

## IDENTIFICATION DU PATIENT

Nom :	Prénom :	ETIQUETTE PATIENT (espace réservé au laboratoire)
Date de naissance :	Sexe : <input type="checkbox"/> M <input type="checkbox"/> F	
Adresse complète Rue : Code postal : Ville :		
N° Mutuelle :		ETIQUETTE PATIENT (espace réservé au laboratoire)
N° Matricule :		
Titulaire :		

## MEDECIN PRESCRIPTEUR

Nom :	Copie à :
N° INAMI :	
Adresse :	
Téléphone :	Date et signature :

## PRELEVEMENT (indiquer clairement le nom, prénom et date de naissance du patient sur tous les tubes)

Date et heure de prélèvement : .....	Date et heure de réception : .....	
<b>Type de prélèvement</b>	<b>Conservation</b>	<b>Délaï de transmission</b>
<input type="checkbox"/> Sang (5ml (nné:2ml)) sur EDTA <span style="float: right; background-color: #ccccff; padding: 2px;">E</span>	4°C	48h
<input type="checkbox"/> Sang (5ml (nné:2ml)) sur Hépariné <span style="float: right; background-color: #ccffcc; padding: 2px;">H</span>	Température ambiante	48h
<input type="checkbox"/> Tissu (sur milieu de culture ou LP stérile). Type : .....	Température ambiante	Le jour même
<input type="checkbox"/> Autre : ..... (Contacter le laboratoire)		

## RENSEIGNEMENTS CLINIQUES OBLIGATOIRES

### A compléter par le patient lorsque les analyses sont demandées en dehors des règles diagnostiques :

"Je déclare avoir reçu des informations claires sur l'utilité de réaliser les analyses demandées. Ces analyses n'étant pas remboursées par l'assurance maladie, je marque mon accord pour en supporter le coût qui me sera facturé par le laboratoire (montants variant entre 76 € et 1350 €)"

Date : ... / ... / ..... Signature : .....

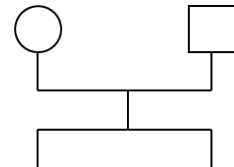
### INDICATION DE L'ANALYSE :

- Confirmation/ exclusion diagnostique
- Etude familiale (Nom et DN du cas index:.....)
- Test présymptomatique (2 éch. indépds obligatoires)
- Urgent (motif : .....) )
- BIOBANQUE (En cochant cette case, vous avez informé le patient d'un éventuel stockage du surplus d'ADN au sein de la biobanque des maladies génétiques ainsi que du respect de son anonymat. Cet échantillon pourra être utilisé à des fins de recherche. **Dans ce contexte, le consentement éclairé du patient et le formulaire d'information du patient signés ont été obtenus et sont conservés dans le dossier médical du patient).**

Informations cliniques relevantes, pouvant affecter le résultats (*ex: greffe de cellules souches*): .....

Arbre généalogique :

- : Atteint
- : Sain
- : Conducteur
- : Patient à investiguer



Ethnie : ..... Nom du cas index : .....  
Grossesse en cours : ..... semaines

## CONTACTS [dispa.genetique@chuliege.be](mailto:dispa.genetique@chuliege.be)

**Biochimie Génétique**  
Dr Phar. Biol. F. BOEMER /  
Dr Sc. G. LUIS /  
Secrétariat : 04.323.76.95

**Génétique Moléculaire Humaine**  
Pre V. DIDEBERG / Dr Sc. C. LIBIOULLE / Dr Sc. E. CASTERMANS / Dr  
Sc. JH.CABERG / Dr Sc. M. HANNON / Dr Sc. M. ARTESI /  
Dr Sc. B. GRISART  
Secrétariat : 04/323.13.68

**Oncogénétique Moléculaire**  
Dr Sc. N. LEROI / Dr Sc. J. COUPIER  
Dr E. SEPULCHRE  
Secrétariat : 04/323.13.68

**Cytogénétique**  
Dr M. JAMAR / Dr W. COURTENS /  
Dr Sc. JS. GATOT / Dr Sc. M. DEBERG /  
Dr Sc. A. VANWYNSBERGHE  
Secrétariat : 04/323.13.68

