

GENETIQUE : PRELEVEMENTS FŒTAUX & PARENTAUX

| | | |
|------------------|-----------------------------|-------------------------------|
| Date prélèvement | Nom et adresse du demandeur | Nom et adresse du prestataire |
|------------------|-----------------------------|-------------------------------|

FŒTUS

Une demande par fœtus quel que soit le nombre de prélèvements
Identifiant Fœtus

(Identité propre ou Identité maternelle)

Nom :
Prénom :
Naissance : / / Sexe : O M OF
Rue : N° Bte
CP : Commune :
CT1/CT2 :/..... N° mutuelle :/.....
N° NISS :

Etiquette n° de demande
ERASME

Etiquette n° de secteur
ERASME

Age gestationnel : semaines jours (ou DDR :/...../.....)

Statut de la grossesse :

- poursuivie **prélèvements parentaux indispensables**
 non poursuivie **prélèvements parentaux conseillés**

Sexe fœtal échographique :

- Non connu Féminin Masculin Ambigu

Grossesse multiple : une demande par fœtus

- mono/mono mono/bi bi/bi multiple

N° du fœtus :

Position du fœtus :

Position du placenta :

Grossesse sur don : don d'ovule don de sperme don d'embryon

Indications cliniques et Anomalies échographiques :

- ... **A-détailler obligatoirement au verso**

| Prélèvements | Analyses Cytogénétique | Analyses Génétique Mol | Analyses Microbiologie | Analyses Chimie | | | | | | | | |
|---|---|--|--|---|--|--|--|--|--|--|--|--|
| <input type="checkbox"/> Liquide amniotique FM <i>O jaune</i> <i>O rosé</i> <i>O sanglant</i> <i>O brunâtre</i> <i>O verdâtre</i> | <input type="checkbox"/> FISH rapide aneuploidie/sex <i>Analyse réalisée uniquement en cas de poursuite de la grossesse</i> <input type="checkbox"/> CGH array* <i>Analyse remplacée par un caryotype en cas d'aneuploidie des autosomes en FISH</i> <input type="checkbox"/> | <p style="text-align: center;">Prévenir obligatoirement le laboratoire</p> <p style="text-align: center;">Panel de gènes multiples</p> <input type="checkbox"/> Syndromes congénitaux rares => consentement obligatoire en page 3 | <p>Virologie</p> <input type="checkbox"/> Cult. & PCR CMV <input type="checkbox"/> PCR Toxoplasma <input type="checkbox"/> PCR Parvo B19 <input type="checkbox"/> <p>Bactériologie</p> <input type="checkbox"/> Cult. aérobie & anaérobie <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> Alphafoetoprotéine <input type="checkbox"/> Phosphatase Alcaline <input type="checkbox"/> γ glutamyl transférase <input type="checkbox"/> Bilirubine <input type="checkbox"/> Créatinine <input type="checkbox"/> 17 hydroxyprogestérone <input type="checkbox"/> Delta-4-androstènedione <input type="checkbox"/> | | | | | | | | |
| <input type="checkbox"/> Villosités chorales FM <i>O riche O modéré O pauvre</i> | | | <p style="text-align: center;">Analyses ciblées</p> <input type="checkbox"/> Achondroplasie <input type="checkbox"/> Amyotrophie Spinale <input type="checkbox"/> Beta-thalassémie <input type="checkbox"/> Drépanocytose <input type="checkbox"/> Mucoviscidose <input type="checkbox"/> Steinert <input type="checkbox"/> X fragile <input type="checkbox"/> | <p>Info salle d'accouchement : En cas d'autopsie fœtale, photocopier recto + verso cette demande dûment complétée et la joindre à la demande d'autopsie</p> | | | | | | | | |
| <input type="checkbox"/> Sang FM <i>O fœtal O cordon</i> | | | | | | | | | | | | |
| <input type="checkbox"/> Pièces fœtales TM <i>O peau O cordon O autres</i> | | | | | | | | | | | | |
| <input type="checkbox"/> Embryon + annexes TM | | | | | | | | | | | | |
| <input type="checkbox"/> Blastomère | <input type="checkbox"/> DPI Cytogénétique | <input type="checkbox"/> DPI Moléculaire | | | | | | | | | | |

MERE

Identifiant Mère

Nom :
Prénom :
Naissance : / / Sexe : O M OF
Rue : N° Bte
CP : Commune :
CT1/CT2 :/..... N° mutuelle :/.....
N° NISS :

Etiquette n° de demande
ERASME

Etiquette n° de secteur
ERASME

Prélèvements : Sang **FM** (TOUJOURS) Sang **H** (si anomalie caryotype)

Portage et/ou antécédents cliniques et/ou génétiques :

PERE

Identifiant Père

Nom :
Prénom :
Naissance : / / Sexe : O M OF
Rue : N° Bte
CP : Commune :
CT1/CT2 :/..... N° mutuelle :/.....
N° NISS :

