

**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-ge.ch/feuilles-de-demande>

Chef du Service de Médecine Génétique : Prof. Marc ABRAMOWICZ

Responsable laboratoire FAMH génétique médicale

Dr sc. J.-L. BLOUIN, [jean-louis.blouin@hcuge.ch](mailto:jean-louis.blouin@hcuge.ch)

Biologistes responsables FAMH Génétique médicale

Dr Th. NOUSPIKEL, [thierry.nouspikel@hcuge.ch](mailto:thierry.nouspikel@hcuge.ch)

Dr. sc. M. GUIPPONI, [michel.guipponi@hcuge.ch](mailto: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 DÉBIT DE L'EXOME (CONSULTATION GÉNOMIQUE), VOIR PAGE 4.**

\* Analyse hors Liste OFSP, pas obligatoirement prise en charge par l'assurance maladie suisse. **na** Analyse hors domaine accrédité. **@** Nous contacter au préalable (disponibilités, délais). Les tarifs appliqués sont ceux de la liste des analyses de l'OFSP / BAG en vigueur. 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*)
- Angelman (AS) **na**
- APECED (*AIRE*)
- Beckwith-Wiedemann (BWS) **na**
- BPES (*FOXL2*) **\***
- Cancer gastrique héréditaire (*CDGH*) **\* na**
- Cholestase hépatique, gravidique (PFIC3, *ABCB4*) **\* cl**
- Diagnostic prénatal non-invasif de maladies monogéniques (*nous contacter*) **\***
- Disomie uniparentale (UPD) **Chr** \_\_\_ **\***
- Drépanocytose (anémie falciforme)
- Dysplasie ectodermique anhidrotique (*EDA*) **\***
- EGFR* mutations somatiques (T790M et autres) sur ADN tumoral circulant **na**  
(*exclusivement tube Streck BCT ou PAXgene blood DNA*)
- FG (syndrome de Keller, *MED12*) **\* na**
- Gilbert (syndrome de, *HBLRG*) **\***
- Hémochromatose héréditaire (HFE)
- Hirschsprung (HSCR, *RET*) **\* na**
- Ichtyose liée à l'X (*STS*)
- Intolérance au lactose (*LCT*) **\***
- Kennedy (SBMA, *SMAX1, AR*) **\* na**
- Knobloch, (*COL18A1*) **\* na**
- Léri-Weill (*SHOX*)
- Li-Fraumeni, (*LFS, TP53*)
- Marfan, (*FBN1*)
- Mélanome Cut. Malin (CMM2, *CDKN2A*) **\***
- Neurofibromatose type I (*NF1*) **na**
- Pathologies *PTEN* (Cowden, Tumeurs Hamartomes, BRRS, Proteus) **\***
- Peutz-Jeghers, (*STK11*) **\* na**
- Prader-Willi **na**
- Rendu-Osler-Weber (ROW) **\* cl @**
- Rett (*MECP2*)
- Silver-Russell (11p15) **na**
- Tumeur de Wilms (WAGR, *WT1*) **\* na**
- VWF, tout type **\* na @**

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

- Génotypage PI\*S/Z
- Séquençage complet *SERPINA1*

**Ashkénaze (porteurs de maladies rares)**

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

**Ataxies**

- Screening complet
- 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**
  - gène *KCNQ1* (QT-long) **cl**
  - gène *KCNH2* (QT-long) **cl**
  - gènes *KCNE1, KCNE2, KCNJ2* **cl**
- 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*
- gène *PMP22* (séquençage, CMT1A)
- gène *MPZ* (séquençage, CMT1B)
- gène *GJB1* (séquençage, CMTX)

**Chorée de Huntington (HD, HTT)**

- Diagnostique
- Présymptomatique (**2 tubes SVP**)

**Diabète monogénique (MODY, NDM) **\*****

- Séquençage exome et analyse ciblée,  
*voir page suivante (page 4)* **OU**
- gène *HNF4A* (MODY1) **cl**
- gène *GCK* (MODY2) **cl**

