



35660

Demande d'analyse EXAMENS GENETIQUES HEREDITAIRES

Etiquette demande

Médecin demandeur Cachet + signature	Médecin prestataire Cachet + signature	Etiquette identification patient Nom: ... Prénom: ... Naissance: / / Sexe: O M O F Rue: ... N°: ... Boîte: ... Code postal : ... Commune : ... Prélèvements: Date: / / Heure: :
---	---	--

- Conseil génétique 02/555.64.30
- Médecine foetale 02/555.36.36
- Avis en salle

Génétique Moléculaire Hériditaire (ADN)

Secrétariat tél: 02/555.41.45

Secrétariat fax:02/555.42.12

Pour toute demande de "**Génétique Moléculaire Onco-Hématologique**", de "**Cytogénétique Pré/Post-natale**" (caryotype/FISH), de "**Cytogénétique Onco-hématologique**": utiliser les feuilles de demandes spécifiques (de Bordet si Cytogénétique oncologique).

Informations pratiques / documents / Manuel de prélèvements: <http://www.erasme.ulb.ac.be/> --> choisir "Services diagnostiques" puis "Génétique"
Compendium: <http://www.erasme.ulb.ac.be/> --> choisir "Services diagnostiques" puis "Compendium des analyses réalisées"

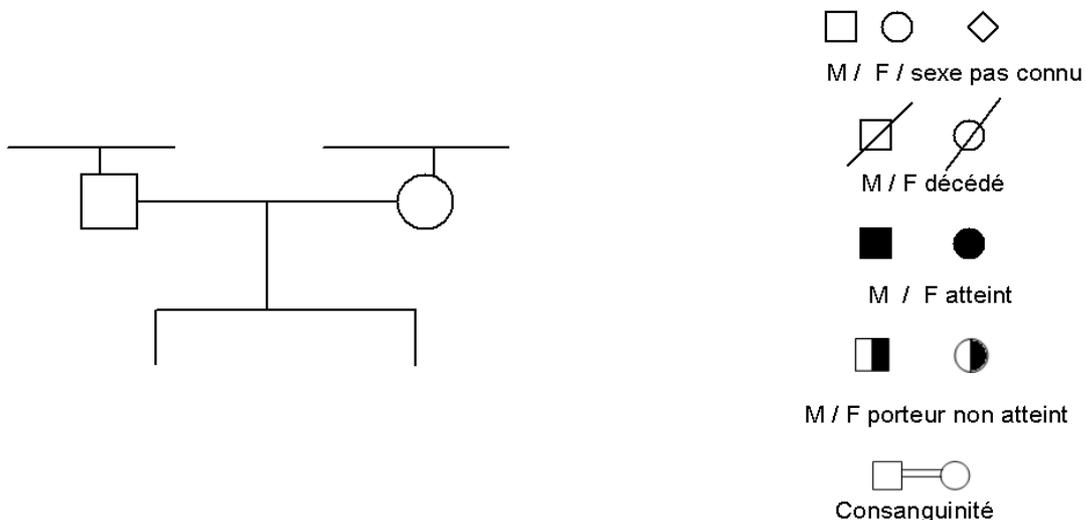
Conditions de remboursement des analyses (art 33 et 33 bis) : <http://www.inami.fgov.be/care/fr/nomenclature/chapter07.htm>

Type de prélèvement

- C.V.S. (sans héparine)
- Liquide amniotique
- Sang de cordon (EDTA)
- Sang Adulte / Enfant (EDTA)
- Autre :

Données familiales

Indiquer le patient testé à l'aide d'une flèche. Compléter selon la légende. Mentionner les noms/prénoms, dates de naissance + gène responsable si connu.





35742

Motif et Renseignements cliniques (indispensable) : Suspicion diagnostique Recherche de portage Test pré-symptomatique**Hématologie - Coagulation**

- Drépanocytose
- Facteur V Leiden (FVL) \$
- MTHFR
- Prothrombine G20210A (fact. II) (PT) \$
- Thalassémies (alpha,beta)

Autre:

