

### 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 : .....	
<b>Type de prélèvement</b>	<b>Conservation</b>	<b>Délai de transmission</b>
<input type="checkbox"/> Sang (5ml (nné:2ml)) sur EDTA <span style="background-color: #e0e0ff; padding: 2px;">E</span>	4°C	48h
<input type="checkbox"/> Sang (5ml (nné:2ml)) sur Hépariné <span style="background-color: #e0ffe0; 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 : .....

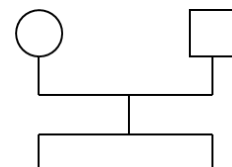
#### INDICATION DE L'ANALYSE :

- Confirmation/ exclusion diagnostique
- Etude familiale (Nom et DN du cas index:.....)
- Test présymptomatique (2 éch. indépds obligatoires)
- Urgent (motif : .....) (Urgent)
- 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).**

Indiquer les informations cliniques relevantes et/ou compléter l'arbre généalogique :

Arbre généalogique

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



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

### CONTACTS

[dispa.genetique@chu.ulg.ac.be](mailto:dispa.genetique@chu.ulg.ac.be)

<b>Biochimie Génétique</b> Dr Phar.Biol. F. BOEMER / Dr Sc. M. DEBERG / Secrétariat : 04.366.76.95	<b>Génétique Moléculaire Humaine</b> Dr V. DIDEBERG / Dr Sc. C. LIBIOULLE / Dr Sc. E. CASTERMANS / Dr Sc. JH.CABERG / Dr Sc. M. HANON / Secrétariat : 04/366.24.78	<b>Oncogénétique Moléculaire</b> Dr Sc. Vet. K. SEGERS / Dr Sc. A. HENRY Secrétariat : 04/366.24.78	<b>Biologie Moléculaire Hématologique</b> Dr F. LAMBERT / Dr Sc. S FRANKE / Dr Sc. B. KOOPMANSCH / Dr Sc. R. FERNANDEZ CARAZO / Secrétariat : 04.366.25.61
<b>Cytogénétique</b> Dr M. JAMAR / Dr W. COURTENS / Dr Sc. JS. GATOT / Dr Sc. C. MENTEN / Dr Sc. C. LETE / Dr Sc. A. HENRY / Secrétariat : 04.366.25.61			

Légende		STOCKAGE	
<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</b> Biopsie cutanée	<input type="checkbox"/> Culot lymphocytaire en vue d'étude ultérieure (FISH/ caryotype)	<b>H</b>
<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 <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. <b>Une nouvelle prescription est obligatoire.</b></p> <p>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. <b>Une nouvelle prescription est obligatoire.</b></p>			

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

CARYOTYPE LYMPHOCYTAIRE*	Aberrations chromosomiques (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 (milieu de culture/LP stérile)</b> <input type="checkbox"/> Caryotype <input type="checkbox"/> Recherche enzymatique : .....

## BIOLOGIE MOLECULAIRE **E**

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

ENDOCRINOLOGIE - INFERTILITE E Règles

Gène

DIVERS (suite) 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
- Diagnostic
- 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)  Diagnostic
- PFIC-3 (γ-GT↑)  Etude familiale

HYPERPARATHYROIDISME FAMILIAL ISOLE

- Etude familiale  Diagnostic

HYPERCALCEMIE HYPOCALCIURIQUE – HYPOCALCEMIE AUTOSOMIQUE DOMINANTE

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

SYNDROME KYSTES RENAUX DIABETE

- Diagnostic  Etude familiale

FIEVRE MEDITERRANEENNE FAMILIALE 2

- Diagnostic  Etude familiale

ONCO-ENDOCRINOLOGIE

- Diagnostic
- 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

CFTR  
μDel AZF  
FMR1

SRY  
MKRN3  
KISS1  
KISS1R  
PROKR2

16 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 2
- CRANIOSTENOSE / APERT / CROUZON
- SYNDROME CARDIO-FACIO-CUTANE 1
- SYNDROME DE COSTELLO

SERPINA1  
FGFR3  
FGFR2  
BRAF  
MAP2K1  
MAP2K2  
KRAS  
HRAS

HEMATOLOGIE E Règles

Gène

ANGIOEDEME HEREDITAIRE DE TYPE 3

F12

Facteur 5 C

FV

- 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 !)

