

## GENETIQUE HEREDITAIRE/PHARMACOGENETIQUE

Date prélèvement	Nom et adresse du demandeur	Autres demandes disponibles PRENATALE (fœtus + parents) GYNECOLOGIE (femme + homme) BRCA sur tissu tumoral
------------------	-----------------------------	---

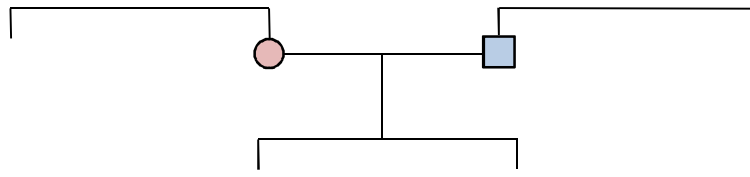
PATIENT	Indications Cliniques
<p style="text-align: center; color: #0056b3;"><b>Identifiant Patient</b></p> <p>Nom : .....</p> <p>Prénom : .....</p> <p>Naissance : ..... / ..... / ..... Sexe : O M O F</p> <p>Rue : ..... N° ..... Bte .....</p> <p>CP : ..... Commune : .....</p> <p>CT1/CT2 : ...../..... N° mutuelle : ...../.....</p> <p>N° NISS : .....</p>	<p><input type="checkbox"/> Suspicion d'affection génétique indéterminée</p> <p><input type="checkbox"/> Suspicion d'affection génétique précise : .....</p> <p><input type="checkbox"/> Suspicion d'une maladie métabolique : .....</p> <p style="text-align: center; font-size: small;">(test biochimique sur fibroblaste)</p> <p><input type="checkbox"/> Test anomalie génétique familiale : .....</p> <p><input type="checkbox"/> Test pré-symptomatique : cas index : .....</p> <p style="text-align: center; font-size: small;">(deux demandes indépendantes, uniquement après conseil génétique)</p> <p><input type="checkbox"/> Confirmation d'une anomalie génétique : .....</p> <p><input type="checkbox"/> Pharmacogénétique : .....</p>
<p style="text-align: center; font-size: small;">Etiquette n° de demande</p> <p style="text-align: center; font-size: 2em; color: #0056b3;">ERASME</p>	<p style="text-align: center; font-size: small;">Etiquette n° de secteur</p> <p style="text-align: center; font-size: 2em; color: #0056b3;">ERASME</p>
<div style="background-color: #0056b3; color: white; padding: 5px; display: inline-block; border-radius: 10px;">Antécédents familiaux et signes cliniques pages 2 et 3</div>	

