



CENTRE DE GENETIQUE HUMAINE UCL
 Cliniques universitaires Saint-Luc
 Avenue E. MOUNIER – entrée F
 Tour R. FRANKLIN – étage 0S
 B-1200 BRUXELLES
 BELGIQUE

☎ Secrétariat: +32 2 764 67 74
 📠 Fax: +32 2 764 69 36

Il est indispensable de compléter chaque rubrique pour que cette demande (donc l'analyse) soit prise en charge.

IDENTIFICATION DU PATIENT (données indispensables)	MÉDECIN PRESCRIPTEUR (données indispensables)
Nom, prénom : Date de naissance : ETIQUETTE Sexe: F <input type="checkbox"/> / M <input type="checkbox"/> Adresse : Nom, prénom du conjoint : Date de naissance du conjoint : Si patient hors Cliniques Universitaires St- Luc vos références : <input type="checkbox"/> patient ambulatoire <input type="checkbox"/> patient hospitalisé - date d'admission : - identification de l'établissement hospitalier : - n° agréation de l'établissement:	Nom, prénom : N° INAMI : CACHET Date : Signature : Adresse : ☎ / Fax : Copie à adresser à (nom, prénom et adresse) :
RENSEIGNEMENTS DE MUTUELLE	DATE ET LIEU DE PRÉLÈVEMENT
Mutuelle : N° NISS : VIGNETTE Code titulaire/bénéficiaire :	Date du prélèvement :/...../..... Heure du prélèvement :hmin Le prélèvement doit parvenir au laboratoire endéans la semaine du prélèvement – Conservation à température ambiante – Ne pas congeler !
RENSEIGNEMENTS CLINIQUES (données indispensables)	
.....	
CYTOGENETIQUE	
<div style="background-color: #92d050; padding: 2px; border: 1px solid black; border-radius: 5px;">cytogénétique conventionnelle B</div> <input type="checkbox"/> caryotype conventionnel <input type="checkbox"/> FISH : sondes NATURE DU PRELEVEMENT <input type="checkbox"/> prélèvement de sang sur héparine de sodium <input type="checkbox"/> biopsie cutanée <input type="checkbox"/> conservation longue durée <input type="checkbox"/> frottis buccal (uniquement FISH) INDICATIONS RECOMMANDEES pour le caryotype conventionnel <input type="checkbox"/> couple avec fausses couches à répétition: <input type="checkbox"/> 2 fausses couches si âge maternel < à 33 ans <input type="checkbox"/> 3 fausses couches si âge maternel < à 38 ans <input type="checkbox"/> avant fécondation in vitro <input type="checkbox"/> donneur de gamètes <input type="checkbox"/> caryotype parental si caryotype foetal anormal <input type="checkbox"/> anomalie chromosomique suspectée sur base clinique nom du syndrome suspecté:..... <input type="checkbox"/> aberration chromosomique connue dans la famille <input type="checkbox"/> aberration détectée au caryotype moléculaire <input type="checkbox"/> suspicion de mosaïcisme chromosomique <input type="checkbox"/> suspicion de translocation équilibrée	<div style="background-color: #92d050; padding: 2px; border: 1px solid black; border-radius: 5px;">cytogénétique moléculaire B</div> <input type="checkbox"/> caryotype moléculaire (SNP-array) (consentement éclairé et questionnaire clinique requis) NATURE DU PRELEVEMENT <input type="checkbox"/> Prélèvement de sang sur EDTA <input type="checkbox"/> autres : INDICATIONS RECOMMANDEES pour le caryotype moléculaire <input type="checkbox"/> déficit cognitif/retard de développement isolé <input type="checkbox"/> au minimum 2 critères parmi : <input type="checkbox"/> déficit cognitif <input type="checkbox"/> retard de développement <input type="checkbox"/> croissance anormale <input type="checkbox"/> signes dysmorphiques <input type="checkbox"/> anomalie congénitale <input type="checkbox"/> trouble psychiatrique <input type="checkbox"/> trouble neurologique <input type="checkbox"/> minimum 2 anomalies congénitales <input type="checkbox"/> parent/apparenté d'un cas index avec aberration détectée au caryotype moléculaire (nom, prénom et DN du cas index): <input type="checkbox"/> préciser une aberration détectée au caryotype conventionnel
<ul style="list-style-type: none"> En fonction du contexte clinique et des autres données de laboratoire, certaines analyses pourraient soit ne pas être réalisées, soit être réalisées à titre complémentaire – vous serez tenu(e) informé(e). Un conseil génétique est indispensable AVANT tout test prédictif et est indiqué pour les maladies génétiques héréditaires. 	

