



Hôpitaux  
Universitaires  
Genève

**DMGLP / 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 Diagnostic Moléculaire et Génomique**

**DIAGMOL**

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



Chef du Service de Médecine Génétique : Prof. Marc ABRAMOWICZ

Biologistes Responsables :

Dr J.-L. BLOUIN, Dr Th. NOUSPIKEL, Dr. M. GUIPPONI

jean-louis.blouin@hcuge.ch, thierry.nouspikel@hcuge.ch, michel.guipponi@hcuge.ch

Labo direct ou résultats : Tél. /Fax : (022 37) 21 826 / 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 :.....

Prénom :.....

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

Représentant légal si patient mineur :  père  mère

Nom/prénom : .....

Rue/N°:.....

Localité, No postal :.....

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

N° EdS : .....

Adresse pour facturation:  Patient  Demandeur  Assurance

Nature du cas :  Maladie  AI  Accident  Maternité

N° AVS (AI obligatoire) : .....

Assurance : ..... N° Assuré : .....

**PRESCRIPTEUR**

**MEDECIN DEMANDEUR** (NOM/Prénom - Rue/N°- Localité, N° postal - Tel/Fax, SVP: en caractères d'imprimerie)

.....

**MÉDECIN(S) EN COPIE** (NOM/Prénom - Rue/N°- Localité, N° postal -Tel/Fax, SVP: en caractères d'imprimerie):

.....

« 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

Si famille déjà connue au labo, NOM du patient index:

.....

RENSEIGNEMENTS CLINIQUES fournis par le prescripteur:

.....

Origines ethniques

Père

.....

Mère

.....

Grossesse en cours

Date dernières règles (DR)

.....

Semaines d'aménorrhées (SA)

.....

**PRÉLÈVEMENT**

La quasi-totalité des analyses s'effectue à partir de 4 ml de sang/EDTA (enfants <2 ans : 1 ml) ou d'ADN purifié pour certaines analyses uniquement. Nous contacter pour des échantillons alternatifs.



impérativement sur chaque tube

**NOM Prénom**  
date de naissance

Date de prélèvement :

Heure (optionnel) :

Numéro :

Sang

Autre, spécifier :

.....

ADN prélevé hors HUG

Référence :

.....

ADN en banque au laboratoire HUG

Référence :

.....

**Prénatal**

Liquide amniotique

Villosités choriales

Tissus fœtus

Autre

Réservé au laboratoire

Tissu  sang/EDTA  ADN  ADN déjà en banque  
 Liq. Amnio.  CVS  Tissus fixés

Quantité, Remarques :

**ANALYSE(S) A COCHER AUX PAGES 3 ET 4**

Report in English (default: in French)

## SIGNATURE DU PRESCRIPTEUR ET CONSENTEMENT

MEDECIN DEMANDEUR (NOM/Prénom - Rue/N° - Localité, N° postal - Tel/Fax) :

*\* J'atteste que la personne concernée (patient, représentant légal) a bien reçu un conseil génétique conformément à la loi sur l'analyse génétique humaine (LAGH) (y compris du coût éventuel des analyses non prises en charge par les caisses maladies), qu'elle a disposé de suffisamment de temps pour poser des questions et prendre sa décision, et qu'elle a donné son consentement.*

Date et signature prescripteur

OBLIGATOIRE\*

**Le patient a donné son consentement pour l'analyse/les analyses génétique/s cochée/s aux pages 3-4 et effectuée/s sur le prélèvement spécifié à la première page.**

Les questions suivantes accompagnées d'une étoile \* doivent être obligatoirement cochées.

**Décision du/de la patient/e relative à la conservation et l'utilisation de l'excédent de ses échantillons et données de l'analyse génétique. \*obligatoire**

- Il/elle est d'accord que ses échantillons et résultats des données analytiques soient conservés pour une éventuelle analyse ultérieure. Dans ce cas, l'analyse ne sera effectuée que dans son intérêt et avec son consentement. \*  OUI  NON

Si la case « Non » est cochée, cela implique que ses échantillons seront détruits après l'analyse.