Types de prélèvement et Analyses		
<p><b>Cytogénétique</b></p> <p><input type="checkbox"/> CGH-array =&gt; <b>consentement en page 4 souhaité</b></p> <p><input checked="" type="checkbox"/> Caryotype (remplacé par CGH-array sauf : )</p> <p><input type="checkbox"/> anomalie structure/nombre particulière : .....</p> <p><input type="checkbox"/> anomalie en faible mosaïque : .....</p> <p><input checked="" type="checkbox"/> FISH rapide sur sang (prévoir CGH-array, si négatif)</p> <p><input type="checkbox"/> sexe <input type="checkbox"/> trisomie : ..... <input type="checkbox"/> autre : .....</p> <p><input type="checkbox"/> FISH sur frottis jugal (uniquement en seconde intention en cas de mosaïque sur sang)</p> <p><input type="checkbox"/> sexe <input type="checkbox"/> trisomie : ..... <input type="checkbox"/> autre : .....</p> <p><input type="checkbox"/> Culture fibroblastes/analyse métabolique</p> <p><input type="checkbox"/> Culture fibroblastes/stockage</p> <p><input checked="" type="checkbox"/> Cassure chromosomique</p> <p><input checked="" type="checkbox"/> Lignée lymphoblastoïde/stockage</p> <p style="background-color: #0056b3; color: white; padding: 2px;"><b>Panel de gènes multiples</b></p> <p style="font-size: small; color: #0056b3;">=&gt; signes cliniques et arbre obligatoires en pages 2 et 3</p> <p><input type="checkbox"/> Anomalie neurodéveloppementale <sup>1</sup></p> <p><input type="checkbox"/> Encéphalopathie épileptique <sup>1</sup></p> <p><input type="checkbox"/> Syndromes congénitaux rares <sup>1</sup></p> <p><input type="checkbox"/> Ataxie (sauf expansion de triplets) <sup>1</sup></p> <p><input type="checkbox"/> Paraplégie spastique héréditaire <sup>1</sup></p> <p><input type="checkbox"/> Désordres neuromusculaires héréditaires <sup>1</sup></p> <p><input type="checkbox"/> O Dystrophie musculaire ou Myopathie <sup>1</sup></p> <p><input type="checkbox"/> O Neuropathie <sup>1</sup></p> <p><input type="checkbox"/> O Maladie du neurone moteur <sup>1</sup></p> <p><input type="checkbox"/> O Channelopathie musculaire <sup>1</sup></p> <p><input type="checkbox"/> O Syndrome myasthénique congénital <sup>1</sup></p> <p><input type="checkbox"/> Fièvres périodiques</p> <p><input type="checkbox"/> Microcéphalie congénitale primaire</p> <p><input type="checkbox"/> Hydrocéphalie congénitale primaire</p> <p><input type="checkbox"/> HTAP/Rendu-Osler-Weber</p> <p><input checked="" type="checkbox"/> Porphyries =&gt; joindre résultats analyses biochimiques</p> <p><input type="checkbox"/> Cancers héréditaires =&gt; remplir formulaire spécifique</p> <p>Gène(s) candidat(s) : .....</p>	<p><b>Analyses ciblées</b></p> <p><b>Gastro-entérologie</b></p> <p><input type="checkbox"/> Mucoviscidose (CFTR)</p> <p><input type="checkbox"/> Pancréatite héréditaire (PRSS1)</p> <p><b>Hématologie-Coagulation</b></p> <p><input type="checkbox"/> Drépanocytose</p> <p><input type="checkbox"/> Facteur V Leiden   APCR positive = .....</p> <p><input type="checkbox"/> MTHFR</p> <p><input type="checkbox"/> Prothrombine   O &lt; 55 ans <b>et</b> acc. thrombotique</p> <p style="text-align: center; font-size: small;">O ATCD familiaux O CIVD</p> <p><input type="checkbox"/> Thalassémies   O alpha   O beta</p> <p><b>Neurologique/musculaire</b></p> <p><input type="checkbox"/> Amyotrophie spinale (SMN1)</p> <p><input type="checkbox"/> Ataxie de Friedreich (FXN) *</p> <p><input type="checkbox"/> Ataxie spinocérébelleuse</p> <p style="text-align: center; font-size: small;">O SCA1   O SCA2   O SCA3   O SCA6   O SCA7</p> <p><input type="checkbox"/> Atrophie