

## GENETIQUE HEREDITAIRE/PHARMACOGENETIQUE

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; color: #0056b3;"><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> <p><input type="checkbox"/> Pharmacogénétique : _____</p>
<p style="text-align: center;">Etiquette n° de demande <b>ERASME</b></p>	<p style="text-align: center;">Etiquette n° de secteur <b>ERASME</b></p>

### Types de prélèvement et Analyses

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

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

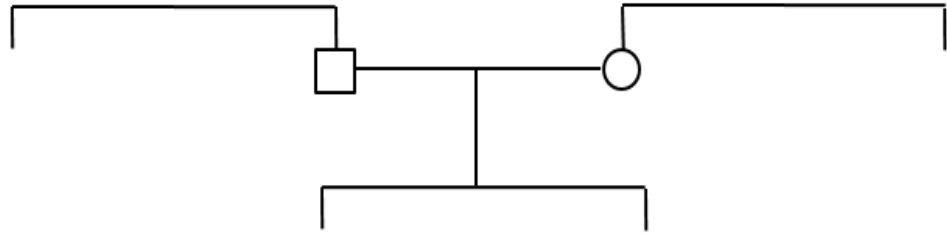
Anomalie du développement/métabolisme	Hématologie	Neurologique et neuromusculaire
<p><input checked="" type="checkbox"/> Achondroplasie / Hypochondroplasie (FGFR3) <input type="checkbox"/> Hot-Spots (G380R – N540K) <input type="checkbox"/> Rares <i>via exome</i><sup>1,3</sup></p> <p><input checked="" type="checkbox"/> Disomie uniparentale Chr. : <input type="checkbox"/> 7 <input type="checkbox"/> 11 <input type="checkbox"/> 14 <input type="checkbox"/> 15</p> <p><input checked="" type="checkbox"/> Phénylcétonurie<sup>4</sup> (PAH)</p> <p><input checked="" type="checkbox"/> Prader-Willi<sup>4</sup> <input checked="" type="checkbox"/> Angelman<sup>4</sup></p> <p><input checked="" type="checkbox"/> X Fragile<sup>4</sup> (FMR1)</p> <p><b>Endocrinologie</b></p> <p><input checked="" type="checkbox"/> Albright (GNAS) <input checked="" type="checkbox"/> McCune-Albright (GNAS)</p> <p><input checked="" type="checkbox"/> Allgrove/Triples A syndrome (AAAS) <input type="checkbox"/> Hot-Spot (c.1331+1G) <input type="checkbox"/> Gène complet <i>via exome</i><sup>1,3</sup></p> <p><input checked="" type="checkbox"/> Pathologies endocriniennes rares <i>via exome</i><sup>1,3</sup></p> <p><input type="checkbox"/> Patho. Parathyroïdiennes <input type="checkbox"/> Infertilité masc/fem</p> <p><input type="checkbox"/> Patho. Thyroïdiennes <input type="checkbox"/> Puberté précoce</p> <p><input type="checkbox"/> Hypog. Hypogonadotrope <input type="checkbox"/> DSD</p> <p><input type="checkbox"/> Obésité <input type="checkbox"/> Insulinopathies/MODY</p> <p><input type="checkbox"/> Néopl. Endocriniennes <input type="checkbox"/> OHSS (FSHR)</p> <p><input type="checkbox"/> Petite taille <input type="checkbox"/> Autres <i>(à préciser)</i></p> <p><b>Gastro-entérologie / Pneumologie</b></p> <p><input checked="" type="checkbox"/> Alpha-1-antitrypsine/AAT (SERPINA1 : allèles S et Z)</p> <p><input checked="" type="checkbox"/> Mucoviscidose<sup>4</sup> (CFTR) <input type="checkbox"/> 88 mutations <input type="checkbox"/> Gène complet</p> <p><input checked="" type="checkbox"/> Pancréatite héréditaire<sup>2,3</sup></p> <p><input checked="" type="checkbox"/> Pneumopathies (Bronchic. / Fibrose / ...) <i>via exome</i><sup>1,3</sup></p> <p><b>ORL</b></p> <p><input checked="" type="checkbox"/> Déficit auditif<sup>4</sup> (GJB2, GJB6, STRC, OTOA) =&gt; §6 en pg 3</p>	<p><b>Hématologie</b></p> <p><input checked="" type="checkbox"/> Anémies hémolytiques héréditaires <i>via exome</i><sup>1,3</sup></p> <p><input checked="" type="checkbox"/> Drépanocytose<sup>4</sup></p> <p><input checked="" type="checkbox"/> Hémoglobinopathies (modificateurs) <i>(HBB2_XMN1, HBS1L-MYB, BCL11A)</i></p> <p><input checked="" type="checkbox"/> Thalassémies<sup>4</sup> <input type="checkbox"/> alpha <input