

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 Diagnostic Moléculaire et Génomique
accrédité depuis 2003, anciennement STS 0382



DIAGMOL

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

Chef du Service de Médecine Génétique : Prof. Marc ABRAMOWICZ
Biologistes Responsables FAMH génétique médicale:
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 (tube EDTA)

Salive (prélevée en tube Oragene-DNA)

Autre, spécifier :

.....

ADN prélevé hors HUG

Référence :

.....

ADN déjà en banque au laboratoire HUG

Référence

(si connu) :

.....

Prénatal

Liquide amniotique

Villosités chorales

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 DEBIT DE L'EXOME (CONSULTATION GÉNOMIQUE), VOIR PAGE 4.

* Analyse hors Liste des Analyses, pas obligatoirement prise en charge par l'assurance maladie suisse. na 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. cl Selon le choix de la technique, l'analyse peut être accréditée ou non.

Tests généraux

- Amyloïdose familiale (TTR) 960 CHF
- Angelman (AS) na 533 CHF
- APECED (AIRE) 1605 CHF
- Beckwith-Wiedemann (BWS) na 533 CHF
- BPES (FOX2) * 530-880 CHF
- Cancer gastrique héréditaire (CDGH) * na 315 CHF
- Cholestase hépatique, gravidique (PFIC3, ABCB4) * cl 2680-3030 CHF
- Diagnostic prénatal non-invasif de maladies monogéniques (nous contacter) * 615-2900 CHF
- Disomie uniparentale (UPD) Chr ___ * 470 CHF
- Drépanocytose (anémie falciforme) 288 CHF
- Dysplasie ectodermique anhidrotique (EDA) 1605-1955 CHF *
- EGFR mutations somatiques (T790M et autres) sur ADN tumoral circulant 631 CHF na (exclusivement tube Streck BCT ou PAXgene blood DNA)
- FG (syndrome de Keller, MED12) * na 530 CHF
- Gilbert (syndrome de, HBLRG) * 285 CHF
- Hémochromatose héréditaire (HFE) 186 CHF
- Hirschsprung (HSCR, RET) * na 2680 CHF
- Ichtyose liée à l'X (STS) 450 CHF
- Intolérance au lactose (LCT) * 188 CHF
- Kennedy (SBMA, SMAX1, AR) * na 285 CHF
- Knobloch, (COL18A1) * na 1390 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) na 3250 CHF
- Pathologies PTEN (Cowden, Tumeurs Hamartomes, BRRS, Proteus) * 1605-1955 CHF
- Peutz-Jeghers, (STK11) * na 1605-1955 CHF
- Prader-Willi na 533 CHF
- Rendu-Osler-Weber (ROW) * cl @ 2900 CHF
- Rett (MECP2) 1310 CHF
- Silver-Russell (11p15) na 533 CHF
- Tumeur de Wilms (WAGR, WT1) * na 533 CHF
- VWF, tout type * na @ 960-2900 CHF

Alpha-1-antitrypsine (Déficit en, A1AT)

- Génotypage PI*S/Z 286 CHF
- Séquençage complet SERPINA1 645 CHF

Ashkénaze (porteurs de maladies rares)

- Screening complet * (865 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 na SCA2 na SCA3 na
- SCA6 na SCA7 na SCA17 na
- Friedreich DRPLA na FXTAS na

Canalopathies/Arythmies Cardiaques (CCP) *

- gène SCN5A (Brugada) cl 2680 CHF
 - gène KCNQ1 (QT-long) cl 2680 CHF
 - gène KCNH2 (QT-long) cl 2680 CHF
 - gènes KCNE1, KCNE2, KCNJ2 cl 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) *

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

Dyskinésie Ciliaire Primaire (PCD) *

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

FGFR3 (syndromes liés à)

- Achondroplasie 315 CHF
- Craniosynostose ou Muenke 315 CHF
- Dysplasie thanatophore, types I, II 960 CHF
- Hypochondroplasie 745 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 (8 gènes) 2900 CHF
 - Screening complet mutations fréquentes (4 gènes) 1820 CHF
 - gène MEFV (FMF) 530 CHF
 - gène MEJV séquençage complet (FMF) 1605 CHF
 - gène NLRP3 (CAPS) 530 CHF
 - gène MVK (HIDS) 530 CHF
 - gène TNFRSF1A (TRAPS) 530 CHF
- Ou séquençage exome et analyse ciblée, voir page suivante (page 4)

Hémophilies

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

HNPPC (Syndrome de Lynch)

