

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

PATIENT		Indications Cliniques
<b>Identifiant Patient</b> Nom : _____ Prénom : _____ Naissance : ____ / ____ / ____ Sexe : <input type="checkbox"/> M <input type="checkbox"/> F Rue : _____ N° _____ Bte _____ CP : _____ Commune : _____ CT1/CT2 : ____ / ____ N° mutuelle : ____ / ____ N° NISS : _____		<input type="checkbox"/> Cas isolé <input type="checkbox"/> duo <input type="checkbox"/> trio <input type="checkbox"/> autre : _____ <input type="checkbox"/> Suspicion d'affection génétique : _____ <input type="checkbox"/> Ségrégation familiale - portage : _____ <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 <b>ERASME</b>	Etiquette n° de secteur <b>ERASME</b>	

### Types de prélèvement et Analyses

Cytogénétique	Exome en trio (ou duo)	Analyse sous-traitée
<input type="checkbox"/> CGH-array <sup>2,3,4</sup> <input checked="" type="checkbox"/> Caryotype <sup>4</sup> et / ou FISH <input type="checkbox"/> Suspicion clinique de : <input type="checkbox"/> T13 <input type="checkbox"/> T18 <input type="checkbox"/> T21 <input type="checkbox"/> Turner <input type="checkbox"/> Klinefelter <input type="checkbox"/> Anomalie de structure (chrom : ____) <input type="checkbox"/> Anomalie de nombre en faible mosaïque (chrom : ____) <input type="checkbox"/> FISH sur : <input type="checkbox"/> Frottis jugal <input type="checkbox"/> Urine <i>(en seconde intention en cas de trisomie en mosaïque sur sang)</i> <input type="checkbox"/> sexe <input type="checkbox"/> trisomie : ____ <input type="checkbox"/> autre : ____ <input checked="" type="checkbox"/> Culture de fibroblastes <input type="checkbox"/> analyse métabolique cellulaire <sup>1,3</sup> <input type="checkbox"/> stockage <sup>1</sup> <input checked="" type="checkbox"/> Cassures chromosomiques (suspicion de Fanconi) <input checked="" type="checkbox"/> Lignée lymphoblastoïde/stockage <sup>1</sup>	<input type="checkbox"/> Anomalies neurodéveloppementales <i>(Phénotype à préciser)<sup>1,3,4</sup></i> <input type="checkbox"/> Encéphalop. Epilept.- Epilep. ped. rares ( <i>idem</i> ) <sup>1,3</sup> <input type="checkbox"/> Syndromes congénitaux rares ( <i>idem</i> ) <sup>1,3,4</sup> Infos : _____ <hr/> <b>Exome (trio souhaité)</b> <input type="checkbox"/> Epilepsies adultes rares ( <i>Phénotype à préciser</i> ) <sup>1,3</sup> <input type="checkbox"/> Pathologies dermatogénétiques rares ( <i>idem</i> ) <sup>1,3</sup> <input type="checkbox"/> Pathologies immunogénétiques rares ( <i>idem</i> ) <sup>1,3</sup> <input type="checkbox"/> Maladie génétique rare ( <i>conseil génétique obligat.</i> ) <sup>1,3</sup> Infos : _____	<input type="checkbox"/> Analyse sous-traitée: <input type="checkbox"/> ADN <input type="checkbox"/> Sang <i>/!\ conditions: NF1, FSHD, PdeSg en début de sem. uniquement</i> Labo belge : _____ Labo étranger <sup>1</sup> : _____ Indication : _____ Gène(s) : _____ <hr/> <b>Autres</b> <input type="checkbox"/> Stockage d'ADN <input type="checkbox"/> Stockage Long reads <input type="checkbox"/> Long reads <b>contacter oblig. le laboratoire au préalable</b> <input type="checkbox"/> Autre indication : _____ Gène(s) : _____ Mutation(s) : _____