type="checkbox"/> beta</p> <p><b>Médecine interne</b> <i>présentation adulte ou pédiatrique</i></p> <p><input checked="" type="checkbox"/> Amyloïdose (TTR, APOA1, APOA2)<sup>2,3</sup></p> <p><input checked="" type="checkbox"/> Cancers héréditaires <i>exome</i><sup>1,3</sup> =&gt; formulaire spécifique</p> <p><input type="checkbox"/> Sein/ovaire <input type="checkbox"/> Prostate</p> <p><input type="checkbox"/> Pancréas <input type="checkbox"/> Colorectal</p> <p><input type="checkbox"/> Mélanome <input type="checkbox"/> Endocrin (TAT 6 mois)</p> <p><input type="checkbox"/> Autres <i>(préciser)</i> (TAT 6 mois) : .....</p> <p><input checked="" type="checkbox"/> Hémochromatose type I<sup>4</sup> (HFE) <input type="checkbox"/> Hyperferritinémie <input type="checkbox"/> Sat. Transferrine &gt; 45%</p> <p><input checked="" type="checkbox"/> Hémochromatoses rares<sup>2,3</sup> =&gt; uniq. si HFE1 exclu</p> <p><input checked="" 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 =&gt; formulaire spécifique</p> <p><input checked="" type="checkbox"/> Path. auto-inflammatoires<sup>2,3,4</sup> =&gt; §7 en pg 3</p> <p><input checked="" type="checkbox"/> Porphyries<sup>2,3</sup> =&gt; joindre résultats analyses biochimiques</p> <p><b>Pharmacogénétique</b></p> <p><input checked="" type="checkbox"/> TPMT<sup>4</sup></p> <p><input checked="" type="checkbox"/> Syndrome de Gilbert (UGT1A1)</p> <p><b>Néphrogénétique</b></p> <p><input checked="" type="checkbox"/> ApoL1</p>	<p><b>Neurologique et neuromusculaire</b></p> <p><input checked="" type="checkbox"/> Amyotrophies <input type="checkbox"/> Spinale (SMN1)<sup>4</sup> <input type="checkbox"/> SLA C9ORF72 (exp. de triplets)</p> <p><input checked="" type="checkbox"/> Ataxies<sup>1,3</sup> <input type="checkbox"/> Spinocérébelleuses SCA 1, 2, 3, 6, 7 (exp. de triplets) <input type="checkbox"/> Panel étendu <i>via exome</i><sup>1,3,4</sup></p> <p><input checked="" type="checkbox"/> Neuropathie tacomulaire<sup>4</sup> (HNPP, dél. PMP22)</p> <p><input checked="" type="checkbox"/> Neuropathie / Charcot-Marie-Tooth <input type="checkbox"/> CMT1A (dupl. PMP22)<sup>4</sup> <input type="checkbox"/> CMT1X (GJB1) <input type="checkbox"/> Panel étendu <i>via exome</i><sup>1,3,4</sup></p> <p><input checked="" type="checkbox"/> Démences (&lt; 70 ans ou familial) <input type="checkbox"/> C9ORF72 (exp. de triplets) <input type="checkbox"/> Alzheimer précoce<sup>4</sup> (4 gènes dont APOE) <input type="checkbox"/> Panel étendu <i>via exome</i><sup>1,3</sup></p> <p><input checked="" type="checkbox"/> Huntington<sup>4</sup> (HTT)</p> <p><input checked="" type="checkbox"/> Mouvements anormaux / Dystonie / Parkinson <i>via exome</i><sup>1,3</sup></p> <p><input checked="" type="checkbox"/> Paraplégie spastique héréditaire <i>exome</i><sup>1,3,4</sup></p> <p><input checked="" type="checkbox"/> Pathologies neuromusculaires héréd. <i>exome</i><sup>1,3,4</sup></p> <p><input checked="" type="checkbox"/> Motoneurone / SLA <i>exome</i><sup>1,3</sup></p> <p><input checked="" type="checkbox"/> Dystrophie Musculaire Duchenne (DMD)</p> <p><input checked="" type="checkbox"/> Dystrophie Musculaire Oculo-Pharyngée (OPMD)</p> <p><input checked="" type="checkbox"/> Pathologies neurovasculaires héréd. <i>via exome</i><sup>1,3</sup> <i>(AVC &lt; 30 ans ou familial, malfo. vasc. céréb. multiples)</i></p>