dentato-rubro-pallido-luysienne (DRPLA) *</p> <p><input type="checkbox"/> Atrophie spinale et bulbaire lié à X (SBMA) *</p> <p><input type="checkbox"/> Charcot-Marie-Tooth 1a (CMT, duplication PMP22)</p> <p><input type="checkbox"/> Dystonie de torsion (DYT1)</p> <p><input type="checkbox"/> Dystonie Musculaire Oculo-Pharyngée (OPMD)</p> <p><input type="checkbox"/> Dystrophie musculaire Duchenne/Becker (DMD/BMD) *</p> <p><input type="checkbox"/> Dystrophie de Steinert (DMPK, DM1) *</p> <p><input type="checkbox"/> Hyperexplexie (GLRA1)</p> <p><input type="checkbox"/> Huntington (IT15)</p> <p><input type="checkbox"/> Neuropathie tomaculaire (HNPP, délétion PMP22)</p> <p><b>Nanisme</b></p> <p><input type="checkbox"/> Achondroplasie (FGFR3)</p> <p><input type="checkbox"/> Hypochondroplasie (FGFR3)</p> <p><b>Anomalie du développement/métabolisme</b></p> <p><input type="checkbox"/> Disomie uniparentale (UPD)</p> <p style="text-align: center; font-size: small;">O Chr7   O Chr14   O Chr15</p> <p><input type="checkbox"/> Phénylcétonurie (PAH)</p> <p><input type="checkbox"/> Prader-Willi/Angelman</p> <p><input type="checkbox"/> X Fragile (FMR1)</p>	<p><b>Endocrinologie</b></p> <p><input type="checkbox"/> Albright (GNAS)   <input type="checkbox"/> Mc Cune Albright (GNAS)</p> <p><input type="checkbox"/> Hyperparathyroïdie (CASR)</p> <p><input type="checkbox"/> Hyperthyroïdie familiale non auto-immune (TSHR)</p> <p><input type="checkbox"/> Hypoparathyroïdie (CASR, PTH, GCM2)</p> <p><input type="checkbox"/> Hypothyroïdie</p> <p style="text-align: center; font-size: small;">O TSHR   O PAX8   O TITF1   O TTF2   O TSHβ</p> <p><input type="checkbox"/> Néopl. Endocrines Multiples MEN2a/b/FMTC(RET)</p> <p><input type="checkbox"/> Récepteur FSH</p> <p><input type="checkbox"/> Récepteur LH</p> <p><input type="checkbox"/> Résistance à la TSH</p> <p><b>ORL/Ophthalmologie</b></p> <p><input type="checkbox"/> Dystrophie endothéliale héréditaire congénitale CHED2 (SLC411)</p> <p><input type="checkbox"/> Déficit auditif =&gt; <b>signes cliniques et arbre en pages 2 et 3</b></p> <p style="text-align: center; font-size: small;">(connexine 26/GJB2, connexine 30/GJB6)</p> <p><input type="checkbox"/> Dystonie Musculaire Oculo-Pharyngée (OPMD)</p> <p><input type="checkbox"/> Luxation du cristallin (LTBP2)</p> <p><input type="checkbox"/> Pendred (SLC26A4)</p> <p><b>Pneumologie</b></p> <p><input type="checkbox"/> Mucoviscidose (CFTR)</p> <p><b>Médecine interne</b></p> <p><input type="checkbox"/> Amyloïdose type I (portugaise, TTR) *</p> <p><input type="checkbox"/> Diabète insipide néphrogénique (AVPR2)</p> <p><input type="checkbox"/> Syndrome néphrogénique d'antidiurèse inappropriée (AVPR2)</p> <p><input type="checkbox"/> Hémochromatose type I (HFE)</p> <p style="text-align: center; font-size: small;">O Hyperferritinémie   O Transferrine &gt; 45%</p> <p><input type="checkbox"/> Hémochromatose juvénile type II</p> <p style="text-align: center; font-size: small;">O Hpcidine (HAMP)   O Hémojuvénile (HFE2)</p> <p><input type="checkbox"/> Hémochromatose type IV (Ferroportine 1)</p> <p><b>Pharmacogénétique</b></p> <p><input type="checkbox"/> IL28B</p> <p><input type="checkbox"/> TPMT</p> <p style="background-color: #0056b3; color: white; padding: 2px;"><b>Autres</b></p> <p><input type="checkbox"/> *Analyse sous-traitée:   O ADN   O Sang</p> <p style="font-size: x-small; color: #0056b3;">(!/ conditions: NF1, FSHD, contact préalable avec notre labo)</p> <p>Labo : .....</p> <p>Gène(s) candidat(s) : .....</p> <p><input type="checkbox"/> Stockage d'ADN</p>