- Il/elle est d'accord avec la conservation et l'utilisation anonyme de ses échantillons et de ses données analytiques à des fins d'amélioration de la qualité des analyses génétiques. \*  OUI  NON

## OBLIGATOIRE SEULEMENT POUR LES ANALYSES PAR SEQUENCAGE A HAUT DEBIT DE L'EXOME (VOIR A LA PAGE 4)

**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 :

- Prédisposition 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:**

- Prédisposition 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 : \_\_\_\_\_

## FACULTATIF

**Utilisation de son échantillon et de ses données analytiques pour la recherche.**

Si le patient/la patiente est intéressé/e par une éventuelle participation à un projet de recherche, vous pouvez l'indiquer ici. Le cas échéant, il/elle sera contacté/e afin de recevoir plus d'informations. A ce stade, **sa réponse n'implique aucun engagement de sa part.**

- En principe, il/elle est d'accord que son échantillon et ses données analytiques soient conservés et utilisés pour la recherche.  OUI  NON

## ANALYSE(S) DEMANDÉE(S)

**NB : SI LA DEMANDE CONCERNE UNE ANALYSE PAR SÉQUENÇAGE À HAUT DÉBIT DE L'EXOME (CONSULTATION GÉNOMIQUE), VOIR PAGE 4.**

!! Analyse hors Liste des Analyses, pas obligatoirement prise en charge par l'assurance maladie suisse. § Analyse hors domaine accrédité. @ Nous contacter au préalable (disponibilités, délais, prix,...). Nos tarifs s'entendent sans extraction d'ADN (voir mise en banque). Pour les analyses prénatales (urgentes), un supplément de 200 CHF est appliqué. Le laboratoire se réserve le choix d'utiliser la technique (analyse classique ou séquençage à haut débit, voir p.4) la plus efficace et avantageuse.

### Tests généraux

- Amyloïdose familiale (TTR) 960 CHF
- Angelman (AS) 533 CHF
- APECED (AIRE) 1605 CHF
- Beckwith-Wiedemann (BWS) 533 CHF
- BPES (FOXL2) !! 530-880 CHF
- Cancer gastrique héréditaire (CDGH) § 315 CHF
- Cholestase hépatique, gravidique (PFIC3, ABCB4) !! § 2680-3030 CHF
- Disomie uniparentale (UPD) Chr. ? : \_\_\_ 470 CHF
- Drépanocytose (anémie falciforme) 288 CHF
- Dysplasie ectodermique anhidrotique (EDA) 1605-1955 CHF
- FG (syndrome de Keller, MED12) !! § 530 CHF
- Gilbert (syndrome de, HBLRG) !! 285 CHF
- Hémochromatose héréditaire (HFE) 186 CHF
- Hirschsprung (HSCR, RET) !! § 2680 CHF
- Ichtyose liée à l'X (STS) § 450 CHF
- Intolérance au lactose (LCT) !! 188 CHF
- Kennedy (SBMA, SMAX1, AR) § 285 CHF
- Knobloch, (COL18A1) § 1390 CHF
- Leber neuropathie optique (LHON) 474 CHF
- Léri-Weill (SHOX) 450 CHF
- Li Fraumeni, (LFS, TP53) 1605-1955 CHF
- Marfan, (FBN1) 3300 CHF
- Mélanome Cut. Malin (CMM2, CDKN2A) !! 745-1095 CHF
- Neurofibromatose type I (NF1) § 3250 CHF
- Pathologies PTEN (Cowden, Tumeurs Hamartomes, BRRS, Proteus) !! 1605-1955 CHF
- Peutz-Jeghers, (STK11) !! § 1605-1955 CHF
- Prader-Willi 533 CHF
- Rendu-Osler !! § @ 2900 CHF
- Rett (MECP2) 1310 CHF
- Russell-Silver (11p15) 533 CHF
- Tumeur de Wilms (WAGR, WT1) § 533 CHF
- VWF, tout type !! § @ 960-2900 CHF