GENETIQUE MOLECULAIRE

CONTEXTE DE LA DEMANDE

- cas index cas apparenté : variant identifié dans la famille :
- diagnostic prédictif (2 prélèvements indépendants collectés à 24h d'intervalle minimum) Conservation court terme Conservation longue durée

NATURE DU PRELEVEMENT

- sang sur EDTA ADN tissu congelé lame/tissu fixé carte de Guthrie tissu dans du RNA later autres :

ANALYSE

Hémochromatose **B**

HFE1 (C282Y/H63D)*

analyse remboursée uniquement si :

- coefficient de saturation de la transferrine \geq 45%. Valeur :
- taux de ferritine > norme du laboratoire. Valeur:
- adulte apparenté au 1^{er} degré porteur d'une mutation
- partenaire porteur d'une mutation
- Hémochromatoses, formes rares (panel NGS: *FTH1*, *HAMP*, *HJV*, *SLC40A1*, *TFR2*) après avoir exclu *HFE1* (C282Y/H63D)

Hémopathies **B**

- Hémophilie sévère modérée mineure
- type A (*F8*) facteur VIII coagulant:%
- type B (*F9*) facteur IX coagulant:%

Angiodème héréditaire (*SERPING1* et *F12*)

C1 inhibiteur :%

Hypercholestérolémie - panel NGS** **B**

APOB, *LDL-R*, *PCSK9*, *ABCG5*, *ABCG8*, *APOE*, *LDLRAP1*, *LIPA*, *STAP1*

Avoir exclus une hypercholestérolémie secondaire

- LDL-cholestérol > 190 mg/dl ou cholestérol total > 290 mg/dl (adulte)
- LDL-cholestérol > 135 mg/dl ou cholestérol total > 240 mg/dl (enfant)
- antécédent cardiovasculaire précoce chez le patient ou la famille
- arc cornéen avant 50 ans (homme < 55 ans, femme < 65ans)
- xanthomes tendineux
- xanthome cutané ou xanthélasma

Formulaire spécifique : Intranet > Métiers > Laboratoires > Espace prescripteurs
 >Centre de génétique humaine > Hypercholestérolémie familiale

Malformations vasculaires – panel NGS germlinal **B**

- cavernomatose cérébrale familiale (*CCM2*, *KRIT1*, *PDCD10*)
- lymphœdème primaire / hydrops fœtal (*CCBE1*, *EPHB4*, *FAT4*, *FLT4*, *FOXC2*, *GATA2*, *GJA1*, *GJC2*, *HGF*, *HRAS*, *IKBKKG*, *ITGA9*, *KIF11*, *KRAS*, *NRAS*, *PIEZO1*, *PTPN11*, *PTPN14*, *RAF1*, *RASA1*, *SOS1*, *SOX18*, *VEGFC*)
- maladie de Rendu-Osler-Weber (*ACVRL1*, *ENG*, *GDF2*, *SMAD4*)
- malformation capillaire – malformation artérioveineuse (*EPHB4*, *RASA1*)
- malformation artérioveineuse (*ACVRL1*, *ENG*, *GDF2*, *SMAD4*, *EPHB4*, *PTEN*, *RASA1*)
- malformation capillaire – microcéphalie (*STAMBP*)
- malformation veineuse et glomuveineuse (*TEK*, *GLMN*)
- syndrome tumoral hamartomateux lié à *PTEN*

Malformations vasculaires – panel NGS somatique **B**

- AKT1* (exon 3), *AKT2* (exon 3), *AKT3* (exon 7,13), *BRAF* (exon2,11,15), *GNA11* (exon 4,5), *GNA14* (exon 5), *GNAQ* (exon 4,5), *HRAS* (exon 2-4), *IDH1* (exon 4), *IDH2* (exon 4), *KRAS* (exons 2-4), *MAP2K1-MEK1* (exon 2-3), *MAP3K3* (exon 14), *NRAS* (exon 2-4), *PIK3CA* (exon 2-21), *PIK3R1* (exons 11-13), *PIK3R2* (exon 10), *PTEN* (exon 1-9), *TEK* (exons 17, 22 et 23)
- anomalie vasculaire complexe avec surcroissance
- granulome pyogénique
- malformation artérioveineuse
- extracrânienne intracrânienne
- malformation capillaire
- avec macrocéphalie sans macrocéphalie
- malformation lymphatique
- malformation veineuse
- syndrome CLOVES
- syndrome de Maffucci
- syndrome de Protée

Pathologies avec risque de déficit cognitif **B**

syndrome X-fragile (*FMR1*)*

Indications recommandées :

- déficit cognitif
- tremblement ou ataxie suggestif de FXTAS
- risque augmenté car histoire familiale de :
- syndrome de X-fragile ou retard mental lié à l'X
- tremblement ou ataxie suggestif de FXTAS
- insuffisance ovarienne prématurée
- femme dans un contexte de FIV
- femme donneuse d'ovocytes

Pathologies neurologiques et affections neuromusculaires **B**

- amyotrophie spinale (*SMN1/SMN2*)
- maladie de Huntington (*HTT*)

