

N° DE CONTRAT	LL : K012-01		Renseignements démographiques – LifeLabs Étiquette
N° de rapport au médecin	N° RAMO du médecin (Ontario) : N° MSC du médecin (Colombie-Britannique) : Autres provinces : 999		
Nom du médecin ayant commandé les tests	Nom		
Adresse et coordonnées du médecin ayant commandé les tests :	Adresse Tél. : _____ Téléc. : _____ courriel : _____		
Signature du médecin :	Confirmation du consentement du patient : Je confirme que ce patient a consenti aux examens, tel que stipulé par la loi applicable selon laquelle : le patient a été informé des détails liés aux tests génétiques décrits ci-dessous, notamment les risques, les avantages et les limites de ces tests; mon équipe et moi-même veillerons à ce que les résultats des tests soient convenablement expliqués au patient et dans le cadre d'une consultation; et le patient a été informé qu'il a le droit à tout moment de révoquer son consentement. X _____		Étiquette additionnelle (au besoin)
Copie conforme à : <input type="checkbox"/> Conseiller en génétique <input type="checkbox"/> Autre professionnel de la santé	Nom de la personne en copie : Tél. : _____ Téléc. : _____ courriel : _____		
Destinataire de la facture :	N° de contrat K012-01 (le patient ne paie pas lors du prélèvement)	Sexe du patient : <input type="checkbox"/> Femme <input type="checkbox"/> Homme	
Nom du patient (Famille, prénom) :	Nom	Date de naissance du patient : (MM/JJ/AAAA)	
Adresse du patient :	N° carte santé :	Tél. du patient :	
Information sur le patient :	<input type="checkbox"/> Africain/Afro-américain <input type="checkbox"/> Caucasien <input type="checkbox"/> Canadien français ou acadien <input type="checkbox"/> Moyen-Oriental <input type="checkbox"/> Nord-Européen (ex. Royaume-Uni, Allemagne) <input type="checkbox"/> Sud-Asiatique (ex. Inde, Pakistan) <input type="checkbox"/> Est-Asiatique (ex. Chine, Japon) <input type="checkbox"/> Juif ashkénaze <input type="checkbox"/> Autre/Mixité caucasienne <input type="checkbox"/> Amérindien <input type="checkbox"/> Hispanique <input type="checkbox"/> Sud-Européen (ex. Italie, Grèce) <input type="checkbox"/> Sud-Asiatique (ex. Philippines, Vietnam) <input type="checkbox"/> Îlien du Pacifique		
Antécédents familiaux et médicaux pertinents	<input type="checkbox"/> Aucune autre information disponible		
Type de facturation	<input type="checkbox"/> Approuvé par le ministère de la Santé (lettre ci-jointe) <input type="checkbox"/> Établissement (Information ci-dessous) <input type="checkbox"/> En attente d'une approbation du ministère de la Santé <input type="checkbox"/> Paiement privé (formulaire supplémentaire)		
Facturation de l'établissement SEULEMENT	Nom d'établissement : _____ Nom de la personne-ressource : _____ Adresse : _____ Téléphone : ( ) - Téléc. : ( ) - Courriel : _____		
<b>Pour les échantillons non prélevés dans un centre LifeLabs, veuillez envoyer tous les échantillons NON-PRÉNATALS à :          LifeLabs • Attn. Gestion des prélèvements • 3680 Gilmore Way • Burnaby (BC) • V5G 4V8</b>			
Liste de vérification de la commande		Type d'échantillon	
Variant connu	Remplir les pages 1, 2 et 3 <input type="checkbox"/> Information - médecin, patient + tests (p1-2) <input type="checkbox"/> Consentement éclairé (p3)	LL TC	Mnémonique
Gène simple		<input type="checkbox"/> Sang-Adulte (2 x 4ml EDTA) 4005	ACG
Panel fixe Fx		<input type="checkbox"/> Sang-Pédiatrique (1 x 2ml EDTA) 4008	CEN
Panel élargi Ex	Remplir les pages 1-5 <input type="checkbox"/> Information - médecin, patient + tests (p1-2) <input type="checkbox"/> Consentement éclairé (p3-4) <input type="checkbox"/> Caractéristiques cliniques (p5)	<input type="checkbox"/> ADN purifié (Aucune analyse CNV) (Gènes simples : 1-10µg, Panels : >10µg) 4014	OCG
Panel progressifs ProGx		<input type="checkbox"/> Carte-filtre* 4014	OCG
		<input type="checkbox"/> Autre :** _____ 4014	OCG
*Disponible sur demande. Contactez LifeLabs Genetics. **Autres types d'échantillon permis. Contactez LifeLabs Genetics pour obtenir des informations. Contactez LifeLabs Genetics <u>avant</u> d'envoyer des échantillons prénatals. Les échantillons doivent être directement envoyés à Centogene.			
Date de prélèvement de l'échantillon :	M M J J A A A A	Heure de prélèvement :	H H M M
		Nom du responsable de prélèvement :	