### Analyses ciblées, panels de gènes (P) ou panels in silico via exome

<b>Anomalie du développement/métabolisme</b> <input type="checkbox"/> Achondroplasie <sup>4</sup> <input type="checkbox"/> Hypochondroplasie ( <i>FGFR3</i> ) <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 <sup>4</sup> ( <i>PAH</i> ) <input type="checkbox"/> Prader-Willi/Angelman <sup>4</sup> <input type="checkbox"/> X Fragile <sup>4</sup> ( <i>FMR1</i> ) <b>Endocrinologie</b> <input type="checkbox"/> Albright ( <i>GNAS</i> ) <input type="checkbox"/> McCune-Albright ( <i>GNAS</i> ) <input type="checkbox"/> Allgrove/Triples A syndrome ( <i>AAAS</i> ) <input type="checkbox"/> FSHR ( <i>OHSS</i> ) <input type="checkbox"/> LHCGR <input type="checkbox"/> Hyperthyroïdie ( <i>uniquement TSHR</i> ) <input type="checkbox"/> Pathologies endocriniennes rares <b>via exome</b> <sup>1,3</sup> <input type="checkbox"/> Hyperparathyroïdie <input type="checkbox"/> Hyperthyroïdie <input type="checkbox"/> Hypoparathyroïdie <input type="checkbox"/> Hypothyroïdie <input type="checkbox"/> DSD <input type="checkbox"/> Insulinopathies/MODY <input type="checkbox"/> IOP <input type="checkbox"/> Petite taille <input type="checkbox"/> Obésité <input type="checkbox"/> Infertilité masc/fem <input type="checkbox"/> Hypog. Hypogonadotrope <input type="checkbox"/> Puberté précoce <input type="checkbox"/> Néop. Endocriniennes <input type="checkbox"/> Autres ( <i>à préciser</i> ) <b>Gastro-entérologie / Pneumologie</b> <input type="checkbox"/> Alpha-1-antitrypsine/AAT ( <i>SERPINA1 : allèles S et Z</i> ) <input type="checkbox"/> Mucoviscidose <sup>4</sup> ( <i>CFTR</i> ) <input type="checkbox"/> 88 mutations <input type="checkbox"/> gène complet <input type="checkbox"/> Pancréatite héréditaire <sup>2,3</sup> <b>ORL</b> <input type="checkbox"/> Déficit auditif <sup>4</sup> ( <i>GJB2, GJB6, STRC, OTOA</i> ) => §6 en pg 3	<b>Hématologie</b> <input type="checkbox"/> Anémies hémolytiques héréditaires <b>via exome</b> <sup>1,3</sup> <input type="checkbox"/> Drépanocytose <sup>4</sup> <input type="checkbox"/> Hémoglobinopathies (modificateurs) <i>(HBBG2_XMN1, HBS1L-MYB, BCL11A)</i> <input type="checkbox"/> Thalassémies <sup>4</sup> <input type="checkbox"/> alpha <input type="checkbox"/> beta <b>Médecine interne</b> <i>présentation adulte ou pédiatrique</i> <input type="checkbox"/> Amyloïdose ( <i>TTR, APOA1, APOA2</i> ) <sup>2,3</sup> <input type="checkbox"/> Cancers héréditaires <sup>2,3</sup> => <b>formulaire spécifique</b> <input type="checkbox"/> Sein/ovaire <sup>4</sup> <input type="checkbox"/> Prostate <sup>P</sup> <input type="checkbox"/> Pancréas <sup>P</sup> <input type="checkbox"/> Colorectal <sup>P</sup> <input type="checkbox"/> Rénal <b>via exome</b> <input type="checkbox"/> Mélanome <sup>P</sup> <input type="checkbox"/> Li-Fraumeni (like) <sup>P</sup> <input type="checkbox"/> Autres ( <i>à préciser</i> ) <input type="checkbox"/> Hémochromatose type I <sup>4</sup> ( <i>HFE</i> ) <input type="checkbox"/> Hyperferritinémie <input type="checkbox"/> Sat. Transferrine > 45% <input type="checkbox"/> Hémochromatoses rares <sup>2,3</sup> => <b>uniq. si HFE1 exclu</b> <input type="checkbox"/> Hypercholest. fam. - Dyslipidémie <sup>2,3</sup> Score DLCN obligatoire, panel accepté si ≥ 6 et si détails cliniques justifiant le score sont fournis => <b>formulaire spécifique</b> <input type="checkbox"/> Path. auto-inflammatoires <sup>2,3,4</sup> => §7 en pg 3 <input checked="" type="checkbox"/> Porphyries <sup>2,3</sup> => <b>joindre résultats analyses biochimiques</b> <b>Pharmacogénétique</b> <input type="checkbox"/> TPMT <sup>4</sup> <input type="checkbox"/> Syndrome de Gilbert ( <i>UGT1A1</i> )	<b>Neurologique et neuromusculaire</b> <input type="checkbox"/> Amyotrophies <input type="checkbox"/> Spinale ( <i>SMN1</i> ) <sup>4</sup> <input type="checkbox"/> SLA <i>C9ORF72</i> (exp. de triplets) <input type="checkbox"/> Ataxies <sup>1,3</sup> <input type="checkbox"/> Spinocérébelleuses <i>SCA 1, 2, 3, 6, 7</i> (exp. de triplets) <input type="checkbox"/> Panel étendu <b>via exome</b> <sup>1,3,4</sup> <input type="checkbox"/> Charcot-Marie-Tooth <sup>4</sup> <input type="checkbox"/> <i>CMT1A (dupl. PMP22)</i> <sup>4</sup> <input type="checkbox"/> <i>CMT1X (GJB1)</i> <input type="checkbox"/> Rares <b>via exome</b> <sup>1,3</sup> <input type="checkbox"/> Démences (< 70 ans ou familial) <input type="checkbox"/> <i>C9ORF72</i> (exp. de triplets) <input type="checkbox"/> Alzheimer précoce <b>P</b> ( <i>4 gènes dont APOE</i> ) <input type="checkbox"/> Panel étendu <b>via exome</b> <sup>1,3</sup> <input type="checkbox"/> Dystonie de torsion ( <i>DYT1</i> ) <input type="checkbox"/> Dystrophie Musculaire Duchenne ( <i>DMD</i> ) <input type="checkbox"/> Dystrophie Musculaire Oculo-Pharyngée ( <i>OPMD</i> ) <input type="checkbox"/> Huntington <sup>4</sup> ( <i>HTT</i> ) <input type="checkbox"/> Neuropathie tomodaculaire <sup>4</sup> ( <i>HNPP, dél. PMP22</i> ) <input type="checkbox"/> Mouvements anormaux <b>via exome</b> <sup>1,3</sup> <input type="checkbox"/> Paraplégie spastique héréditaire <b>exome</b> <sup>1,3,4</sup> <input type="checkbox"/> Pathologies neuromusculaires héréd. <b>exome</b> <sup>1,3,4</sup> <input type="checkbox"/> Musculaire <input type="checkbox"/> Neuropathie <input type="checkbox"/> Motoneurone <input type="checkbox"/> Pathologies neurovasculaires héréd. <b>via exome</b> <sup>1,3</sup> <i>(AVC &lt; 30 ans ou familial, malfo. vasc. céréb. multiples)</i>
--	--	--