Pathologies neurologiques/musculaires/squelettiques

- Achondroplasie (FGFR3)
- Amyotrophie spinale (Werdnig-Hoffmann ou Kugelberg-Welander)
- Ataxie de Friedreich
- Atrophie dentatorubrale-pallidolusian (DRPLA)
- Atrophie spinale et bulbaire liée à l'X (mal.Kennedy, SBMA)
- Charcot-Marie-Tooth (CMT)1a, duplication PMP22
- Dystonie de torsion
- Dystonie Musculaire Oculo-Pharyngée (OPMD)
- Dystrophie musculaire Duchenne/Becker (DMD/BMD)
- Dystrophie de Steinert (DMPK, DM1)
- Epilepsie Myoclonique EPM3 (KCDT7)
- Hydrocéphalie primaire (CCDC88C)
- Hyperekplexie
- Hypochondroplasie (FGFR3)
- Huntington
- Mc Ardle
- Microcéphalie (ASPM, WDR62)
- Neuropathie tomaculaire (HNPP, délétion PMP22)
- Ostéodystrophie héréditaire d'Albright (GNAS)
- SCA1 (Ataxie spinocérébelleuse de type 1)
- SCA2 (Ataxie spinocérébelleuse de type 2)
- SCA3 (Ataxie spinocérébelleuse de type 3)
- SCA6 (Ataxie spinocérébelleuse de type 6)
- SCA7 (Ataxie spinocérébelleuse de type 7)

Autre:

Retard mental / retard de développement

- Disomie uniparentale/UPD (chr7, 14, 15)
- Phénylcétonurie
- Prader-Willi/Angelman
- Syndrome de Rett (MECP2)
- X fragile
- CGH / microarrays

Autre:

Endocrinologie

- Albright
- Hyperparathyroïdie (CASR)
- Hyperthyroïdie familiale non autoimmune
- Hypoparathyroïdie (CASR,PTH,GCM2)
- Hypothyroïdie (TSHR,PAX8,TITF1,TF2,TSHB)
- Mc Cune Albright (GNAS)
- Néopl. endocrines multiples/ MEN2a/MEN2b/MTC (RET)
- Pendred
- Récepteur TSH
- Récepteur FSH
- Récepteur LH
- Résistance à la TSH

Autre:

Divers

- ADN à stocker

Autre:

ORL / Ophtalmologie

- Congenital hereditary endothelial dystrophy CHED2 (SLC4A11)
- Déficit auditif (connexine 26/GJB2, connexine 30/GJB6)
- Dystonie Musculaire Oculo-Pharyngée (OPMD)
- Luxation du cristallin (LTBP2)
- Pendred

Autre:

Gastro-entérologie

- Mucoviscidose
- Pancréatite héréditaire (PRSS1)
- Polypose familiale adénomateuse (APC)
- Syndrome de Lynch (HNPCC, MLH1/MSH2/MSH6)
!! Pour une recherche d'instabilité des régions microsatellites (MSI) sur la tumeur incluse en paraffine, utiliser la demande de "Génétique moléculaire onco-hématologique" et passer par le laboratoire d'anatomie pathologique.

Autre:

Pneumologie

- Hypertension artérielle pulmonaire (BMPR2)
- Mucoviscidose

Autre:

Gynécologie / Fertilité

- Azoo/oligospermie (MDY)
- Cancers du sein / ovaires (BRCA1/2)
- Mucoviscidose
- Récepteur FSH
- Récepteur LH
- X fragile

Autre:

Médecine Interne

- Amyloïdose type I (portugaise, TTR)
- Cryopyrinopathie/CAPS/ Muckle-Wells (CIAS1)
- Diabète insipide néphrogénique (Type I, lié à l'X, AVPR2)
- Fièvre avec Hyper IGD (MVK)
- Fièvre hibernienne fam. (TRAPS/TNFRSF1A)
- Fièvre méditerranéenne fam. (FMF)
- Hémochromatose juvénile type II (hepcidine/HAMP et HFE2/hémojuvéline)
- Hémochromatose type I(HFE)
- Hémochromatose type IV(ferroportine)

Autre:

Cancers héréditaire

- Cancers du sein / ovaires (BRCA1/2)
- Néopl. endocrines multiples/ MEN2a/MEN2b/MTC (RET)
- Polypose familiale adénomateuse (APC)
- Syndrome de Lynch (HNPCC, MLH1/MSH2/MSH6)
!! Pour une recherche d'instabilité des régions microsatellites (MSI) sur la tumeur incluse en paraffine, utiliser la demande de "Génétique moléculaire onco-hématologique" et passer par le laboratoire d'anatomie pathologique.

Autre:

Pharmacogénétique

- IL28B
- TPMT

Autre: