



N° de réception IPG  
+ code-barre

N° d'analyse IPG  
+ code-barre

## IDENTIFICATION DU PATIENT

Nom : ..... Prénom : .....

**NISS** : ..... Date de naissance : ..... / ..... / ..... Sexe :  M  F

ou **Vignette mutuelle** ou **Etiquette de l'hôpital avec NISS**

**Nom, prénom et date de naissance du conjoint** : .....

## IDENTIFICATION DU MÉDECIN PRESCRIPTEUR

Cachet médecin prescripteur avec **n° INAMI** :

**Hôpital / Institution** : .....

**Date de la prescription** : ..... / ..... / .....

**Date et heure du prélèvement** : ..... / ..... / ..... à ..... h .....

**Nom et prénom du préleveur** : .....

**Nom, prénom et adresse du médecin en copie** : .....

**Signature** :

**N° INAMI** du médecin en copie : .....

## RENSEIGNEMENTS CLINIQUES ET TYPES DE DEMANDE D'ANALYSE

### Type de prélèvement :

- Sang  
 ADN  
 Tissu (préciser l'origine du tissu) : .....  
 Autre : .....

Les informations relatives aux types de tubes, aux volumes et aux délais d'envoi à l'IPG sont reprises au verso ↵

### Indication de l'analyse :

- Confirmation/exclusion diagnostique  
 Etude familiale  
Nom et DN du cas index : .....  
Lien de parenté : .....  
Statut clinique de la personne concernée par la présente analyse:  symptomatique  asymptomatique  
 Test présymptomatique ( **2 tubes EDTA indépendants obligatoires** et consultation de génétique )  
 Test préconceptionnel  
 Etude de splicing (ARN/cDNA) ( **2 tubes Héparinés vert et 1 tube EDTA mauve** )  
Nom du variant : .....  
Protocole de référence : .....  
 Urgent (Motif : .....)  
 Recherche : .....

### Renseignements cliniques obligatoires :

**Hypothèse diagnostique :**

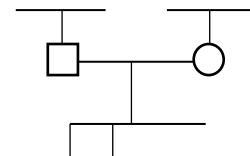
**Symptômes principaux :**

**Age de début :**

**Résultats examens paracliniques :**

**Antécédents familiaux :**

**Voir consentement éclairé au verso** ↵



- |   |               |   |             |
|---|---------------|---|-------------|
| <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> | Conducteur    | <input checked="" type="checkbox"/> <input checked="" type="checkbox"/> | Atteint     |
| <input type="checkbox"/>                          | Homme Sain    | <input type="checkbox"/>  | Femme Saine |
| <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> | Consanguinité | <input checked="" type="checkbox"/> <input checked="" type="checkbox"/> | Décédé      |

Identification du patient : Voir en page 1.

Identification du représentant légal (si patient mineur ou majeur sous tutelle) :

Nom : ..... Prénom : .....

Lien avec le patient : .....

NISS : ..... Date de naissance : ..... / ..... / ..... Sexe :  M  F

ou **Vignette mutuelle** ou **Etiquette de l'hôpital avec NISS**

J'ai reçu les informations cliniques nécessaires de la part du professionnel de santé. Je confirme avoir été **bien informé(e) sur les objectifs et le type d'analyse(s)** qui sera/seront réalisée(s) dans le cadre de la condition médicale mentionnée sur cette demande. Je comprends que des **variants de signification clinique inconnue** pourraient être mis en évidence dans un ou plusieurs gène(s), ne permettant pas de conclure formellement et définitivement quant à leur rôle pathogène.

