

Réception des échantillons :

Service d'Endocrinologie Diabétologie et Métabolisme
LDMGE
 Rue du Bugnon 27 – 2^{ème} étage
 1011 Lausanne

Tél : 079 556 86 08

Directrice clinique : Prof. Nelly Pitteloud (*Nelly.Pitteloud@chuv.ch* - tél : 021 314 87 96)
 Biologiste responsable FAMH : Dre Lucia Bartoloni (*Lucia.Bartoloni@chuv.ch*)
 Généticien : Dr Federico Santoni (*Federico.Santoni@chuv.ch*)
 Laboratoire : *edm.ldmge@chuv.ch* – tél : 079 556 86 08

DEMANDE D'ANALYSE DE GENETIQUE MOLECULAIRE ENDOCRINIENNE

PATIENT

Réservé au Patient CHUV :

Etiquette patient CHUV :

Pour les patients CHUV : si l'étiquette est posée il n'est pas nécessaire de compléter la partie droite

Origine ethnique

Mère :

Père :

Patient Non CHUV : Merci de compléter tous les champs

NOM :

Prénom(s) :

Adresse :

NPA, Lieu :

Né(e) le :

(jj . mm . aaaa)

Facturation

Sexe : F M

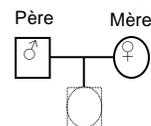
Préciser l'assurance :

(Sinon facturation au patient)

RENSEIGNEMENTS CLINIQUES - ANAMNESE FAMILIALE

Merci de joindre un résumé clinique récent ou une copie du dossier du patient
 (Si possible envoyer également ce formulaire ainsi qu'un échantillon pour les parents à des fins de ségrégation)

Veuillez compléter l'arbre généalogique ci-dessous :
 (Contactez-nous en cas de difficulté)



Nom du patient index :

(si famille déjà connue au laboratoire)

MEDECIN DEMANDEUR ET CONSENTEMENT

Médecin demandeur

NOM/Prénom/N°- Localité, N°postal - Tel/Fax :

Médecin cadre responsable

NOM/Prénom/N°- Localité, N°postal - Tel/Fax :

Par sa signature le médecin atteste avoir informé la personne concernée selon les obligations légales en vigueur (y compris du coût éventuel des analyses non prises en charges par les caisses maladies) et avoir reçu son **consentement écrit** :

Formulaires de consentements téléchargeables sur le site de la SSGM:

[Microsoft Word - Consentement éclairé unifié mit Logo_21.02.2017docx.docx \(sgmq.ch\)](#)

Signature et date :

Obligatoire

Médecin(s) en copie (NOM/Prénom/N°-Localité, N°postal -Tel/Fax) :

« Le laboratoire demandeur/prescripteur a obtenu l'accord du prescripteur/patient pour transmettre des copies à d'autres médecin que le médecin prescripteur »

Le patient a donné son consentement pour l'(les) analyse(s) génétique(s) cochée(s) aux pages suivantes.

PRELEVEMENT(S)

Les analyses sont réalisées à partir de sang prélevé sur :

- Monovette EDTA (2.6ml si possible) et
- PAXgene blood RNA (panels hypogonadisme uniquement) oui non

Merci d'indiquer sur chaque tube : **Nom, Prénom** et **date de naissance**

Date de prélèvement(s) :

Pour les médecins spécialistes, SANS accord assurance

- Extraction ADN et mise en banque
- Analyse Bio-informatique ultérieure
- MLPA* sur CYP21A2
- Panel Diabète insipide
1-10 gènes
- Panel Néoplasie endocrinienne multiple (MEN1).
1-10 gènes

Trouble de la différenciation sexuelle (DSD)

- Panel DSD, Trouble du développement gonadique XY.
1-10 gènes 6236.60
- Panel DSD, Trouble de la différenciation gonadique XY (AR).
1-10 gènes 6236.60
- Panel DSD, Troubles autres que XY (hypospadias isolé, cryptorchidie. 1-10 gènes 6236.60
- Panel DSD, Trouble du développement gonadique XX.
1-10 gènes 6236.60
- Panel DSD, Trouble de la différenciation gonadique XX (CYP21A2). 1-10 gènes 6236.60 + MLPA*

Pour les médecins spécialistes, AVEC accord d'assurance

- Panel Hypogonadisme hypogonadotrope 1-10 gènes
6237.60
- Panel Hypogonadisme hypogonadotrope **avec MLPA***
- Panel MODY 1-10 gènes 6237.60
- Panel MODY **avec MLPA***
- Panel Diabète insipide 1-10 gènes 6233.60
- Panel Insuffisance de l'hormone de croissance (GHD)
1-10 gènes 6237.60
- Panel Insuffisance ovarienne primaire (POI) 1-10 gènes
6237.60
- Panel Adénome hypophysaire 1-10 gènes 6237.60
- Panel Phéochromocytome 1-10 gènes 6237.60

- Panel Obésité congénitale 1-10 gènes 6237.60
- Panel Insuffisance hypophysaire multiple congénitale (CPHD) 1-10 gènes 6237.60
- Panel Hypothyroïdie congénitale 1-10 gènes 6237.60
- Panel Hypercholestérolémie familiale (HCF) 1-10 gènes
6237.60
- Panel Hypercalcémie hypocalciurique familiale (HHF)
1-10 gènes 6237.60
- Panel Hyperplasie macronodulaire des surrénales (HMS)
1-10 gènes 6237.60
- Panel Néoplasie endocrinienne multiple 1-10 gènes 6244.60
- Panel Hyperaldostéronisme 1-10 gènes 6237.60
- Panel Hypobétalipoprotéïnémie 1-10 gènes 6237.60
- Panel Hypertriglycéridémie (HT) 1-10 gènes 6237.60

Pour les médecins FMH en génétique, SANS accord d'assurance

-

Si l'analyse est remboursée par la caisse maladie, merci de donner une copie de la lettre fournie par l'assureur.

Certaines étapes techniques sont sous-traitées par Microsynth (CH) et Health 2030 Genome Centre (CH)

Panel incluant un séquençage à haut débit de 1 à 10 gènes (y compris analyse bioinformatique) : 2664.90 CHF.

Panel incluant un séquençage à haut débit entre 11 et 100 gènes (y compris analyse bioinformatique) : 3024.90 CHF

Analyse par Sanger : 193.50 CHF

*MLPA : 315.- CHF

Extraction ADN et mise en banque : 54.90 CHF

RECHERCHE DES VARIANTS CHEZ LES PARENTS

En cas de demande de recherche de variants chez les apparentés, merci de nous faire parvenir leur prélèvement accompagné d'un consentement pour chacun d'entre eux.

- Parents consanguins Précisions/commentaires : _____

Père : nom : _____ prénom : _____

Echantillon disponible : oui non sera prélevé

Mère : nom : _____ prénom : _____

Echantillon disponible : oui non sera prélevé

Laboratoire de Diagnostic des Maladies Génétiques Endocriniennes – LDMGE

Adresse : Rue du Bugnon 27, 1011 Lausanne, Suisse - Téléphone : 079 556 86 08 - E-mail : edm.ldmge@chuv.ch