- gène *HNF1A* (MODY3) **cl**
- gène *PDX1* (*IPF1, MODY4*) **cl**
- gène *HNF1B* (MODY5) **cl**
- gène *INS* (MODY10) **cl**
- gène *KCNJ11* (NDM) **cl**

**Dyskinésie Ciliaire Primaire (PCD) **\*****

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

**FGFR3 (syndromes liés à)**

- Achondroplasie
- Craniosynostose ou Muenke
- Dysplasie thanatophore, types I, II
- Hypochondroplasie
- SADDAN

**Fibrinogène (déficit en) **\*****

- Afibrinogénémie (*FGA, FGB, FGG*)
- Dysfibrinogénémie (*FGA, FGG*) 530 –
- Hypofibrinogénémie (*FGA, FGG*) 530 –

**Fièvres périodiques **\*****

- Séquençage complet (8 gènes)
- Screening complet mutations fréquentes (4 gènes)
- gène *MEFV* (FMF)
- gène *MEFV* séquençage complet (FMF)
- gène *NLRP3* (CAPS)
- gène *MVK* (HIDS)
- gène *TNFRSF1A* (TRAPS)

Ou séquençage exome et analyse ciblée,  
*voir page suivante (page 4)*

**Hémophilies**

- HA, inversions *F8* (IVS22, IVS1) **\***
- HA, analyse complète *F8* **cl**
- HB, analyse complète *F9*

**HNPCC (Syndrome de Lynch)**

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

**HNPP (fragilité nerveuse)**

- Délétion *CMT1A*
- Séquençage gène *PMP22*

**Infertilité masculine**

- CFTR+5T* (mutations fréquentes)
- Microdélétions chr. Y (DAZ)

**Microdélétions chromosomiques (par MLPA)**

- 22q11
- Screening microdels récurrentes

**Mitochondriopathies (ADNmt)**

- Leber neuropathie optique (LHON)
- Cytopathies MELAS, MERRF, NARP
- Séquençage chromosome mit.
- Délétions/Duplications (biopsie musculaire) **\***

**Mucoviscidose (CFTR)**

*CFTR : Préciser les origines ethniques du patient en page 1 (pour le calcul du risque résiduel)*

- Screening mutations fréquentes (5T selon le cas, *CFTR*-related disorders)
- Analyse complète *CFTR* (séquençage+ MLPA pour del/dup) **na**
- Hyperéchogénéité intestinale (mutations *CFTR* fréquentes chez père/mère)
- Hyperéchogénéité intestinale (mutations *CFTR* fréquentes + MLPA pour del/dup chez père/mère)

**Néoplasies endocriniennes, Phéochromocytome, Parangliome**

- Néoplasie Endocr. I (MEN1, *MEN1*)
  - Néoplasie Endocr. II (MEN2, *RET*)
  - Séquençage complet PGL/PPC (+ MLPA) **OU**
  - gène *SDHB*  gène *SDHC* **na**
  - gène *SDHD*  gène *RET*
- Prix individuels disponibles sur demande*
- Von Hippel Lindau (*VHL*)

**Neurologiques et neuromusculaires**

- Amyotrophie spinale (SMA)
- CADASIL (*NOTCH3*) **\***
- C9orf72 (SLA, DFT) **\***
- DOPA-responsive dystonia (*GCH1*) **\* na**
- Dravet (*SCN1A*) **\* cl**
- Dystonie de torsion (*TOR1A*) **\* na**
- Dystrophie Facio-Scapulo-Humérale (type 1, FSHD1) (*exclusivement sang EDTA frais*) **\* na**
- Dystrophie myotonique Steinert (DM1, *DMPK*)
- Dystrophie Musculaire de Duchenne/Becker, Délétions/duplications (DMD)
- Dystrophie musculaire oculo-pharyngée (OPMD, *PABPN1*) **\* na**
- Epilepsie myoclonique, Unverricht-Lundborg (EPM1, *CSTB, southern, séquence*) **\***
- GLUT1 (*SLC2A1*) **\* na**
- Hyperekplexia (STARTLE, *GLRA1*) **\* na**
- Paraparésie familiale type 4 (*SPAST, SPG4*) **\***