Avec votre accord, vos <b>échantillons biologiques non utilisés</b> seront conservés. <ul style="list-style-type: none"> <li>• J'accepte qu'ils puissent être utilisés pour vérifier les résultats obtenus, pour des analyses ultérieures et dans le cadre de l'assurance qualité du laboratoire.</li> <li>• J'accepte qu'ils puissent être conservés dans la Biobanque et utilisés à des fins de recherche ou dans le cadre de l'enseignement universitaire.</li> </ul>	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non  <input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non
Je consens à être informé(e) <sup>1</sup> d'éventuels <b>résultats secondaires/complémentaires</b> <sup>2</sup> si ceux-ci ont des implications médicales directes (ex : possibilité de mesures de prévention ou conséquences thérapeutiques) ou peuvent constituer un risque génétique important pour moi ou les membres de ma famille. <p><sup>1</sup> Selon les connaissances scientifiques actuelles et sur la base des recommandations actuelles du Collège américain de génétique médicale et génomique (ACMG).</p> <p><sup>2</sup> Variants pouvant être identifiés accidentellement au cours d'un test génétique et associés à une affection autre que celle pour laquelle le test a été initialement indiqué.</p>	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non
Si nécessaire, je consens à ce que mon échantillon, mes données personnelles et la demande de test soient transmis à un laboratoire ou à un institut coopérant spécialisé dans le but de rechercher la cause de la maladie susmentionnée.	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non
J'accepte que les données et les résultats de tests collectés dans le contexte de la maladie en question puissent être utilisés <b>sous une forme anonymisée pour la recherche scientifique</b> <sup>1</sup> et publiés sous une forme anonyme dans des revues médicales. <p><sup>1</sup> par exemple afin d'améliorer la compréhension des mécanismes moléculaires de la maladie et/ou dans le but de développer de nouvelles possibilités de diagnostic ou de traitement.</p>	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non
Je consens à ce que mes données personnelles et les résultats des tests soient conservés au-delà de la période de conservation légale de 10 ans.	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non
Je consens à ce que les résultats de mes tests puissent être utilisés dans un but de conseil génétique et de test auprès de membres de ma famille potentiellement à risque.	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non

J'ai été informé de mon **droit de retirer mon consentement** à tout moment et sans devoir en indiquer la raison, de mon droit d'interrompre les analyses entamées à tout moment avant la communication des résultats, ainsi que de mon droit d'exiger la destruction de tous mes échantillons.

Fait à : .....

Le : .....

**Nom, prénom et signature du patient (ou de son représentant légal) :**

**Cachet (ou nom, prénom) et signature du médecin prescripteur :**

**Recommandations concernant les prélèvements et les modalités de transport (Tél. : +32 (0)71 44 71 96)**

- **Caryotype standard - Sang** : Tube Hépariné stérile (bouchon vert) : **Adulte : 9 ml - Nouveau-né : 1 ml**. Si pas acheminé le jour même, mettre au réfrigérateur : 2 à 8° C (maximum 3 jours).
- **Biologie moléculaire - Sang** : Tube EDTA (bouchon mauve) : **9 ml ou 1 à 2 ml si difficulté de prélèvement**. Pour des analyses réalisées dans des conditions optimales, les prélèvements doivent être acheminés à l'IPG dans les 3 jours à température ambiante.
- **Liquide amniotique** : Seringue de ponction (15 à 20 ml) ou flacon stérile fourni par l'IPG. Acheminer le prélèvement le plus rapidement possible, à température ambiante.
- **Biopsie Trophoblastique** : Milieu de culture fourni par l'IPG. Acheminer le prélèvement le plus rapidement possible (le jour même), à température ambiante.
- **Fausse-couche** : Milieu de culture fourni par l'IPG ou liquide physiologique stérile. Si pas acheminé le jour même, mettre au réfrigérateur : 2 à 8° C.
- **Biopsie cutanée** : Prévenir le labo au n° tel ci-dessus. Milieu de culture fourni par le labo. Si pas acheminé le jour même, mettre au réfrigérateur : 2 à 8° C.
- **Tissu** : Frais ou congelé (azote liquide). Pour des analyses réalisées dans des conditions optimales, les prélèvements doivent être acheminés à l'IPG le jour-même avant 16h30 à température ambiante ou dans l'azote liquide.
- **Tissu fixé en paraffine** : Envoyer le bloc et 1 lame HE : le bloc sera renvoyé dès que l'analyse est terminée.

**Caryotype standard**

**1 tube Hépariné (vert) + Renseignements cliniques obligatoires :**

- Infertilité – subfertilité  Antécédent de fausses couches
- Candidat donneur (gamètes)
- Anomalie chromosomique familiale connue : .....
- Autre : .....

**Recherche de mutations fréquentes du gène CFTR (mucoviscidose)**

**1 tube EDTA (mauve) + Renseignements cliniques obligatoires :**

- Sujet masculin présentant une infertilité (avec Absence Bilatérale des Canaux Déférents)
- Sujet masculin entrant dans un programme de FIV
- Don de gamètes (sujet masculin ou féminin)
- Personne ayant une histoire familiale de mucoviscidose  
Préciser la (les) mutation(s) familiale(s) : .....
- Personne ayant un conjoint porteur ou atteint de mucoviscidose  
Préciser le nom du conjoint : .....
- Personne dont la descendance présente un risque accru par rapport à la population générale (consanguinité)

