

- CONSTITUTIONNEL -

Version 2021

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 :		
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 :	
Type de prélèvement	Conservation	Délai de transmission
<input type="checkbox"/> Sang (5ml (nné:2ml)) sur EDTA E	4°C	48h
<input type="checkbox"/> Sang (5ml (nné:2ml)) sur Hépariné H	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 :

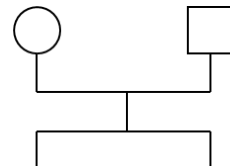
Informations cliniques relevantes, pouvant affecter le résultats (*ex: greffe moelle osseuse*):

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**).

Arbre généalogique :

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



Ethnie : Nom du cas index :

Grossesse en cours : semaines

CONTACTS

dispa.genetique@chuliege.be


Biochimie Génétique
Dr Phar. Biol. F. BOEMER /
Dr Sc. G. LUIS /
Secrétariat : 04.366.76.95

Génétique Moléculaire Humaine
Dr V. DIDEBERG / Dr Sc. C. LIBIOULLE /
Dr Sc. E. CASTERMANS / Dr Sc. JH.CABERG /
Dr Sc. M. HANNON /
Secrétariat : 04/366.24.78


Oncogénétique Moléculaire
Dr Sc. Vet. K. SEGERS /
Dr Sc. N. LEROI /
Dr E. SEPULCHRE
Secrétariat : 04/366.24.78

Biologie Moléculaire Hématologique
Dr F. LAMBERT / Dr Sc. S FRANKE /
Dr Sc. B. KOOPMANSCH /
Dr Sc. R. FERNANDEZ CARAZO /
Secrétariat : 04.366.25.61




















Cytogénétique
Dr M. JAMAR / Dr W. COURTENS /
Dr Sc. JS. GATOT / Dr Sc. M. DEBERG
Secrétariat : 04.366.25.61

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

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

CARYOTYPE LYMPHOCYTAIRE*	Aberrations chromosomiques (Contact avec le laboratoire obligatoire)
<input type="checkbox"/> Examen standard : indications cliniques (OBLIGATOIRE) : <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	CYTOGENETIQUE MOLECULAIRE (FISH) <input type="checkbox"/> Analyse FISH spécifique : CARYOTYPE MOLECULAIRE (CGH-ARRAY)* <input type="checkbox"/> Examen du proband (Formulaire clinique obligatoire) <input type="checkbox"/> Etude familiale**  Lien de parenté : CULTURE DE FIBROBLASTES (milieu de culture/LP stérile) <input type="checkbox"/> Caryotype <input type="checkbox"/> Recherche enzymatique :

