

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

Biologistes responsables FAMH Génétique médicale

Dr Th. NOUSPIKEL, thierry.nouspikel@hcuge.ch

Dr sc. M. GUIPPONI, 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 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. **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)

- Diagnostic
- 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
- Craniosténose 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,

Paragangliome

- Néoplasie Endocr. I (MEN1, MEN1)
 - Néoplasie Endocr. II (MEN2, RET)
 - Séquençage complet PGL/PCC (+ 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 SPINK *
- gène PRSS1 *

Pneumothorax familial (Birt-Hogg-Dubé, FLCM) * ^{na}

- Mutation fréquente, exon 11
- Analyse complète

Polyose adénomateuse familiale (FAP)

- Screening complet APC+ MUTYH Ou
- gène APC
- Polyose 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, Diagnostic
- FRAX, Recherche de porteur
- 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), remplir le formulaire DATA exchange et le consentement de niveau 3.

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). 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):