

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

PATIENT		Indications Cliniques
Identifiant Patient Nom : _____ Prénom : _____ Naissance : ____ / ____ / ____ Sexe : ☐ M ☐ F Rue : _____ N° _____ Bte _____ CP : _____ Commune : _____ CT1/CT2 : ____ / ____ N° mutuelle : ____ / ____ N° NISS : _____		☐ Cas isolé ☐ duo ☐ trio ☐ autre : _____ ☐ Suspicion d'affection génétique : _____ ☐ Ségrégation familiale - portage : _____ ☐ Test anomalie génétique familiale pat. atteint : _____ <i>Obligation de préciser le cas index :</i> _____ ☐ Test pré-symptomatique : ☐ 1/2 ☐ 2/2 <i>Deux demandes indépendantes, uniquement après conseil génétique</i> <i>Obligation de préciser le cas index :</i> _____ ☐ Confirmation d'une anomalie génétique : _____ ☐ Pharmacogénétique : _____
Etiquette n° de demande ERASME	Etiquette n° de secteur ERASME	

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

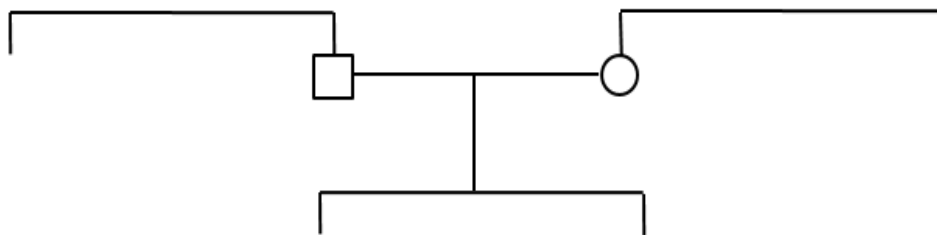
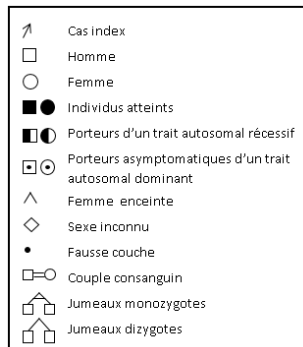
Analyses ciblées, panels de gènes (P) ou panels in silico via exome		
Anomalie du développement/métabolisme ☒ Achondroplasie / Hypochondroplasie (FGFR3) ☐ Hot-Spots (G380R – N540K) ☐ Rares <i>via exome</i> ^{1,3} ☒ Disomie uniparentale Chr. : ☐ 7 ☐ 11 ☐ 14 ☐ 15 ☒ Phénylcétonurie ⁴ (PAH) ☒ Prader-Willi ⁴ ☒ Angelman ⁴ ☒ X Fragile ⁴ (FMR1) Endocrinologie ☒ Albright (GNAS) ☒ McCune-Albright (GNAS) ☒ Allgrove/Triples A syndrome (AAAS) ☐ Hot-Spot (c.1331+1G) ☐ Gène complet <i>via exome</i> ^{1,3} ☒ Pathologies endocriniennes rares <i>via exome</i> ^{1,3} ☐ Patho. Parathyroïdiennes ☐ Infertilité masc/fem ☐ Patho. Thyroïdiennes ☐ Puberté précoce ☐ Hypog. Hypogonadotrope ☐ DSD ☐ Obésité ☐ Insulinopathies/MODY ☐ Néopl. Endocriniennes ☐ OHSS (FSHR) ☐ Petite taille ☐ Autres (<i>à préciser</i>) Gastro-entérologie / Pneumologie ☒ Alpha-1-antitrypsine/AAT (SERPINA1 : allèles S et Z) ☒ Mucoviscidose ⁴ (CFTR) ☐ 88 mutations ☐ Gène complet ☒ Pancréatite héréditaire ^{2,3} ☒ Pneumopathies (Bronchic. / Fibrose / ...) <i>via exome</i> ^{1,3} ORL ☒ Déficit auditif ⁴ (GJB2, GJB6, STRC, OTOA) => §6 en pg 3	Hématologie ☒ Anémies hémolytiques héréditaires <i>via exome</i> ^{1,3} ☒ Drépanocytose ⁴ ☒ Hemoglobinoopathies (modificateurs) <i>(HBBG2_XMN1, HBS1L-MYB, BCL11A)</i> ☒ Thalassémies ⁴ ☐ alpha ☐ beta Médecine interne <i>présentation adulte ou pédiatrique</i> ☒ Amyloïdose (TTR, APOA1, APOA2) ^{2,3} ☒ Cancers héréditaires ^{2,3} => <i>formulaire spécifique</i> ☐ Sein/ovaire ⁴ ☐ Prostate ⁴ ☐ Pancréas ⁴ ☐ Colorectal ⁴ ☐ Rénal <i>via exome</i> ☐ Mélanome ⁴ ☐ Li-Fraumeni (like) ⁴ ☐ Autres (<i>à préciser</i>) ☒ Hémochromatose type I ⁴ (HFE) ☐ Hyperferritinémie ☐ Sat. Transferrine > 45% ☒ Hémochromatoses rares ^{2,3} => <i>uniq. si HFE1 exclu</i> ☒ Hypercholest. fam. - Dyslipidémie ^{2,3} Score DLCN obligatoire, panel accepté si ≥ 6 et si détails cliniques justifiant le score sont fournis => <i>formulaire spécifique</i> ☒ Path. auto-inflammatoires ^{2,3,4} => §7 en pg 3 ☒ Porphyries ^{2,3} => <i>joindre résultats analyses biochimiques</i> Pharmacogénétique ☒ TPMT ⁴ ☒ Syndrome de Gilbert (UGT1A1) Néphrogénétique ☒ Apol1	Neurologique et neuromusculaire ☒ Amyotrophies ☐ Spinale (SMN1) ⁴ ☐ SLA C9ORF72 (exp. de triplets) ☒ Ataxies ^{1,3} ☐ Spinocérébelleuses SCA 1, 2, 3, 6, 7 (exp. de triplets) ☐ Panel étendu <i>via exome</i> ^{1,3,4} ☒ Neuropathie tomodaire ⁴ (HNPP, dél. PMP22) ☒ Neuropathie / Charcot-Marie-Tooth ☐ CMT1A (dupl. PMP22) ⁴ ☐ CMT1X (GJB1) ☐ Panel étendu <i>via exome</i> ^{1,3, 4} ☒ Démences (< 70 ans ou familial) ☐ C9ORF72 (exp. de triplets) ☐ Alzheimer précoce ⁴ (4 gènes dont APOE) ☐ Panel étendu <i>via exome</i> ^{1,3} ☒ Huntington ⁴ (HTT) ☒ Mouvements anormaux / Dystonie / Parkinson <i>via exome</i> ^{1,3} ☒ Paraplégie spastique héréditaire <i>exome</i> ^{1,3,4} ☒ Pathologies neuromusculaires héréd. <i>exome</i> ^{1,3,4} ☒ Motoneurone / SLA <i>exome</i> ^{1,3} ☒ Dystrophie Musculaire Duchenne (DMD) ☒ Dystrophie Musculaire Oculo-Pharyngée (OPMD) ☒ Pathologies neurovasculaires héréd. <i>via exome</i> ^{1,3} <i>(AVC < 30 ans ou familial, malfo. vasc. céréb. multiples)</i>

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 1700€/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
 - ☐ hypersrythmie
 - ☐ 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
 - ☐ microptalmie (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

Signes cliniques (suite)