Etiquette n° de demande
ERASME

Etiquette n° de secteur
ERASME

Prélèvements : Sang **FM** (TOUJOURS) Sang **H** (si anomalie caryotype)

Portage et/ou antécédents cliniques et/ou génétiques :

En cas de consanguinité, lien familial :

Indications Cliniques *(cocher plusieurs indications au besoin)*

- Anomalies échographiques à détailler dans le volet ci-dessous
- Parent porteur d'une anomalie génétique
à détailler dans le volet mère/père au recto
- Age maternel avancé
- Test NIPT positif pour
- Test 1^{er} trim positif pour T21 : 1/..... ou T18 : 1/
- Test 2^{er} trim positif pour T21 : 1/..... ou T18 : 1/
- Test "neural tube defect" positif :

- Grossesse sur DPI
- Virage sérologique maternel
- Chorioamniotite
- Fausse-couche (FC)
- Mort fœtale in utéro (MFIU)
- Interruption thérapeutique de grossesse (ITG)
- Autre :

Anomalies Morphologiques

Signes mineurs à l'échographie fœtale

- Intestins échogènes
- Humérus court (décalage :))
- Fémur court (décalage :))
- Cisterna magna élargie
- Absence de bulle de l'estomac
- Ventriculomégalie légère
- Clinodactylie du cinquième doigt
- Kystes des plexus choroïdes
- Hypoplasie de l'os nasal
- Pli nucaux épaissi
- Artère ombilicale unique
- Pyélectasie
- Spot intracardiaque échogène
- Autre :

Œdème

- Clarté nucale augmentée (.....mm)
- Hygroma kystique
- Hydrops fœtaux
- Epanchement pleural
- Epanchement péricardique
- Ascite
- Autre :

Anomalie du liquide amniotique

- Oligohydramnios
- Polyhydramnios
- Autre :

Diminution des mouvements fœtaux

- Séquence d'akinésie fœtale
- Autre :

Anomalie de la croissance

- RCIU (décalage :))
- Macrosomie
- Autre :

Anomalie de la paroi abdominale

- Omphalocèle
- Gastroschisis
- Prune Belly
- Autre :

Anomalie des organes abdominaux

- Atresie de l'œsophage
- Atresie intestinale
- Iléus méconial
- Hernie diaphragmatique
- Autre :

Anomalie pulmonaire

- MAKP
- Aplasie/hypoplasie pulmonaire
- Hernie diaphragmatique
- Autre :

Anomalie du crâne

- Macrocéphalie (DS :))
- Microcéphalie (DS :))
- Craniosynostose
- Autre :

Anomalie morpho du système nerveux central

- Encéphalocèle
- Anencéphalie
- Anomalie du corps calleux
- Aplasie/hypoplasie du corps calleux
- Corps calleux dysplasique
- Corps calleux épais
- Holoprosencéphalie
- Hydrocéphalie
- Anomalies de la migration neuronale
- Malformation du cervelet
- Malformation d'Arnold-Chiari
- Anomalie du vermis cérébelleux
- Anomalie du septum pellucidum
- Autre :

Anomalie de la face

- Microrétrognathie
- Hypertélorisme
- Hypotélorisme
- Anophtalmie
- Microphthalmie
- Fente labiale
- unilatérale
- bilatérale
- médiane
- Fente palatine
- Fente faciale
- Bombement frontal
- Hypoplasie de l'étage moyen de la face
- Dépression de l'ensellure nasale
- Oreilles basses implantées
- Aplasie/hypoplasie de l'oreille externe
- Pits périauriculaires
- Autre :

Anomalie génito-urinaire

- Cryptorchidie
- Hypospade
- Ambiguïté génitale
- Mégavessie
- Extrophie vésicale
- Autre :

Anomalie rénale

- Agénésie rénale
- Unilatérale
- Bilatérale
- Hypoplasie rénale
- Unilatérale
- Bilatérale
- Reins augmentés de volume
- Kystes rénaux
- Reins hyperéchogènes
- Pyélectasie
- Autre :

Anomalie morphologique des membres

- Os long court
- Tibia court (décalage :))
- Fémur court (décalage :))
- Humérus court (décalage :))
- Aplasie/hypoplasie os des membres supérieurs
- Aplasie/hypoplasie os des membres inférieurs
- Incurvation des os longs
- Anomalie des métaphyses
- Fracture des os longs
- Ectrodactylie
- Main botte
- Pied bot
- Polydactylie
- Main
- Pied
- Autre :

Anomalie morphologique du squelette

- Fractures multiples
- Ostéopénie
- Ostéopétrose
- Anomalie vertébrale
- Anomalie costale
- Dysplasie squelettique
- Autre :

Malformation cardiaque ou des gros vaisseaux

- CIV
- CIA
- Coarctation de l'aorte
- Tétralogie de Fallot
- Hypoplasie du cœur gauche
- Transposition des gros vaisseaux
- Tronc artériel commun
- Canal atrio-ventriculaire
- Cardiomégalie
- Situs inversus
- Autre :

Autres anomalies :

Diagnostic suspecté :

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 Feuille 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>