KUL <input checked="" type="checkbox"/> <i>CSTB (Unverricht-Lundborg ou EPM1)</i> : IPG <input checked="" type="checkbox"/> <i>DMPK (DM1)</i> : UZB <input checked="" type="checkbox"/> DRPLA : IPG <input checked="" type="checkbox"/> FSHD ( <i>D4Z4</i> ) : IPG !! <input checked="" type="checkbox"/> <i>FXN (Ataxie de Friedreich)</i> : ULG <input checked="" type="checkbox"/> MELAS/MERFF : UZB <input checked="" type="checkbox"/> <i>NF1 (cDNA)</i> : UZG !!  <input checked="" type="checkbox"/> <i>RFC1 (CANVAS)</i> : KUL <input checked="" type="checkbox"/> SBMA/Kennedy : IPG <input checked="" type="checkbox"/> SCA: UZA <input type="checkbox"/> 1 <sup>e</sup> ligne : SCA 1, 2, 3, 6, 7 <input type="checkbox"/> 2 <sup>e</sup> ligne : SCA 8, 10, 12, 17 <input checked="" type="checkbox"/> Séquençage génome mitochondrial : UZB <input checked="" type="checkbox"/> <i>TSC1/2 (Bourneville, NGS)</i> : UCL <input checked="" type="checkbox"/> <i>ZNF9 (DM2)</i> : UZB	<input checked="" type="checkbox"/> Analyse sous-traitée: <input type="checkbox"/> ADN <input type="checkbox"/> Sang Labo belge : _____ Labo étranger <sup>1</sup> : _____ Indication : _____ Gène(s) : _____
		Analyse ciblée Sanger
		<input checked="" type="checkbox"/> Sanger anomalie génétique familiale : Cas index (obligatoire) : _____ Gène: _____ Mutation: _____

1 Consentement **OBLIGATOIRE**    2 Consentement **CONSEILLÉ**    3 Signes cliniques et arbre **OBLIGATOIRES**    4 Analyse **ACCREDITEE**

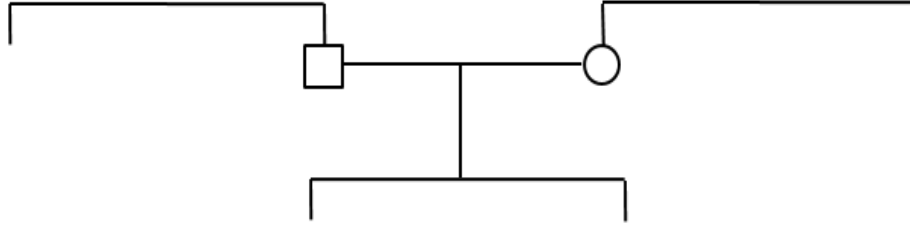
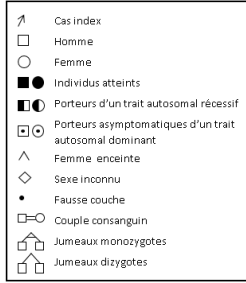
= EDTA     = Héparine     = Tube conique milieu de transport    !! Prélèvement en début de semaine **UNIQUEMENT**, délai acheminement <48h, tube 15 ml sur EDTA, ENVOYER SYSTEMATIQUEMENT SANG TOTAL SANS EXTRAIRE ADN

# Mutuelle

Avez-vous vérifié que votre patient a une mutuelle ou obtenu un accord pour analyse(s) génétique(s) d'une assurance privée ou du CPAS ?  
S'il n'a pas d'assurance ou d'accord, vous a-t-il mentionné qu'il acceptait de payer après avoir été informé des coûts élevés (jusqu'à 1550€/analyse)?

## 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.



## Signes cliniques

### 1. Troubles neurodéveloppementaux

- Retard de développement neurologique
- Déficit intellectuel
  - léger (QI 50-69)  modéré (QI 35-49)
  - sévère (QI 20-34)  profond (QI <20)
- Régression développementale
- Troubles d'apprentissages (avec QI normal)
- Troubles du comportement
  - TDAH  Troubles du spectre autistique
  - Autre : \_\_\_\_\_
- Troubles psychiatriques âge d'apparition : \_\_\_\_\_
  - trouble bipolaire  psychose/schizophrénie
  - Autre : \_\_\_\_\_
- Dysmorphisme facial : \_\_\_\_\_
- Microcéphalie ( $\leq -2,5DS$ )  Macrocéphalie ( $\geq +2,5DS$ )
- Malformations extra-neurologiques : \_\_\_\_\_
- Taches cutanées : \_\_\_\_\_

#### IRM cérébrale :

- Normale
- Malformations cérébrales \_\_\_\_\_
- Autre : \_\_\_\_\_

### 2. Épilepsie

Age d'apparition : \_\_\_\_\_  
Type d'épilepsie :

- Encéphalopathie épileptique et développementale
- Syndrome de Dravet/GEFS+
- Syndrome de Lennox-Gastaut
- Épilepsie hypermotrice liée au sommeil
- Épilepsie focale familiale (foyer(s) : \_\_\_\_\_)
- Épilepsie familiale bénigne  néonatale  infantile
- Épilepsie myoclonique  Infantile  Juvénile  Adulte
- Épilepsie myoclonique progressive
- NORSE/FIRES
- Épilepsie-aphasie
- Autre : \_\_\_\_\_

#### Anomalies EEG :

- Focales (localisation : \_\_\_\_\_)
- Généralisées
- Pointes-ondes continues du sommeil (POCS)
- Autres : \_\_\_\_\_