Nom du patient :	Date de naissance du patient (MM/JJ/AAAA) :
------------------	---

Test des variants connus :	Gène : _____ Mutation (HGVS) : _____ <i><b>Veillez joindre une copie du rapport familial (sans la copie, le traitement pourrait être retardé)</b></i>
Test pour gène(s) simple(s) ou panel(s) fixe(s) :	Utilisez le catalogue en ligne pour le code/nom de test : <a href="http://www.lifelabsgenetics.com/hereditary-conditions">www.lifelabsgenetics.com/hereditary-conditions</a> Code pour chaque test : _____ Nom pour chaque test : _____  <b>Gènes simples* ou Panels fixes**</b> <input type="checkbox"/> <b>Séquençage + CNV</b> (par panel NGS+CNV et triplets répétés, le cas échéant) <input type="checkbox"/> Test de délétion/duplication seulement (par MLPA ou qPCR) <input type="checkbox"/> Triplets répétés <input type="checkbox"/> Autre – à préciser: _____  <small>*Selon l'optimisation de couverture, le séquençage peut être réalisé par Sanger, si le séquençage par NGS n'est pas disponible. De même, une analyse CNV peut être réalisée par MLPA ou qPCR (« test de délétion/duplication »), si l'option « +CNV » n'est pas disponible.          ** Analyse CNV inclus dans tous les panels (à l'exception de quelques panels).</small>
<b>Panel élargi Ex</b>  Contactez LifeLabs Genetics pour recevoir un numéro de référence de votre demande	<input type="checkbox"/> <b>Panel Ex</b> (Séquençage + CNV – CN50088) Moyenne de profondeur de lecture 70-100x Près de 98 % des bases ciblées sont couvertes à >20x Code pour chaque test : _____ Nom pour chaque test : _____  <input type="checkbox"/> <b>Rapport de recherche</b> (comprend des variants potentiellement responsables de maladies dans les gènes candidats pour lesquels il n'existe pas encore de données suffisantes)  <b>Demande de données brutes</b> <input type="checkbox"/> .fastq <input type="checkbox"/> .bam <input type="checkbox"/> .vcf Les fichiers .fastq et .bam devront être téléchargés à partir du serveur dans un délai de 1 mois après la notification au client de l'achèvement de l'analyse ou après la transmission du rapport médical définitif.
<b>Panels progressifs</b>  Contactez LifeLabs Genetics pour recevoir un numéro de référence de votre demande	<input type="checkbox"/> <b>Panels ProGx</b> (par panel génomique séquençage de nouvelle génération) (Test réflexe disponible – veuillez nous contacter) moyenne de profondeur de lecture 30x -99 % des bases ciblées sont couvertes à >10x Test de délétion/duplication inclus Les triplets répétés sont disponibles en supplément et doivent être demandés au moment d'obtenir un numéro de référence. Numéro de référence : _____  <input type="checkbox"/> <b>Rapport de recherche (avec réflexe seulement)</b> Comprend des variants potentiellement responsables de maladies dans les gènes candidats pour lesquels il n'existe pas encore de données suffisantes.  <b>Demande de données brutes (avec réflexe seulement)</b> <input type="checkbox"/> .fastq <input type="checkbox"/> .bam <input type="checkbox"/> .vcf Les fichiers .fastq et .bam devront être téléchargés à partir du serveur dans un délai de 1 mois après la notification au client de l'achèvement de l'analyse ou après la transmission du rapport médical définitif.
<b>Informations ou instructions supplémentaires :</b>	<i>Ex – Gènes spécifiques d'intérêt pour les panels Ex ou ProGx</i>