<b>Légende</b>		<b>STOCKAGE</b>
<b>E</b> Tube EDTA (2x5 mL)/ Nv-né: 2ml	<b>E x2</b> Deux échantillons indépendants sont obligatoires	<input type="checkbox"/> ADN <b>E</b>
<b>H</b> Tube Hépariné sans gel (5 mL)	<b>C</b> Tube Citraté (5mL)	<input type="checkbox"/> Culture fibroblastes + congélation (milieu stérile, LP)
<b>#</b> Référence du résultat préalable obligatoire	<b>B</b> Biopsie cutanée	<input type="checkbox"/> Culot lymphocytaire en vue d'étude ultérieure (FISH/caryotype) <b>H</b>
<b>*</b> Le choix de l'analyse réalisée peut être modifié par le laboratoire selon les règles de bonnes pratiques.		
<b>**</b> Référence du proband obligatoire		
<b>1</b> Arbre généalogique, ID et mutation du cas index nécessaire.		
<b>1</b> Seule <b>une</b> analyse du groupe <b>1</b> peut être demandée par phase d'investigation diagnostique. Ces analyses peuvent être répétées sur base de nouveaux éléments cliniques ou de nouvelles possibilités diagnostiques. Une nouvelle prescription est obligatoire.		
<b>2</b> Maximum deux analyses du groupe <b>2</b> peuvent être demandées par phase d'investigation diagnostique. Ces analyses peuvent être répétées sur base de nouveaux éléments cliniques ou de nouvelles possibilités diagnostiques. Une nouvelle prescription est obligatoire.		

**CYTOGENETIQUE** **E** + **H**

<b>CARYOTYPE LYMPHOCYTAIRE*</b>		<input type="checkbox"/> <b>Aberrations chromosomiques</b> (Contact avec le laboratoire obligatoire)
<input type="checkbox"/> <b>Examen standard : indications cliniques (OBLIGATOIRE) :</b> <input type="checkbox"/> Suspicion/Exclusion de syndrome chromosomique : ..... <input type="checkbox"/> Fausses couches à répétition ; nombre de FC : ..... <input type="checkbox"/> Anomalie du spermogramme <input type="checkbox"/> Bilan avant P.M.A. <input type="checkbox"/> Don de gamètes <input type="checkbox"/> Suspicion d'anomalie chromosomique chez un fœtus** <input type="checkbox"/> Anomalie chromosomique familiale** <input type="checkbox"/> Anomalie chromosomique dépistée par cytogénétique moléculaire # <input type="checkbox"/> Suspicion de mosaïcisme		<b>CYTOGENETIQUE MOLECULAIRE (FISH)</b> <input type="checkbox"/> Analyse FISH spécifique : ..... <b>CARYOTYPE MOLECULAIRE (CGH-ARRAY)*</b> <input type="checkbox"/> Examen du proband (Formulaire clinique obligatoire) <input type="checkbox"/> Etude familiale**  Lien de parenté : ..... <b>CULTURE DE FIBROBLASTES</b> (milieu de culture/LP stérile) <input type="checkbox"/> Caryotype <input type="checkbox"/> Recherche enzymatique : .....

**BIOLOGIE MOLECULAIRE** **E**

<b>NEUROGENETIQUE</b>	<b>Règles 1</b>	<b>Gène</b>	<b>NEPHROGENETIQUE</b>
-----------------------	-----------------	-------------	------------------------

