ULB Center of Human Genetics
www.ulbgenetics.be

NEUROGENETIQUE

Date de prélèvement	Cachet du médecin	Signature du médecin

ECRIRE AU STYLO NOIR SVP | Copie à :

Laboratoire de Génétique
Hôpital Erasme
808, route de Lennik
1070 Anderlecht
tel : 02/555 41 45

PATIENT

Identifiant Patient

Nom : _____

Prénom : _____

Naissance : _____/_____/_____ Sexe : ☐ M ☐ F

Rue : _____ N°_____ Bte _____

CP : _____ Commune : _____

CT1/CT2 : _____/_____ N° mutuelle : _____/_____

N° NISS : _____

Etiquette n°de demande	Etiquette n°de secteur
ERASME	ERASME

Indications Cliniques

☐ Cas isolé ☐ duo ☐ trio ☐ autre : _____

☐ Suspicion d'affection génétique : _____

_____

☐ Ségrégation familiale - portage : _____

☐ Test anomalie génétique familiale pat. atteint : _____

Obligation de préciser le cas index : _____

☐ Test pré-symptomatique : ☐ 1/2 ☐ 2/2

Deux demandes indépendantes, uniquement après conseil génétique

Obligation de préciser le cas index : _____

Uniquement après conseil génétique (RDV au 02/555.64.30)

☐ Confirmation d'une anomalie génétique : _____

Types de prélèvement et Analyses

Cytogénétique

E☐ CGH-array [2,3,4]

H☐ Caryotype [4] *et / ou* FISH

☐ Indication : _____

M☐ Culture de fibroblastes [1,3]

☐ Indication : _____

☐ Stockage

H☐ Lignée lymphoblastoïde [1,3]

☐ Indication : _____

Analyses cyto sous-traitées

M☐ Culture de mélanocytes **CONTACTER LE LABORATOIRE + PG DERMATO AU PREALABLE**

Exome (trio ou duo souhaité)

E☐ Anomalies neurodéveloppementales (trio-duo) [1,3,4]

E☐ Ataxies [1,3]

E☐ Démences : Panel étendu [1,3]

☐ Histoire familiale ☐ Précoce

E☐ Épilepsies monogéniques [1,3]

E☐ Leucodystrophies [1,3]

E☐ Malformations corticales [1,3]

E☐ Mouvements anormaux [1,3]

E☐ Paraplégie spastique héréditaire [1,3,4]

E☐ Pathologies neuromusculaires héréditaires [1,3,4]

☐ Musculaire ☐ Neuropathie ☐ Motoneurone

☐ Canalopathies musculaires

☐ Syndromes myasthéniques congénitaux

☐ Maladies mitochondriales (gènes nucléaires)

E☐ Pathologies neurovasculaires héréditaires [1,3]

☐ AVC *précoce, multiple ou familial* ☐ Cavernomatose

☐ Malformations et/ou fistules artério-veineuses

E☐ Maladie (ou syndrome) génétique rare [1,3]

(Phénotype à préciser) _____

Informations Cliniques

OBLIGATOIRE ou remplir Signes cliniques en Page 2

_____

_____

_____

_____

_____

Gènes candidats : _____

Analyses ciblées Sanger

E☐ Sanger anomalie génétique familiale :

Cas index (obligatoire) : _____

Gène: _____

Mutation: _____

Analyses ciblées

E☐ Alzheimer précoce *(PSEN1/2, APP, APOE)*

E☐ Amylose héréditaire (*TTR, APOA1, APOA2*) [2,3]

E☐ Angelman [4] E☐ Prader-Willi [4]

E☐ Charcot-Marie-Tooth [4]

☐ *PMP22* (CMT1A, HNPP) [4]

☐ *GJB1* (CMT1X) [4]

E☐ *DMD* MLPA (Duchenne, Becker)

E☐ Dystonie de torsion *(DYT1)*

E☐ Dystrophie Musculaire Oculo-Pharyngée *(OPMD)*

E☐ *FMR1* (X Fragile) [4]

E☐ Huntington [4] *(HTT)*

E☐ *NOTCH3* (Cadasil) **par exome** [1,3]

E☐ *SMN1* (Amyotrophie Spinale) [4]

Analyses Long Read

E☐ Long reads indication à préciser [1,3]

☐ Indication : _____

Expansions de répétitions dont :

E☐ *ATN1* (DRPLA)

E☐ *AR* (SBMA ou Kennedy)

E☐ *C9ORF72* (FTD-ALS)

E☐ *CSTB* (Unverricht-Lundborg ou EPM1)

E☐ *DMPK* (DM1)

E☐ *FMR1* (FXTAS)

E☐ *FXN* (Ataxie de Friedreich)

E☐ *RFC1* (CANVAS)

E☐ SCA (1, 2, 3, 4, 6, 7, 8, 10, 12, 17, 27B, 31, 36, 37, 51)

E☐ *ZNF9/CNBP* (DM2)

Analyses sous-traitées

E☐ Analyse sous-traitée: ☐ ADN ☐ Sang

Labo belge : _____

Labo étranger [1] : _____

Indication : _____

Gène(s) : _____

E☐ FSHD (*D4Z4*) : IPG !!