### Alpha-1-antitrypsine (Déficit en, A1AT)

- Génotypage PI\*S/Z 210 CHF
- Séquençage complet SERPINA1 § 645 CHF

### Ashkénaze (porteurs de maladies rares)

- Screening complet (960 CHF) ou
- CFTR  X fragile
- Tay-Sachs + FD + Fanconi + Canavan
- von Gierke+Bloom+Niemann-Pick+ML-IV
- Prix individuels disponibles sur demande

### Ataxies

- Screening complet (1765 CHF) ou 185 CHF par gène + 100 CHF
- SCA1 §  SCA2 §  SCA3 §
- SCA6 §  SCA7 §  SCA17 §
- Friedreich  DRPLA §  FMR1 §

### Canalopathies/Arythmies Cardiaques (CCP) !! §

- gène SCN5A (Brugada) 2680 CHF
- gène KCNQ1 (QT-long) 2680 CHF
- gène KCNH2 (QT-long) 2680 CHF
- gènes KCNE1, KCNE2, KCNJ2 1605 CHF
- Ou Séquençage exome et analyse ciblée :
- voir page suivante (page 4)

### Cardiomyopathies (HCM, DCM, NC, CMR) !! §

- Séquençage exome et analyse ciblée :
- voir page suivante (page 4)

### Charcot-Marie-Tooth (CMT)

- Duplication CMT1A 450 CHF
- gène PMP22 (séquençage, CMT1A) 960 CHF
- gène MPZ (séquençage, CMT1B) 1390 CHF
- gène GJB1 (séquençage, CMTX) 745 CHF

### Chorée de Huntington (HD, HTT) 285 CHF

- Diagnostic
- Présymptomatique (2 tubes SVP)

### Diabète monogénique (MODY, NDM) §

- gène HNF4A (MODY1) 1605-1955 CHF
- gène GCK (MODY2) 1605-1955 CHF
- gène HNF1A (MODY3) 1605-1955 CHF
- gène PDX1 (IPF1, MODY4) 530-880 CHF
- gène HNF1B (MODY5) 1605-1955 CHF
- gène INS (MODY10) 530-880 CHF
- gène KCNJ11 (NDM) 530-880 CHF
- Diabète par panel Haloplex 2900-3300 CHF
- Ou Séquençage exome et analyse ciblée,
- voir page suivante (page 4)

### Dyskinésie Ciliaire Primaire (PCD) !! §

- Screening DNAI1 + DNAH5 (2150 CHF) ou
- gène DNAI1 960 CHF
- gène DNAH5 1605 CHF
- Ou Séquençage exome et analyse ciblée,
- voir page suivante (page 4)

### FGFR3 (syndromes liés à)

- Achondroplasie 315 CHF
- Craniostynostose ou Muenke 315 CHF
- Hypochondroplasie § 745 CHF
- TD types I, II § 960 CHF
- SADDAN § 315 CHF

### Fibrinogène (déficit en) !!

- Afibrinogénémie (FGA, FGB, FGG) 1710 CHF
- Dysfibrinogénémie (FGA, FGG) 530 - 1710 CHF
- Hypofibrinogénémie (FGA, FGG) 530 - 1710 CHF

### Fièvres périodiques !!

- Séquençage complet (4 gènes) 2900 CHF
- Screening complet mutations fréquentes (4 gènes) 1820 CHF
- gène MEFV (FMF) 530 CHF
- gène MEFV séquençage complet (FMF) 1605 CHF
- gène NLRP3 (CAPS) 530 CHF
- gène MVK (HIDS) 530 CHF
- gène TNFRSF1A (TRAPS) 530 CHF

### Hémophilies

- HA, inversions F8 (IVS22, IVS1) 553CHF §
- HA, analyse complète F8 1605-1955 CHF §
- HB, analyse complète F9 1605-1955 CHF