- ☐ encéphalocèle
- ☐ hydrocéphalie
- ☐ holoprosencéphalie
 - ☐ alobaire ☐ semilobaire ☐ lobaire
- ☐ leucoencephalopathie
- ☐ méningocèle
 - ☐ myéloméningocèle ☐ occipital
- ☐ migration neuronale (anomalies)
 - ☐ gyration (anomalie) ☐ hétérotopies neuronales
- ☐ myélinisation (retard)
- ☐ porencéphalie
- ☐ schizencéphalie
- ☐ tube neural (anomalie)
- ☐ sub. blanche périventriculaire (anomalie)
 - ☐ leucomalacie
- ☐ Spina bifida
- ☐ tronc (anomalie)
- ☐ ventriculomégalie
- ☐ **Anomalies du système respiratoire**
 - ☐ hernie diaphragmatique
 - ☐ trachée (anomalie)
 - ☐ fistule trachéo-oesophagienne
- ☐ **Anomalie du tube digestif**
 - ☐ œsophage (anomalie)
 - ☐ atrésie
 - ☐ fistule trachéo-oesophagienne :
 - ☐ duodénum (anomalie)
 - ☐ atrésie
- ☐ **Anomalies uro-génitales**
 - ☐ clitoris : hypertrophie
 - ☐ cryptorchidie
 - ☐ dilatation pyélo-calicielle
 - ☐ hypospade
 - ☐ hypogénitalisme male
 - ☐ méga-vessie
 - ☐ micro-pénis
 - ☐ reflux vésico-urétéral
 - ☐ rein
 - ☐ agénésie ☐ duplication ☐ dysplasie
 - ☐ ectopie ☐ hydronéphrose ☐ hypertrophie
 - ☐ hypoplasie ☐ kystes
 - ☐ scrotum (anomalie)
 - ☐ bifide ☐ en châle ☐ hypoplasique
 - ☐ urètre
 - ☐ atrésie ☐ dilatation ☐ sténose
- ☐ **Autre anomalie**
 - ☐ Situs inversus

4. Malformations mineures - dysmorphies

- **Anomalie du cou**
 - cou court
 - cou palmé
 - excès de peau
- **Anomalies craniofaciales**
 - asymétrie faciale
 - asymmetric crying face
 - dysmorphie faciale
 - étage moyen : hypoplasie
 - columelle basse
 - columelle courte
 - macroglossie
 - macrostomie
 - micrognathie
 - microstomie
 - fontanelles : larges
 - fontanelles : retard fermeture
 - front : bosses frontales
 - front étroit
 - front fuyant
 - front grand
 - front : implantation basse des cheveux
 - nez recourbé
 - nez : ensellure nasale
 - déprimée
 - large
 - proéminente
 - nez : narines antéversées
 - nez proéminent
 - malaire : hypoplasie
 - oreilles (anomalies)
 - bas implantées
 - pits pré-auriculaires
 - tags pré-auriculaires
 - mal ourlées
 - lobes (anomalies)
 - larges
 - helix replié

- ☐ palais ogival
 - ☐ paupières (anomalies)
 - ☐ blépharophimosis
 - ☐ épicanthus
 - ☐ vers bas et dehors
 - ☐ vers haut et dehors
 - ☐ ptosis
 - ☐ télécanthus
 - ☐ fentes palpébrales larges
 - ☐ éversion du tiers externe paupière inférieure
 - ☐ philtrum (anomalies)
 - ☐ effacé
 - ☐ long
 - ☐ bombant
 - ☐ court
 - ☐ rétrognathie
 - ☐ sourcils (anomalies)
 - ☐ larges
 - ☐ clairsemés
 - ☐ arqués
 - ☐ synophris
 - ☐ **Anomalies des membres**
 - ☐ pli palmaire unique (G/D/bilatéral)
 - ☐ pouce a/hypoplasique (G/D/bilatéral)
 - ☐ pouce bifide (G/D/bilatéral)
 - ☐ pouce large (G/D/bilatéral)
 - ☐ pouce triphalangé (G/D/bilatéral)
 - ☐ clinodactylie doigts
 - ☐ clinodactylie II III IV V (G/D/bilatérale)
 - ☐ clinodactylie orteils
 - ☐ clinodactylie II III IV V (G/D/bilatérale)
 - ☐ fetal pads
 - ☐ hyperlaxité
 - ☐ ongles (mains): a/hypoplasie des ongles
 - ☐ 5eme rayon
 - ☐ ongles (pieds) : a/hypoplasie des ongles
 - ☐ 5eme rayon
 - ☐ **Anomalies oculaires**
 - ☐ enophtalmie
 - ☐ hypertélorisme
 - ☐ hypotélorisme
 - ☐ nystagmus
 - ☐ proptosis
 - ☐ iris : a/hypoplasie
 - ☐ iris : hétérochromie
 - ☐ strabisme
 - ☐ **Anomalies du thorax**
 - ☐ mammelons écartés
 - ☐ mammelons inversés
 - ☐ pectus carinatum
 - ☐ pectus excavatum
 - ☐ **Autre malformation mineure/signe dysmorphique :**
-

