

BON DE DEMANDE: ANALYSE DE GENETIQUE CONSTITUTIONNELLE



LABORATOIRE NATIONAL DE SANTE
NATIONAL CENTER OF GENETICS
MOLECULAR DIAGNOSTICS

1, rue Louis Rech
L-3555 Dudelange
Tel. (+352) 28 100 – 549/421
Fax. (+352) 28 100 - 542
ncg-avis-prescription-genetique@lns.etat.lu
Formulaire disponible sous www.lns.lu

INFORMATIONS PRELEVEMENTS <i>(ou joindre fiche de transfert)</i>	
<p>- 2x EDTA (5ml) - 1x Heparine (5ml) (Si caryotype)</p> <p>-Transport T° ambiante</p>	<p>Date et heure de prélèvement:</p> <p>Le à :</p> <p>Envoyé le :</p> <p>Matériel :</p> <p><input type="checkbox"/> Sang périphérique, nombre de tube :</p> <p><input type="checkbox"/> Autre prélèvement, préciser :</p>

ETIQUETTE-CODE BARRE LNS
<p>ETIQUETTE LNS</p>

MEDECIN PRESCRIPTEUR

Nom - Prénom du prescripteur

Adresse – Pays

Téléphone / Ligne directe Fax

Date de prescription Signature / Cachet

Copie à adresser à (nom, prénom et adresse)

Les résultats seront envoyés **uniquement** au médecin prescripteur (et médecin en copie si demandé)

NOTE D'INFORMATION

Ce formulaire synthétise les indications et les analyses génétiques les plus courantes classées par domaine clinique ou spécialité.

Merci de compléter le formulaire de prescription et de consentement éclairé ci-dessous. Pour une analyse génétique les signatures du patient ET du prescripteur sont indispensables.

Pour toute question concernant une analyse génétique que vous souhaitez prescrire, notamment celles non listées dans ce formulaire, vous pouvez nous contacter à l'adresse suivante: ncg-avis-prescription-genetique@lns.etat.lu.

Un formulaire spécifique ou une consultation de génétique clinique peut être nécessaire avant la réalisation de certaines analyses génétiques.

Les informations cliniques sont obligatoires, merci de spécifier l'indication justifiant la réalisation de l'analyse. Ceci permettra à l'équipe du laboratoire, après consultation avec le médecin généticien référent, de mieux orienter l'analyse génétique appropriée pour le patient.

Pour une demande d'analyse d'oncogénétique constitutionnelle ou une demande d'analyse génétique prénatale merci d'utiliser le formulaire approprié disponible sur notre site internet.

RENSEIGNEMENTS CLINIQUES

Analyse urgente : Grossesse en cours Nouveau-né(e) Autre raison, préciser :

Cas index

Apparenté - Nom du cas index : Lien avec le cas index : Père Mère Frère/Sœur Autre, préciser :

Patient symptomatique : Oui Non*

Mutations connus : joindre compte-rendu du cas index

Extraction ADN et conservation

*La prescription des tests génétiques pour des personnes pré/asymptomatiques est réservée au médecin généticien

FORMULAIRE DE CONSENTEMENT

En signant ci-dessous, je consens à effectuer le test génétique tel qu'indiqué sur le formulaire de demande de test afin de déterminer la cause génétique de l'état clinique mentionné. Je consens à envoyer les résultats au médecin prescripteur.

Je confirme par la présente que le médecin prescripteur (signé ci-dessous) m'a informé de la nécessité médicale, des bénéfices potentiels et des limites du test génétique prévu. De plus, les conséquences possibles de la communication du résultat du test (par exemple, la charge psychologique) ont été discutées.

<p>Avec votre accord, vos échantillons biologiques non utilisés et les résultats des tests seront conservés.</p> <p>- J'accepte qu'ils pourront être utilisés pour vérifier les résultats obtenus, pour des analyses ultérieures et dans le cadre de l'assurance qualité du laboratoire</p> <p>- J'accepte qu'ils pourront être utilisés à des fins de recherche et de publication scientifique sous une forme anonyme ou dans le cadre de l'enseignement universitaire</p>	<p><input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non</p> <p><input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non</p>
---	---

Je suis conscient(e) que mon consentement s'applique à moi et/ou à mon ou mes enfants mineurs, et que je peux retirer ce consentement à tout moment sans avoir à en fournir les raisons.