BIOLOGIE MOLECULAIRE **E**

NEUROGENETIQUE	Règles	Gène	NEUROGENETIQUE (suite)	Règles	Gène
ALZHEIMER <input type="checkbox"/> Etude familiale  <input type="checkbox"/> Diagnostic		APOE	RECEPTEUR AU FOLATE <input type="checkbox"/> Etude familiale  <input type="checkbox"/> Diagnostic		FOLR1/2
AMYOTROPHIE SPINALE (Werdnig-Hoffmann) <input type="checkbox"/> Etude familiale  <input type="checkbox"/> Diagnostic 1 <input type="checkbox"/> Préconceptionnel		SMN1	SURDITE NEUROSENSORIELLE <input type="checkbox"/> Etude familiale  <input type="checkbox"/> Diagnostic		GJB2/6
ANGELMAN <input type="checkbox"/> Etude familiale  <input type="checkbox"/> Diagnostic 1		15q11-13	SYNDROME DE RETT <input type="checkbox"/> Etude familiale  <input type="checkbox"/> Diagnostic 1		MECP2
ATAXIE DE FRIEDREICH <input type="checkbox"/> Etude familiale  <input type="checkbox"/> Diagnostic 1		FXN	X-FRAGILE <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) E x2		FMR1
CHARCOT-MARIE-TOOTH (Formulaire clinique obligatoire) <input type="checkbox"/> 1A 1 <input type="checkbox"/> Autre : 1		PMP22			
CHOREE DE HUNTINGTON <input type="checkbox"/> Présymptomatique  (Conseil génétique obligatoire) <input type="checkbox"/> Diagnostic (Informations cliniques obligatoires) 1		HTT			
DYSTROPHIE MUSCULAIRE DE DUCHENNE/BECKER <input type="checkbox"/> Etude familiale  <input type="checkbox"/> Diagnostic 1		DMD	METABOLIQUE Règles		
DYSTONIE DE TORSION <input type="checkbox"/> Etude familiale  <input type="checkbox"/> Diagnostic		DYT1 TOR1A	ADRENOLEUCODYSTROPHIE <input type="checkbox"/> Etude familiale  <input type="checkbox"/> Diagnostic (Dosage des ac. gras à très longues chaînes obligatoire)		ABCD1
DYSTROPHIE MYOTONIQUE DE STEINERT <input type="checkbox"/> Etude familiale  <input type="checkbox"/> Diagnostic 1 <input type="checkbox"/> Présymptomatique E x2		DMPK	SYNDROMES DEFICITAIRES EN CREATINE <input type="checkbox"/> Etude familiale  <input type="checkbox"/> Diagnostic		GAMT AGAT SLC6A8
HYPEREKPLEXIE <input type="checkbox"/> Etude familiale  <input type="checkbox"/> Diagnostic		GLRA1 SLC6A5 GLRB	DEFICIT EN MCAD <input type="checkbox"/> Etude familiale  <input type="checkbox"/> Diagnostic		ACADM
NEUROPATHIE TOMACULAIRE <input type="checkbox"/> Etude familiale  <input type="checkbox"/> Diagnostic		PMP22	GLYCOGENOSE <input type="checkbox"/> Type 0 1 <input type="checkbox"/> Type 1a <input type="checkbox"/> Type V (MacArdle) <input type="checkbox"/> Type 9 <input type="checkbox"/> Etude familiale  <input type="checkbox"/> Diagnostic		GYS2 G6PC PYGM PHKA2
PRADER-WILLI <input type="checkbox"/> Etude familiale  <input type="checkbox"/> Diagnostic 1		15q11-13	<input type="checkbox"/> SYNDROME DE GILBERT		UGT1A1

ENDOCRINOLOGIE - INFERTILITE E Règles

INFERTILITE

- Agénésie des canaux déférents
- 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 1

- Panel hypogonadisme hypogonadotrope
- Diagnostique
- Etude familiale Cas index :

SYNDROME DE ROKITANSKY

LERI-WEILL/ LMD / TAILLE REDUITE

OBESITE PAR DEFICIT EN MC4R

CHOLESTASE INTRA-HEPATIQUE FAMILIALE

- PFIC-1/2 (γ-GT nl) Diagnostique
- PFIC-3 (γ-GT↑) Etude familiale

HYPERPARATHYROIDISME FAMILIAL ISOLE

- Etude familiale Diagnostique

HYPERCALCEMIE HYPOCALCIURIQUE – HYPOCALCEMIE AUTOSOMIQUE DOMINANTE

- Diagnostique Type 1 - CaSR
- Etude familiale Type 2 - GNA11
- Type 3 - AP2S1

SYNDROME KYSTES RENAUX DIABETE

- Diagnostique Etude familiale

FIEVRE MEDITERRANEENNE FAMILIALE

- Diagnostique Etude familiale 2

ONCO-ENDOCRINOLOGIE

- Diagnostique
- Cas familial symptomatique
- Cas familial asymptomatique
 - Panel adénomes hypophysaires (AIP/MEN1/CDKN1B/PRKAR1A/GNAS)
 - Panel phéochromocytomes/paragangliomes (SDHA/SDHB/SDHC/SDHD/VHL/RET)
 - Gène individuel :
 - Prédilection aux adénomes hypophysaires
 - Néoplasie endocrinienne multiples de type 1
 - Néoplasie endocrinienne multiples de type 2
 - Néoplasie endocrinienne multiples de type 4
 - Syndrome de MacCune-Albright
 - Paragangliomes héréditaires (PGL1)
 - Paragangliomes héréditaires (PGL2)
 - Paragangliomes héréditaires (PGL3)
 - Syndrome Von Hippel-Lindau