### HNPCC (Syndrome de Lynch)

- MSI (sur biopsie tumorale) 185 CHF
- BRAF1 V600E (sur biopsie tumorale) 315 CHF §
- Screening complet MLH1+MSH2+MSH6+PMS2 § (2900-4165 CHF) ou
- gènes MLH1+PMS2 § 2900-3600 CHF
- gènes MSH2+MSH6 § 2900-3600 CHF

### HNPP (fragilité nerveuse)

- Délétion CMT1A 450 CHF
- Séquençage gène PMP22 960 CHF

### Infertilité masculine

- CFTR+5T (mutations fréquentes) 470 CHF
- Microdélétions chr. Y (DAZ) 415 CHF

### Microdélétions chromosomiques !! §

- 22q11 450 CHF
- Screening microdels récurrentes 450 CHF

### Mitochondriopathies (ADNmt)

- Screening MELAS, MERRF, NARP 472-660 CHF
- Délétions/Duplications (biopsie musculaire) !! 660 CHF

### Mucoviscidose (CFTR)

- CFTR : Préciser les origines ethniques du patient en page 1
- Screening mutations fréquentes (5T compris, CFTR-related disorders) 470 CHF
- Analyse complète CFTR (séquençage+ MLPA pour del/dup) § 1820-2170 CHF
- Hyperéchogénéité intestinale (mutations CFTR fréquentes chez père/mère) 470 CHF
- Hyperéchogénéité intestinale (mutations CFTR fréquentes + MLPA pour del/dup chez père/mère) 820 CHF

### Néoplasies endocriniennes, Phéochromocytome, Paragangliome

- Néoplasie Endocr. I (MEN1, MEN1) 1605- 1955 CHF
- Néoplasie Endocr. II (MEN2, RET) 1605 CHF
- Séquençage complet PGL/PCC 2900 CHF (+ MLPA : 3950 CHF) ou
- gène SDHB  gène SDHC §
- gène SDHD  gène RET
- gène VHL  gène MEN1
- Prix individuels disponibles sur demande
- Von Hippel Lindau (VHL) 745-1095 CHF

### Neurologiques et neuromusculaires

- Amyotrophie spinale (SMA) 450 CHF
- CADASIL (NOTCH3) !! 1605 CHF
- DOPA-responsive dystonia (GCH1) !! § 1740 CHF
- Dravet (SCN1A) !! § 1605-1955 CHF
- Dystonie de torsion (TOR1A) !! § 315 CHF
- Dystrophie Facio-Scapulo-Humérale (FSHD) (exclusivement sang EDTA), 660 CHF
- Dystrophie myotonique Steinert (DM1, DMPK) 285-875 CHF
- Dystrophie Musculaire de Duchenne/Becker, Délétions/duplications (DMD) 800 CHF
- Dystrophie musculaire oculo-pharyngée (OPMD, PABPN1) !! § 315 CHF
- Epilepsie myoclonique, Unverricht-Lundborg (EPM1, CSTB, southern, séquence) !! 1108 CHF
- GLUT1 (SLC2A1) !! §1955 CHF
- Hyperekplexia (STARTLE, GLRA1) § 1605 CHF
- Paraparésie familiale (SPAST, SPG4) 450 CHF
- Parkinsonisme (PARK1&2, LRRK2) !! § 800 CHF

### Pancréatite

- CFTR+5T (mutations fréquentes) 470 CHF
- mutation SPINK 215 CHF
- gène PRSS1 !! 530 CHF

### Pneumothorax familial (Birt-Hogg-Dubé, FLCN) !! §

- Mutation fréquente, exon 11, 315 CHF
- Analyse complète 2680-2930 CHF

### Polypose adénomateuse familiale (FAP) §

- Screening complet APC+MUTYH § (2900-3465 CHF) ou
- gène APC 2895-3245 CHF
- Polypose MYH (MAP, MUTYH, ex. 7, 13) 530 CHF