<input type="checkbox"/> Etude familiale <input type="checkbox"/> Diagnostic			<b>SUSPICION DIAGNOSTIQUE (obligatoire)</b> <input type="checkbox"/> Syndrome d'Alport <input type="checkbox"/> Ciliopathies <input type="checkbox"/> CAKUT <input type="checkbox"/> Glomérulopathie <input type="checkbox"/> Syndrome néphrotique <input type="checkbox"/> Maladie polykystique (ADPKD typique) <input type="checkbox"/> Maladie polykystique atypique <input type="checkbox"/> Néphrolithiase <input type="checkbox"/> SHUa / Microangiopathie thrombotique <input type="checkbox"/> Tubulopathie - préciser: ..... <input type="checkbox"/> Autre: ..... <b>SYMPTOMES</b> <input type="checkbox"/> Goutte <input type="checkbox"/> Hyperoxalurie <input type="checkbox"/> Lithiase <input type="checkbox"/> Néphrocalcinose <input type="checkbox"/> Hypertension artérielle <input type="checkbox"/> IR aigüe <input type="checkbox"/> IR chronique <input type="checkbox"/> Kystes rénaux <input type="checkbox"/> Hématurie <input type="checkbox"/> Protéinurie <input type="checkbox"/> Troubles ioniques:..... <input type="checkbox"/> Anomalies morphologiques des reins <input type="checkbox"/> Manifestations extrarénales:..... <input type="checkbox"/> Autre:..... <b>AGE D'APPARITION</b> <input type="checkbox"/> In utéro <input type="checkbox"/> Enfance <12 ans <input type="checkbox"/> Adolescence 12-18 ans <input type="checkbox"/> Adulte > 18 ans <b>CADRE</b> <input type="checkbox"/> Diagnostic <input type="checkbox"/> Etude familiale ID cas index: ..... Mutation familiale: ..... <input type="checkbox"/> Présymptomatique (Conseil génétique obligatoire) <b>E x2</b> <b>Gène spécifique:</b> .....
<input type="checkbox"/> <b>ALZHEIMER</b> <b>AMYOTROPHIE SPINALE</b> (Werdnig-Hoffmann) <b>1</b> <input type="checkbox"/> Etude familiale <input type="checkbox"/> Diagnostic <input type="checkbox"/> Préconceptionnel <input type="checkbox"/> <b>ANGELMAN</b> <b>1</b> 15q11-13 <input type="checkbox"/> <b>ATAXIE DE FRIEDREICH</b> <b>1</b> FXN <b>CHARCOT-MARIE-TOOTH</b> (Formulaire clinique obligatoire) <b>1</b> <input type="checkbox"/> 1A <input type="checkbox"/> Autre : ..... <b>CHOREE DE HUNTINGTON</b> <b>1</b> <input type="checkbox"/> Présymptomatique (Conseil génétique obligatoire) <b>E x2</b> <input type="checkbox"/> Diagnostic (Informations cliniques obligatoires) <input type="checkbox"/> <b>DYSTROPHIE MUSCULAIRE DE DUCHENNE/BECKER</b> <b>1</b> DMD <input type="checkbox"/> <b>DYSTONIE DE TORSION</b> DYT1 TOR1A <b>DYSTROPHIE MYOTONIQUE DE STEINERT</b> <b>1</b> DMPK <input type="checkbox"/> Etude familiale <input type="checkbox"/> Diagnostic <input type="checkbox"/> Présymptomatique <b>E x2</b> <input type="checkbox"/> <b>HYPEREKPLEXIE</b> { GLRB, GLRA1, SLC6A5 <input type="checkbox"/> <b>NEUROPATHIE TOMACULAIRE</b> PMP22 <input type="checkbox"/> <b>PRADER-WILLI</b> <b>1</b> 15q11-13 <input type="checkbox"/> <b>RECEPTEUR AU FOLATE</b> FOLR1/2 <input type="checkbox"/> <b>SURDITE NEUROSENSORIELLE</b> GJB2/6 <input type="checkbox"/> <b>SYNDROME DE RETT</b> <b>1</b> MECP2 <b>X-FRAGILE</b> FMR1 <input type="checkbox"/> Retard de développement et/ou RM, autisme <input type="checkbox"/> Ménopause précoce <input type="checkbox"/> FXTAS (ataxie et tremblement intentionnel tardifs) <input type="checkbox"/> Etude familiale <input type="checkbox"/> Préconceptionnel (si ATCD familiaux, lié à l'X) <input type="checkbox"/> Bilan avant P.M.A. (femme) <input type="checkbox"/> Don d'ovules <input type="checkbox"/> Présymptomatique (Conseil génétique obligatoire) <b>E x2</b>			