Nom du patient :

Date de naissance du patient (MM/JJ/AAAA) :

## CONSENTEMENT ÉCLAIRÉ (TOUS)

(Pour les panels Ex et ProGx, l'exome entier WES et le génome entier WGS, le consentement sur la page 4 devra aussi être signé.)

### CONSENTEMENT AU TEST GÉNÉTIQUE

Un **test génétique** étudie la substance héréditaire (ADN) au moyen d'une analyse génétique moléculaire afin d'identifier des caractéristiques qui peuvent être la cause de la maladie survenue ou présumée chez le patient effectuant le test, ou sa famille. La **matière étudiée** est généralement un échantillon de sang. Normalement, le prélèvement d'un échantillon de sang n'est associé à aucun risque pour la santé. Cependant, il arrive parfois qu'un hématome (ecchymose) se forme au point de prélèvement, ou très rarement, qu'un dommage aux nerfs se produise. Un autre risque qui ne peut pas être entièrement exclu, même si la probabilité est extrêmement improbable, concerne le risque d'échantillons échangés. Tous les efforts sont déployés pour éviter ce type d'erreur et d'incident.

### Résultats du test et production de rapport

Le séquençage de l'ADN analyse l'ADN du patient, puis procède à une comparaison avec le génome humain de référence. Les variations (changements) sont identifiées en comparant les données avec les bases de données médicales et en recherchant les liens scientifiques; tous ces éléments seront indiqués dans le rapport destiné au médecin. Bien qu'il existe toujours certaines variations, selon le patient soumis au test et les données disponibles, CENTOGENE et/ou LifeLabs Genetics se conforment rigoureusement aux lignes directrices établies par le Collège américain de génétique médicale (ACMG). Ainsi, le rapport médical pourrait comporter des informations jugées de pertinence directe ou immédiate avec votre santé ou celle des membres de votre famille, qui partagent une partie de votre patrimoine génétique. Un test génétique peut générer des résultats, dont les suivants :

- **Positif** : Un variant génétique a été identifié dans un gène spécifique et ce variant est pathogène ou hautement pathogène (cause très probable d'être à l'origine de la maladie ou du trouble médical).
- **Négatif** : Si aucun variant pathogène n'a été détecté, les changements génétiques responsables de la maladie ou une prédisposition à la maladie peuvent exister et ne peuvent être généralement exclus.
- **Variant de signification inconnue** : Parfois, des variants au niveau des gènes ont été identifiés, mais leur signification n'est pas clairement établie. Ce type d'observation est indiqué dans les résultats et discuté entre patient-médecin. **Cette catégorie de variants n'est pas indiquée dans le rapport pour les échantillons fœtaux et les échantillons provenant de personnes décédées.**

De plus, CENTOGENE et LifeLabs Genetics utilisent leur propre base de données spécifiques aux mutations (CentoMD®), qui compte plus de 12 000 mutations recueillies auprès d'une population mondiale. Nos collègues médicaux peuvent reconnaître d'autres gènes qui pourraient revêtir une importance médicale, et ces éléments peuvent être indiqués dans le rapport. Si vous ne souhaitez pas recevoir ce type d'information dans votre rapport, il est tout à fait possible d'exclure ce service. À l'heure actuelle, il n'est pas possible de fournir une explication approfondie de toutes les causes possibles de maladies liées à des raisons génétiques. Il n'est pas non plus possible d'exclure chaque risque de maladie pour vous et votre famille, notamment vos enfants, au moyen d'analyses génétiques.

