


N° DE CONTRAT	LL : K012-01		<b>Renseignements démographiques</b>  LifeLabs Étiquette
Rapport au médecin no	N° RAMO du médecin (Ontario) ou OMCO : N° MSC médecin (Colombie-Britannique) : Autres provinces : 999		
Nom du médecin qui a commandé les tests	Nom de famille : Prénom :		
Médecin qui a commandé les tests Adresse et coordonnées :	Numéro d'immeuble :	Numéro de rue :	<b>Étiquette additionnelle</b> (au besoin)
	Rue :	Case postale :	
	Ville :	Province :	
	Code postal :	Tél. :	
	Courriel :		
Signature du médecin	Confirmation du consentement du patient : Je confirme que ce patient a consenti aux examens conformément aux dispositions légales applicables, ce qui fait foi que : le patient a été informé des détails concernant les tests génétiques décrits ci-dessous, et notamment des risques, des bienfaits et des limites de ces tests; je m'assurerai/nous nous assurerons que les résultats des examens soient convenablement expliqués au patient, et qu'ils ne lui soient pas communiqués sans qu'il bénéficie d'un conseil génétique; enfin le patient a été informé qu'il a le droit de retirer son consentement en tout temps.		
	X _____		
Copie conforme à :			
<input type="checkbox"/> Conseiller en génétique	Tél. :	Télé. :	
<input type="checkbox"/> Autre prestataire de soins de santé	Courriel :		
Destinataire de la facture :	<b>Contrat n° K012-01</b> <i>(le patient ne paie pas au moment du prélèvement)</i>	Sexe du patient : <input type="checkbox"/> Femme <input type="checkbox"/> Homme	
Nom du patient :	Nom de famille :	Prénom :	
	Date de naissance du patient (AAAA/MM/JJ) :		
Adresse du patient :	Numéro d'immeuble :	Numéro de rue :	
	Rue :		
	Ville :	Case postale :	
	Province :	Code postal :	
	Tél. du patient :	Carte santé :	
Information sur le patient :	<input type="checkbox"/> Africain/Afro-Américain	<input type="checkbox"/> Juif ashkénaze	
	<input type="checkbox"/> Caucasien	<input type="checkbox"/> Autre/Caucasien mixte	
	<input type="checkbox"/> Canadien français ou Acadien	<input type="checkbox"/> Autochtone	
	<input type="checkbox"/> Moyen-Orient	<input type="checkbox"/> Hispanique	
	<input type="checkbox"/> Europe du Nord – Royaume-Uni, Allemagne	<input type="checkbox"/> Europe du Sud – Italie, Grèce	
	<input type="checkbox"/> Asie du Sud – Inde, Pakistan	<input type="checkbox"/> Asie Sud-Est – Philippines, Vietnam	
	<input type="checkbox"/> Asie orientale – Chinois, Japonais	<input type="checkbox"/> Îles du Pacifique	
Antécédents familiaux et médicaux pertinents	<input type="checkbox"/> Aucun renseignement supplémentaire <input type="checkbox"/> Tests antérieurs dans la famille (nom du patient/ID) : _____		

Type de paiement	<input type="checkbox"/> Approbation du ministère de la Santé (lettre d'approbation ci-jointe)	<input type="checkbox"/> Approbation du ministère de la Santé en attente
	<input type="checkbox"/> Établissement (Renseignements complets ci-dessous)	<input type="checkbox"/> Paiement privé (Renseignements complets ci-dessous)
Facturation de l'établissement SEULEMENT	Nom de l'établissement :	Nom du contact :
	Adresse :	
	Téléphone : (        ) -	Télécopieur : (        ) -
	Courriel :	

**Si les échantillons n'ont pas été prélevés dans un établissement LifeLabs, veuillez envoyer tous les échantillons destinés à des tests NON PRÉNATALS à : LifeLabs • Attn. Specimen Management • 3680 Gilmore Way • Burnaby C.-B. • V5G 4V8**