### Sexe génétique !! §

- Détermination du sexe génétique 210 CHF
- Recherche SRY chez patiente Turner 285 CHF
- Séquençage SRY 530 CHF

### Surdité

- Congénitale (CX26 et CX30) !! 665 CHF
- Mutations mitochondriales !! § 645 CHF

### Waardenburg (WS) !!

- gène PAX3 (type I et III) 1605-1955 CHF
- gène MITF (type II) § 1605-1955 CHF

### X fragile (FMR1)

- FRAX, Diagnostic 285 CHF
- FRAX, Recherche de porteuse 285 CHF
- POI, insuffisance ovarienne précoce 285 CHF

### Divers (cf. informations complémentaires)

- Extraction/ Mise en banque en vue d'analyse ultérieure éventuelle, 61 CHF
- Gène hors liste (§, !!) par exon 215 CHF, maximum 2900-3250 CHF @
- Mutation Familiale/Spécifique (§, !!) 315 CHF
- Exclusion contamination maternelle (amnio-, choriocentèse) !! 185 CHF
- Envoi d'ADN à un laboratoire externe (à préciser ci-dessous).

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

## ANALYSE(S) DEMANDÉE(S)

### CONSULTATION GÉNOMIQUE: SÉQUENÇAGE À HAUT DEBIT DE L'EXOME (CIBLÉ OU ENTIER) ET ANALYSE BIOINFORMATIQUE

**!!** Analyse hors Liste des Analyses, pas obligatoirement prise en charge par l'assurance maladie suisse. **§** Analyse hors domaine accrédité. **@** Nous contacter au préalable (disponibilités, délais, prix,...). Nos tarifs s'entendent sans extraction d'ADN (voir extraction et mise en banque) et sans éventuelle vérification des variants par séquençage Sanger. Le laboratoire se réserve le choix d'utiliser la technique (séquençage à haut débit, ou analyse classique, voir p.3) la plus efficace et la plus avantageuse.

**Extraction ADN et mise en banque** 61 CHF

### SEQUENÇAGE A HAUT DEBIT SUIVI D'UNE ANALYSE BIOINFORMATIQUE DE 1 A 10 GENES (2900 CHF) @

Prescription par des médecins titulaires d'un titre postgrade fédéral (FMH) de « génétique médicale » ou d'un titre postgrade fédéral (FMH) le plus étroitement lié à la maladie faisant l'objet de l'examen selon les indications de la Liste des analyses (Chapitre 2. Génétique, § 2.2.2. Analyses de génétique moléculaire)

- Affections mitochondriales §
- Canalopathies Cardiaques (Arythmies, CCP) **!! §**
- Cardiomyopathies **!! §**
- Dyskinésie Ciliaire Primaire (PCD) **!! §**
- Dysplasies associées au récepteur de FGF §
- Dystrophinopathies de Duchenne et Becker §
- Fièvres périodiques **!! §**
- Maladie de Wilson §
- Néoplasies héréditaires §

- Neurofibromatose type I §
- Syndromes avec troubles de la croissance §  
(Beckwith-Wiedemann, Silver-Russel, Sotos, etc)
- Autres maladies § (spécifier en bas les gènes à analyser et la position dans la Liste des analyses)

Autres maladies orphelines **!! §** (spécifier en bas les gènes à analyser)  
**Demande « Orphan disease » à effectuer par le médecin spécialiste**

### SEQUENÇAGE A HAUT DEBIT SUIVI D'UNE ANALYSE BIOINFORMATIQUE DE PLUS DE 10 GENES (3300 CHF – 3800 CHF) @

Prescription **uniquement** par des médecins titulaires d'un titre postgrade fédéral (FMH) de « génétique médicale », selon les indications de la Liste des analyses