Je **consens** à l'analyse génétique indiquée sur ces pages, à partir de mon propre échantillon ou de l'échantillon de la personne dont je suis le tuteur légal.

Je **comprends** que mon échantillon à des fins d'analyses ADN sera envoyé à LifeLabs. Je comprends qu'il est important de fournir des informations exactes concernant les liens entre les membres de ma famille. J'accepte que mon échantillon et mes renseignements personnels médicaux soient transmis à Centogene AG, à leur laboratoire situé en Allemagne (Am Strande 7, 18055 Rostock). Je comprends que les données personnelles, les résultats médicaux et les échantillons sont soumis à une stricte confidentialité médicale et ne peuvent être divulgués qu'avec mon consentement préalable écrit, à des fins autres que celles requises ou autorisées par la loi. Pour assurer une analyse précise et exacte, j'accepte que les résultats du test génétique qui ont été réalisés par Centogene AG puissent être partagés avec LifeLabs. Je comprends que LifeLabs me contactera s'il faut fournir un nouvel échantillon si un résultat de test ne peut pas être généré à partir de l'échantillon initial. J'accepte qu'une copie de mes résultats soit envoyée à mon médecin (commandant le test). J'accepte, par ailleurs, que tout autre test soit réalisé par Centogene AG et qu'une copie de mes résultats soit aussi envoyée à LifeLabs. Des informations complètes m'ont été fournies par mon médecin sur les conséquences médicales et psychologiques liées aux tests génétiques. Je confirme également que je recevrai une consultation en génétique pour m'aider à comprendre l'impact et les conséquences de mes résultats diagnostiques.

1. Je comprends que, une fois que les tests demandés ont été réalisés, les données personnelles et l'échantillon restant seront conservés au laboratoire d'analyses pendant 20 ans.
2. J'accepte que mon échantillon anonymisé soit utilisé à des fins de recherche ou de développement de produit. Je comprends que je ne recevrai ni redevance, ni paiements résultants, ni prestations ou droits liés aux produits ou aux découvertes.
3. J'accepte que mes résultats de test pseudomisés (cryptés) ou anonymisés soient conservés et utilisés dans une base de données statistiques à des fins scientifiques et pour faciliter et améliorer le diagnostic des changements génétiques et des maladies chez d'autres patients.
4. J'accepte que mes résultats anonymisés conservés dans une base de données soient fournis à des médecins, scientifiques et chercheurs dans le but de faire avancer la recherche sur les maladies génétiques et d'améliorer le diagnostic et le traitement.

Je ne souhaite pas que mon échantillon restant ou les données provenant de mes résultats soient conservés et utilisés à des fins de recherche ou de développement de produit.

Veillez détruire tout échantillon restant une fois que le rapport final a été transmis. En cochant cette case, je désapprouve les points 1, 2, 3 et 4 ci-dessus.

Vous pouvez **retirer** votre consentement à l'analyse à tout moment, en partie ou en totalité, sans invoquer les raisons. Vous avez le droit de ne pas vouloir être informé des résultats du test (droit de ne pas savoir), d'arrêter le processus d'analyse à tout moment jusqu'à la remise des résultats et de demander la destruction de toute substance à l'étude et des résultats recueillis jusqu'à ce stade.