Liste de vérification de la commande		Type d'échantillon		
Variant connu un seul gène	Remplir les pages 1, 2 et 3		LL TC	Mnémonique
	<input type="checkbox"/> Information – médecin, patient + tests (p1-2)	<input type="checkbox"/> Sang - Adulte (2 x 4 ml EDTA)	4005	ACG
	<input type="checkbox"/> Consentement éclairé (p3)	<input type="checkbox"/> Sang - Enfant (1 x 2 ml EDTA)	4008	CEN
Panels fixes Panel élargi	Remplir les pages 1 à 5	<input type="checkbox"/> ADN purifié (Veuillez inclure le rapport de qualité d'ADN purifié avec la réquisition. Pas disponible pour (MLPA) l'amplification multiplex de sondes dépendant d'une ligation.) (Gènes simples : 1-10µg, Panels : >10µg)	4014	OCG
	<input type="checkbox"/> Information – médecin, patient + tests (p1-2)			
	<input type="checkbox"/> Consentement éclairé (p3-4)			
	<input type="checkbox"/> Liste des caractéristiques cliniques (p5)	<input type="checkbox"/> Carte-filtre*	4014	OCG
		<input type="checkbox"/> Échantillon buccal*	4014	OCG
Exome entier (WES)	Remplir les pages 1 à 8 (le cas échéant)	<input type="checkbox"/> Autre : ** _____		
Génome entier (WGS)	<input type="checkbox"/> Information – médecin, patient + tests (p1-2)	<p>*Disponible sur demande.  **Autres types d'échantillon permis.</p> <p>Contactez LifeLabs Genetics pour obtenir des informations au <b>1-844-363-4357</b> ou à <b>genetic.counsellors@lifelabs.com</b></p>		
	<input type="checkbox"/> Consentement éclairé (p3-4)			
	<input type="checkbox"/> Liste des caractéristiques cliniques (p5)			
	<input type="checkbox"/> Réquisitions parentales 1 + 2 (p6-7) (Si Trio est sélectionné)			
<input type="checkbox"/> Réquisition pour un autre membre de la famille (p8) (si Trio Plus est sélectionné OU échantillons parentaux non disponibles)				

Date de prélèvement de l'échantillon (AAAA/MM/JJ) : _____	Heure de prélèvement : _____	Nom du responsable de prélèvement : _____
---	------------------------------	---

Nom du patient :	Date de naissance du patient (AAAA/MM/JJ) :
 <p>TRAITEMENT PRÉNATAL – PANELS FIXES, GÈNES SIMPLES, VARIANTS (15 jours - frais supplémentaires - marqueur de contamination maternelle inclus)</p> <input type="checkbox"/> Oui	<p>TRAITEMENT RAPIDE NON PRÉNATAL UNIQUEMENT pour les tests WES, WGS et simples gènes (Sanger) (15 jours - frais supplémentaires)</p> <input type="checkbox"/> Oui

Tous les échantillons prénataux obtenus via amniocentèse ou PVC DOIVENT être expédiés directement à Centogene  
Contactez 1-844-363-4357 ou genetic.counsellors@lifelabs.com