**Recherche de microdéletion du chromosome Y (AZF)**

**1 tube EDTA (mauve)**

**Recherche de (pré)mutation X-fragile**

**1 tube EDTA (mauve) + Renseignements cliniques obligatoires :**

- Sujet féminin présentant des troubles de la fertilité ou une ménopause précoce
- Sujet féminin entrant dans un programme de FIV
- Don d'ovules
- Sujet féminin ayant une histoire familiale d'X-Fragile ou de retard mental lié à l'X, de FXTAS ou de ménopause précoce

**Recherche de délétion exon 7 du gène SMN1 (amyotrophie spinale)**

**1 tube EDTA (mauve) + Renseignements cliniques obligatoires :**

- Personne ayant une histoire familiale d'amyotrophie spinale  
Préciser la(les) mutation(s) familiale(s) : .....
- Personne dont la descendance présente un risque accru par rapport à la population générale (consanguinité)
- Personne ayant un conjoint porteur ou atteint d'amyotrophie spinale  
Préciser le nom du conjoint : .....
- Couple entrant dans un programme de FIV (tester un seul conjoint)
- Don de gamète (sujet masculin ou féminin)

Conditions de remboursement des analyses (art 33 et 33bis) :

<http://www.inami.fgov.be/fr/nomenclature/nomenclature/Pages/nomen-article33.aspx#V1kdK03snV>

CONSTITUTIONNEL - RENSEIGNEMENTS CLINIQUES ET TYPES DE DEMANDE D'ANALYSE

**Caryotype moléculaire - 1 tube EDTA (mauve)**

**Biologie moléculaire (analyse de gènes) - 1 tube EDTA (mauve) + Spécifier l'analyse ci-dessous ou au verso**

**HEMATOLOGIE**

- Facteur V LEIDEN (FV)\* Renseignements cliniques obligatoires :**  
 APC résistance positive
- PROTHROMBINE (F2)\* Renseignements cliniques obligatoires :**  
 Age < 55 ans ce jour et Accident thrombotique  
 Antécédents familiaux  
 Coagulation intravasculaire disséminée
- HEMOCHROMATOSE (HFE)\* Renseignements cliniques obligatoires :**  
• Diagnostic :  Hyperferritinémie  
 Aug. coefficient saturation transferrine  
• Etude familiale :  Apparentés 1<sup>er</sup> degré porteur de mutation  
 Partenaire porteur de mutation  
• Nom et mutation.....

\* Les renseignements cliniques demandés conditionnent le remboursement ou la réalisation de certaines analyses. Le prescripteur veillera à informer le patient d'un éventuel surcoût que pourrait lui valoir le non-respect des règles en vigueur.

**AFFECTIONS SQUELETTIQUES/CROISSANCE**

**Renseignements cliniques obligatoires :**

Taille (en DS) : .....  
Age osseux :  normal  en avance  en retard sur âge chronologique

**PANEL PETITE TAILLE**

**! ANALYSES HORS PANEL :**

- Syndrome Silver-Russel, méthylation 11p15 (envoi extérieur)**
- Syndrome Silver-Russel like, UPD7**  
(Joindre le sang des parents - **1 tube EDTA mauve**)
- Turner en mosaïque (FISH chr X) - 1 tube Hépariné (vert)**

**PANEL OVERGROWTH**

**! ANALYSE HORS PANEL :**

- Syndrome Beckwith-Wiedemann, méthylation 11p15 (envoi extérieur)**

**POLYSYNDACTYLIE TYPE 1, BRACHYDACTYLIE TYPE D/E (HOXD13)**

**AFFECTIONS CARDIAQUES**

**Renseignements cliniques obligatoires :**

Début :  congénital  enfance  adolescence  âge adulte (précision.....)  
Hypercholestérolémie\* :  absente  
 LDL-cholestérol >180mg/dl (adulte)  
 LDL-cholestérol >150mg/dl (enfant)  
 xanthomes/arcs cornéens

- PANEL HYPERCHOLESTEROLEMIE**
- PANEL ARYTHMIES**
- PANEL CARDIOMYOPATHIES HYPERTROPHIQUES**
- PANEL CARDIOMYOPATHIES DILATEES**

\* Les renseignements cliniques demandés conditionnent le remboursement ou la réalisation de certaines analyses. Le prescripteur veillera à informer le patient d'un éventuel surcoût que pourrait lui valoir le non-respect des règles en vigueur.

