



Hôpitaux  
Universitaires  
Genève



**DIAGNOSTIQUE / Service de Médecine Génétique**  
Centre d'accueil des prélèvements (CAP)  
Bâtiment des Laboratoires (BATLab), local 8D-0-850.1  
4 rue Gabrielle-Perret-Gentil, 1211 Genève 14

**Laboratoire de Cytogénétique Constitutionnelle**

**CYTOGEN**

<http://www.hug-ge.ch/feuilles-de-demande>

Chef du Service de Médecine Génétique : Prof. Marc ABRAMOWICZ  
Biologiste Responsable : Dre sc. F. SLOAN-BENA, FAMH Génétique Médicale  
[frederique.bena@hcuge.ch](mailto:frederique.bena@hcuge.ch) (079 55) 34 172  
Labo direct: Tél./Fax: (022 37) 21 858 / (022 37) 21 860  
Centre d'accueil des prélèvements (CAP): Tél (022 37) 21 800

M.  Mme  (SVP: en caractères d'imprimerie)

Nom:.....

Nom de jeune fille : ..... Sexe : **F M**

Prénom :.....

Date de naissance : ..... / ..... / .....

Représentant légal si patient mineur :  père  mère

Nom/prénom : .....

Rue/N°:.....

No postal, Localité:.....

Unité d'hospitalisation : ..... Médecin :.....

N° EdS : .....

**Adresse pour facturation:**

Patient  Demandeur  Assurance

**Nature du cas :**

Maladie  AI  Accident  Maternité

Assurance : .....

N° Assuré : .....

**Prescripteur** (Nom/Prénom - Rue/N°- Localité, No postal - Tel/Fax) :

**Médecins en copie** (Nom/Prénom - Rue/N°- Localité, No postal - Tel/Fax *Le laboratoire demandeur/prescripteur a obtenu l'accord du prescripteur/patient pour transmettre des copies à d'autres médecins que le médecin prescripteur :*

**Opposition du patient à l'enregistrement des résultats de cette demande dans le dossier patient informatique (DPI) des HUG**

**RENSEIGNEMENTS CLINIQUES fournis par le prescripteur**

**Prénatal**

Age gestationnel (semaines + jours) Geste : .....

Date des dernières règles (DR)..... Pare : .....

Selon ultrasons (US): ..... (SA)

Dépistage à risque: .....  
1<sup>er</sup> TT  2<sup>ème</sup> TT

Dépistage prénatal non-invasif (DPNI) : .....

Antécédent d'aneuploïdie

Anomalie chromosomique familiale : .....

Malformations fœtales à l'échographie  
 Clarté nucale augmentée/hygroma colli.....  
 Malformation(s) (précisez).....

Retard croissance intra-utérin

Age maternel > 35 ans

Inquiétude parentale

Autres.....

**Postnatal**

Infertilité

Bilan de Procréation Médicalement Assistée (PMA)

Fausses couches à répétition

Suspicion d'anomalie chromosomique :

Trisomie 21  chromosomes sexuels : .....

Autre.....

Retard du développement/Retard mental

Troubles du comportement/Autisme

Epilepsie

Petite taille/Retard croissance : .....

Autre(s) : .....

**PRÉLÈVEMENT DATE ...../...../.....**

Villosités choriales **Tm**

Pour exclure la contamination maternelle du prélèvement, prélever 5ml de sang EDTA de la mère. Remplir une demande distincte.

Liquide amniotique **B**

Pour exclure la contamination maternelle du prélèvement, prélever 5ml de sang EDTA de la mère. Remplir une demande distincte.

Sang fœtal

Tissus fœtal : **Tm ou NaCl 0,9 %** .....

Peau fœtale

Cordon

Produit de curetage

Pour exclure la contamination maternelle du prélèvement, prélever 5ml de sang EDTA de la mère. Remplir une demande distincte.

Placenta **Tm ou NaCl 0,9 %**

Sang veineux

EDTA (array-CGH et QF-PCR) **E5**

Hépariné (Caryotype) **H5**

Peau **Tm ou NaCl 0,9 %**

Frottis Buccal **E**

ADN

Autres:.....