Test de variants connus (KVT) (dépistage de porteur)	Code du test : KVT Gène : _____ Mutation (HGVS) : _____ Veuillez joindre une copie du rapport familial (le test peut être retardé s'il n'est pas joint)		
Test pour Gène(s) simple(s) ou Panel(s) fixe(s)	RECHERCHE DE GÈNES ET PANELS : <a href="http://www.lifelabsgenetics.com/hereditary-conditions">www.lifelabsgenetics.com/hereditary-conditions</a> Code(s) du test : _____ Nom(s) du test : _____		
	<p><b>Gènes simples</b></p> <input type="checkbox"/> *Séquençage + CNV (variations du nombre de copies) <input type="checkbox"/> Test de délétion/duplication seulement <input type="checkbox"/> Analyse des séquences répétées	<p><b>Panels fixes</b></p> <input type="checkbox"/> **Séquençage et CNV (variations du nombre de copies) (séquences répétées incluses, le cas échéant) <input type="checkbox"/> Test de délétion/duplication seulement	<p>*Selon l'optimisation de couverture, le séquençage peut être réalisé par Sanger. Pour certains gènes, seul le séquençage Sanger est disponible. L'analyse CNV ou le test de délétion/duplication par MLPA ou qPCR peut ne pas être disponible.          **Pour certains panels, seul le séquençage est disponible (ex : Séquençage de l'ADN mitochondrial, panel pour maladies métaboliques et dépistage des porteurs juifs ashkénazes).</p>
Panel élargi Contactez LifeLabs Genetics pour recevoir un numéro de référence de votre demande	<input type="checkbox"/> Lifelabs – Séquençage de panel Dx + CNV (variations du nombre de copies) Près de 98 % des bases ciblées sont couvertes à >20x Moyenne de profondeur de lecture 70-100x		
	Code du test :		
	Nom(s) du test :		
	<input type="checkbox"/> Rapport de recherche (comprend des variants potentiellement responsables de maladies dans les gènes candidats pour lesquels il n'existe pas encore de données suffisantes) <input type="checkbox"/> Demande de données brutes		
Exome entier (WES)	<input type="checkbox"/> WES + CNV (variations du nombre de copies)	Nombre d'échantillons sélectionnez UNE des options suivantes :  <input type="checkbox"/> Solo Solo désigne uniquement l'analyse du patient de référence; nous recommandons l'analyse Trio pour une plus grande précision diagnostique  <input type="checkbox"/> Trio Le trio désigne l'analyse du patient de référence, avec les parents.  <input type="checkbox"/> Trio Plus Trio Plus comprend l'option Trio et d'autres membres de la famille. Tous les échantillons Trio doivent être reçus en même temps pour amorcer les analyses. Autrement, chaque échantillon de la même famille sera facturé en tant qu'option Solo.	Production de rapports et échange de données <input type="checkbox"/> .fastq <input type="checkbox"/> .bam <input type="checkbox"/> .vcf  Les données brutes (fichiers .fastq et .bam) ne sont disponibles que pour une durée limitée et doivent être téléchargées depuis le serveur dans un délai d'un mois après que le client est informé de la fin de l'analyse ou après l'envoi du rapport médical final.  <input type="checkbox"/> <b>Données sélectionnées ci-dessus avec rapport de variants annotés et filtrés (tableau Excel)</b>  <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)
	<input type="checkbox"/> WES + CNV (variations du nombre de copies) + mtDNA  Moyenne de profondeur de lecture 70-100x >98 % des bases ciblées sont couvertes à >20x Le délai de traitement est de 4 à 6 semaines		
Génome entier (WGS)	<input type="checkbox"/> WGS		<p><b>Tous les panels WES/WGS sont réalisés chez Centogene</b>          Veuillez vous assurer que la demande de financement public comprend les informations du laboratoire Centogene  <b>Appelez 1-844-363-4357 pour toute assistance.</b></p>
	Moyenne de profondeur de lecture 30x >99 % des bases ciblées sont couvertes à >10x Le délai de traitement est de 4 à 6 semaines Dépistage prénatal disponible CNV inclus		
Informations ou instructions supplémentaires			

Nom du patient :

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

## CONSENTEMENT ÉCLAIRÉ (UNIQUEMENT pour les panels gènes simples et fixes)

(Pour les panels étendus, Exome entier et Génome entier, veuillez également signer le consentement à la page 4.)

**CONSENTEMENT AUX TESTS GÉNÉTIQUES** 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 (7455 130th St., Surrey, CB, V3W 1H8 ou 175 Galaxy Blvd. Toronto, ON, M9W 0C9). 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.