ENDOCRINOLOGIE - INFERTILITE E Règles

INFERTILITE

- Agénésie des canaux déferents
- Oligo/azoospermie
- Ménopause précoce

DETERMINISME SEXUEL

- Présence/absence du gène SRY (Caryotype XX)
- Mutation du gène SRY (Caryotype XY)

PUBERTE PRECOCE CENTRALE

SYNDROME DE KALLMANN

- FGFR1
- ANOS1

SYNDROME DE ROKITANSKY

LERI-WEILL/ LMD / TAILLE REDUITE

OBESITE SEVERE

- Monogénique chez l'adulte
- Précoce chez l'enfant (en trio)  
=>Formulaire clinique spécifique obligatoire \*

CHOLESTASE INTRA-HEPATIQUE FAMILIALE

- PFIC-1/2 (γ-GT nl)
- PFIC-3 (γ-GT↑)

HYPERPARATHYROIDISME FAMILIAL ISOLE

- Etude familiale
- Diagnostic

IEVRE MEDITERRANEE FAMILIALE

- Diagnostic
- Etude familiale

CFTR  
μDel AZF  
FMR1  
SRY

DLK1  
KISS1R  
KISS1R  
MKRN3  
PROKR2

FGFR1  
ANOS1  
WNT4  
SHOX

MC4R  
PANEL OBZT:  
44gènes

ATP8B1 (1)  
ABCB11 (2)  
ABCB4 (3)

CDKN1B  
MEFV

METABOLIQUE Règles

ADRENOLEUCODYSTROPHIE

- Etude familiale
- Diagnostic (Dosage des ac. gras à très longues chaînes obligatoire)

SYNDROMES DEFICITAIRES EN CREATINE

- Etude familiale
- Diagnostic

DEFICIT EN MCAD

- Etude familiale
- Diagnostic

GLYCOGENOSE

- Type 0
- Type 1a
- Type V (MacArdle)
- Type 9
- Etude familiale
- Diagnostic

SYNDROME DE GILBERT

ABCD1  
GAMT  
AGAT  
SLC6A8

ACADM

GYS2  
G6PC  
PYGM  
PHKA2

UGT1A1

DIVERS E

MUCOVISCIDOSE

- Diagnostic
- Muco classique
- Muco atypique
- Muco atténuée
- Test à la sueur positif ?  Oui  Non
- Etude familiale (préciser mutation(s) identifiée(s))
- Apparenté/conjoint porteur de la (des) mutation(s) : .....

PANCREATITE

- Héritaire (autos. Dominante)
- Idiopathique

HYPERCHOLESTEROLEMIE FAMILIALE

- Diagnostic: LDL-C >190mg/dl (ou >150 chez l'enfant)
- + min. 1 signe perso. ou fam. 1<sup>er</sup>-2<sup>ème</sup> degré obligatoire

O xanthomes/arc cornéen  
O coronaropathie précoce (< 45ans)  
O ATCD fam. hypercholestérolémie  
Score Dutch Lipid Network (>5): .....

- Etude familiale:

Cas index: Nom..... Prénom.....DN.....

Variant identifié.....Gène.....

ALPHA-1 ANTITRYPSINE

AMYLOSE HEREDITAIRE (transthyréline)

- Etude familiale
- Diagnostic

CFTR

CASR, CFTR,  
CLDN2, CPA1,  
CTRC, PRSSI,  
SPINK1

PANEL ADRH:  
LDLR  
APOB  
PCSK9  
APOE  
LDLRAP1  
LTPA  
ABCG5  
ABCG8  
STAP1

SERPIN1A

TTR

DIVERS (suite) E Règles

- ACHONDROPLASIE/  HYPOCHONDROPLASIE/  CRANIOSTENOSE /  CROUZON/
- APERT
- SYNDROME CARDIO-FACIO-CUTANE
- SYNDROME DE COSTELLO
- FILAGGRINE

FGFR3  
FGFR2  
BRAF  
MAP2K1  
MAP2K2  
KRAS  
HRAS  
FLG

HEMATOLOGIE E Règles

ANGIOEDEME HEREDITAIRE DE TYPE 3 C

Facteur 5

- APC résistance (Laboratoire de thrombose-hémostase)
- Mutation R506Q (Leiden)  
**APCR positive (critère obligatoire !)** ?  
 Oui, valeur :.....  Non
- Autres variants (Liverpool, Cambridge et Hong-Kong)

PROTHROMBINE (critère obligatoire !)