## ANALYSE(S) :

### CYTOGENETIQUE CONVENTIONNELLE :

- Caryotype (+ culture). **H5**
- FISH (Hybridation *in situ* en fluorescence. **H5**
  - Interphasique chromosome : .....
  - Métaphasique locus : .....
  - Multi-FISH télomères : .....
- QF-PCR (Diagnostic rapide des aneuploïdies 13/18/21/X/Y. **E5**
- Lignée lymphoblastoïde. **(3 X E5)**
- Dosage des AFP (Sous-traitance au Laboratoire Routine et Qualité, HUG)
- Autres: .....

### CYTOGENETIQUE MOLECULAIRE :

- Array-CGH (microarray). **E5**  
Si situation prénatale, sang des parents recommandé. Remplir une demande distincte.
- qPCR (PCR quantitative) vérification de variant du nombre de copies du génome. **E5**  
Région ciblée ou Nom de l'apparenté : .....
- Extraction ADN et mise en banque en vue d'analyse ultérieure pour QF-PCR. **E5**
- Extraction ADN et mise en banque en vue d'analyse ultérieure pour array-CGH. **E5**

## CONSENTEMENT ECLAIRE

J'atteste que la personne concernée (patient, représentant légal) a bien reçu un conseil génétique conformément à la loi fédérale suisse sur l'analyse génétique humaine (LAGH), concernant les différents aspects des analyses génétiques décrits dans le formulaire « Information au patient » et qu'elle a donné son consentement et qu'elle a disposé de suffisamment de temps pour poser des questions et prendre sa décision.

Date et signature du prescripteur obligatoire\* :

### Décision du patient relative à la conservation et utilisation de l'excédent de(s) échantillons(s) et des données d'analyse génétique \* = obligatoire

- Le patient est d'accord que ses échantillons et données analytiques soient conservés pour une (des) éventuelle(s) analyse(s) ultérieures avec son consentement. Cocher la case « NON » implique que ses échantillons seront détruits après analyse\* :  OUI  NON
- Le patient est d'accord avec la conservation et l'utilisation anonyme de ses échantillons et données analytiques à des fins d'amélioration de la qualité des analyses génétiques\* :  OUI  NON

### Utilisation de l'échantillon du patient et de ses données analytiques pour la recherche

- En principe, le patient est d'accord que son échantillon et ses données analytiques soient conservés et utilisés pour la recherche  OUI  NON
- A ce stade, sa réponse n'implique aucun engagement de sa part.

### Pour Array-CGH uniquement

### Décision du/de la patient/e relative à la transmission d'éventuels résultats supplémentaires *non prévus* dans l'analyse génétique moléculaire. \*obligatoire

Il/elle désire être informé/e d'une éventuelle modification génétique lorsqu'elle appartient à la catégorie suivante :

- Prédilection à une maladie dont les symptômes peuvent être traités, et dont l'apparition et l'évolution peuvent être surveillées et/ou influencées médicalement\* :  OUI  NON

Personne incapable de discernement :  OUI  NON

### **Ne concerne pas les personnes incapables de discernement:**

- Prédilection à une maladie pour laquelle il n'existe actuellement pas de traitement\* :  OUI  NON
- Etat de porteur (sain) pour une maladie récessive pouvant survenir dans la descendance ou chez des apparentés\* :  OUI  NON

Autre : \_\_\_\_\_

**H5** = Sang hépariné → hémogard vert 5 ml (nouveau né 0.5 ml- 5 ml enfant adulte)

**E5** = Sang EDTA → Hémogard mauve 5ml (nouveau né 0.5 ml-5 ml enfant adulte)

**Tm** = Tube + milieu de transport fourni par le Laboratoire

**B** = Boîte stérile fournie par le Laboratoire

**E** = Ecouvillon pour frottis buccal fourni par le Laboratoire

Informations complémentaires utiles, autre analyse spécifique, ordre souhaité (pour une combinaison d'analyses)... merci de préciser ici !

Réservé au Laboratoire- Merci de ne rien inscrire