Veuillez 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 (AAAA/MM/JJ) :

## CONSENTEMENT ÉCLAIRÉ

### (SEULEMENT REQUIS POUR les panels élargis, l'exome entier et le génome entier)

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

**Panel élargi (Ex) et Séquençage de l'exome entier (WES)** désignent 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 73 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 73 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. Une proportion approximative de 2 % 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 **73 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 (AAAA/MM/JJ) :
------------------	---

### A. NEUROLOGIQUE

- 1. Anomalies comportementales**
- 1.1 Autisme
- 1.2 Trouble déficitaire de l'attention avec hyperactivité
- 1.3 Anomalies du comportement
- 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 Anomalie de la migration neuronale
- 2.7 Holoprosencéphalie
- 2.8 Hydrocéphale
- 2.9 Leucodystrophie
- 2.10 Lissencéphalie
- 3. Retards développemental**
- 3.1 Retard du développement de la parole et du langage
- 3.2 Retard de la 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
- 5.3 Hypotonie généralisée
- 5.4 Spasticité
- 6. Convulsions**
- 6.1 Convulsions fébriles (entre 3 mois et 6 ans)
- 6.2 Crise épileptique focale
- 6.3 Crise épileptique généralisée
- 7. Autres**
- 7.1 Craniosténose
- 7.2 Démence
- 7.3 Encéphalopathie
- 7.4 Céphalées
- 7.5 Macrocéphalie
- 7.6 Microcéphalie
- 7.7 Migraine
- 7.8 Accident vasculaire cérébrale

### B. MÉTABOLIQUE

1. Élévation anormale du taux sérique de la créatine-kinase
2. Baisse de la carnitine plasmatique
3. Hyperalaninémie
4. Hypoglycémie
5. Hausse lactate dans le LCR
6. Hausse du pyruvate sérique
7. Cétose
8. Acidose lactique
9. Acidurie organique
- C. OPHTALMOLOGIQUE**
1. Blépharospasme
2. Cataracte
3. Colobome
4. Glaucome
5. Microphthalmie
6. Nystagmus
7. Ophthalmoplégie
8. Atrophie optique
9. Ptosis
10. Dystrophie des cônes et des bâtonnets
11. Rétinoblastome
12. Strabisme
13. Déficience visuelle

### D. OTO-RHINO-LARYNGO

1. Décoloration dentaire
2. Fente labio-palatine
3. Déficience auditive conductrice
4. Malformation oreille externe
5. Hypodontie
6. Déficience auditive neurosensorielle

### E. SQUELETTE, PEAU, TÉGUMENT

- 1. Squelette**
- 1.1 Anomalie morphologique du squelette des membres
- 1.2 Anomalie de la 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 des cheveux et du cuir chevelu
- 2.2 Déformation de l'ongle
- 2.3 Anomalie de la pigmentation cutanée
- 2.4 Peau hyperextensible
- 2.5 Ichtyose

### F. CARDIOVASCULAIRE

1. Œdème angioneurotique
2. Anomalie morphologique de l'aorte
3. Arythmie
4. Anom. septum interauriculaire
5. Coarctation de l'aorte
6. Cardiomyopathie dilatée
7. Hypertension
8. Cardiomyopathie hypertrophique
9. Hypotension
10. Lymphœdème
11. Anomalie morphologique du cœur
12. Infarctus du myocarde
13. Accident vasculaire cérébral
14. Tétralogie de Fallot
15. Vascularite
16. Anom. septum interventriculaire

### G. GASTRO-INTESTINAL, GÉNITO-URINAIRE, ENDOCRINIEN

1. Gastro-intestinal
- 1.1 Mégacôlon aganglionnaire
- 1.2 Constipation
- 1.3 Diarrhées
- 1.4 Gastroschisis
- 1.5 Insuffisance hépatique
- 1.6 Hépatomégalie
- 1.7 Élévation des transaminases hépatiques
- 1.8 Obésité
- 1.9 Sténose du pylore
- 1.10 Vomissements
- 2. Génito-urinaire**
- 2.1 Anomalie morphologie rénale
- 2.2 Anomalies de l'appareil génito-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 côlo
2. Carcinome sein
3. Adénocarcinome du côlon
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. Pancytopenie
7. Splénomégalie
8. Thrombocytopénie

### K. PRÉNATAL ET DÉVELOPPEMENT

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