- Age < 55 ans CE JOUR ET Accident Thrombotique
- ATCD familiaux
- CIVD

HEMOCHROMATOSE (critère obligatoire !)

- Diagnostic
  - Hyperferritinémie
  - Coefficient saturation transferrine > 45%
- Etude familiale
  - Apparentés 1<sup>er</sup> degré porteur de mutation
  - Partenaire porteur de mutation

FERROPORINE

HEMOCHROMATOSE JUVENILE

- Gène HFE testé ?  Oui  Non

HEMOGLOBINOPATHIES BETA

- Diagnostic  
Electrophorèse Hb : Réalisée : Oui/Non  
Résultat : .....
- Etude familiale : Mutation identifiée :.....
- Conjoint porteur : Mutation identifiée :.....

PATHOLOGIES HEMATOLOGIQUES Règles 1

NEOPLASIE MYELOIDE AVEC MUTATION GERMINALE B E

- Panel de gènes candidats ou Exome sequencing (WES)

SYNDROMES D'INSUFFISANCES MEDULLAIRES B E

- Panel de gènes candidats ou Exome sequencing (WES)

ERYTHROCYTOSE E

- Taux EPO sérique bas à effondré : EPOR
- Taux EPO sérique normal à haut : VHL/EGLN1(PHD2)/EPAS1(HIF2A)

THROMBOCYTOSE E

- THPO élevé : THPO (THCYT1)
- THPO normal ou bas : MPL, JAK2 (THCYT2 ou 3)

THROMBOPENIE E

- MYH9  ANKRD26  ACTN1
- Autre (Sous-traitance) :.....

NEUTROPENIE E

- CSF3R  GATA2
- Autre (Sous-traitance) :.....

PHARMACOGENETIQUE E

RÉSISTANCE À L'IMURAN

- PREDISPOSITION AUX PANCREATITES (sous traitement IMURAN)

TOXICITÉ DE L'IRINOTÉCAN

TOXICITÉ DU 5-FU

- Date début chimiothérapie : .....

AUTRE

- AUTRE ANALYSE : (Contacter le laboratoire)

# BIOCHIMIE GENETIQUE

## ANOMALIES PRIMAIRES DU METABOLISME

SANG		Prélèvement	URINE	Diurèse : ..... mL/24h	Prélèvement
<input type="checkbox"/> Acides aminés		Décanter immédiatement. Conservation et transport à 4°C.	<input type="checkbox"/> Acides aminés		U
<input type="checkbox"/> Acylcarnitines*			<input type="checkbox"/> Acylcarnitines		U
<input type="checkbox"/> Homocystéine*		Décanter immédiatement. Conservation et transport à 4°C.	<input type="checkbox"/> Acides Organiques*		U
<input type="checkbox"/> Succinylacétone*			<input type="checkbox"/> Acide Mévalonique*		U
<input type="checkbox"/> Ac Gras Très Longues Chaînes + Phytanique + Pristanique*			<input type="checkbox"/> Acide Pipécolique		U
<input type="checkbox"/> Vitamine B6 (PLP, PL, PA, PM et PN)			<input type="checkbox"/> Créatine et Guanidinoacétate*		U
<input type="checkbox"/> Biotinidase			<input type="checkbox"/> Acide Orotique*		U
<input type="checkbox"/> Sialotransferrines (CDT – Syndrome CDG)*			<input type="checkbox"/> Acide Oxalique	Diurèse 24h Envoyer urine totale	U
<input type="checkbox"/> Créatine et Guanidinoacétate			<b>MALADIE DE SURCHARGE</b>		
<input type="checkbox"/> Cholestanol + 7-Dehydrocholesterol			<input type="checkbox"/> Mucopolysaccharides – Electrophorèse + Dosage*		U
<input type="checkbox"/> Acides Organiques Sanguins			<input type="checkbox"/> Oligosaccharides – Chromatographie*		U
<input type="checkbox"/> Lactate		Ne pas décanter. Congeler immédiatement. Transport à -20°C.	<b>METABOLISME DES SUCRES</b>		
<input type="checkbox"/> Pyruvate			<input type="checkbox"/> Fructose		U
<input type="checkbox"/> 3-Hydroxybutyrate + Acétoacétate*			<input type="checkbox"/> Galactose		U
<input type="checkbox"/> Acides Gras Libres*		Décanter et congeler immédiatement. Transport à -20°C.	<b>LIQUIDE CEPHALORACHIDIEN</b>		
<input type="checkbox"/> Kynurénine - Tryptophane - Sérotonine			<input type="checkbox"/> Acides Aminés, dont $\gamma$ -Aminobutyrate (GABA)		Pc
<input type="checkbox"/> Acide Pipécolique			<b>HEMOGLOBINOPATHIES</b>		
<input type="checkbox"/> Hypoglycine A					
<b>METABOLISME DES SUCRES</b>					
<input type="checkbox"/> Galactose		Réception du prélèvement le jour même au laboratoire. Conservation et transport à 4°C.	<b>DIVERS</b>		
<input type="checkbox"/> Fructose					