Signature du patient

Date et Lieu :

Signature :

Signature du prescripteur

Date et Lieu :

Signature :

TYPAGE HLA, PHARMACOGÉNOMIQUE ET POLYMORPHISMES DE SUSCEPTIBILITÉ

INDICATION ET ORIENTATION CLINIQUE	ANALYSE(S) DEMANDÉE(S)
<input type="checkbox"/> Susceptibilité au gluten <input type="checkbox"/> Maladie de Meulengracht (syndrome de Gilbert) <input type="checkbox"/> Maladie de Behçet <input type="checkbox"/> Uvéite <input type="checkbox"/> Spondylarthrite <input type="checkbox"/> Bilan pré-transplantation <input type="checkbox"/> Autre:	<input type="checkbox"/> HLA-DQ2/DQ8 <input type="checkbox"/> UGT1A1 <input type="checkbox"/> HLA-B51 <input type="checkbox"/> HLA-B27 <input type="checkbox"/> HLA pré-transplantation - <i>Merci de joindre le formulaire du laboratoire destinataire</i> <input type="checkbox"/> Autre:

TROUBLES DE LA REPRODUCTION ET BILAN PRÉCONCEPTIONNEL

INDICATION ET ORIENTATION CLINIQUE	ANALYSE(S) DEMANDÉE(S)
<input type="checkbox"/> Infertilité masculine <input type="checkbox"/> Azoospermie sécrétoire <input type="checkbox"/> Azoospermie excrétoire (ABCD) <input type="checkbox"/> OATS <input type="checkbox"/> Cryptozoospermie <input type="checkbox"/> Infertilité féminine <input type="checkbox"/> Insuffisance Ovarienne Primaire (IOP) <input type="checkbox"/> Autre : préciser..... <input type="checkbox"/> Fausse couche à répétition (> 2) Le nom du conjoint et/ou matricule: <input type="checkbox"/> Bilan pré-FIV ou pré-DPI Le nom du conjoint et/ou matricule: <input type="checkbox"/> Autre:	<input type="checkbox"/> Caryotype sanguin (Merci de joindre un tube héparine) <input type="checkbox"/> Microdélétions du chromosome Y (AZF) <input type="checkbox"/> Nombre de répétition CGG du gène FMR1 (Premutation FMR1). <input type="checkbox"/> Mutations les plus fréquentes du gène CFTR <input type="checkbox"/> Séquençage du CYP21A2 (hyperplasie congénitales des surrénales) <input type="checkbox"/> Autre:

HÉMATOLOGIE

INDICATION ET ORIENTATION CLINIQUE	ANALYSE(S) DEMANDÉE(S)
<input type="checkbox"/> Dépistage systématique (conseil génétique dans le cadre d'une grossesse, origine ethnique) : <input type="checkbox"/> Grossesse en cours / <input type="checkbox"/> Bilan avant PMA <input type="checkbox"/> Antécédent familial (préciser): <input type="checkbox"/> Bilan étiologique d'une microcytose et/ou polyglobulie inexpliquée <input type="checkbox"/> Suivi d'une hémoglobinopathie connue (préciser laquelle): <input type="checkbox"/> Découverte fortuite d'un variant d'Hb lors du dosage HbA1C <input type="checkbox"/> Bilan étiologique d'une anémie hémolytique <input type="checkbox"/> Bilan thrombophilie <input type="checkbox"/> Autre:	<input type="checkbox"/> Etude de l'hémoglobine (Séparation de l'Hb, dosage d'HbA2 et d'HbF, étude moléculaire d' α - et β -thalassémies) (<u>Joindre impérativement</u> une NFS récente et les valeurs de la ferritine.) <input type="checkbox"/> Facteur V-Leiden (R506Q) <input type="checkbox"/> Facteur II - Prothrombine (G20210A) <input type="checkbox"/> PAI-1 (4G/5G dans la région promotrice du gène) <input type="checkbox"/> MTHFR (c.C677T et c.A1298C) (Si taux sanguin d'homocystéine > 50 μ mol/L) <input type="checkbox"/> Autre:

PÉDIATRIE ET NEUROPÉDIATRIE

INDICATION ET ORIENTATION CLINIQUE	ANALYSE(S) DEMANDÉE(S)
<input type="checkbox"/> Trouble du spectre autistique <input type="checkbox"/> Retard de développement / déficience intellectuelle (Si QI<70) <input type="checkbox"/> Épilepsie <input type="checkbox"/> Hypotonie néonatale. <input type="checkbox"/> Myopathie et déficit musculaire. <input type="checkbox"/> Myotonie de Steinert <input type="checkbox"/> Myopathie Duchenne ou de Becker (joindre résultats CPK) <input type="checkbox"/> Amyotrophie spinale infantile (SMA) <input type="checkbox"/> Mucoviscidose (Joindre test de la sueur si disponible) <input type="checkbox"/> Retard de croissance / retard statural / Petite taille <input type="checkbox"/> Autre:	<input type="checkbox"/> Syndrome de l'X fragile (Nombre de répétition CGG du gène FMR1). <input type="checkbox"/> aCGH (Joindre un prélèvement de sang périphérique (EDTA) de chacun des parents). <input type="checkbox"/> Méthylation de SNRPN (Prader-wili/Angelmann). <input type="checkbox"/> Panel Epilepsie. <input type="checkbox"/> Panel myopathie. <input type="checkbox"/> Analyse du gène DMD > Recherche des délétions /duplication. > Séquençage du gène complet. <input type="checkbox"/> Nombre de copie des gènes SMN1 et SMN2. <input type="checkbox"/> Nombre de répétition du gène DM1/2 (Steinert) <input type="checkbox"/> CFTR > Mutations les plus fréquentes > Séquençage du gène complet (après accord du laboratoire) <input type="checkbox"/> Autre:

NEUROLOGIE ADULTE

INDICATION ET ORIENTATION CLINIQUE	ANALYSE(S) DEMANDÉE(S)
<input type="checkbox"/> Syndrome Démentiel : âge de début : <input type="checkbox"/> Syndrome de Parkinson <input type="checkbox"/> Epilepsie <input type="checkbox"/> Ataxie / Chorée/ Dyskinésie/Dystonie : Âge de début : (préciser)..... <input type="checkbox"/> Myopathie. Âge de début : (préciser)..... <input type="checkbox"/> Chorée de Huntington <input type="checkbox"/> Neuropathie périphérique Âge de début : (préciser)..... <input type="checkbox"/> Sensitive ; <input type="checkbox"/> motrice ; Symétrique : Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> Sclérose latérale amyotrophique (SLA) <input type="checkbox"/> Narcolepsie <input type="checkbox"/> Migraine hémiplégique <input type="checkbox"/> CADASIL <input type="checkbox"/> Autre:	<input type="checkbox"/> Panel épilepsie <input type="checkbox"/> Panel myopathie <input type="checkbox"/> Nombre de répétition CGG du gène FMR1 <input type="checkbox"/> Panel de gènes mouvement anormaux. <input type="checkbox"/> Panel de gènes SLA. <input type="checkbox"/> Nombre de répétitions C9orf72 (prélèvement Lundi/Mardi, acheminement sous 24h) <input type="checkbox"/> Analyse ciblée du gène PMP22. <input type="checkbox"/> Analyse du panel neuropathie <input type="checkbox"/> Analyse ciblée du gène NOTCH3. <input type="checkbox"/> HLA-DQB1*06:02 <input type="checkbox"/> Autre:

CARDIOLOGIE	
INDICATION ET ORIENTATION CLINIQUE	ANALYSE(S) DEMANDÉE(S)
<input type="checkbox"/> Cardiopathie dilatée/ hypertrophique/ arythmogène <input type="checkbox"/> Maladie de Fabry <input type="checkbox"/> Amylose cardiaque <input type="checkbox"/> Syndrome du QT long/ Syndrome de Brugada <input type="checkbox"/> Anévrisme/ dissection aortique <input type="checkbox"/> Autre:	<input type="checkbox"/> Analyse du gène GLA (Fabry) <input type="checkbox"/> Analyse du gène TTR (Amyloïdose) <input type="checkbox"/> Panel trouble du rythme cardiaque. <input type="checkbox"/> Panel Cardiomyopathie. <input type="checkbox"/> Panel anomalie du tissu conjonctif (Syndrome de Marfan, Loeys-Dietz,...). <input type="checkbox"/> Autre:

