

Etiquette
échantillon

Universitair Ziekenhuis Brussel

CENTRE DE GÉNÉTIQUE MÉDICALE
UZ BrusselLaarbeeklaan 101 - 1090 Brussel
email: cmg.laboratory@uzbrussel.be
<https://www.uzbrussel.be/web/centrum-voor-medische-genetica/>
 BELAC 141-MED accredité selon la norme de qualité ISO15189

Identification patient *

* Données obligatoires

Nom: _____ Vignette

Prénom: _____

Date: _____ Gender (M/F): _____

Adresse résidentielle: _____ identification patient

Adresse facturation: _____

Adresse email: _____

Téléphone: _____

Numéro NISS: _____

Origine ethnique: _____

Identification prescripteur *

Nom: _____ Cachet

Prénom: _____

Service prescripteur: _____

Adresse: _____ prescripteur

Adresse email: _____

Téléphone: _____

Numéro d'INAMI: _____

Signature *: _____

Date de demande*: _____

Votre référence: _____

Copie résultat à: _____

Adresse: _____

☐ Rapport en néerlandais ☐ Genetics report in English

Données familiales

☐ Membre famille suivi ailleurs Spécifiez: _____

Nom membre famille: _____

Prénom membre famille: _____

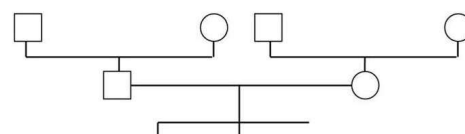
Date naissance membre fam: _____ Sexe (M/F): _____

Relation patient et membre famille: _____

Résultats cliniques membre famille (1): _____

Anomalie génétique membre famille (2): addition rapport génétique requis

Consanguinité ☐ Entre partenaire et patient
☐ Entre parents du patient
☐ Autres Spécifiez: _____



☐ homme
☐ femme
☐ fœtus
☐ normal
☐ porteur
☐ affecté
☐ décédé

Informations supplémentaires autres membres de la famille:

Indication *

☐ Analyse diagnostique

☐ Vérifiez variante familiale/aberration chromosomique (1)/(2) requis

☐ Analyse présymptomatique 2ème échantillon indépendant requis

☐ Recherche Spécifiez: _____

☐ Autre Spécifiez: _____

☐ Urgent Raison: _____

Urgent = délai d'exécution minimal
 L'urgence de la décision finale est déterminée par le laboratoire

Informations cliniques * ajouter en majuscules svp

☐ Symptomatique ☐ Asymptomatique

Données supplémentaires en annexe

☐ Consentement éclairé

☐ Pedigrée

☐ Rapport clinique/liste de vérification

☐ Rapport génétique (patient index)

Analyse chromosomique

Échantillon	Analyse chromosomique	Spécification	Délai
H	☐ Caryotype conventionnel	:	4-10 sem
E	☐ Caryotype moléculaire	:	2-12 sem
E	☐ QF-PCR (chr X, Y, 13, 18, 21)	:	2- 6 sem
H	☐ FISH	:	2-12 sem

Analyse biochimique

Échantillon	Maladie de stockage lysosomale	Enzyme	Spécification	Délai
S E	☐ Activité chitotriosidase	chitotriosidase		2-3 mois
H	☐ Fabry (analyse uniquement pour hommes)	α -galactosidase		2-3 mois
H	☐ Gaucher	β -glucosidase		2-3 mois
H	☐ MPS1-Hurler-Scheie	α -L-iduronidase		2-3 mois
F @/	☐ Pompe	α -glucosidase		2-3 mois

FORMULAIRE DEMANDE D'ANALYSE GÉNÉTIQUE CONSTITUTIONNELLE

Identification patient *

Nom & prénom patient: _____

Date de naissance: _____

Sexe (M/F): _____

Légende

E EDTA sang min. 4ml
F seulement fibroblastes
H Na-Hep sang min. 7ml
S tube sans additive 5ml (serum)

* données obligatoires

IC consentement éclairé requis
KV rapport clinique requis
T trio (index+parents) required
 après consult. téléphone/mail