#### Affections mitochondriales §

- 11-100 gènes 3300 CHF
- > 100 gènes 3800 CHF

#### Canalopathies Cardiaques (Arythmies, CCP) **!! §**

- 11-100 gènes 3300 CHF

#### Cardiomyopathies **!! §**

- 11-100 gènes 3300 CHF

#### Dyskinésie Ciliaire Primaire (PCD) **!! §**

- 11-100 gènes 3300 CHF

#### Ehlers-Danlos §

- 11-100 gènes 3300 CHF

#### Epilepsies **!! §**

- 11-100 gènes 3300 CHF
- > 100 gènes 3800 CHF

#### Maladies affectant coagulation, sang et système immunitaire §

- 11-100 gènes 3300 CHF
- > 100 gènes 3800 CHF

#### Maladies neuromusculaires et neurodégénératives §

- 11-100 gènes 3300 CHF
- > 100 gènes 3800 CHF

#### Maladies de la peau, du tissu conjonctif ou des os §

- 11-100 gènes 3300 CHF
- > 100 gènes 3800 CHF

#### Maladies métaboliques et endocriniennes §

- 11-100 gènes 3300 CHF
- > 100 gènes 3800 CHF

#### Maladies ophtalmologiques §

- 11-100 gènes 3300 CHF
- > 100 gènes 3800 CHF

#### Maladies touchant le système urogénital, la fertilité / stérilité §

- 11-100 gènes 3300 CHF
- > 100 gènes 3800 CHF

#### Néoplasies héréditaires §

- 11-100 gènes 3300 CHF
- > 100 gènes 3800 CHF

#### Neuropathies sensorimotrices § (CMT, HNPP, polyneuropathie amyloïdique)

- 11-100 gènes 3300 CHF

#### Syndrome de Kallman §

- 11-100 gènes 3300 CHF

#### Syndrome de Marfan, autres affections de l'aorte thoracique §

- 11-100 gènes 3300 CHF

#### Syndrome mendélien avec troubles de la croissance §

- 11-100 gènes 3300 CHF
- > 100 gènes 3800 CHF

#### Troubles de développement **!! §**

- 11-100 gènes 3300 CHF
- > 100 gènes 3800 CHF

#### Autres maladies § (spécifier en bas les gènes à analyser et la position dans la Liste des analyses)

- 11-100 gènes 3300 CHF
- > 100 gènes 3800 CHF

#### Autres maladies orphelines **!! §** (spécifier en bas les gènes à analyser)

**Demande « Orphan disease » à effectuer par le médecin spécialiste**

- 11-100 gènes 3300 CHF
- > 100 gènes 3800 CHF

### ANALYSES SUPPLEMENTAIRES @

Analyse bioinformatique supplémentaire §  1-10 gènes : 600 CHF ;  11-100 gènes : 1000 CHF ;  plus de 100 gènes : 1500 CHF

Autres analyses supplémentaires:  Séquençage Sanger 215 CHF  MLPA 350 CHF  Autre (§, selon l'analyse) : \_\_\_\_\_

Commentaire(s): \_\_\_\_\_

### INFORMATIONS CONCERNANT L'ANALYSE BIOINFORMATIQUE

Panel de gènes à analyser (merci de nous contacter au préalable) :

(Merci de préciser la pathologie, le nombre de gènes, et le panel de gènes désiré (si disponible), ou nous adresser **votre liste de gènes dans un fichier Excel**)

### RECHERCHE DES VARIANTS CHEZ LES PARENTS

**En cas de demande de recherche de variants chez les apparentés, merci de nous faire parvenir le prélèvement accompagné d'une demande d'extraction d'ADN et de mise en banque pour chacun d'entre eux.**

Parents consanguins

Précisions/commentaires : \_\_\_\_\_

Père : Nom : \_\_\_\_\_ Prénom : \_\_\_\_\_ Date de naissance : \_\_\_\_\_ Echantillon disponible :  Oui  Non  Sera prélevé

Mère : Nom : \_\_\_\_\_ Prénom : \_\_\_\_\_ Date de naissance : \_\_\_\_\_ Echantillon disponible :  Oui  Non  Sera prélevé

Commentaire(s) utile(s):