

Réception des échantillons:

Service d'Endocrinologie Diabétologie et Métabolisme
 Département de Physiologie- Quartier UNIL-CHUV
 Rue du Bugnon 07 - BU07_02_007
 1005 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 - tél: 021 692 55 18)
 Généticien : Dr Federico Santoni (Federico.Santoni@chuv.ch - tél: 021 692 55 07)
 Techniciennes : Jenny Meylan Merlini / Alexia Spoerl (Laboratoire : Edm.lmge@chuv.ch - tél: 021 692 55 18 / 079 556 86 08)

DEMANDE D'ANALYSE DE GENETIQUE MOLECULAIRE ENDOCRINIENNE

PATIENT

Réservé au Patient CHUV :

Identifiant SLims pour labo :

Etiquette patient CHUV :

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

Patient Non CHUV : Merci de compléter tous les champs

NOM :

Prénom(s) :

Adresse :

NPA, Lieu :

Né(e) le : Sexe : F M

(jj . mm . aaaa)

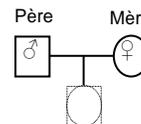
Facturation **Préciser l'assurance :**
 (Sinon facturation au patient)

Origines ethniques Mère : Père :

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(s) en copie (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** :
 Formulaire de consentements téléchargeables sur le site de la SSGM:
<http://sgmg.ch/wordpress/wp-content/uploads/2017/02/Consentement-%C3%A9clair%C3%A9-unif%C3%A9-mit-Logo-21.02.2017docx.pdf>

Signature et date :

Obligatoire

« 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) cochées 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

Date de prélèvement(s) :

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

ANALYSE(S) DEMANDEE(S)

Pour un conseil sur le choix des analyses en fonction des données cliniques, merci de contacter
Pr. Nelly Pitteloud (Nelly.Pitteloud@chuv.ch) ou Dr. Lucia Bartoloni (Lucia.Bartoloni@chuv.ch)

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 Insuffisance de l'hormone de croissance (GH).
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

Panel DSD, Trouble de la différenciation gonadique XY (AR).
1-10 gènes

Panel DSD, Troubles autres que XY (hypospadias isolé,
cryptorchidie. 1-10 gènes

Panel DSD, Trouble du développement gonadique XX.
1-10 gènes

Panel DSD, Trouble de la différenciation gonadique XX (CYP21A2).
1-10 gènes

Pour les médecins spécialistes, **AVEC** accord d'assurance

<input type="checkbox"/> Hypogonadisme hypogonadotrope / Syndrome de Kallmann. 1-10 gènes	6299.60
<input type="checkbox"/> Panel MODY. 1-10 gènes	6299.60
<input type="checkbox"/> Panel Insuffisance ovarienne primaire (POI). 1-10 gènes	6279.60
<input type="checkbox"/> Panel Adénome hypophysaire. 1-10 gènes	6299.60
<input type="checkbox"/> Panel Phéochromocytome. 1-10 gènes	6299.60
<input type="checkbox"/> Panel Obésité congénitale. 1-10 gènes	6237.60
<input type="checkbox"/> Panel Insuffisance hypophysaire multiple congénitale (CPHD). 1-10 gènes	6237.60
<input type="checkbox"/> Panel Hypothyroïdie congénitale. 1-10 gènes	6237.60
<input type="checkbox"/> Panel Hypercholestérolémie familiale (HCF). 1-10 gènes	6237.60
<input type="checkbox"/> Panel Hypercalcémie hypocalciurique familiale (HHF). 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) : 2900 CHF.

Panel incluant un séquençage à haut débit entre 11 et 100 gènes (y compris analyse bioinformatique) : 3300 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'une demande d'analyse génétique et d'un consentement pour chacun d'entre eux ainsi qu'une feuille de consentement.

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 07 - 1005 Lausanne - Suisse. Téléphone : 021 692 55 18 / 079 556 86 08. E-mail : Edm.ldmge@chuv.ch

Feuille disponible sur : http://www.chuv.ch/dedop/dedop_home/dedop-professionnels-sante/dedop-professionnels-endo.htm



Centre hospitalier
universitaire vaudois