5. Anomalies de la croissance

- ☐ **Retard de croissance**
- ☐ retard de croissance in utero
- ☐ retard staturo-pondéral post-natal
- ☐ **Avance staturale**
- taille naissance : _____ cm _____ DS
- poids naissance : _____ kg _____ DS
- PC naissance : _____ cm _____ DS
- taille actuelle : _____ cm _____ DS
- poids actuel : _____ kg _____ DS
- PC actuel : _____ cm _____ DS
- taille mère : _____ cm _____ DS
- taille père : _____ cm _____ DS
- ☐ **Microcéphalie**
- ☐ primaire ☐ secondaire ☐ relative
- ☐ **Macrocéphalie**
- ☐ primaire ☐ secondaire ☐ relative
- ☐ **Difficultés alimentaires**
- ☐ **Défaut de prise pondérale**
- ☐ **Maigreur**
- ☐ **Anorexie mentale** : âge d'apparition : _____
- ☐ **Obésité** ☐ isolée ☐ non isolée
- BMI enfant : _____
- BMI mère : _____
- BMI père : _____
- ☐ **Anomalies osseuses** (fréquemment associées au ret. stat.)
- ☐ Madelung
- ☐ humérus (anomalie)
- ☐ courts
- ☐ ostéopénie
- ☐ ostéopétrose
- ☐ raccourcissement mésomélisque
- ☐ raccourcissement rhizomélisque

6. Déficience auditive

(à remplir obligatoirement pour GJB2/GJB6/SCL26A4
+ compléter arbre généalogique)

- ☐ âge d'apparition : _____
- ☐ congénitale
 - ☐ pré-linguale
 - ☐ post-linguale
 - ☐ progressive
- ☐ degré
 - ☐ léger (20-40db)
 - ☐ moyen (40-60db)
 - ☐ sévère (60-80db)
 - ☐ profond (>80db)
- ☐ type
 - ☐ perception
 - ☐ transmission
 - ☐ bilatérale
 - ☐ unilatérale
- ☐ anomalie canaux semi-circulaires
- ☐ anomalie du vestibule
- ☐ Mondini
- ☐ apparenté atteint : _____
- ☐ autre : _____

- (à remplir obligatoirement pour GJB2/GJB6/SCL26A4
- + compléter arbre généalogique)
- ☐ âge d'apparition : _____
- ☐ congénitale
 - ☐ pré-linguale
 - ☐ post-linguale
 - ☐ progressive
- ☐ degré
 - ☐ léger (20-40db)
 - ☐ moyen (40-60db)
 - ☐ sévère (60-80db)
 - ☐ profond (>80db)
- ☐ type
 - ☐ perception
 - ☐ transmission
 - ☐ bilatérale
 - ☐ unilatérale
- ☐ anomalie canaux semi-circulaires
- ☐ anomalie du vestibule
- ☐ Mondini
- ☐ apparenté atteint : _____
- ☐ autre : _____

- ☐ âge d'apparition : _____
- ☐ congénitale
 - ☐ pré-linguale
 - ☐ post-linguale
 - ☐ progressive
- ☐ degré
 - ☐ léger (20-40db)
 - ☐ moyen (40-60db)
 - ☐ sévère (60-80db)
 - ☐ profond (>80db)
- ☐ type
 - ☐ perception
 - ☐ transmission
 - ☐ bilatérale
 - ☐ unilatérale
- ☐ anomalie canaux semi-circulaires
- ☐ anomalie du vestibule
- ☐ Mondini
- ☐ apparenté atteint : _____
- ☐ autre : _____

7. Pathologies auto-inflammatoires

(à remplir obligatoirement + compléter arbre généalogique)

origine ethnique : _____

consanguinité : oui / non

âge d'apparition des fièvres : _____

périodicité des fièvres (nombre d'épisodes/an) : _____

durée des épisodes de fièvres : _____

température : _____

signes associés (cocher et entourer):

