



N° de réception IPG  
+ code-barre

N° d'analyse IPG  
+ code-barre

## IDENTIFICATION DU PATIENT

Nom : ..... Prénom : .....

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

ou Vignette mutuelle ou Etiquette de l'hôpital avec NISS. Attention : Pour l'identification sans risque d'erreur des patients belges, le n° NISS est obligatoire. Pour les patients non-belges (sans NISS), merci de bien vouloir mentionner leur adresse postale ci-dessous.

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 ↩

### Renseignements cliniques obligatoires :

Hypothèse diagnostique : .....

Symptômes principaux :

.....

.....

.....

Age de début : .....

Résultats examens paracliniques :

.....

.....

Antécédents familiaux :

.....

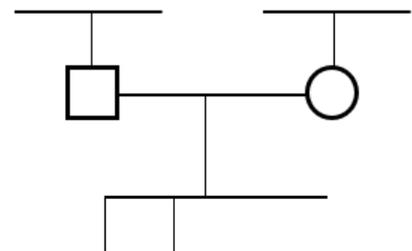
.....

Voir consentement éclairé au verso ↩

### Indication de l'analyse :

- Confirmation/exclusion diagnostique
- Etude familiale  
Nom et date de naissance 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 : .....

### Arbre généalogique :



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

**IDENTIFICATION DU PATIENT :**

**CONSENTEMENT ÉCLAIRÉ FACULTATIF**

Nom : ..... Prénom : .....

**NISS :** ..... **ou** Date de naissance : ..... / ..... / .....

**IDENTIFICATION DU REPRÉSENTANT LÉgal (SI PATIENT MINEUR OU MAJEUR SOUS TUTELLE) :**

Nom : ..... Prénom : .....

Lien avec le patient : .....

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

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.	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non
<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
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.	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non
<sup>1</sup> Selon les connaissances scientifiques actuelles et sur la base des recommandations actuelles du Collège américain de génétique médicale et génomique (ACMG).	
<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.	
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.	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non
<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.	
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 : .....

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

**Recommandations concernant les prélèvements et les modalités de transport (Tél. : +32 (0)71 44 71 96 ou [secbm@ipg.be](mailto:secbm@ipg.be) )**

- 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.

**PRÉCONCEPTIONNEL - RENSEIGNEMENTS CLINIQUES ET TYPES DE DEMANDE D'ANALYSE**

**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) mutations(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**

Composition des panels IPG : <http://www.ipg.be/demande-danalyses/>

**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 CARDIAQUES**

**Renseignements cliniques obligatoires :**

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

**PANEL HYPERCHOLESTEROLEMIE**

**PANEL ARYTHMIES**

**PANEL CARDIOMYOPATHIES HYPERTROPHIQUES / NON COMPACTION VENTRICULE GAUCHE**

**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.

**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)**

**AFFECTIONS SQUELETTIQUES/CROISSANCE**

**Renseignements cliniques obligatoires :**

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

**PANEL PETITE TAILLE**

**Non détectable par ce panel :**

- Syndrome Silver - Russel : méthylation (envoi extérieur) et UPD**  
(Joindre le sang des parents - **1 tube EDTA mauve**)
- Turner en mosaïque (FISH chr X) - 1 tube Hépariné (vert)**

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

**PANEL OVERGROWTH**

**Non détectable par ce panel :**

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

**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 ciblées :**

- Connexines 26 et 30 (GJB2/GJB6)**

**PANEL SURDITE MITOCHONDRIALE**

**PREDISPOSITIONS AUX CANCERS**

**PANEL CANCER SEIN / OVAIRE et PANEL CANCER COLON :**

*Formulaire spécifique à télécharger sur : <http://www.ipg.be/demande-danalyses/>*

**PANEL CANCER REIN**

**AUTRES (MEN1 ; MEN2 ; TP53 ; VHL ; ...) (à spécifier) :**

.....  
.....  
.....



## 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)

##### Non détectable par ce 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)

#### PANEL POLYNEUROPATHIES

##### Non détectable par ce panel :

- Maladie de Kennedy/amyotrophie spinobulbaire (AR)
- Amyotrophie spinale (SMN1)

##### Analyses ciblées :

- CMT1A/HNPP neuropathie tomaculaire (PMP22)
- Amylose héréditaire liée à la transthyréline (TTR)

#### PANEL PARAPLEGIES SPASTIQUES

### 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 / MOTONEURONE

##### Non détectable par ce panel :

- Ataxies spino-cérébelleuses dominantes (SCA1,2,3,6,7,17)
- Ataxie de Friedreich (FXN)
- FXTAS, tremblements/ataxie liés à une prémutation XFragile (FMR1)
- Atrophie dentalo-rubro-pallido-luysienne (DRPLA)
- Maladie de Huntington (HTT)
- Maladie de Unverricht-Lundborg (CSTB)
- Démence frontotemporale / SLA type 1 (c9orf72)

##### Analyses ciblées :

- Susceptibilité à la maladie d'Alzheimer (ApoE)

### 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

##### Non détectable par ce panel :

- Maladie de Unverricht-Lundborg (CSTB)

#### PANEL KABUKI

#### PANEL OVERGROWTH

#### PANEL AUTISME, DEFICIENCE INTELLECTUELLE ET RETARD DE LANGAGE

##### Non détectable par ce 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  
 hypoaousie  cardiomyopathie  diabète  régression psychomot.  
 autre symptôme : .....  
 facteur favorisant (fièvre ?, ...) : .....

#### SEQUENÇAGE ADN MITOCHONDRIAL

(5 ml de sang EDTA et 200ml d'urines du matin)

##### Analyses ciblées :

- MELAS (MT.3243)
- NARP (MT.8993)
- MERRF (MT.8344)
- LHON (MT.3460 ; MT.11778 ; MT.14484)

## IMMUNOLOGIE

#### SIGNATURE INTERFERON

#### PANEL ANGIOEDEME HEREDITAIRE

#### ALPHA TRYPTASEMIE FAMILIALE (TPSAB1)

## MALADIES METABOLIQUES, DIABETE, OBESITE ET PHARMACOGENETIQUE

#### PANEL DIABETE MODY

#### PANEL OBESITE

#### PANEL LIPODYSTROPHIE ET/OU HYPERINSULINISME

#### DEFICIT EN THIOPURINE S METHYLTRANSFERASE (TPMT)

#### SYNDROME DE GILBERT (HOTSPOT UGT1A1)

#### MALADIE DE FABRY (GLA) Renseignements cliniques obligatoires :

Femme

\*  Homme avec dosage enzymatique anormal

\* 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 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 ESRD (Insuffisance rénale terminale)

#### PANEL GENES PODOCYTAIRES (FSGS)

#### PANEL MALADIE D'ALPORT

#### PANEL CAKUT (anomalies congénitales reins/voies urinaires)

#### PANEL LITHIASES

#### PANEL TUBULOPATHIES

#### PANEL KYSTOSE HEPATO-RENALE (dont cancer rein)

#### 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)

## AUTRES ANALYSES ET REMARQUES

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/>