#### IRM cérébrale :

- Normale
- Dysplasie corticale focale  Tubers
- Double cortex  Lissencéphalie
- Hétérotopies  périventriculaires
- sous-corticales
- Polymicrogyrie (localisation : \_\_\_\_\_)
- Porencéphalie  Schizencéphalie
- Autre : \_\_\_\_\_

#### Taches cutanées :

Autre : \_\_\_\_\_

### 3. Pathologies neurovasculaires

- AVC précoce(s) ou inexpliqué(s)
  - Age du 1<sup>er</sup> AVC : \_\_\_\_\_
  - Cas familiaux : \_\_\_\_\_
  - AVC ischémique(s)
  - AVC hémorragique(s)
  - Dissection carotidienne  Unilatérale  Bilatérale
  - Dissection vertébrale  Unilatérale  Bilatérale
  - Microangiopathie  Porencéphalie
  - Migraine associée  Avec aura  Sans aura
  - Troubles cognitifs associés
- Malformations/fistules artério-veineuses (MAV/FAV)
  - Unique  Multiples  Cérébrale(s)  Médullaire(s)

#### Signes associés :

- Malformation capillaire cutanée
- Épistaxis récidivantes  Téliangiectasies
- MAV/FAV autre(s) organe(s) : \_\_\_\_\_
- Macrocéphalie
- Autre : \_\_\_\_\_

- Cavernome(s)  Isolé  Multiples  Familiaux

#### Maladie de Moyamoya

- Anévrismes intracrâniens (uniquement si signes associés ou cas familiaux multiples)

Autre : \_\_\_\_\_

#### Signes associés

- Anévrisme aorte thoracique (dimensions : \_\_\_\_\_ mm)
- Valvulopathie cardiaque : \_\_\_\_\_
- Hyperlaxité articulaire
- Hyperextensibilité cutanée
- Cicatrices atrophiques
- Scoliose/anomalie squelettique
- Atteinte rénale (kystes, hématurie...)
- Luxation du cristallin
- Atteinte rétinienne : \_\_\_\_\_
- Rupture/dissections artérielles : \_\_\_\_\_
- Autre : \_\_\_\_\_

### 4. Mouvements anormaux

- Dyskinésie paroxystique kinésigénique
- Dyskinésie paroxystique non kinésigénique
- Dyskinésie paroxystique induite par l'effort
- Ataxie épisodique
- Chorée/choréo-athétose
- Dystonie  focale/segmentaire  multifocale  généralisée
- Dystonie myoclonique
- Dystonie + parkinsonisme
- Hémiplégie alternante
- Hyperekplexie
- Autre : \_\_\_\_\_

### 5. Pathologies neuromusculaires

Age d'apparition : \_\_\_\_\_

Évolution :  aiguë  subaiguë  chronique

- Faiblesse musculaire :
  - proximale  distale  proximo-distale  axiale
  - congénitale  stable  progressive

- Atteinte déglutition  Atteinte voix

- Ophthalmoplégie  Ptosis

- Atrophie musculaire (localisation : \_\_\_\_\_)

- Pseudohypertrophie des mollets  Rétractions tendineuses

- Rigidité du rachis  Anomalies cutanées

- Fasciculations  Myotonie  Crampes  Myalgies

- Atteinte sensitive : \_\_\_\_\_

- polyneuropathie  neuropathie

- Atteinte système nerveux autonome : \_\_\_\_\_

- Hypotension orthostatique  Sudoscan anormal

- Fatigabilité anormale  Myoglobulinurie

Autre : \_\_\_\_\_

CK :  normaux  anormaux valeur max : \_\_\_\_\_ UI/l

Vitesses de conduction :  normales  anormales

Atteinte :  sensitive  motrice  sensitivo-motrice

Type :  axonal  démyélinisant  intermédiaire

EMG  normal  myogène  neurogène  mixte  myotonie

Stimulation répétitive :  normale  décroissant  incrément

Biopsie musculaire  normale  anormale

dystrophique  IHC/WB : \_\_\_\_\_

Autre : \_\_\_\_\_

IRM musculaire  normale  anormale

Atteinte : \_\_\_\_\_

Biopsie nerveuse  normale  anormale

Anomalies : \_\_\_\_\_

### 6. Ataxies/Pathologies neurodégénératives

Age d'apparition : \_\_\_\_\_

Évolution :  aiguë  subaiguë  chronique

Ataxie :  Cérébelleuse  Sensitive  Mixte

Nystagmus : \_\_\_\_\_

Saccades : \_\_\_\_\_

Atteinte bulbaire  Ophthalmoplégie  Ptosis

Spasticité/syndrome pyramidal

Neuropathie : type : \_\_\_\_\_

Syndrome extrapyramidal

Bradykinésie  Tremblement de repos  Rigidité

Mouvements anormaux

Dystonie  Chorée  Myoclonies  Tremblement d'action

Autre : \_\_\_\_\_

Démence : type : \_\_\_\_\_

Épilepsie : type : \_\_\_\_\_

Troubles psychiatriques : type : \_\_\_\_\_

Atteinte cardiaque : \_\_\_\_\_

Atteinte squelettique : \_\_\_\_\_

Autre : \_\_\_\_\_

IRM cérébrale :  Normale  Atrophie cérébelleuse

Atrophie vermienne  Atrophie cérébrale

Autre : \_\_\_\_\_

# 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.

CONSETEMENT 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.

CONSETEMENT 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 1550 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*	Patient- Mère - Père*
	(*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'Ethique 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>