## Antécédents familiaux

Indiquer pour chaque personne atteinte et/ou prélevée : nom, prénom et anomalies.

Pour l'exome clinique, indiquer si l'analyse est prévue sur : 0 cas isolé - 0 duo - 0 trio et indiquer le lien de parenté et le phénotype des individus concernés.



homme -  femme -  sexe inconnu - ● fausse couche - ■●◆ individus atteints - ◻◐◑ individus porteurs - ◻=◐ couple consanguin

## Signes cliniques

**Catégories :**

1. Anomalie neurodéveloppementale
2. Autre anomalie neurologique
3. Malformation majeure
4. Malformation mineure/dysmorphie
5. Anomalies de la croissance
6. Déficience auditive
7. Fièvre périodique
8. Autres anomalies / remarques

- 1. Anomalie neurodéveloppementale**
- Retard global de développement (<5ans)
- léger
  - modéré
  - sévère

- Difficultés d'apprentissages (QI>80)
- dyslexie
  - dyspraxie
  - dyscalculie

- Retard de langage
- absence de langage
  - déficit expressif
  - déficit réceptif

- Déficit intellectuel
- borderline (QI 70-79)
  - léger (QI 50-69)
  - modéré (QI 35-49)
  - sévère (QI<30)

- Troubles du comportement
- ADHD
  - troubles du spectre autistique
    - autisme
    - avec capacités cognitives hautes
  - comportement stéréotypé
  - défaut concentration
  - hyperactivité
  - impulsivité/agressivité/violence
    - auto-agressivité
    - comportement agressif
  - intolérance à la frustration
  - peurs/anxiété
  - troubles du sommeil

- Trouble psychiatrique
- troubles bipolaires
  - troubles de la personnalité
  - psychose
  - schizophrénie

autre : .....

- Epilepsie

- âge apparition : .....
- absences
- complexes
- état de mal
- fébrile
- focale
- généralisée
- myoclonique
- spasmes
- tonico-clonique
- autre :

- Anomalies EEG
- anomalies épileptiformes
  - anomalies épileptiformes généralisées
    - hypsarythmie
    - suppression burst
    - pointes-ondes
  - autre : .....

**2. Autre anomalie neurologique**

- Ataxie

- Dystonie

- Faiblesse musculaire

- des ceintures
- distale
- généralisée
- des membres
- progressive

- Anomalies du tonus musculaire

- hypotonie axiale
- hypotonie globale
- hypertonie périphérique
- spasticité

autre : .....

**3. Malformation majeure**

- Malformation cardiaque

- CIA
- CIV
- Coarctation aortique
- Fallot
- Hypoplasie du cœur gauche
- persistance canal artériel
- transposition des gros vaisseaux
- tronc artériel commun

- Autre anomalie cardiaque

- cardiomégalie
- cardiomyopathie
  - hypertrophique
  - dilatée
- dextrocardie

- Malformation cranio-faciale

- anophtalmie (G/D/bilatérale)
- anotie (G/D/bilatérale)
- atrésie choanes (G/D/bilatérale)
- atrophie optique (G/D/bilatérale)
- colobome (G/D/bilatéral)
  - irien
  - rétinien
  - nerf optique
- craniosténose
- cryptophtalmie (G/D/bilatérale)
- dysplasie septo-optique
- fente faciale
- fente labiale
  - médiane
  - bilatérale
  - unilatérale (G/D)
- fente palatine
- luette bifide
- microophtalmie (G/D)
- microtie (G/D)
- séquence de Pierre Robin
- suture métopique : saillie

- Malformation des membres

- amélie (G/D)
- a/hypoplasie orteils (G/D/bilatérale)
- a/hypoplasie radiale (G/D/bilatérale)
- aplasie terminale (G/D/bilatérale)
- ectrodactylie main (G/D/bilatérale)
- ectrodactylie pied (G/D/bilatérale)
- anomalies des os longs
  - fémur (G/D/bilatérale)
  - absent  court  courbe