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.

-  Cas indexés
-  Homme
-  Femme
-  Individus atteints
-  Porteurs d'un trait autosomal récessif
-  Porteurs asymptotiques d'un trait autosomal dominant
-  Femme enceinte
-  Sexe inconnu
-  Fausse couche
-  Couple consanguin
-  Jumeaux monozygotes
-  Jumeaux dizygotes



### Signes cliniques

<p><b>1. Anomalies neurodéveloppementales</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> Retard global de développement (&lt;5ans)                     <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> léger</li> <li><input type="checkbox"/> modéré</li> <li><input type="checkbox"/> sévère</li> <li><input type="checkbox"/> âge d'apparition du sourire social : _____</li> </ul> </li> <li><input type="checkbox"/> Retard de langage                     <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> absence de langage</li> <li><input type="checkbox"/> déficit expressif</li> <li><input type="checkbox"/> déficit réceptif</li> <li><input type="checkbox"/> à 1 an – ne babille pas</li> <li><input type="checkbox"/> à 2 ans – ne fait pas de phrases de 2 mots</li> <li><input type="checkbox"/> à 3 ans – ne fait pas de phrases</li> <li><input type="checkbox"/> à 4 ans – manque de mots dans les phrases</li> </ul> </li> <li><input type="checkbox"/> Déficit intellectuel                     <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> borderline (QI 70-79)</li> <li><input type="checkbox"/> léger (QI 50-69)</li> <li><input type="checkbox"/> modéré (QI 35-49)</li> <li><input type="checkbox"/> sévère (QI 20-34)</li> <li><input type="checkbox"/> profond (QI&lt;20)</li> </ul> </li> <li><input type="checkbox"/> Difficultés d'apprentissages (QI&gt;80)                     <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> dyslexie</li> <li><input type="checkbox"/> dyspraxie</li> <li><input type="checkbox"/> dyscalculie</li> </ul> </li> <li><input type="checkbox"/> Troubles du comportement                     <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> ADHD</li> <li><input type="checkbox"/> troubles du spectre autistique                             <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> autisme <input type="checkbox"/> avec capacités cognitives hautes</li> </ul> </li> <li><input type="checkbox"/> comportement stéréotypé</li> <li><input type="checkbox"/> défaut concentration</li> <li><input type="checkbox"/> hyperactivité</li> <li><input type="checkbox"/> impulsivité/agressivité/violence                             <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> auto-agressivité <input type="checkbox"/> comportement agressif</li> </ul> </li> <li><input type="checkbox"/> intolérance à la frustration</li> <li><input type="checkbox"/> peurs/anxiété</li> <li><input type="checkbox"/> troubles du sommeil</li> </ul> </li> <li><input type="checkbox"/> Troubles psychiatriques                     <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> âge d'apparition : _____</li> <li><input type="checkbox"/> troubles bipolaires</li> <li><input type="checkbox"/> troubles de la personnalité</li> <li><input type="checkbox"/> psychose</li> <li><input type="checkbox"/> schizophrénie</li> </ul> </li> <li><input type="checkbox"/> Epilepsie                     <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> âge d'apparition : _____</li> <li><input type="checkbox"/> absences</li> <li><input type="checkbox"/> complexes</li> <li><input type="checkbox"/> état de mal</li> <li><input type="checkbox"/> fébrile</li> <li><input type="checkbox"/> focale</li> <li><input type="checkbox"/> généralisée</li> <li><input type="checkbox"/> myoclonique</li> <li><input type="checkbox"/> spasmes</li> <li><input type="checkbox"/> tonico-clonique</li> </ul> </li> <li><input type="checkbox"/> Anomalies EEG                     <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> anomalies épileptiformes</li> <li><input type="checkbox"/> anomalies épileptiformes généralisées                             <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> hypsarythmie <input type="checkbox"/> suppression burst <input type="checkbox"/> pointes-ondes</li> </ul> </li> </ul> </li> </ul>	