E☐ MELAS/MERFF : UZB

E☐ *NF1* (cDNA): UZG !!

E☐ Séquençage génome mitochondrial : UZB

E☐ *TSC1/2* (Bourneville, NGS) : UCL

Stockage

E☐ Stockage d'ADN

E☐ Stockage Long reads

1 Consentement OBLIGATOIRE **2 Consentement CONSEILLÉ** **3 Signes cliniques et arbre OBLIGATOIRE** **4 Analyse ACCREDITEE**

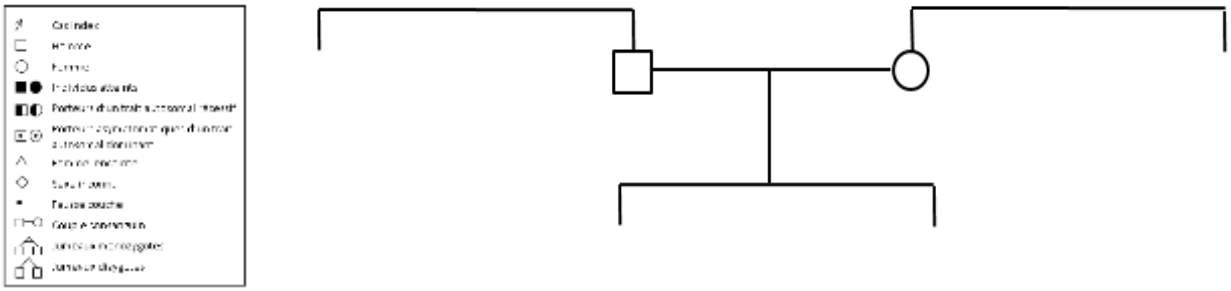
E☐ = EDTA H☐ = Héparine M☐ = Tube conique milieu de transport !! **Prélèvement en début de semaine UNIQUEMENT, délai acheminement <48h, tube 15 ml sur EDTA, ENVOYER SYSTEMATIQUEMENT SANG TOTAL SANS EXTRAIRE ADN**

Mutuelle

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. *Troubles neurodéveloppementaux*

□ **Retard de développement neurologique**
□ **Déficit intellectuel**
□ léger (QI 50-69) □ modéré (QI 35-49)
□ sévère (QI 20-34) □ profond (QI <20)
□ **Régression développementale**
□ **Troubles d'apprentissages (avec QI normal)**
□ **Troubles du comportement**
□ TDAH □ Troubles du spectre autistique
□ Autre : _____
□ **Troubles psychiatriques** âge d'apparition : _____
□ trouble bipolaire □ psychose/schizophrénie
□ Autre : _____
□ **Dysmorphisme facial :** _____
□ **Microcéphalie (≤-2,5DS)** □ **Macrocéphalie (≥+2,5DS)**
□ **Malformations extra-neurologiques :** _____
□ **Taches cutanées :** _____

IRM cérébrale :
□ Normale
□ Malformations cérébrales _____
□ Autre : _____

2. *Épilepsie*

Age d'apparition : _____
Type d'épilepsie :
□ Encéphalopathie épileptique et développementale
□ Syndrome de Dravet/GEFS+
□ Syndrome de Lennox-Gastaut
□ Épilepsie hypermotrice liée au sommeil
□ Épilepsie focale familiale (foyer(s) : _____)
□ Épilepsie familiale bénigne □ néonatale □ infantile
□ Épilepsie myoclonique □ Infantile □ Juvénile □ Adulte
□ Épilepsie myoclonique progressive
□ NORSE/FIRES
□ Epilepsie-aphasie
□ Autre : _____
Anomalies EEG :
□ Focales (localisation : _____)
□ Généralisées
□ Pointes-ondes continues du sommeil (POCS)
□ Autres : _____

IRM cérébrale:
□ Normale
□ Dysplasie corticale focale □ Tubers
□ Double cortex □ Lissencéphalie
□ Hétérotopies □ périventriculaires
□ sous-corticales
□ Polymicrogyrie (localisation : _____)
□ Porencéphalie □ Schizencéphalie
□ Autre : _____