- humérus (G/D/bilatérale)
  - absent  court  courbe
- tibia (G/D/bilatérale)
  - absent  court  courbe
- péroné (G/D/bilatérale)
  - absent  court  courbe
- radius (G/D/bilatérale)
  - absent  court  courbe
- cubitus (G/D/bilatérale)
  - absent  court  courbe
- hémihypertrophie (G/D/bilatérale)
- main botte (G/D/bilatérale)
- déviation ulnaire (G/D/bilatérale)
- déviation radiale (G/D/bilatérale)
- péroné (anomalie) (G/D/bilatérale)
  - absent
  - courbes
- phocomélie (G/D/bilatérale)
- pieds bots (G/D/bilatéraux)
- polydactylie main (G/D/bilatérale)
  - pré-axiale
  - post-axiale
- polydactylie pieds (G/D/bilatérale)
  - pré-axiale
  - post-axiale
- synostose radio-cubitale (G/D/bilatérale)
- Anomalie de la paroi abdominale
  - omphalocèle
  - diastasis grands droits
  - autre
- Malformation du squelette
  - anomalies costales
  - fractures multiples
  - malformations vertébrales
  - scoliose
- Malformation du système nerveux central
  - anencéphalie
  - arhinencéphalie
  - calcifications intracrâniennes
  - cérébelleuse (anomalie)
    - Arnold Chiari
    - atrophie cérébelleuse
    - atrophie du vermis
    - Dandy-Walker
    - mégagrande citerne
  - corps calleux (anomalie)
    - absence
    - hypoplasie
    - partiel
  - encéphalocèle
  - hydrocéphalie
  - holoprosencéphalie
    - alobaire
    - semilobaire
    - lobaire
  - leucoencephalopathie
  - méningocèle
    - myéloméningocèle
    - occipital
  - migration neuronale (anomalies)
    - An<sup>le</sup> gyration
    - hétérotopies neuronales
  - myélinisation (retard)
  - porencéphalie
  - schizencéphalie
  - tube neural (anomalie)
  - sub. blanche périventriculaire (anomalie)
  - leucomalacie