Pathologies hépatiques - panel NGS **B**

- Cholestase intrahépatique familiale progressive type 1 à 5 (*ABCB11*, *ABCB4*, *ATP8B1*, *NR1H4*, *TJP2*)
- Autres formes de cholestase (*ABCB11*, *ABCB4*, *AKR1D1*, *AMACR*, *ATP8B1*, *BAAT*, *BCS1L*, *CC2D2A*, *CFTR*, *CLDN1*, *CYP27A1*, *CYP7B1*, *DCDC2*, *DGUOK*, *HNFB1*, *HSD3B7*, *INVS*, *JAG1*, *MKS1*, *MPV17*, *NOTCH2*, *NPC1*, *NPC2*, *NPHP1*, *NPHP3*, *NPHP4*, *NR1H4*, *PKHD1*, *PNPLA3*, *POLG*, *SLC25A13*, *SMPD1*, *TJP2*, *TALDO*, *TMC4*, *TMEM216*, *TM6SF2*, *TRMU*, *UGT1A1*, *VIPAS39*, *VPS33B*)
- Lithiase biliaire à faible niveau de phospholipides (*ABCB4*)
- Déficit congénital de synthèse des acides biliaires (*AKR1D1*, *AMACR*, *CYP27A1*, *CYP7B1*, *HSD3B7*)
- Malabsorption primaire d'acides biliaires (*SLC10A2*)
- Atteinte hépato-rénale (*BCS1L*, *CC2D2A*, *DCDC2*, *EHHADH*, *HNFB1*, *INVS*, *MKS1*, *NPHP1*, *NPHP3*, *NPHP4*, *PKHD1*, *POLG*, *TMEM216*)
- Maladies métaboliques avec atteinte hépatique (*ATP7B*, *CPT1A*, *CYP27A1*, *DGUOK*, *DHCR7*, *EHHADH*, *GBE1*, *GNAS* (201, 227), *GUSB*, *LIPA*, *MPV17*, *NEU1*, *NPC1*, *NPC2*, *POLG*, *SI*, *SLC25A13*, *SMPD1*, *TALDO1*, *TRMU*)
- Hypercholanémie familiale (*BAAT*, *EPHX1*, *TJP2*)
- Ictère non cholestatique à bilirubine directe (*ABCC2*, *SLCO1B1*, *SLCO1B3*)
- Syndrome de Crigler-Najjar (*UGT1A1*)
- Syndrome d'Alagille (*JAG1*, *NOTCH2*)
- Maladie de Wilson (*ATP7B*)
- Maladie de Niemann-Pick (*NPC1*, *NPC2*, *SMPD1*)
- Maladie de Caroli (*PKHD1*)

Pathologies pancréatiques – panel NGS **B**

- Pancréatite (*CASR*, *CFTR*, *CLDN2*, *CPA1*, *CTRC*, *PRSS1*, *SPINK1*)

Pathologies pulmonaires **B**

- mucoviscidose (*CFTR*)
- mutations fréquentes analyse complète (panel NGS)

Indications recommandées :

- mucoviscidose classique
- mucoviscidose atypique et/ou test à la sueur douteux
- nouveau-né avec un léus méconial ou trypsine élevée
- fœtus, ou parent d'un fœtus, avec intestins hyperéchogènes
- infertilité dans un contexte d'agénésie des canaux déférents
- individu avec d'autres troubles possiblement associés au gène *CFTR* (ex: bronchiectasies disséminées, pancréatite chronique, rhino-sinusite chronique, aspergillose broncho-pulmonaire allergique)
- antécédents familiaux de mucoviscidose
- couple consanguin (préciser l'origine ethnique)
- partenaire porteur partenaire atteint de mucoviscidose
- donneur de gamètes
- homme dans le cadre d'une FIV
- dépistage néonatal (prescription réservée au centre de dépistage néonatal)
- bronchiectasies idiopathiques (panel NGS : *SCNN1A*, *SCNN1B*, *SCNN1G*)

Sclérose tubéreuse de Bourneville – panel NGS **B**

Formulaire spécifique requis (Intranet > Métiers > Laboratoires > Espace prescripteurs > Centre de génétique humaine > Sclérose tubéreuse de Bourneville)

TSC1/TSC2

Stérilité masculine **B**

- microdélétion chromosome Y
- azoospermie oligozoospermie

Pathologies liées à la méthylation **B**

- syndrome de Beckwith-Wiedemann syndrome de Silver-Russell
- syndrome de Prader-Willi (PW) disomie uniparentale 7
- syndrome d'Angelman (AS) disomie uniparentale 14

Hémoglobinoopathies (*HBA* / *HBB*)**

- alpha-thalassémie variants / autre :
- beta-thalassémie Origine / lien familial :

HB: MCV: MCH: MCHC: Fer: HbA2: HbF: HbX:

Séquençage de l'exome (accord préalable du médecin généticien) **B**

- analyse réalisée en trio (patient et parents). Le phénotype est à détailler en utilisant les termes HPO (<https://hpo.jax.org/app/>). Consentement informé écrit obligatoire.
- fente labio/palatine et syndrome de Van der Woude (en trio)
- téloméropathies (en solo)
- encéphalopathies épileptiques (en solo)

Autre analyse moléculaire :

* La réalisation de l'analyse requiert au minimum un critère parmi ceux énumérés (cocher la case correspondante)

** Indication obligatoire pour la réalisation du test

B Ce test est accrédité ISO15189 (dossier BELAC n°369)