- MSI (sur biopsie tumorale) 315 CHF
 - BRAF1 V600E (sur biopsie tumorale) na 315 CHF
 - gènes MLH1+PMS2 2900-3600 CHF
 - gènes MSH2+MSH6 2900-3600 CHF
- Ou séquençage exome et analyse ciblée, voir page suivante (page 4)

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)

- Leber neuropathie optique (LHON) 530 CHF
- Cytopathies MELAS, MERRF, NARP 472-660 CHF
- Séquençage chromosome mit. 1605 CHF
- Délétions/Duplications (biopsie musculaire) * 660 CHF

Mucoviscidose (CFTR)

- CFTR : Préciser les origines ethniques du patient en page 1
- Screening mutations fréquentes (5T selon le cas, CFTR-related disorders) 470 CHF
- Analyse complète CFTR (séquençage+ MLPA pour del/dup) na 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 na
 - gène SDHD gène RET
- Prix individuels disponibles sur demande
- Von Hippel Lindau (VHL) 745-1095 CHF

Neurologiques et neuromusculaires

- Amyotrophie spinale (SMA) 450 CHF
- CADASIL (NOTCH3) * 1605 CHF
- C9orf72 (SLA, DFT) * 470 CHF
- DOPA-responsive dystonia (GCH1) * na 1740 CHF
- Dravet (SCN1A) * cl 1605-1955 CHF
- Dystonie de torsion (TOR1A) * na 315 CHF
- Dystrophie Facio-Scapulo-Humérale (FSHD1) (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) * na 315 CHF
- Epilepsie myoclonique, Unverricht-Lundborg (EPM1, CSTB, southern, séquence)) * 1108 CHF
- GLUT1 (SLC2A1) * na 1955 CHF
- Hyperekplexia (STARTLE, GLRA1) * na 1605 CHF
- Paraparésie familiale type 4 (SPAST, SPG4) * 450 CHF
- Pathologies C9orf72 (DFT, SLA) * 470 CHF

Pancréatite

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

Pneumothorax familial (Birt-Hogg-Dubé, FLCN) * na

- 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 (MUTYH, ex. 7, 13) na 530 CHF

Sexe génétique *

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

Surdité

- Congénitale (locus DFNB1) * 665 CHF
- Mutations mitochondriales * na 645 CHF

Waardenburg (WS) *

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

X fragile (Affections liées à 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
- Extraction d'ADN circulant na 61 CHF (exclusivement tube Streck BCT ou PAXgene blood DNA)
- Gène hors liste (na, *) par exon 215 CHF, 2680-3250 CHF @
- Mutation Familiale/Spécifique * 315 CHF
- Exclusion contamination maternelle (amnio-, chorioncentèse) * 185 CHF
- Envoi d'ADN à un laboratoire externe (à préciser ci-dessous) et remplir les formulaires ECA pour les demandes internes.

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

ANALYSE(S) DEMANDÉE(S)

SÉQUENÇAGE À HAUT DEBIT DE L'EXOME ET ANALYSE BIOINFORMATIQUE (CONSULTATION GENOMIQUE)

NB : SI LA DEMANDE CONCERNE UNE ANALYSE CLASSIQUE, SANS SÉQUENÇAGE À HAUT DEBIT, VOIR PAGE 3.

* Analyse hors Liste des Analyses, pas obligatoirement prise en charge par l'assurance maladie suisse. **na** 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

SEQUENCAGE 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, na 2.2.2. Analyses de génétique moléculaire)

Canalopathies Cardiaques (Arythmies, CCP) *

Cardiomyopathies *

Diabète monogénique (MODY, NDM) *

Dyskinésie Ciliaire Primaire (PCD) *

Dysplasies associées au récepteur de FGF

Dystrophinopathies de Duchenne et Becker et dystrophies musculaires (troubles des protéines associées à la dystrophine)

Fièvres périodiques *

HNPCC (Syndrome de Lynch)

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

SEQUENCAGE 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

Diabète monogénique (MODY, NDM) *

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

ANALYSES SUPPLEMENTAIRES @

Analyse bioinformatique supplémentaire **na** 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 (**na**, selon l'analyse) : _____

Commentaire(s): _____

INFORMATIONS CONCERNANT L'ANALYSE BIOINFORMATIQUE Panels de gènes: <http://www.hug-ge.ch/medecine-genetique/liste-panels-genes>

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**)

Envoi de données bioinformatiques de NGS (DATA) à un laboratoire externe (à préciser ci-dessous) et remplir le formulaire DATA exchange

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):