## Signes cliniques (suite)

<p>0 Spina bifida 0 tronc (anomalie) 0 ventriculomégalie</p> <p><b>0 Anomalies du système respiratoire</b> 0 hernie diaphragmatique 0 trachée (anomalie) 0 fistule trachéo-oesophagienne</p> <p><b>0 Anomalie du tube digestif</b> 0 œsophage (anomalie) 0 atrésie 0 fistule trachéo-oesophagienne : 0 duodénum (anomalie) 0 atrésie</p> <p><b>0 Anomalies uro-génitales</b> 0 clitoris : hypertrophie 0 cryptorchidie 0 dilatation pyélo-calicielle 0 hypospade 0 hypogénitalisme male 0 méga-vessie 0 micro-pénis 0 reflux vésico-urétéral 0 rein : agénésie 0 rein : duplication 0 rein : dysplasie 0 rein : ectopie 0 rein : hydronéphrose 0 rein : hypertrophie 0 rein : hypoplasie 0 rein : kystes 0 scrotum anomalie 0 bifide 0 en châle 0 hypoplasique 0 urètre atrésie 0 urètre dilatation 0 urètre sténose</p> <p><b>0 Autre anomalie</b> 0 Situs inversus</p> <p><b>0 Autre malformation majeure</b> .....</p>	<p>0 paupières (anomalies) 0 blépharophimosis 0 épicanthus 0 vers bas et dehors 0 vers haut et dehors 0 ptosis 0 télécanthus 0 fentes palpébrales larges 0 éversion du tiers externe paupière inférieure</p> <p><b>0 philtrum (anomalies)</b> 0 effacé 0 long 0 bombant 0 court</p> <p>0 rétrognathie 0 sourcils (anomalies) 0 larges 0 clairsemés 0 arqués 0 synophris</p> <p><b>0 Anomalies des membres</b> 0 clinodactylie 0 clinodactylie V 0 fetal pads 0 hyperlaxité 0 ongles (mains): a/hypoplasie des ongles 0 5eme rayon 0 ongles (pieds) a/hypoplasie des ongles 0 5eme rayon 0 pli palmaire unique 0 pouce a/hypoplasique 0 pouce bifide 0 pouce large 0 pouce triphalangé</p> <p><b>0 Anomalies oculaires</b> 0 enophtalmie 0 hypertélorisme 0 hypotélorisme 0 nystagmus 0 proptosis 0 iris : a/hypoplasie 0 iris : hétérochromie 0 strabisme</p> <p><b>0 Anomalies du thorax</b> 0 mammelons écartés 0 mammelons inversés 0 pectus carinatum 0 pectus excavatum</p> <p><b>0 Autre malformation mineure/signe dysmorphique</b> .....</p>	<p><b>6. Déficience auditive</b> (à remplir obligatoirement pour GJB2/GJB6/SCL26A4 + compléter arbre généalogique)</p> <p>âge apparition : .....</p> <p>0 congénitale 0 pré-linguale 0 post-linguale 0 progressive</p> <p>0 degré 0 léger (20-40db) 0 moyen (40-60db) 0 sévère (60-80db) 0 profond (&gt;80db)</p> <p>0 type 0 perception 0 transmission 0 bilatérale 0 unilatérale</p> <p>0 anomalie canaux semi-circulaires 0 anomalie du vestibule 0 Mondini 0 apparenté atteint : .....</p> <p>0 autre : .....</p>
<p><b>4. Malformation mineure/dysmorphie</b></p> <p><b>0 Anomalie du cou</b> 0 cou court 0 cou palmé 0 excès de peau</p> <p><b>0 Anomalies craniofaciales</b> 0 asymétrie faciale 0 asymmetric crying face 0 dysmorphie faciale 0 étage moyen : hypoplasie 0 columelle basse 0 columelle courte 0 macroglossie 0 macrostomie 0 micrognathie 0 microstomie 0 fontanelles : larges 0 fontanelles : retard fermeture 0 front : bosses frontales 0 front étroit 0 front fuyant 0 front grand 0 front : implantation basse des cheveux 0 nez recourbé : 0 nez : ensellure nasale 0 déprimée 0 large 0 proéminente 0 nez : narines antéversées 0 nez proéminent 0 malaire : hypoplasie 0 oreilles (anomalies) 0 bas implantées 0 pits pré-auriculaires 0 tags pré-auriculaires 0 mal ourlées 0 Anie des lobes 0 larges 0 helix replié 0 palais ogival</p>	<p><b>5. Anomalies de la croissance</b></p> <p><b>0 Retard de croissance</b> 0 retard de croissance in utero 0 retard staturo-pondéral post-natal</p> <p><b>0 Avance staturale</b> taille naissance : ..... cm,..... DS poids naissance : ..... kg,..... DS taille actuelle : ..... cm,..... DS poids actuel : ..... kg,..... DS Taille mère : ..... cm,..... DS Taille père : ..... cm,..... DS</p> <p><b>0 Microcéphalie</b> 0 primaire PC naissance : ..... cm,..... DS 0 secondaire PC actuel : ..... cm,..... DS</p> <p><b>0 Macrocéphalie</b> PC actuel : ..... cm,..... DS 0 relative</p> <p><b>0 Difficultés alimentaires</b></p> <p><b>0 Défaut de prise pondérale</b></p> <p><b>0 Maigreux</b></p> <p><b>0 Obésité BMI</b> : .....</p> <p><b>0 Anomalies osseuses</b> (fréquemment associées au ret. statural) 0 Madelung 0 humérus (anomalie) 0 courts 0 ostéopénie 0 ostéopétrose 0 raccourcissement mésomélisque 0 raccourcissement rhizomélisque</p>	<p><b>7. Fièvre périodique</b> (à remplir obligatoirement pour genepanel fièvre périodique + compléter arbre généalogique)</p> <p>origine ethnique : .....</p> <p>consanguinité: oui / non</p> <p>âge d'apparition des fièvres : .....</p> <p>périodicité des fièvres (nombre d'épisodes/an) : .....</p> <p>durée des épisodes de fièvres : .....</p> <p>température : .....</p> <p>signes associés (cocher et entourer):</p> <p>0 muco-cutané: rash, aphtes, acné, psoriasis, folliculite, pseudo érysipèle, cellulite, pharyngite, pyoderma gangrenosum, pustulose</p> <p>0 musculo-squelettique: arthralgie, arthrite, ostéomyélite aseptique isolée ou multiple, périostite, myalgie, lipodystrophie</p> <p>0 oculaire: conjonctivite, œdème périorbitaire, uvéite, autre atteintes ophtalmiques</p> <p>0 gastro-intestinaux: douleurs abdominales, vomissements, diarrhées, appendicite, péritonite</p> <p>0 organes lymphoïdes: adénopathies, ganglions cervicaux douloureux, spléno/hépatomégalie</p> <p>0 cardio-respiratoire: péricardite, pleurésie, douleur thoracique</p> <p>0 neurologique: perte auditive sensori-neurale, méningite</p> <p>0 généraux: fatigue, maux de tête, perte de poids, amyloïdose, vasculite</p> <p>0 autres symptômes : .....</p> <p>facteurs déclenchant les crises fébriles: froid / émotion / vaccin / autre</p> <p>biologie: Prélevée pendant une crise ? Oui / Non 0 élévation VS et/ou CRP 0 élévation IgD et/ou acidurie mévalonique 0 auto-immunité</p> <p>traitement: colchicine/corticostéroïdes/autre: .....</p> <p>0 réponse : oui / non</p>
<p><b>8. Autres anomalies / remarques</b> ..... ..... ..... ..... ..... ..... ..... ..... ..... .....</p>		