[Print Form](#)

Analyse moléculaire (ADN)

Informations détaillées sur les panels de gènes <http://www.brightcore.be/gene-panels>

Échantill	Maladies du sang	Gène	Spécification	Délai
☐ E	☐ Hémochromatose	HFE p.His63Asp & p.Cys282Tyr	Sérum ferritine*: _____ Transferrine sat*: _____	2-4 sem
☐ E	☐ Hémoglobinopathie	☐ HbS ☐ HbC ☐ α-thal ☐ β-thal ☐ α-thal and β-thal: Hb-électrophorèse préalable requise		1-3 mois
Échantill	Problèmes de coagulation du sang	Gène (variant)	Spécification	Délai
☐ E	☐ Antithrombine (déficit)	☐ gène SERPINC1 ☐ ciblé	: _____	1-3 mois
☐ E	☐ Facteur H du complément	☐ gène CFH ☐ ciblé	: _____	1-3 mois
☐ E	☐ Facteur II/Prothrombine	F2 c.*97G>A		2-4 sem
☐ E	☐ Facteur V/APC-cofacteur	F5 c.1601G>A p.Arg506Gln	APC résistance*: _____	2-4 sem
☐ E ☐ IC	☐ Protein C (déficit)	☐ gène PROC ☐ ciblé	: _____	1-3 mois
Échantill	Maladies cardiaques	Panel gènes/ciblé	Spécification	Délai
☐ E ☐ IC ☐ KV	☐ Cardiomyopathie	☐ panel gènes ☐ ciblé	: _____	2-6 mois
☐ E ☐ IC ☐ KV	☐ Arythmie cardiaque primaire	☐ panel gènes ☐ ciblé	: _____	2-6 mois
Échantill	Maladies endocrinologiques	Gène/panel gènes/ciblé	Spécification	Délai
☐ E	☐ Récepteur d'androgène	☐ gène AR ☐ ciblé	: _____	1-3 mois
☐ E	☐ Récepteur sensible au calcium	☐ gène CASR ☐ ciblé	: _____	1-3 mois
☐ E	☐ Déficit combiné en hormones hypophysaires	☐ gène PROP1 ☐ gène POU1F1 ☐ ciblé	: _____	1-6 mois
☐ E ☐ IC	☐ Hypogonadisme hypogonadotrope	☐ panel gènes ☐ ciblé	: _____	2-6 mois
☐ E ☐ IC	☐ Obésité, monogénique, précoce	☐ panel gènes ☐ ciblé	: _____	2-6 mois
☐ E ☐ IC	☐ Dysgénèse thyroïdienne	☐ panel gènes ☐ ciblé	: _____	2-6 mois
☐ E	☐ Résistance aux hormones thyroïdiennes	☐ gène THRB ☐ ciblé	: _____	1-3 mois
Échantill	Cancer familial	Gène/panel gènes/ciblé	Spécification	Délai
☐ E ☐ IC	☐ Carcinome du sein et/ou de l'ovaire	☐ panel gènes ☐ ciblé	: _____	1-3 mois
☐ E ☐ IC	☐ Carcinome du côlon (Lynch/polypose)	☐ panel gènes ☐ ciblé	: _____	1-3 mois
Échantill	Maladies métaboliques	Gène/panel gènes/ciblé	Spécification	Délai
☐ E	☐ Aldolase B/intolérance au fructose	☐ gène ALDOB ☐ ciblé	: _____	2-4 sem
☐ E ☐ IC	☐ Anomalies congénitales de la glycosylation	☐ panel gènes ☐ ciblé	: _____	2-6 mois
☐ E ☐ IC	☐ Maladie de stockage du glycogène	☐ panel gènes ☐ ciblé	: _____	2-6 mois
☐ E ☐ IC	☐ Maladie de stockage lysosomale	☐ panel gènes ☐ ciblé	: _____	2-6 mois
☐ E ☐ IC	☐ Maladie des neurotransmetteurs	☐ panel gènes ☐ ciblé	: _____	2-6 mois
☐ E ☐ IC	☐ Acidurie organique	☐ panel gènes ☐ ciblé	: _____	2-6 mois
☐ E ☐ IC	☐ Maladie peroxysomal	☐ panel gènes ☐ ciblé	: _____	2-6 mois
☐ E ☐ IC	☐ Maladie métabolique (autre)	☐ panel gènes ☐ ciblé	: _____	2-6 mois
Échantill	Maladies mitochondriales	Gène/panel gènes/ciblé	Spécification	Délai