- ☐ muco-cutané: rash, aphtes, acné, psoriasis, folliculite, pseudo érysipèle, cellulite, pharyngite, pyoderma gangrenosum, pustulose
- ☐ musculo-squelettique: arthralgie, arthrite, ostéomyélite aseptique isolée ou multiple, périostite, myalgie, lipodystrophie
- ☐ oculaire: conjonctivite, œdème périorbitaire, uvéite, autre atteintes ophtalmiques
- ☐ gastro-intestinaux: douleurs abdominales, vomissements, diarrhées, appendicite, péritonite
- ☐ organes lymphoïdes: adénopathies, ganglions cervicaux douloureux, spléno/hépatomégalie
- ☐ cardio-respiratoire: péricardite, pleurésie, douleur thoracique
- ☐ neurologique: perte auditive sensori-neurale, méningite
- ☐ généraux: fatigue, maux de tête, perte de poids, amyloïdose, vasculite

☐ autres symptômes : _____

facteurs déclenchant les crises fébriles:

froid / émotion / vaccin / autre

biologie: prélevée pendant une crise ? Oui / Non

- ☐ élévation VS et/ou CRP
- ☐ élévation IgD et/ou acidurie mévalonique
- ☐ auto-immunité

traitement: colchicine/corticostéroïdes/autre: _____

☐ réponse : oui / non

7. Pathologies auto-inflammatoires

(à remplir obligatoirement + compléter arbre généalogique)

origine ethnique : _____

consanguinité : oui / non

âge d'apparition des fièvres : _____

périodicité des fièvres (nombre d'épisodes/an) : _____

durée des épisodes de fièvres : _____

température : _____

signes associés (cocher et entourer):

- ☐ muco-cutané: rash, aphtes, acné, psoriasis, folliculite, pseudo érysipèle, cellulite, pharyngite, pyoderma gangrenosum, pustulose
- ☐ musculo-squelettique: arthralgie, arthrite, ostéomyélite aseptique isolée ou multiple, périostite, myalgie, lipodystrophie
- ☐ oculaire: conjonctivite, œdème périorbitaire, uvéite, autre atteintes ophtalmiques
- ☐ gastro-intestinaux: douleurs abdominales, vomissements, diarrhées, appendicite, péritonite
- ☐ organes lymphoïdes: adénopathies, ganglions cervicaux douloureux, spléno/hépatomégalie
- ☐ cardio-respiratoire: péricardite, pleurésie, douleur thoracique
- ☐ neurologique: perte auditive sensori-neurale, méningite
- ☐ généraux: fatigue, maux de tête, perte de poids, amyloïdose, vasculite

☐ autres symptômes : _____

facteurs déclenchant les crises fébriles:

froid / émotion / vaccin / autre

biologie: prélevée pendant une crise ? Oui / Non

- ☐ élévation VS et/ou CRP
- ☐ élévation IgD et/ou acidurie mévalonique
- ☐ auto-immunité

traitement: colchicine/corticostéroïdes/autre: _____

☐ réponse : oui / non

origine ethnique : _____

consanguinité : oui / non

âge d'apparition des fièvres : _____

périodicité des fièvres (nombre d'épisodes/an) : _____

durée des épisodes de fièvres : _____

température : _____

signes associés (cocher et entourer):

- ☐ muco-cutané: rash, aphtes, acné, psoriasis, folliculite, pseudo érysipèle, cellulite, pharyngite, pyoderma gangrenosum, pustulose
- ☐ musculo-squelettique: arthralgie, arthrite, ostéomyélite aseptique isolée ou multiple, périostite, myalgie, lipodystrophie
- ☐ oculaire: conjonctivite, œdème périorbitaire, uvéite, autre atteintes ophtalmiques
- ☐ gastro-intestinaux: douleurs abdominales, vomissements, diarrhées, appendicite, péritonite
- ☐ organes lymphoïdes: adénopathies, ganglions cervicaux douloureux, spléno/hépatomégalie
- ☐ cardio-respiratoire: péricardite, pleurésie, douleur thoracique
- ☐ neurologique: perte auditive sensori-neurale, méningite
- ☐ généraux: fatigue, maux de tête, perte de poids, amyloïdose, vasculite