□ **Taches cutanées :** _____
□ **Autre** : _____

3. *Pathologies neurovasculaires*

□ **AVC précoce(s) ou inexpliqué(s)**
□ Age du 1er AVC : _____
□ Cas familiaux : _____
□ AVC ischémique(s)
□ AVC hémorragique(s)
□ Dissection carotidienne □ Unilatérale □ Bilatérale
□ Dissection vertébrale □ Unilatérale □ Bilatérale
□ Microangiopathie □ Porencéphalie
□ Migraine associée □ Avec aura □ Sans aura
□ Troubles cognitifs associés

□ **Malformations/fistules artério-veineuses (MAV/FAV)**
□ Unique □ Multiples □ Cérébrale(s) □ Médullaire(s)
Signes associés :
□ Malformation capillaire cutanée
□ Épistaxis récidivantes □ Télangiectasies
□ MAV/FAV autre(s) organe(s) : _____
□ Macrocéphalie
□ Autre : _____

□ **Cavernome(s)** □ Isolé □ Multiples □ Familiaux
□ **Maladie de Moyamoya**
□ **Anévrysmes intracrâniens** (uniquement si signes associés ou cas familiaux multiples)

□ **Autre** : _____

□ **Signes associés**
□ Anévrysme aorte thoracique (dimensions : _____ mm)
□ Valvulopathie cardiaque : _____
□ Hyperlaxité articulaire
□ Hyperextensibilité cutanée
□ Cicatrices atrophiques
□ Scoliose/anomalie squelettique
□ Atteinte rénale (kystes, hématurie…)
□ Luxation du cristallin
□ Atteinte rétinienne: _____
□ Rupture/dissections artérielles : _____
□ Autre : _____

4. *Mouvements anormaux*

□ Dyskinésie paroxystique kinésigénique
□ Dyskinésie paroxystique non kinésigénique
□ Dyskinésie paroxystique induite par l'effort
□ Ataxie épisodique
□ Chorée/choréo-athétose
□ Dystonie □ focale/segmentaire □ multifocale □ généralisée
□ Dystonie myoclonique
□ Dystonie + parkinsonisme
□ Hémiplégie alternante
□ Hyperekplexie
□ Autre : _____

5. *Pathologies neuromusculaires*

Age d'apparition : _____
Évolution : □ aiguë □ subaiguë □ chronique
□ **Faiblesse musculaire :**
□ proximale □ distale □ proximo-distale □ axiale
□ congénitale □ stable □ progressive
□ **Atteinte déglutition** □ **Atteinte voix**
□ **Ophtalmoplégie** □ **Ptosis**
□ **Atrophie musculaire** (localisation : _____)
□ **Pseudohypertrophie des mollets** □ **Rétractions tendineuses**
□ **Rigidité du rachis** □ **Anomalies cutanées**
□ **Fasciculations** □ **Myotonie** □ **Crampes** □ **Myalgies**
□ **Atteinte sensitive**: _____
□ polyneuropathie □ neuronopathie
□ **Atteinte système nerveux autonome**: _____
□ Hypotension orthostatique □ Sudoscan anormal
□ **Fatigabilité anormale** □ **Myoglobinurie**
□ **Autre :** _____
CK : □ normaux □ anormaux valeur max: __UI/l
Vitesses de conduction : □ normales □ anormales
Atteinte : □ sensitive □ motrice □ sensitivo-motrice
Type : □ axonal □ démyélinisant □ intermédiaire
EMG □ normal □ myogène □ neurogène □ mixte □ myotonie
Stimulation répétitive : □ normale □ décrément □ incrément
Biopsie musculaire □ normale □ anormale
□ dystrophique □ IHC/WB : _____
□ Autre : _____
IRM musculaire □ normale □ anormale
Atteinte : _____
Biopsie nerveuse □ normale □ anormale
Anomalies : _____

6. *Ataxies/Pathologies neurodégénératives*

Age d'apparition : _____
Évolution : □ aiguë □ subaiguë □ chronique
□ **Ataxie :** □ Cérébelleuse □ Sensitive □ Mixte
□ **Nystagmus** : _____
□ **Saccades** : _____
□ **Atteinte bulbaire** □ **Ophtalmoplégie** □ **Ptosis**
□ **Spasticité/syndrome pyramidal**
□ **Neuropathie:** type : _____
□ **Syndrome extrapyramidal**
□ Bradykinésie □ Tremblement de repos □ Rigidité
□ **Mouvements anormaux**
□ Dystonie □ Chorée □ Myoclonies □ Tremblement d'action
□ **Autre :** _____
□ **Démence :** type : _____
□ **Épilepsie :** type : _____
□ **Troubles psychiatriques :** type : _____
□ **Atteinte cardiaque** : _____
□ **Atteinte squelettique** : _____
□ **Autre :** _____
IRM cérébrale : □ Normale □ Atrophie cérébelleuse
□ Atrophie vermienne □ Atrophie cérébrale
□ **Autre :** _____

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 minime 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)	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'Ethique 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