☐ E	☐ Surdit� induite par aminoglycosides	MT-RNR1	: _____	2-6 mois
☐ E	☐ Syndrome de Leigh ou NARP		: _____	2-6 mois
☐ E	☐ Syndrome de LHON	MT-ND1 m.3460, MT-ND4 m.11778, MT-ND6 m.14484		2-4 sem
☐ E	☐ MERRF/MELAS (incl. MIDD)	MT-TK tRNA ^{Lys} , MT-TL1 tRNA ^{Leu}		2-6 mois
☐ E ☐ IC ☐ KV	☐ Maladie mitochondrial, nucléaire	☐ panel gènes ☐ ciblé	: _____	2-6 mois
☐ E	☐ MNGIE		: _____	2-6 mois
☐ E ☐ IC	☐ Délétions d'ADNmt		: _____	2-6 mois
☐ E ☐ IC	☐ Syndrome de déplétion d'ADNmt (MDDS)	☐ panel gènes ☐ ciblé	: _____	2-6 mois
☐ E ☐ IC ☐ KV	☐ Reséquençage d'ADNmt	ADNmt complet	: _____	2-6 mois
☐ E	☐ Polym�rase G	☐ g�ne POLG ☐ cib�l�	: _____	2-6 mois
Échantill	Maladie neurologique/neurod�g�n�ratif	G�ne/panel g�nes/cibl�	Sp�cification	D�lai
☐ E ☐ IC ☐ KV	☐ �pilepsie (incl. EIEE)	☐ panel g�nes ☐ cib�l�	: _____	2-6 mois
☐ E	☐ D�ficit en GTP cyclohydrolase I (Segawa AD)	☐ g�ne GCH1 ☐ cib�l�	: _____	1-3 mois
☐ E	☐ Maladie neurod�g�n�ratif ass au PLA2G6	☐ g�ne PLA2G6 ☐ cib�l�	: _____	1-3 mois
☐ E	☐ Ataxie spinoc�r�belleuse + DRPLA	SCA 1, 2, 3, 6, 7, 8, 17 + ATN1		3-6 mois
☐ E	☐ Tyrosine hydroxylase (Segawa AR)	☐ g�ne TH ☐ cib�l�	: _____	1-3 mois
☐ E	☐ Maladie de Huntington	HTT CAG-repeat		2-3 mois
☐ E	☐ Maladie de Kennedy	AR CAG-repeat		2-3 mois
�chantill	Maladies (neuro)d�veloppement/croissance	G�ne/panel g�nes/cibl�	Sp�cification	D�lai
☐ E	☐ Achondroplasie	FGFR3 c.1123G>T, p.Gly375Cys & c.1138G>A, p.Gly380Arg & c.1138G>C, p.Gly380Arg		2-4 weeks
☐ E ☐ IC ☐ KV	☐ Malformation(s) cong�nitale(s)/ACM	☐ panel g�nes ☐ cib�l�	: _____	2-6 mois
☐ E ☐ IC ☐ KV	☐ Malformations corticales	☐ panel g�nes ☐ cib�l�	: _____	2-6 mois
☐ E	☐ Syndrome de l'X fragile	FMR1 CGG-repeat		2-4 sem
☐ E ☐ KV	☐ Hydroc�phalie, li�e � l'X	☐ g�ne L1CAM ☐ cib�l�	: _____	1-3 mois
☐ E ☐ IC ☐ KV	☐ Maladie du d�veloppement neurologique	☐ panel g�nes ☐ cib�l�	: _____	2-6 mois
☐ E ☐ IC ☐ KV	☐ Dysplasie du squelette	☐ panel g�nes ☐ cib�l�	: _____	2-6 mois
�chantill	Maladies (neuro)musculaires	G�ne/panel g�nes/cibl�	Sp�cification	D�lai
☐ E	☐ AMP deaminase	☐ g�ne AMPD1 ☐ cib�l�	: _____	2-4 sem
☐ E	☐ Myotonie de Becker-Thomsen	☐ g�ne CLCN1 ☐ cib�l�	: _____	1-3 mois
☐ E	☐ (Para)myotonie cong�nitale	☐ g�ne SCN4A ☐ cib�l�	: _____	1-3 mois
☐ E	☐ Dystrophie myotonique/maladie de Steinert	DMPK CTG-repeat		2-3 mois
☐ E ☐ IC	☐ Maladie neuromusculaire	☐ panel g�nes ☐ cib�l�	: _____	2-6 mois
☐ E	☐ Atrophie musculaire spinale	SMN1 del ex7		2-4 sem
�chantill	Diverse	G�ne/panel g�nes/cibl�	Sp�cification	D�lai
☐ E	☐ Mucoviscidose	CFTR variantes fr�quentes		2-4 sem
☐ E	☐ Incontin�ntia pigmenti	☐ g�ne IKBKG ☐ cib�l�	: _____	1-3 mois
☐ E	☐ Inactivation de l'X		: _____	1-3 mois
☐ E ☐ @/	☐ Autre		: _____	1-6 mois