## Consentement éclairé en vue d'une analyse génétique

**Découvertes fortuites** : Je comprends qu'une analyse génétique non ciblée (CGH array ou analyse étendue à l'exome clinique) pourrait conduire à la découverte fortuite de résultats génétiques étrangers à la condition pour laquelle le test a été réalisé.

**Je suis d'accord** /  **je ne suis pas d'accord** d'être informé(e) de découvertes fortuites médicalement utiles qui pourraient être ainsi faites (telles que des anomalies dans un/des gène(s) impliqué(s) dans le cancer, les maladies cardiaques ou d'autres troubles génétiques, et évaluées comme étant médicalement importantes et utiles selon les données de la littérature et les bonnes pratiques médicales au moment de l'analyse). Je comprends que ces résultats secondaires me seront transmis et expliqués en consultation de conseil génétique.

### **Partage des données en vue de l'amélioration de l'interprétation médicale des résultats des analyses génétiques à des fins diagnostiques et dans le cadre de la recherche académique:**

Je comprends que le partage des données médicales et génétiques avec des experts/collaborateurs scientifiques, est crucial pour améliorer nos connaissances sur les liens entre les variations génétiques, les mécanismes de la biologie humaine et la survenue de maladies. Je suis informé que le partage des données médicales et génétiques et leur évaluation par des experts peut conduire à un meilleur diagnostic pour moi-même ou d'autres personnes, de meilleurs soins de santé en général et à l'amélioration de la prévention et des moyens thérapeutiques en particulier.

**Je suis d'accord** /  **Je ne suis pas d'accord** que mes données génétiques et les données médicales pertinentes sélectionnées, soient partagées de manière dépersonnalisée ou anonymisée (choix en fonction de l'objectif de la collaboration) avec des experts scientifiques/collaborateurs, et ce dans le cadre de projets approuvés par les comités d'éthique pertinents.

