



Centre hospitalier universitaire vaudois

accréditation ISO 15189



SERVICE DE MEDECINE GENETIQUE

Prof. Cédric Le Caignec, chef de service

LABORATOIRE DE GENETIQUE / BH19 - LGE8

SMTS 0021

Réception des laboratoires / BH18 - 100 - LGE8

Rue du Bugnon 46, 1011 Lausanne

Experts scientifiques: www.chuv.ch/contact-lge

Tél.: 021 314 33 73

Fax: 021 314 33 85

E-mail: diagnostic.lgm@chuv.ch

Web: www.chuv.ch/laboratoires

Ouverture du laboratoire:

lundi - vendredi, 08h00 - 17h00

Date et heure du prélèvement indispensables

Jour: 1 2 3 4 5 6 7 8 9 10 11 12 13 14 15
 16 17 18 19 20 21 22 23 24 25 26 27 28 29 30 31

Mois: 1 2 3 4 5 6 7 8 9 10 11 12

Heure: 0 1 2 3 4 5 6 7 8 9 10 11 Min.:
 12 13 14 15 16 17 18 19 20 21 22 23 15 30 45

A remplir par le laboratoire

ID LGE:

Patient

ID:

Nom:

Prénom:

Sexe:

Date de naissance complète:

Adresse complète:

N° postal / Localité:

V / réf:

Etiquette code barres
! Espace réservé pour le CHUV !



MEDECIN DEMANDEUR

Nom du médecin:

Service, adresse:

Bip / Tél.:

SIGNATURE DU MEDECIN DEMANDEUR - OBLIGATOIRE *

.....

* Les analyses génétiques ne peuvent être demandées qu'avec l'accord éclairé du patient. Par sa signature, le demandeur atteste avoir informé la personne concernée selon les obligations légales en vigueur et avoir reçu son consentement écrit.

La transmission des résultats doit se faire lors d'un conseil génétique.

Pour tout renseignement, les médecins du service de médecine génétique sont à votre disposition à l'adresse e-mail gen@chuv.ch

Documents officiels accessibles en ligne:

Loi fédérale sur l'analyses génétique humaine (LAGH)

Liste des analyses <http://www.bag.admin.ch/la>

Formulaires de « Consentement éclairé en vue d'une ou plusieurs analyses génétiques »

Veuillez fournir le consentement pertinent à l'analyse demandée disponible à l'adresse suivante: <https://www.chuv.ch/fr/laboratoires/dl-home/prestations/preanalytique-et-postanalytique/preanalytique-faire-une-demande-danalyse>

Justification de la demande

- Demande:** mise en banque en vue d'une analyse ultérieure
 parent en vue d'aide au diagnostic / pour trio NGS
 analyse: post-IMG
 diagnostic
 pré-symptomatique / prédictif
 dépistage de porteur

Si recherche de mutation familiale: information sur le cas index

ID LGE: Nom:

Date de naissance: Prénom:

Variant-s (gène, NM, nucléotide, protéine):

Informations cliniques

.....

Analyse-s précédente-s

.....

Ethnicité:

Consanguinité: oui non

Pédigrée (dessiner)

Parent-s avec signes cliniques

oui non pas clair

Accord de l'assurance – OBLIGATOIRE POUR DEMANDE NGS

reçu en attente pas nécessaire

Nom de l'assurance:

Facture patient stationnaire / hospitalisé (demandeur)

patient ambulatoire (assurance / patient)

Copie-s à (adresse exacte et complète)

Nom du médecin:

Service, adresse:

Localité:

Matériel à analyser

- sang veineux sur EDTA adulte: 1x 5 ml / enfant: min. 1 ml
 peau minimum 30mg
 salive et frottis buccal (pour séquençage Sanger uniquement: ne pas manger ni boire dans l'heure qui précède le prélèvement)
 urine minimum 20 ml
 ADN

Remarques

peut rester 2 à 4 jours au frigo dans milieu stérile

Mode d'expédition

par porteur ou en courrier A immédiatement par porteur
 immédiatement par porteur

Pour tout autre matériel à analyser, prière de se renseigner auprès du laboratoire au n° de tél. 021 314 33 73

Après analyse, le patient désire note: si les cases ne sont pas cochées, le matériel est conservé

- que le matériel soit détruit
 que le matériel soit stocké en vue d'éventuelles analyses complémentaires pour lui ou sa famille
 que le matériel soit anonymisé afin qu'il puisse être utilisé pour des études de recherche

Délai des résultats

une à plusieurs semaines; délai raccourci pour le diagnostic prénatal et les nouveau-nés

Pour les demandes urgentes

Tél. n° 021 314 33 70 ou 021 314 43 55

Séquençage à haut débit (« NGS »)

Analyses par panels de gènes

❖ **IMPORTANT:** les analyses par panel de plus de 10 gènes ne peuvent être prescrites que par un médecin généticien porteur d'un diplôme FMH en génétique médicale ou d'un titre équivalent.