Gène DIVERS (suite) E Règles

CFTR
μDel AZF
FMR1
SRY

DLK1
KISS1
KISS1R
MKRN3
PROKR2

61 gènes

WNT4

SHOX

MC4R

ATP8B1
ABCB11
ABCB4

CDKN1B

CASR
GNA11
AP2S1

HNF1B

MEFV

E x2

AIP
MEN1
RET
CDKN1B
GNAS
SDHD
SDHC
SDHB
VHL

ALPHA-1 ANTITRYPSINE

- ACHONDROPLASIE/ HYPOCHONDROPLASIE/ CRANIOSTENOSE / CROUZON/

APERT

SYNDROME CARDIO-FACIO-CUTANE

SYNDROME DE COSTELLO

SERPIN1A
FGFR3
FGFR2
BRAF
MAP2K1
MAP2K2
KRAS
HRAS

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 !)

- Diagnostique
 - Hyperferritinémie
 - Coefficient saturation transferrine > 45%

- Etude familiale
 - Apparentés 1^{er} degré porteur de mutation 1
 - Partenaire porteur de mutation

FERROPORTINE

HEMOCHROMATOSE JUVENILE

- Gène HFE testé ? Oui Non

HEMOGLOBINOPATHIES BETA

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

DIVERS E Règles

MUCOVISCIDOSE

- Diagnostique 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

- Héréditaire (autos. Dominante) Idiopathique

HYPERCHOLESTEROLEMIE FAMILIALE

- Diagnostique:
 - LDL-C (Adulte > 190mg/dl / Enfant > 150mg/dl)
 - + O xanthomes/arc corneen (perso ou fam. 1er-2eme degr.)
 - Et/ou O ATCD fam (1er-2eme degr.) ou perso de coronaropathie
 - Et/ou O ATCD fam d'hypercholesterolemie (1er-2eme degr.)
- Score du Dutch Lipid Clinic Network:
- Etude familiale: ID du cas index et mutation/gène

Gène

CFTR

CASR, CFTR, CLDN2, CPA1, CTRC, PRSS1, SPINK1

PANEL
LDLR
APOB
PCSK9
APOE

ONCO - HEMATOLOGIE Règles

SYNDROMES MYELODYSPLASIQUES/LA 1

- Panel de gènes candidats ou Exome sequencing (WES) B

SYNDROMES D'INSUFFISANCES MEDULLAIRES 1

- Panel de gènes candidats ou Exome sequencing (WES) B E

ERYTHROCYTOSE 1

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

THROMBOCYTOSE 1

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

THROMBOPENIE 1

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

NEUTROPENIE 1

- CSF3R GATA2 Autre (Sous-traitance) :

PHARMACOGENETIQUE E Règles

RÉSISTANCE À L'IMURAN

PREDISPOSITION AUX PANCRETITES (sous traitement IMURAN)

TOXICITÉ DE L'IRINOTÉCAN

TOXICITÉ DU 5-FU

- Date début chimiothérapie :

RÉSISTANCE AU PLAVIX

AUTRE

- AUTRE ANALYSE : (Contacter le laboratoire)

BIOCHIMIE GENETIQUE

ANOMALIES PRIMAIRES DU METABOLISME

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

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-Methylmercaptapurine*		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
RISQUE DE SPINA BIFIDA sur LIQUIDE AMNIOTIQUE		
<input type="checkbox"/> Voir Fiche de Prélèvement Spécifique (MQ.A11.25)		Pc
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 / 366 76 95).

* Analyse soumise à une Règle Diagnostique INAMI

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