<p><b>2. Autres anomalies neurologiques</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> Anomalies du tonus musculaire                     <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> hypotonie axiale</li> <li><input type="checkbox"/> hypotonie globale</li> <li><input type="checkbox"/> hypertonie périphérique</li> <li><input type="checkbox"/> spasticité</li> <li><input type="checkbox"/> âge du port de tête : _____</li> <li><input type="checkbox"/> âge de la station assise : _____</li> <li><input type="checkbox"/> âge de la marche avec appui : _____</li> <li><input type="checkbox"/> âge de la marche sans appui : _____</li> </ul> </li> <li><input type="checkbox"/> Ataxie</li> <li><input type="checkbox"/> Dystonie</li> <li><input type="checkbox"/> Faiblesse musculaire                     <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> des ceintures</li> <li><input type="checkbox"/> distale</li> <li><input type="checkbox"/> généralisée</li> <li><input type="checkbox"/> des membres</li> <li><input type="checkbox"/> progressive</li> </ul> </li> </ul> <p><b>3. Malformations majeures</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> Malformation cardiaque                     <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> CIA</li> <li><input type="checkbox"/> CIV</li> <li><input type="checkbox"/> Coarctation aortique</li> <li><input type="checkbox"/> Fallot</li> <li><input type="checkbox"/> Hypoplasie du cœur gauche</li> <li><input type="checkbox"/> persistance canal artériel</li> <li><input type="checkbox"/> transposition des gros vaisseaux</li> <li><input type="checkbox"/> tronc artériel commun</li> </ul> </li> <li><input type="checkbox"/> Autre anomalie cardiaque                     <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> cardiomégalie</li> <li><input type="checkbox"/> cardiomyopathie                             <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> hypertrophique <input type="checkbox"/> dilatée</li> </ul> </li> <li><input type="checkbox"/> dextrocardie</li> </ul> </li> <li><input type="checkbox"/> Malformation crano-faciale                     <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> anophtalmie (G/D/bilatérale)</li> <li><input type="checkbox"/> anotie (G/D/bilatérale)</li> <li><input type="checkbox"/> atrésie choanes (G/D/bilatérale)</li> <li><input type="checkbox"/> atrophie optique (G/D/bilatérale)</li> <li><input type="checkbox"/> colobome (G/D/bilatéral)                             <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> irien <input type="checkbox"/> rétinien <input type="checkbox"/> nerf optique</li> </ul> </li> <li><input type="checkbox"/> craniosténose</li> <li><input type="checkbox"/> cryptophtalmie (G/D/bilatérale)</li> <li><input type="checkbox"/> dysplasie septo-optique</li> <li><input type="checkbox"/> fente faciale</li> <li><input type="checkbox"/> fente labiale                             <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> médiane <input type="checkbox"/> bilatérale <input type="checkbox"/> unilatérale (G/D)</li> </ul> </li> <li><input type="checkbox"/> fente palatine</li> <li><input type="checkbox"/> luette bifide</li> <li><input type="checkbox"/> microptalmie (G/D)</li> <li><input type="checkbox"/> microtie (G/D)</li> <li><input type="checkbox"/> séquence de Pierre Robin</li> <li><input type="checkbox"/> suture métopique : saillie</li> </ul> </li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> Malformation des membres                     <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> amélie (G/D)</li> <li><input type="checkbox"/> a/hypoplasie orteils (G/D/bilatérale)</li> <li><input type="checkbox"/> a/hypoplasie radiale (G/D/bilatérale)</li> <li><input type="checkbox"/> aplasie terminale (G/D/bilatérale)</li> <li><input type="checkbox"/> ectrodactylie main (G/D/bilatérale)</li> <li><input type="checkbox"/> ectrodactylie pied (G/D/bilatérale)</li> <li><input type="checkbox"/> anomalies des os longs                             <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> fémur (G/D/bilatérale)                                     <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> absent <input type="checkbox"/> court <input type="checkbox"/> courbe</li> </ul> </li> <li><input type="checkbox"/> humérus (G/D/bilatérale)                                     <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> absent <input type="checkbox"/> court <input type="checkbox"/> courbe</li> </ul> </li> <li><input type="checkbox"/> tibia (G/D/bilatérale)                                     <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> absent <input type="checkbox"/> court <input type="checkbox"/> courbe</li> </ul> </li> <li><input type="checkbox"/> péroné (G/D/bilatérale)                                     <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> absent <input type="checkbox"/> court <input type="checkbox"/> courbe</li> </ul> </li> <li><input type="checkbox"/> radius (G/D/bilatérale)                                     <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> absent <input type="checkbox"/> court <input type="checkbox"/> courbe</li> </ul> </li> <li><input type="checkbox"/> cubitus (G/D/bilatérale)                                     <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> absent <input type="checkbox"/> court <input type="checkbox"/> courbe</li> </ul> </li> </ul> </li> <li><input type="checkbox"/> hémihypertrophie (G/D/bilatérale)</li> <li><input type="checkbox"/> main botte (G/D/bilatérale)</li> <li><input type="checkbox"/> déviation ulnaire (G/D/bilatérale)</li> <li><input type="checkbox"/> déviation radiale (G/D/bilatérale)</li> <li><input type="checkbox"/> péroné (anomalie) (G/D/bilatérale)                             <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> absent <input type="checkbox"/> courbes</li> </ul> </li> <li><input type="checkbox"/> phocomélie (G/D/bilatérale)</li> <li><input type="checkbox"/> pieds bots (G/D/bilatéraux)</li> <li><input type="checkbox"/> polydactylie main (G/D/bilatérale)                             <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> pré-axiale <input type="checkbox"/> post-axiale</li> </ul> </li> <li><input type="checkbox"/> polydactylie pieds (G/D/bilatérale)                             <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> pré-axiale <input type="checkbox"/> post-axiale</li> </ul> </li> <li><input type="checkbox"/> synostose radio-cubitale (G/D/bilatérale)</li> </ul> </li> <li><input type="checkbox"/> Anomalie de la paroi abdominale                     <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> omphalocèle</li> <li><input type="checkbox"/> diastasis grands droits</li> <li><input type="checkbox"/> autre</li> </ul> </li> <li><input type="checkbox"/> Malformation du squelette                     <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> anomalies costales</li> <li><input type="checkbox"/> fractures multiples</li> <li><input type="checkbox"/> malformations vertébrales</li> <li><input type="checkbox"/> scoliose</li> </ul> </li> <li><input type="checkbox"/> Malformation du système nerveux central                     <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> anencéphalie</li> <li><input type="checkbox"/> arhinencéphalie</li> <li><input type="checkbox"/> calcifications intracrâniennes</li> <li><input type="checkbox"/> cérébelleuse (anomalie)                             <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> Arnold Chiari</li> <li><input type="checkbox"/> atrophie cérébelleuse</li> <li><input type="checkbox"/> atrophie du vermis</li> <li><input type="checkbox"/> Dandy-Walker</li> <li><input type="checkbox"/> mégagrande citerne</li> </ul> </li> <li><input type="checkbox"/> corps calleux (anomalie)                             <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> absence <input type="checkbox"/> hypoplasie <input type="checkbox"/> partiel</li> </ul> </li> </ul> </li> </ul>
--	--	---



# 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* <small>(*biffer les mentions inutiles)</small>	Patient - Mère - Père* <small>(*biffer les mentions inutiles)</small>
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-U.LB.

\*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/realement-general-sur-la-protection-des-donnees-citoyen>