A 1 à 10 gènes

B 11 à 100 gènes

C >100 gènes

Analyse NGS avec séquençage

Réanalyse bioinformatique seule

- Arythmie cardiaque **B** + MLPA
- Syndrome du QT-long **B** + MLPA
- Cardiomyopathie hypertrophique **B**
- Cardiomyopathie dilatée **B**
- Cardiomyopathie ventriculaire arythmogène **B**

- Alzheimer, panel **A**
- Ataxie, panel **C**
- AVC et maladie des petits vaisseaux **B**
- Chorée, panel **B**
- Démence, panel **B**
- Dystonie, panel **B**
- Dystrophie musculaire / myopathie **C**
- Leucodystrophie / leucoencéphalopathie **C**
- Maladie de Parkinson **B**
- Myopathie métabolique **B**
- Neuropathie héréditaire, panel **C**
- Paraplégie spastique familiale **B**
- Sclérose latérale amyotrophique **A, B**

- Anomalie congénitale des reins et du tractus urinaire (CAKUT) **B**
- Néphronophtise **B**
- Néphropathie (ADTKD) **B** + MLPA
- Polykystose rénale **A** + MLPA
- Syndrome d'Alport **A**
- Syndrome hémolytique et urémique atypique (SHUa) **B**
- Syndrome néphrotique / sclérose glomérulaire segmentaire focale (SGSF) **B**
- Sclérose tubéreuse de Bourneville **A**

- Anomalie du stockage lysosomal **B**
- Ciliopathie **B**
- Maladie du tissu conjonctif **B**
- Arthrogrypose **C**
- Syndrome de Noonan, RASopathie **B**

- Epilepsie **B, C**
- Trouble du développement psychomoteur / déficit intellectuel **C**

Maladie oculaire héréditaire **B, C**

Surdité **C**

Fièvre méditerranéenne familiale (MEFV) ⚠

Autre-s gène-s / panel-s (préciser):

.....

.....

.....

.....

Analyses monogéniques

Maladie de Fabry

GLA, séquençage du gène

GLA, MLPA

Mucoviscidose

CFTR, mutation connue:

CFTR, mutations fréquentes + 5T

CFTR, Kit Italie mutations fréquentes

CFTR, séquençage du gène

Neuropathie héréditaire, maladie de Charcot-Marie-Tooth

PMP22 (dup: CMT1A; del: HNPP), MLPA

PMP22, séquençage du gène

Stérilité, infertilité

CFTR (mutations fréquentes + 5T), absence congénitale bilatérale des canaux déférents (CBAVD)

Microdélétion du chromosome Y

Divers

Amylose (*TTR*)

Amyotrophie spinale – quantification (*SMN1, SMN2*)

Microsatellites - GenePrint®

Exclusion contamination maternelle

Autre (préciser):

.....

Autres analyses

❖ D'autres gènes peuvent être analysés avec l'accord préalable du laboratoire.

La liste des experts de contact est disponible en ligne à l'adresse:

www.chuv.ch/contact-lge

Autre (préciser):

.....

.....

.....

.....

.....

Envoi d'ADN à un laboratoire externe

❖ **ATTENTION:** pour l'envoi d'ADN à l'extérieur, veuillez s'il-vous-plaît et dans tous les cas contacter le laboratoire par écrit à : diagnostic.lgm@chuv.ch

❖ **CE SERVICE EST RÉSERVÉ AUX MÉDECINS DU CHUV**

Cette liste d'analyses fait partie intégrante de celle proposée par le département de médecine de laboratoire et pathologie (DMLP) du CHUV. Le formulaire ainsi que celui de consentement éclairé peuvent être imprimés directement depuis le site internet du DMLP:

<https://www.chuv.ch/fr/laboratoires>

⚠ Analyse ne figurant pas dans la liste fédérale des analyses de l'OFSP. En Suisse, les analyses « hors liste » ne sont pas soumises au remboursement obligatoire par l'assurance maladie.

La partie technique NGS est effectuée dans la plateforme NGS, DMLP, STMS 0053

Expansions nucléotidiques

Ataxies héréditaires

Maladie de Huntington (*HTT*)

Autres

Démence frontotemporale (SLA; *C9orf72*)

Analyses en sous-traitance

❖ **ATTENTION:** veuillez s'il-vous-plaît et dans tous les cas:

- ❖ joindre le formulaire de consentement éclairé signé
- ❖ joindre une lettre si nécessaire

Angelman / Prader-Willy

Beckwith-Wiedemann / Silver Russel

Syndrome X-fragile / POF / FXTAS (FMR1)

Dystrophie myotonique de type 1 (maladie de steinert DMPK)

Hémochromatose (HFE)

Déficit en α1-antitrypsine (SERPINA 1) :

- variants S/Z
- gène complet

SCA1 (*ATXN1*)

SCA2 (*ATXN2*)

SCA3 (*ATXN3*)

SCA6 (*CACNA1A*)

SCA7 (*ATXN7*)

SCA17 (*TBP*)

SCA27B (*FGF14*)

Ataxie de Friedreich (*FXN*)

Atrophie dentato-rubro-pallido-luysienne (*ATN1*)

Dystrophie facio-scapulo-humérale (*FSHD*)

Dystrophie myotonique de type 2 (*ZNF9*)

Dystrophie musculaire Duchenne Becker (*DMD*)

Kennedy

Analyses sous-traitées en laboratoire accrédité, liste sur demande.