GASTROENTEROLOGIE / HEPATHOLOGIE	
INDICATION ET ORIENTATION CLINIQUE	ANALYSE(S) DEMANDÉE(S)
<input type="checkbox"/> Pancréatite chronique héréditaire <input type="checkbox"/> Déficit en Alpha Anti-trypsine <input type="checkbox"/> Cholestase / Diarrhée chronique <input type="checkbox"/> Hémochromatose / Surcharge en fer <input type="checkbox"/> Maladie de Wilson <input type="checkbox"/> Autre:	<input type="checkbox"/> CFTR: > Mutations les plus fréquentes. > Séquençage du gène complet (après accord du laboratoire) <input type="checkbox"/> Analyse du gène SERPINA1. <input type="checkbox"/> Analyse du gène ATP7B (Maladie de Wilson) <input type="checkbox"/> Mutations fréquentes HFE (C282Y, H63D) <input type="checkbox"/> Panel de gènes pancréatites chroniques. <input type="checkbox"/> Autre:

ENDOCRINOLOGIE ET MALADIES MÉTABOLIQUES	
INDICATION ET ORIENTATION CLINIQUE	ANALYSE(S) DEMANDÉE(S)
<input type="checkbox"/> Diabète MODY <input type="checkbox"/> Hypercholestérolémie familiale <input type="checkbox"/> Hyperplasie congénitale des surrénales, bloc 21-hydroxylase <input type="checkbox"/> Hypogonadisme hypogonadotrope <input type="checkbox"/> Hypogonadisme hypergonadotrope (Insuffisance Ovarienne primitive) <input type="checkbox"/> Trouble du développement sexuel (joindre résultat du caryotype) <input type="checkbox"/> Petite taille (joindre résultat du caryotype pour les filles ou autres examens) <input type="checkbox"/> Autre:	<input type="checkbox"/> Séquençage de panel MODY <input type="checkbox"/> Séquençage de panel Hypercholestérolémie familiale. <input type="checkbox"/> Séquençage de panel trouble du développement sexuel. <input type="checkbox"/> Séquençage de panel Hypogonadisme. <input type="checkbox"/> Séquençage de panel Petite taille. <input type="checkbox"/> Analyse du gène SHOX (MLPA/séquençage du gene) <input type="checkbox"/> Analyse du gène SRY <input type="checkbox"/> Autre:

NEPHROLOGIE	
INDICATION ET ORIENTATION CLINIQUE	ANALYSE(S) DEMANDÉE(S)
<input type="checkbox"/> Polykystose rénale. <input type="checkbox"/> Syndrome d'Alport. <input type="checkbox"/> Lithiase/nephrocalcinose. <input type="checkbox"/> Syndrome Hémolytique et urémique – SHU. <input type="checkbox"/> Glomérulosclérose segmentaire et focale-FSGS. <input type="checkbox"/> Nephronoptise. <input type="checkbox"/> Tubulopathie interstitielle. <input type="checkbox"/> Hyperaldostéronisme familial. <input type="checkbox"/> Autre:	<input type="checkbox"/> Séquençage de panel polykystose rénale. <input type="checkbox"/> Séquençage de panel lithiase/ nephrocalcinose <input type="checkbox"/> Séquençage de panel Tubulopathies <input type="checkbox"/> Séquençage de panel Alport <input type="checkbox"/> Séquençage de panel FSGS. <input type="checkbox"/> Analyse du gène PKD1 et 2. <input type="checkbox"/> Analyse du gène CD46 (SHU) <input type="checkbox"/> Autre:

AUTRES INDICATIONS	
Merci de préciser l'indication ou le contexte clinique	Merci de préciser l'Analyse demandée(s) : Nom du gène / Panel de gènes / Mutation particulière / Autres
.....
.....
.....