Patient/Mandataire autorisé : Signature : \_\_\_\_\_ ; Date : \_\_\_\_\_

Nom en caractère d'imprimerie : \_\_\_\_\_ ; Lien avec la personne soumise au test : \_\_\_\_\_

OU : J'atteste que le patient ou le mandataire a consenti verbalement aux tests génétiques demandés

Signature du médecin : \_\_\_\_\_ ; Date : \_\_\_\_\_

Nom du patient :

Date de naissance du patient (MM/JJ/AAAA) :

## CONSENTEMENT ÉCLAIRÉ

### Panels Ex et ProGx; Exome entier et Génome entier

(En plus du consentement éclairé général de la page 3)

#### Panel élargi (Ex) et Séquençage de l'exome entier (WES)

L'**exome** désigne l'ensemble des séquences d'ADN des gènes à l'origine de la production de protéines nécessaires au corps pour assurer son fonctionnement. La vaste majorité des mutations pathogènes décelées jusqu'à maintenant se trouvent dans les exomes. Bien que la plupart des tests génétiques ciblent un seul gène ou un nombre de gènes prédéfinis, le séquençage de l'exome examine simultanément plus de 20 000 gènes qui composent le génome humain.

#### Panels progressifs (ProGx) et Séquençage du génome entier (WGS)

L'ADN est composé de nombreuses régions, dont les exons (étudiés par le séquençage de l'exome) et les introns. Auparavant, les introns n'étaient pas considérés comme étant une source importante d'informations génétiques, car ces régions ne déterminent pas directement la fonction des protéines. Toutefois, de récentes études ont mis en évidence que certaines de ces régions pouvaient être impliquées dans le développement de certaines pathologies ou maladies rares. Le séquençage du génome entier analyse toutes les parties de plus de 20 000 gènes qui composent le génome humain.

#### Découvertes fortuites et observations secondaires

CENTOGENE et LifeLabs Genetics se conforment rigoureusement aux lignes directrices établies par le Collège américain de génétique médicale (ACMG), qui autorisent le signalement de découvertes fortuites ou de résultats actionnables sur le plan médical (PMID : 23788249 et 25356965). Les résultats actionnables sur le plan médical peuvent être associés à une prédisposition au cancer, à un statut de porteur pour des maladies récessives ou une prédisposition pour des maladies à apparition tardive, etc. La liste des gènes de l'ACMG est constamment mise à jour pour englober ces instances de mutations qui sont observées comme étant pertinentes aux patients. Les patients doivent indiquer s'ils souhaitent recevoir les informations portant sur les 59 gènes ou sur les classes de gènes soulignés dans ces recommandations, qui sont des données connues pour être actionnables sur le plan médical. **Les découvertes fortuites ne sont pas indiquées pour les échantillons fœtaux et les échantillons provenant de personnes décédées.**

#### Confirmation des résultats

CENTOGENE et/ou LifeLabs Genetics utilisent le séquençage Sanger pour confirmer tous les variants pathogènes qui ne remplissent pas les paramètres de contrôle de la qualité de séquençage nouvelle génération. Les variants structurels sont confirmés par des méthodes orthogonales, comme MLPA ou qPCR.

#### Utilisation des échantillons parentaux pour des tests à large échelle

Les échantillons de parents biologiques servent à mieux interpréter les résultats définitifs dans le cadre d'un test portant sur l'exome entier ou sur le génome entier. Dans l'analyse In Trio, les tests WES et les analyses bioinformatiques des échantillons parentaux s'effectuent parallèlement à l'analyse du patient de référence. Le matériel génétique des parents est seulement analysé en lien avec le trouble médical du patient et les rapports parentaux seront générés en conséquence. S'il faut mener d'autres analyses sur les échantillons parentaux, comme une analyse de l'exome complet ou une analyse des 59 gènes ou des classes de gènes soulignées dans les lignes directrices de l'ACMG, veuillez nous contacter, car d'autres frais pourraient s'appliquer. Si plusieurs membres d'une même famille se soumettent aux tests, l'exactitude de l'interprétation des résultats dépendra de l'authenticité des liens de parenté qui leur sont prêtés. Si l'analyse génétique soulève un doute quant aux liens de parenté apparents, ce doute ne vous sera pas communiqué, sauf si c'est absolument indispensable à la réalisation du test requis.