**Pancréatite**

- CFTR+5T* (mutations fréquentes)
- mutation *SPINK1* **\***
- gène *PRSS1* **\***

**Pneumothorax familial (Birt-Hogg-Dubé, FLCM) **\* na****

- Mutation fréquente, exon 11
- Analyse complète

**Polypose adénomateuse familiale (FAP)**

- Screening complet *APC+MUTYH*

**OU**

- gène *APC*
- Polypose *MYH* (*MUTYH*, ex. 7, 13) **na**

**Sexe génétique **\*****

- Détermination du sexe génétique
- Recherche *SRY* chez patiente Turner
- Séquençage *SRY*

**Surdité**

- Congénitale (locus *DFNB1*) **\***
- Mutations mitochondriales **\* na**

**Waardenburg (WS) **\*****

- gène *PAX3* (type I et III)
- gène *MITF* (type II) **na**

**X fragile (Affections liées à *FMR1*)**

- FRAX, Diagnostique
- FRAX, Recherche de porteuse
- POI, insuffisance ovarienne précoce

**Divers (cf. informations complémentaires)**

- Extraction/ Mise en banque en vue d'analyse ultérieure éventuelle
- Extraction d'ADN circulant **na**  
(*exclusivement tube Streck BCT ou PAXgene blood DNA*)
- Gène hors liste (**na, \***) **@**
- Mutation Familiale/Spécifique **\***
- Exclusion contamination maternelle (amnio-, choriocentèse) **\***
- Envoi d'ADN à un laboratoire externe (à préciser ci-dessous) et remplir les formulaires ECA pour les demandes internes.
- Envoi de données bioinformatiques de NGS (DATA) à un laboratoire externe (à préciser ci-dessous) et remplir le formulaire DATA exchange.

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 OFSP, pas obligatoirement prise en charge par l'assurance maladie suisse. **na** Analyse hors domaine accrédité. **@** Nous contacter au préalable (disponibilités, délais). Les tarifs appliqués sont ceux de la liste des analyses de l'OFSP / BAG en vigueur. 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

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

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*

### SEQUENÇAGE A HAUT DEBIT SUIVI D'UNE ANALYSE BIOINFORMATIQUE DE PLUS DE 10 GENES @

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
- > 100 gènes

#### Canalopathies Cardiaques (Arythmies, CCP) \*

- 11-100 gènes

#### Cardiomyopathies \*

- 11-100 gènes

#### Diabète monogénique (MODY, NDM) \*

- 11-100 gènes

#### Dyskinésie Ciliaire Primaire (PCD) \*

- 11-100 gènes

#### Ehlers-Danlos

- 11-100 gènes

#### Epilepsies \*

- 11-100 gènes
- > 100 gènes

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

- 11-100 gènes
- > 100 gènes

#### Maladies neuromusculaires et neurodégénératives

- 11-100 gènes
- > 100 gènes

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

- 11-100 gènes
- > 100 gènes

#### Maladies métaboliques et endocriniennes

- 11-100 gènes
- > 100 gènes

#### Maladies ophtalmologiques

- 11-100 gènes
- > 100 gènes

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

- 11-100 gènes
- > 100 gènes

#### Néoplasies héréditaires

- 11-100 gènes
- > 100 gènes

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

- 11-100 gènes

#### Syndrome de Kallman

- 11-100 gènes

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

- 11-100 gènes

#### Syndrome mendélien avec troubles de la croissance

- 11-100 gènes
- > 100 gènes

#### Troubles de développement \*

- 11-100 gènes
- > 100 gènes

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

- 11-100 gènes
- > 100 gènes

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

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

- 11-100 gènes
- > 100 gènes

### ANALYSES SUPPLEMENTAIRES @

Analyse bioinformatique supplémentaire **na**  1-10 gènes;  11-100 gènes;  plus de 100 gènes

Autres analyses supplémentaires:  Séquençage Sanger  MLPA  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**)

### 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):