**SURDITE**

**Renseignements cliniques obligatoires :**

Début :  congénital  enfance  adolescence  âge adulte (précision.....)  
Evolution :  progressive  non progressive  
Localisation :  unilatérale  bilatérale  
Audiogramme :  fréq.aiguës  fréq.moyennes  fréq.graves  toutes freq. (dB :...)  
Atteinte vestibulaire :  absente  présente  
RMN cérébrale :  normale  anormale (précision :.....)  
Autres symptômes : .....

**PANEL SURDITE NON MITOCHONDRIALE**

**! ANALYSES CIBLEES :**

- Connexines 26 et 30 (GJB2/GJB6)**
- COCH (exons 4 et 5)**

**PANEL SURDITE MITOCHONDRIALE**

**AFFECTIONS RESPIRATOIRES / MUCOVISCIDOSE**

**Renseignements cliniques obligatoires :**

Symptômes :  ileus meconial  atteinte respiratoire sévère  insuffisance pancréatique  
 bronchiectasies  pancréatites  agénésie des canaux déférents  
Test à la sueur :  non réalisé  négatif  positif (taux Chlore :.....mmol/L)

- MUCOVISCIDOSE CLASSIQUE (CFTR)**
- MUCOVISCIDOSE ATYPIQUE (CFTR, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, SERPINA1)**
- PANCREATITES CHRONIQUES (envoi extérieur)**

**PREDISPOSITIONS AUX CANCERS**

**! PANEL CANCER SEIN / OVAIRE** } **Formulaire spécifique à télécharger :**  
**! PANEL CANCER COLON** } <http://www.ipg.be/demande-danalyses/>  
**! PANEL CANCER REIN** }

**Renseignements cliniques obligatoires :**

**! ANALYSES CIBLEES :**

- Von Hippel Lindau (VHL)**
- Endocrinopathie multiple de type 2 (MEN2)**
- Syndrome de Li-Fraumeni (TP53)**



## AFFECTIONS NEUROLOGIQUES

### MYOPATHIES ET MALADIES DU SYSTEME NERVEUX PERIPHERIQUE

#### Renseignements cliniques obligatoires :

Début :  congénital  enfance  adolescence  âge adulte (précision.....)  
Localisation :  proximale  distale  généralisée  
Taux CPK :  normal  augmenté (valeur : .....)  
Episodes de rhabdomyolyse aiguë :  oui  non  
EMG :  normal  anormal (précision : .....)  
Vitesses de conduction :  normales  anormales (précision : .....)  
Biopsie musculaire :  normale  anormale (précision : .....)  
RMN cérébrale :  normale  anormale (précision : .....)

PANEL MYOPATHIES (hors pathologies mitochondriales)

#### ! ANALYSES HORS PANEL :

- Dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale (DMFSH type 1 et 2)
- Dystrophie musculaire congénitale de FUKUYAMA (FCMD)
- Dystrophie myotonique de Steinert/de type 1 (DMPK)
- Dystrophie musculaire de Duchenne/Becker (del/dup intragénique DMD)

PANEL MOTONEURONE / POLYNEUROPATHIES

#### ! ANALYSES HORS PANEL :

- CMT1A/HNPP neuropathie tomaculaire (PMP22)
- Maladie de Kennedy/amyotrophie spinobulbaire (AR)
- Amyotrophie spinale (SMN1)

PANEL PARAPLEGIES SPASTIQUES

PANEL HYPEREKPLEXIE

### MALADIES NEURODEGENERATIVES

#### Renseignements cliniques obligatoires :

Age de début : .....  
Symptômes :  Ataxie  Troubles de la mémoire  Démence  Epilepsie  Rigidité  
 Bradykinésie  Tremblements  Dystonie  Troubles du langage  
 Agitation  Troubles du comportement  Troubles de l'humeur  Apathie  
RMN cérébrale :  normale  anormale (précision : .....)

PANEL MALADIES NEURODEGENERATIVES

#### ! ANALYSES HORS PANEL :

- Ataxies spino-cérébelleuses dominantes (SCA1,2,3,6,7,17)
- Amylose héréditaire liée à la transthyréine (TTR)
- Ataxie de Friedreich (FXN)
- FXTAS, tremblements/ataxie liés à une prémutation X-Fragile (FMR1)
- Atrophie dentalo-rubro-pallido-luysienne (DRPLA)
- Maladie de Huntington (HTT)
- Maladie de Unverricht-Lundborg (CSTB)
- Syndrome de Hallenvorden-Spatz, déf.en panthoténate kinase (PANK2)
- Susceptibilité à la maladie d'Alzheimer (ApoE)
- Démence frontotemporale / SLA type 1 (c9orf72) (envoi extérieur)

### TROUBLES DU NEURO-DEVELOPPEMENT

#### Renseignements cliniques obligatoires :

Début :  congénital  enfance  adolescence  âge adulte  
Hypotonie :  absente  présente  
Déficience intellectuelle :  absente  présente (précision - QI : .....)  
Epilepsie :  absente  présente (précision - type : .....)  
Autisme :  absent  présent  
RMN cérébrale :  normale  anormale (précision : .....)  
Traitement : .....