#### Limites techniques

1. Les tests WES n'analysent pas tous les gènes du génome humain. Certains gènes pourraient ne pas être examinés pour diverses raisons techniques. Pour l'exome ciblé et l'exome entier, respectivement, une proportion approximative de 5 % et de 3 % d'exomes ciblés pourrait ne pas être suffisamment couverte pour diverses raisons techniques.
2. Une mutation pourrait être présente dans l'un des gènes inclus dans le test, mais il n'est pas toujours possible de détecter toutes les mutations au moyen de ces méthodes. Autrement dit, un patient pourrait être atteint d'une maladie qui ne sera pas révélée ou détectée par le test.
3. L'analyse de l'exome et du génome couvre de nombreux gènes différents et explore une variété de pathologies ou de maladies. Ces analyses peuvent révéler des informations génétiques sur le patient ou sur sa famille, des informations pouvant ne pas être liées aux raisons pour lesquelles un test est réalisé. Ainsi, des détails pourraient porter sur des maladies qui ne se développeront que plus tard ou pour lesquelles il n'existe pas de remède ou de traitement.

#### Consentement au test de l'exome ou du génome (Il est obligatoire d'obtenir le consentement signé du patient pour pouvoir réaliser ces analyses génétiques)

\_\_\_\_\_ Les initiales du médecin confirment que **le patient a été informé de toutes les informations figurant sur cette page.**  
Médecin

\_\_\_\_\_ Les initiales du patient confirment que le patient a choisi de recevoir l'information sur les **59 gènes ou sur les classes de gènes soulignés dans les recommandations de l'ACMG** décrites ci-dessus.  
Patient

\_\_\_\_\_ Pour un paiement privé, les initiales du patient confirment que **si un test d'exome ou de génome est annulé** avant la réalisation du test, des frais de traitement seront facturés au patient et un rapport d'annulation lui sera remis. Toute annulation survenant pendant la phase de réalisation entraînera le paiement intégral de l'analyse.  
Patient

Nom du patient :

Date de naissance du patient (MM/JJ/AAAA) :

A. NEUROLOGIQUE	
1. Anomalies comportementales	
1.1	Autisme
1.2	Trouble déficitaire attention
1.3	Maladies psychiatriques
2. Imageries cérébrales	
2.1	Anomalies gyration corticale
2.2	Anomalies myélinisation
2.3	Agénésie du corps calleux
2.4	Atrophie cérébrale
2.5	Hypoplasie cérébelleuse
2.6	Hétérotopie
2.7	Holoprosencéphalie
2.8	Hydrocéphale
2.9	Leucodystrophie
2.10	Lissencéphalie
3. Retards développemental	
3.1	Langue
3.2	Motricité
3.3	Régression développement.
3.4	Déficience intellectuelle
4. Anomalies des mouvements	
4.1	Ataxie
4.2	Chorée
4.3	Dystonie
4.4	Parkinsonisme
5. Anomalies neuromusculaires	
5.1	Hyperréflexie
5.2	Hypertonie musculaire
5.3	Hypotonie musculaire
5.4	Spasticité
6. Convulsions	
6.1	Convulsions fébriles
6.2	Convulsions focales
6.3	Convulsions généralisées
7. Autres	
7.1	Craniosynostose
7.2	Démence
7.3	Encéphalopathie
7.4	Céphalées
7.5	Macrocéphalie
7.6	Microcéphalie
7.7	Migraine
7.8	Accident vasculaire céréb.