Je comprends que les connaissances sur les mécanismes de la biologie humaine et des maladies, ainsi que l'analyse et l'interprétation des résultats génétiques évoluent. La ré-analyse des données pourrait révéler un nouveau diagnostic.

**Je suis d'accord** /  **Je ne suis pas d'accord** que mes données génétiques et mes données médicales pertinentes soient ré-analysées dans le cadre de projets de recherche approuvés par les comités d'éthique pertinents.

**Je suis d'accord** /  **Je ne suis pas d'accord** d'être contacté si un diagnostic est fait dans ce contexte de ré-analyse.

**Je suis d'accord** /  **Je ne suis pas d'accord** d'être contacté si une découverte fortuite est faite dans ce contexte de ré-analyse.

**Je suis d'accord** /  **Je ne suis pas d'accord** que l'(les) échantillon(s) susnommé(s) soi(en)t utilisé(s) dans le cadre de projets de recherche ou comme matériel de contrôle d'une manière anonymisée, et qu'il(s) soi(en)t partagé(s) avec d'autres experts scientifiques/collaborateurs afin d'améliorer en permanence notre compréhension de la biologie humaine, et ce le cadre de partenariats académiques ou de projets approuvés par les comités d'éthique pertinents.

Je comprends que les données peuvent être publiées dans des revues scientifiques, ou communiquées lors de réunions scientifiques, et donc  **je consens**,  **je ne consens pas** à leur publication anonyme.

Je comprends que je retiens le droit de changer ou retirer mes consentements à tout moment, et ce pour les différents points détaillés ci-dessus, et que l'enfant devenu majeur pourra modifier les choix faits par ses parents le concernant. Le retrait de mes différents consentements sera sans conséquences négatives sur la prise en charge médicale non-génétique de la personne concernée par ce consentement. Je comprends que mon retrait ne peut concerner des résultats et des informations obtenus avant la date de ma demande. Je comprends que ma participation est bénévole et ne pourra en aucun cas m'apporter des avantages financiers.

A remplir par le patient, le(s) parent(s) ou le représentant légal		
Je confirme avoir été bien informé(e) sur les objectifs et le type d'analyse(s) ci-dessus sélectionnée(s) qui sera/seront réalisée(s) dans le cadre de la condition susmentionnée. J'ai reçu les informations nécessaires de la part du professionnel de santé et/ou ai lu le dépliant d'information correspondant. J'ai eu le temps et la possibilité de poser des questions et je suis satisfait(e) des réponses et des explications que j'ai reçues.		
Nom		
Prénom		
Date		
Signature		

A remplir par le professionnel de santé		
Je confirme avoir informé et répondu aux questions du soussigné patient/parent/tuteur, au mieux de mes capacités concernant les résultats possibles et les limites du (des) test(s) ci-dessus sélectionné(s) et qui sera/seront réalisé(s) dans le cadre de la condition susmentionnée.		
Nom		
Prénom		
Date		
Signature		

Ces documents de consentement ont été élaborés conjointement par les Centres de Génétique de l'ULB et de la VUB, et le laboratoire GEHU à l'Institut De Duve à l'UCL. La présente version a été approuvée par les Comités d'Éthique de l'Hôpital Erasme en août 2016 et de l'HUDERF en juin 2016.

**Demande et feuillet d'information sur la CGH array** : <https://www.erasme.ulb.ac.be/fr/services-de-soins/laboratoires/genetique/presentation/informations-pratiques-concernant-les>

**Manuel de prélèvements** : <https://www.erasme.ulb.ac.be/fr/infos-pratiques/depliants-et-brochures/manuel-de-prelevement-des-echantillons-primaires>

**Compendium des analyses** : <http://erasmeinfo.ulb.ac.be/Compendium/PARANAL.htm>