PANEL EPILEPSIE

#### ! ANALYSES HORS PANEL :

- Maladie de Unverricht-Lundborg (CSTB)

PANEL AUTISME

PANEL KABUKI

PANEL OVERGROWTH

PANEL DEFICIENCE INTELLECTUELLE

#### ! ANALYSES HORS PANEL :

- Syndrome X-Fragile (FMR1)
- Syndrome d'Angelman (méthylation 15q11q13)
- Syndrome de Prader Willi (méthylation 15q11q13)

ETUDE D'INACTIVATION DU X

## MALADIES MITOCHONDRIALES

#### Renseignements cliniques obligatoires :

Début :  congénital  enfance  adolescence  âge adulte (précision.....)  
Symptômes :  atrophie optique  ptosis  rétinite pigmentaire  ophtalmoplégie  
 polyneuropathie  atteinte musculaire  épilepsie  ataxie  Leigh  
 hypoacousie  cardiomyopathie  diabète  régression psychomot.  
 autre symptôme : .....  
 facteur favorisant (fièvre ?,...) : .....

MELAS (mt.3243)

MERRF (mt.8344)

NARP (mt.8993)

LHON (mt.3460, mt.11778, mt.14484)

SEQUENCAGE COMPLET ADN MITOCHONDRIAL

## DIABETE ET OBESITE

Renseignements cliniques obligatoires : Age de début : .....

PANEL DIABETE MODY

PANEL OBESITE

PANEL LIPODYSTROPHIE ET/OU HYPERINSULINISME

## MALADIES METABOLIQUES

#### Renseignements cliniques obligatoires :

- Amylose héréditaire liée à la transthyréine (TTR)
- Déficit en LCHAD (hot spot HADHA)
- Déficit en MCAD (ACADM)
- Déficit en thiopurine S méthyltransferase (hotspots TPMT)
- Hypophosphatasie (ALPL)
- Panel Lipodystrophie et/ou Hyperinsulinisme
- Maladie de Fabry (GLA)  
(pour les hommes, dosage enzymatique : ..... - joindre le résultat)
- Syndrome de Gilbert (hotspot UGT1A1)
- Maladie de Smith Lemli Opitz (DHCR7)
- Hyper alpha tryptasémie (TPSAB1)

## AFFECTIONS RENALES

#### Renseignements cliniques obligatoires :

Début :  congénital  enfance  adolescence  âge adulte (précision.....)  
Symptômes :  Hématurie  Protéinurie néphrotique  Hypertension artérielle  
 Goutte  Lithiases  Hyperoxalurie  Fanconi  
 Kystes médullaires  Kystes corticaux  
 Troubles ioniques (précision.....)  
 Manifestations extrarénales (précision.....)  
 Insuffisance rénale (Age : .....)  
 Bilan pré-transplantation rénale

PANEL GENES PODOCYTAIRES

PANEL ANOMALIES CONGENITALES REINS/VOIES URINAIRES (CAKUT)

PANEL TUBULOPATHIES

PANEL KYSTOSE RENALE (dont PKD1, PKD2), NEPHROPATHIE TUBULO-INTERSTITIELLE DOMINANTE (ADTKD), PREDISPOSITION CANCERS DU REIN

#### ! ANALYSE HORS PANEL :

ADTKD - MUC1

PANEL MALADIES AVEC ALTERATION DE LA VOIE ALTERNE DU COMPLEMENT : comprenant syndrome hémolytique et urémique atypique (SHUa), glomérulonéphrite à C3 abaissé, dégénérescence maculaire (Drusen)

PANEL ANGIOEDEME HEREDITAIRE

PANEL MALADIE D'ALPORT

## AUTRES ANALYSES

Contactez l'IPG pour évaluer la faisabilité ( +32 (0)71 44 71 96 ou [secbm@ipg.be](mailto:secbm@ipg.be) )

La liste de gènes testés dans les panels est consultable sur : <http://www.ipg.be/demande-danalyses/>