B. MÉTABOLIQUE	
1.	Taux anormal créatine kinase
2.	Baisse de la carnitine plasmat.
3.	Hyperalaninémie
4.	Hypoglycémie
5.	Hausse lactate dans le LCR
6.	Hausse du pyruvate sérique
7.	Cétose
8.	Acidose lactique
9.	Acidurie organique

C. OPHTHALMOLOGIQUE	
1.	Blépharospasme
2.	Cataracte
3.	Colobome
4.	Glaucome
5.	Microphthalmie
6.	Nystagmus
7.	Ophthalmoplégie
8.	Atrophie optique
9.	Ptosis
10.	Rétinite pigmentaire
11.	Rétinoblastome
12.	Strabisme
13.	Déficience visuelle

D. OTO-RHINO-LARYNO	
1.	Décoloration dentaire
2.	Fente labio- palatine
3.	Défi. visuelle conductive
4.	Malformation oreille interne
5.	Hypodontie
6.	Troubles auditifs

E. SQUELETTE, PEAU, TÉGUMENT	
1. Squelette	
1.1	Malformation d'un membre
1.2	Anom. colonne vertébrale
1.3	Anom. système squelettique
1.4	Hypermobilité articulaire
1.5	Contractures artic. multiples
1.6	Polydactylie
1.7	Scoliose
1.8	Syndactylie
1.9	Talipes equinovarus/pied bot
2. Peau et tégument	
2.1	Anomalie cheveux
2.2	Anomalie ongles
2.3	Anomalie pigmentation
2.4	Peau hyperextensible
2.5	Ichthyose

F. CARDIOVASCULAIRE	
1.	Œdème angioneurotique
2.	Dilatation de l'aorte
3.	Arythmie
4.	Anom. septum interauriculaire
5.	Coarctation de l'aorte
6.	Cardiomyopathie dilatée
7.	Hypertension
8.	Cardiomyopathie hypertrophi
9.	Hypotension
10.	Lymphoedème
11.	Malf. cœur et larges vaisseaux
12.	Infarctus du myocarde
13.	Accident vasculaire cérébr.
14.	Tétralogie de Fallot
15.	Vascularite
16.	Anom. septum interventricul.

G. GASTRO-INTESTINAL, GÉNITO-URINAIRE, ENDOCRINIEN	
1. Gastro-intestinal	
1.1	Mégacolon aganglionnaire
1.2	Constipation
1.3	Diarrhées
1.4	Gastroschisis
1.5	Insuffisance hépatique
1.6	Hépatomégalie
1.7	Élev. transaminases
1.8	Obésité
1.9	Sténose du pylore
1.10	Vomissements
2. Génito-urinaire	
2.1	Anomalie morphologie rénale
2.2	Anomalie appareil urinaire
2.3	Hydronéphrose
2.4	Agénésie rénale
2.5	Kyste rénal
2.6	Tubulopathie rénale
3. Endocrinien	
3.1	Diabète sucré
3.2	Hyperparathyroïdie
3.3	Hyperthyroïdie
3.4	Hypoparathyroïdie
3.5	Hypothyroïdie

H. REPRODUCTION	
1.	Anom. organ. génitaux ext.
2.	Anom. organ. Génitaux int.
3.	Hypogonadisme
4.	Hypospadias
5.	Infertilité

I. ONCOLOGIQUE	
1.	Polypes adénomateux côlon
2.	Carcinome sein
3.	Carcinome côlon-rectum
4.	Leucémie
5.	Myélofibrose
6.	Néoplasie du poumon
7.	Néoplasie de la peau
8.	Paragangliome
9.	Phéochromocytome

J. HÉMATOLOGIQUE ET IMMUNOLOGIQUE	
1.	Anomalie hémoglobine
2.	Trouble coagulation
3.	Anémie
4.	Immunodéficience
5.	Neutropénie
6.	Pancytopénie
7.	Splénomégalie
8.	Thrombocytopenie

K. PRÉNATAL ET DÉVELOPPEMENT	
1.	Anomalie forme visage
2.	Retard de croissance
3.	Hémihypertrophie
4.	Hydrops fœtaux
5.	Retard croissance intra-utérine
6.	Oligoamnios
7.	Surcroissance
8.	Hydramnios
9.	Naissance prématurée
10.	Petite stature
11.	Grande stature

Autres informations cliniques