Nous nous engageons   effectuer les analyses dans les d lais fix s. Dans des situations exceptionnelles, nous pouvons nous d vier des d lais standard.



Centre de génétique médicale - UZ Brussel

Laarbeeklaan 101 - 1090 Bruxelles

cmg.laboratory@uzbrussel.be

D01-F

CONSENTEMENT ÉCLAIRÉ POUR L'ANALYSE ET LA RECHERCHE GÉNÉTIQUES

IDENTIFICATIE PATIËNT (* verplicht)

[Sticker ID patiënt]

I. AUTORISATION POUR :

J'accepte qu'un test génétique diagnostique soit effectué sur un échantillon de sang ou d'autres échantillons pour l'affection suivante :

.....

(cochez la case correspondant à votre choix)

- ☐ Analyse génétique LIMITÉE ou analyse ciblée du/des gène(s)
☐ Analyse génétique étendue ou analyse génomique non ciblée

Une analyse génétique de grande envergure pourrait conduire à la découverte fortuite et/ou secondaire de résultats génétiques sans rapport avec l'affection pour laquelle l'analyse a été effectuée à l'origine (comme un risque de cancer, de maladie cardiaque, ou d'autres affections pour lesquelles il existe une prévention, un suivi ou un traitement appropriés).

Je me rends compte qu'un tel diagnostic peut avoir des conséquences pour ma famille et pour moi-même.

- ☐ Je ne souhaite pas être informé(e) de tels résultats génétiques fortuits et/ou secondaires.

II. DROIT DE MODIFIER L'AUTORISATION

J'ai le droit de retirer mon consentement à tout moment*. Le retrait de mon consentement sera consigné par écrit et ajouté à mon dossier médical. Le prestataire de soins m'informera des conséquences éventuelles du retrait de mon consentement sur la suite de mon traitement médical.

**La modification ne s'applique toutefois pas aux données et/ou résultats déjà collectés avant ma demande de retrait de mon consentement.*

III. CONSERVATION ET ÉCHANGE DE DONNÉES/échantillons pour le DIAGNOSTIC et la recherche SCIENTIFIQUE

Je comprends cela :

- mes données médicales et mes échantillons génétiques sont cryptés (méthode de sécurité) afin qu'ils puissent être utilisés pour des recherches diagnostiques et/ou scientifiques approuvées par le comité d'éthique.
- l'échange de données médicales et génétiques codées entre experts est important pour améliorer les connaissances (générales) sur les troubles génétiques et/ou le développement de tests. Cela pourrait conduire à :
 - un meilleur diagnostic pour moi-même et/ou pour les autres,
 - l'amélioration des soins de santé et des ressources thérapeutiques,
 - une meilleure prévention.