HEMOGLOBINOPATHIES		Prélèvement
<input type="checkbox"/> Electrophorèse de l'Hémoglobine		H ou E
<input type="checkbox"/> Test de Solubilité - Recherche Hb S		H ou E
<input type="checkbox"/> Dépistage Hémoglobine Instable		H ou E

ENZYMOPATHIE		Prélèvement
<input type="checkbox"/> Glucose-6-Phosphate Dehydrogénase		H ou E
<input type="checkbox"/> 6-Phosphogluconate Dehydrogénase		H ou E
<input type="checkbox"/> Pyruvate Kinase		H ou E
<input type="checkbox"/> Hexokinase		H ou E
<input type="checkbox"/> Glucose-Phosphate Isomerase		H ou E
<input type="checkbox"/> Adénosine déaminase		H ou E
<input type="checkbox"/> Dihydropterine Reductase (DHPR)		SS
<input type="checkbox"/> Urydil-Galacto-Transferase (GALT - UGT)		SS

DIVERS		Prélèvement
<input type="checkbox"/> 6-Thioguanine – 6-Methylmercaptopyrine*		E
<input type="checkbox"/> Alpha1-Antitrypsine – Phénotypage		S
<input type="checkbox"/> Uracile - DihydroUracile #	Décanter et congeler immédiatement. Conservé et transporté à -20°C.	E

DEPISTAGE PRENATAL		Prélèvement
<b>RISQUE DE SPINA BIFIDA sur LIQUIDE AMNIOTIQUE</b>		Pc
<input type="checkbox"/> Voir Fiche de Prélèvement Spécifique (MQ.A11.25)		
Communiquer l'âge gestationnel.		

DEPISTAGE NEONATAL		Prélèvement
<input type="checkbox"/> Voir Fiche de Prélèvement Spécifique (MQ.A11.56)		SS
Conservation et transport à t° ambiante.		

Les buvards pour la collecte de Sang Séché (Dépistage Néonatal, Profil des Acylcarnitines) et les tubes spéciaux pour Acides Organiques Sanguins doivent être fournis obligatoirement par le laboratoire (04 / 323 76 95).

\* Analyse soumise à une Règle Diagnostique INAMI  
# Analyse facturée au patient

### Légende des Prélèvements :

- S** Sérum (2mL) = tube coagulé
- U** Urine (10 mL)
- P** Plasma (2mL) = tube hépariné gel
- Pc** Liquide de ponction
- E** Tube EDTA (10 mL)
- H** Tube Hépariné sans gel (2 mL)
- C** Tube Citraté
- F** Tube Fluoré (tube gris – 2 mL)
- SS** Sang Séché sur Buvard
- TS** Tube Spécial (Fourni par le laboratoire. Voir procédure de prélèvement spécifique)  
Conservation + Transport à 4°C, sauf recommandation spécifique