



**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 : <span style="float: right;">ETIQUETTE</span> 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 : <span style="float: right;">CACHET</span> Date : Signature :  Adresse : ☎ / Fax :  Copie à adresser à (nom, prénom et adresse) :
RENSEIGNEMENTS DE MUTUELLE	DATE ET LIEU DE PRÉLÈVEMENT
Mutuelle : N° NISS : <span style="float: right;">VIGNETTE</span>  Code titulaire/bénéficiaire :	Date du prélèvement : ...../...../..... Heure du prélèvement : .....h .....min  <b>Le prélèvement doit parvenir au laboratoire endéans la semaine du prélèvement – Conservation à température ambiante – Ne pas congeler !</b>
RENSEIGNEMENTS CLINIQUES (données indispensables)	
..... ..... .....	
CYTOGENETIQUE	
<div style="background-color: #92d050; padding: 2px; border: 1px solid black; border-radius: 5px;"><b>cytogénétique conventionnelle <span style="border: 1px solid black; border-radius: 50%; padding: 0 2px;">B</span></b></div> <input type="checkbox"/> caryotype conventionnel <input type="checkbox"/> FISH : sondes .....  <b>NATURE DU PRELEVEMENT</b> <input type="checkbox"/> prélèvement de sang <b>sur héparine de sodium</b> <input type="checkbox"/> biopsie cutanée <input type="checkbox"/> conservation longue durée <input type="checkbox"/> frottis buccal (uniquement FISH)  <b>INDICATIONS RECOMMANDEES pour le caryotype conventionnel</b> <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;"><b>cytogénétique moléculaire <span style="border: 1px solid black; border-radius: 50%; padding: 0 2px;">B</span></b></div> <input type="checkbox"/> caryotype moléculaire (SNP-array) (consentement éclairé et questionnaire clinique requis)  <b>NATURE DU PRELEVEMENT</b> <input type="checkbox"/> Prélèvement de sang <b>sur EDTA</b> <input type="checkbox"/> autres : .....  <b>INDICATIONS RECOMMANDEES pour le caryotype moléculaire</b> <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"> <li>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).</li> <li>Un conseil génétique est indispensable AVANT tout test prédictif et est indiqué pour les maladies génétiques héréditaires.</li> </ul>	

## 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<sup>er</sup> 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: .....%

**Angioedème 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, IKBKG, 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, HNF1B, 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, HNF1B, INVS, MKS1, NPHP1, NPHP3, NPHP4, PKHD1, POLG, TMEM216*)  
 Maladies métaboliques avec atteinte hépatique (*ATP7B, CPT1A, CYP27A1, DGUOK, DHCRT, 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, SLC01B1, SLC01B3*)  
 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)