En outre, les résultats peuvent être publiés dans des revues scientifiques ou présentés lors de réunions scientifiques.

- mes données peuvent être analysées à nouveau et plus largement (réanalyse) dans le cadre de diagnostics améliorés et de projets de recherche approuvés, sans que je doive en être informé au préalable. Veuillez noter qu'aucune réanalyse systématique des données n'a lieu actuellement.

IV. COÛTS de l'analyse génétique diagnostique

Si mon assurance maladie ne couvre pas le coût des tests génétiques, je suis tenu(e) d'en assumer moi-même le coût.

V. Participation VOLONTAIRE

Ma participation est entièrement libre et ne me procure aucun avantage financier.

REMARQUES



Centre de génétique médicale - UZ Brussel

Laarbeeklaan 101 - 1090 Bruxelles

cmg.laboratory@uzbrussel.be

À compléter par le PATIENT ou son REPRÉSENTANT :

- Je confirme que j'ai été correctement informé(e) des objectifs et de la nature de l'analyse liée à ma condition.
- J'ai reçu les informations nécessaires de la part du prestataire de soins de santé et/ou j'ai reçu, lu et compris la notice d'information qui l'accompagne.
- J'ai eu le temps et la possibilité de poser des questions et je suis satisfait des réponses et des explications fournies.

Je donne ce consentement en connaissance de cause, en toute connaissance de cause et en toute liberté.

Date :

Signature :

*S'il est représentatif :

Lien avec le patient :

(Prénom et nom de famille) :

A remplir par le professionnel:

Je confirme par la présente que j'ai informé le patient/représentant signé et que j'ai répondu aux questions de la meilleure façon possible concernant les résultats possibles, les limites et les options du test génétique susmentionné.

Date :

Signature : [Cachet du prestataire de soins de santé].

Notes sur la conservation et l'utilisation des données médicales (personnelles) et du matériel corporel

Après un test génétique dans le cadre de votre diagnostic, il reste souvent du matériel (matériel résiduel). Ce matériel peut être conservé en vue d'une éventuelle utilisation ultérieure. Les utilisations possibles sont expliquées ci-dessous :

- **Test de diagnostic - nouveau test de diagnostic** : votre matériel stocké peut être réutilisé ultérieurement pour rechercher la cause génétique d'une maladie chez vous ou dans votre famille. Vos données seront cryptées pour protéger votre vie privée. Si une découverte importante est faite pour vous et votre santé, vous *pouvez en être* informé par l'intermédiaire de votre médecin traitant. Cette découverte devra alors être confirmée chez vous par un test indépendant.
- **Recherche scientifique** : le matériel peut également être utilisé pour la recherche scientifique, par exemple pour développer de nouvelles connaissances sur les maladies génétiques. Cela peut s'avérer important pour le traitement à long terme d'autres patients. Souvent, les résultats ne sont pas communiqués immédiatement.
- **Recherche génétique générale** : le matériel peut contribuer à une recherche scientifique plus large qui aide d'autres personnes, par exemple en développant de nouveaux traitements ou en testant de nouveaux dispositifs de diagnostic en laboratoire. Votre matériel peut servir de matériel de contrôle dans la recherche générale, sans s'appliquer directement à vous en tant qu'individu. Cela peut aider à comparer les données génétiques de patients et d'individus sains.
- **Nouvelles questions génétiques (de votre part ou de celle de vos proches)** : Si de nouvelles questions se posent sur l'hérédité des maladies, le matériel peut être réutilisé pour la recherche génétique.

En conclusion

Nous espérons que ces explications vous aideront à prendre une décision éclairée concernant la conservation et l'utilisation de votre matériel corporel. Pour plus d'informations, veuillez contacter le Centre de génétique médicale de l'UZ Brussel à l'adresse suivant:

<https://www.uzbrussel.be/fr/web/centrum-voor-medische-genetica>

Pour plus d'informations sur la protection de la vie privée, veuillez consulter: <https://www.uzbrussel.be/fr/web/neem-zelf-uw-zorg-in-handen/droits-des-patients>