F2

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

MTHFR (critère obligatoire !)

1

MTHFR

- Hyperhomocystéinémie
- Migraine

HEMOCHROMATOSE (critère obligatoire !)

HFE

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

FERROPORTINE

SLC40A1

HEMOCHROMATOSE JUVENILE

HAMP

Gène HFE testé ?  Oui  Non

HJUV

HEMOGLOBINOPATHIES

HBB

- Diagnostic
- Electrophorèse Hb : Réalisée : Oui/Non
- Résultat : .....

- Etude familiale : Mutation identifiée : .....
- Conjoint porteur : Mutation identifiée : .....

DIVERS E Règles

Gène

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) : .....

CFTR

PANCREATITE

- Héritaire (autos. Dominante)  Idiopathique

PRSS1  
SPINK1  
CTRC

HYPERCHOLESTEROLEMIE FAMILIALE

- Diagnostic:
- 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

PANEL  
LDLR  
APOB  
PCSK9  
APOE

ONCO - HEMATOLOGIE Règles

Gène

SYNDROMES MYELODYSPLASIQUES/LA 1 B

GATA2, CEBPA...

- Panel de gènes candidats

SYNDROMES D'INSUFFISANCES MEDULLAIRES 1 B E

TERT, TERC, FANCA,...

- Panel de gènes candidats

ERYTHROCYTOSE 1 E

EPOR

- Taux EPO sérique bas à effondré : EPOR
- Taux EPO sérique normal à haut : VHL/PHD2/HIF2A

VHL,PHD2,HIF2A

THROMBOCYTOSE 1 E

EPOR

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

MPL, JAK2

NEUTROPENIE 1 E

CSF3R

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

GATA2

PHARMACOGENETIQUE E Règles

Gène

RÉSISTANCE À L'IMURAN

TPMT

TOXICITÉ DE L'IRINOTÉCAN

UGT1A1

TOXICITÉ DU 5-FU

DPYD

RÉSISTANCE AU PLAVIX

CYP2C19

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	<input type="checkbox"/> Diurèse 24h Envoyer urine totale	
<input type="checkbox"/> Cholestanol + 7-Dehydrocholesterol		P	<b>MALADIE DE SURCHARGE</b>	
<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	<b>METABOLISME DES SUCRES</b>	
<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		
<b>METABOLISME DES SUCRES</b>				
<input type="checkbox"/> Galactose	Reception du prélèvement le jour même au laboratoire. Conservation et transport à 4°C.	F	<b>LIQUIDE CEPHALORACHIDIEN</b>	
<input type="checkbox"/> Fructose		F	<input type="checkbox"/> Acides Aminés, dont $\gamma$ -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"/> Dihydroptérine Reductase (DHPR)	SS
<input type="checkbox"/> Urydil-Galacto-Transferase (GALT - UGT)	SS

DIVERS	Prélèvement
<input type="checkbox"/> 6-Thioguanine – 6-Méthylmercaptopurine*	E
<input type="checkbox"/> Alpha1-Antitrypsine – Phénotypage**	S

DEPISTAGE PRENATAL	Prélèvement
<b>RISQUE de PRE-ECLAMPSIE</b>	
<input type="checkbox"/> PIGF + PAPP-a (Pré-éclampsie)	S
<b>RISQUE DE SPINA BIFIDA sur LIQUIDE AMNIOTIQUE</b>	
<input type="checkbox"/> Alpha-Foetoprotéine	Pc
<input type="checkbox"/> Acétylcholinestérase Neuronale	Pc

DEPISTAGE NEONATAL	Prélèvement
<input type="checkbox"/> Voir Fiche de Prélèvement Spécifique	SS

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  
\*\* 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