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

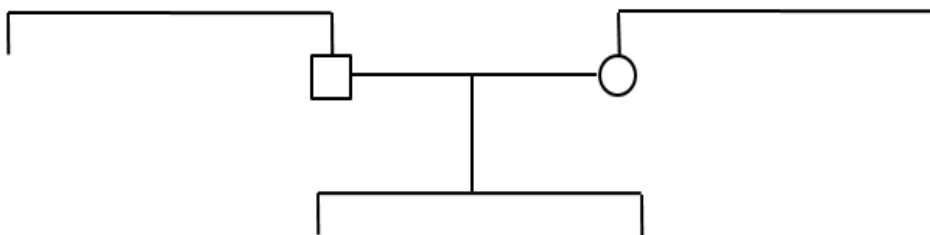
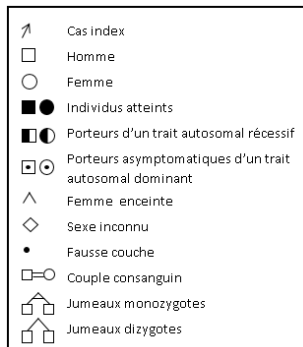
Avez-vous vérifié que votre patient a une mutuelle ou obtenu un accord pour analyse(s) génétique(s) d'une assurance privée ou du CPAS ?

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 1650€/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. 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
    - hysarythmie  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
  - microphtalmie (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 intracérébrales
  - 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 1650 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 minime 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)	
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>