☐ autres symptômes : _____

facteurs déclenchant les crises fébriles:

froid / émotion / vaccin / autre

biologie: prélevée pendant une crise ? Oui / Non

- ☐ élévation VS et/ou CRP
- ☐ élévation IgD et/ou acidurie mévalonique
- ☐ auto-immunité

traitement: colchicine/corticostéroïdes/autre: _____

☐ réponse : oui / non

signes associés (cocher et entourer) :

- ☐ muco-cutané: rash, aphtes, acné, psoriasis, folliculite, pseudo érysipèle, cellulite, pharyngite, pyoderma gangrenosum, pustulose
- ☐ musculo-squelettique: arthralgie, arthrite, ostéomyélite aseptique isolée ou multiple, périostite, myalgie, lipodystrophie
- ☐ oculaire: conjonctivite, œdème périorbitaire, uvéite, autre atteintes ophtalmiques
- ☐ gastro-intestinaux: douleurs abdominales, vomissements, diarrhées, appendicite, péritonite
- ☐ organes lymphoïdes: adénopathies, ganglions cervicaux douloureux, spléno/hépatomégalie
- ☐ cardio-respiratoire: péricardite, pleurésie, douleur thoracique
- ☐ neurologique: perte auditive sensori-neurale, méningite
- ☐ généraux: fatigue, maux de tête, perte de poids, amyloïdose, vasculite

☐ autres symptômes :

facteurs déclenchant les crises fébriles:

froid / émotion / vaccin / autre

biologie: prélevée pendant une crise ? Oui / Non

- ☐ élévation VS et/ou CRP
- ☐ élévation IgD et/ou acidurie mévalonique
- ☐ auto-immunité

traitement: colchicine/corticostéroïdes/autre: _____

☐ réponse : oui / non

- ☐ muco-cutané: rash, aphtes, acné, psoriasis, folliculite, pseudo érysipèle, cellulite, pharyngite, pyoderma gangrenosum, pustulose
 - ☐ musculo-squelettique: arthralgie, arthrite, ostéomyélite aseptique isolée ou multiple, périostite, myalgie, lipodystrophie
 - ☐ oculaire: conjonctivite, œdème périorbitaire, uvéite, autre atteintes ophtalmiques
 - ☐ gastro-intestinaux: douleurs abdominales, vomissements, diarrhées, appendicite, péritonite
 - ☐ organes lymphoïdes: adénopathies, ganglions cervicaux douloureux, spléno/hépatomégalie
 - ☐ cardio-respiratoire: péricardite, pleurésie, douleur thoracique
 - ☐ neurologique: perte auditive sensori-neurale, méningite
 - ☐ généraux: fatigue, maux de tête, perte de poids, amyloïdose, vasculite
- ☐ autres symptômes : _____
- facteurs déclenchant les crises fébriles:
froid / émotion / vaccin / autre
- biologie: prélevée pendant une crise ? Oui / Non
- ☐ élévation VS et/ou CRP
 - ☐ élévation IgD et/ou acidurie mévalonique
 - ☐ auto-immunité
- traitement: colchicine/corticostéroïdes/autre: _____
- ☐ réponse : oui / non

facteurs déclenchant les crises fébriles:
froid / émotion / vaccin / autre

biologie: prélevée pendant une crise ? Oui / Non

- ☐ élévation VS et/ou CRP
- ☐ élévation IgD et/ou acidurie mévalonique
- ☐ auto-immunité

traitement: colchicine/corticostéroïdes/autre: _____

- ☐ réponse : oui / non

biologie: prélevée pendant une crise ? Oui / Non

- ☐ élévation VS et/ou CRP
- ☐ élévation IgD et/ou acidurie mévalonique
- ☐ auto-immunité

traitement: colchicine/corticostéroïdes/autre: _____

- ☐ réponse: oui / non

- ☐ élévation VS et/ou CRP
 - ☐ élévation IgD et/ou acidurie mévalonique
 - ☐ auto-immunité
- traitement: colchicine/corticostéroïdes/autre: _____
- ☐ réponse : oui / non

traitement: colchicine/corticostéroïdes/autre: _____
☐ réponse: oui / non

8. Autres anomalies - remarques

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 1700 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* (*biffer les mentions inutiles)	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>