



Centre hospitalier universitaire vaudois

accréditation ISO 15189



SMTS 0021

SERVICE DE MEDECINE GENETIQUE

Prof. Cédric Le Caignec, chef de service

LABORATOIRE DE GENETIQUE / BH19 - LGE8

Réception des laboratoires / BH18 - 100 - LGE8

Rue du Bugnon 46, 1011 Lausanne

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

Tél.: 021 314 33 84

Fax: 021 314 33 85

E-mail: laboratoire.lgn@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 12 13 14 15 16 17 18 19 20 21 22 23 15 30 45

MEDECIN DEMANDEUR

Nom du médecin:

Service, adresse:

Tél.: Fax:

SIGNATURE DU MEDECIN DEMANDEUR - OBLIGATOIRE*

Les analyses génétiques ne peuvent être demandées qu'avec l'accord éclairé du patient (voir page 2)

A remplir par le laboratoire

ID LGE cyto:

ID LGE ADN:

Patient

Nom:

Prénom:

Sexe:

Date de naissance complète:

Adresse complète:

N° postal / Localité:

V / réf:

Copie-s à (adresse exacte et complète)

Nom du médecin:

Service, adresse:

Localité:

Etiquette code barres
! Espace réservé pour le CHUV !



A REMPLIR PAR LE LABORATOIRE

ID mère:

ADN:

ID père:

ADN:

MATERIEL POUR ANALYSE

- Fœtus** Villosités choriales (60 mg au minimum, dans 0.9% NaCl ou milieu stérile à demander au laboratoire)
 Liquide amniotique (caryotype: prévoir au minimum 20 ml + 5 ml si FISH; puce à ADN et/ou NGS: prévoir au minimum 30 ml)
 Sang fœtal (1 ml) pour Puce à ADN et/ou Moléculaire: sur EDTA-K ; pour Caryotype et/ou FISH: sur Li-Hep
 ADN fœtal extrait à partir de :

Mère (pour test d'exclusion de contamination maternelle pour puce à ADN et NGS -) : Sang périphérique sur EDTA-K (5 ml) EDTA-K ADN

INFORMATIONS FOURNIES PAR LE PRESCRIPTEUR

GROSSESSE

Âge gestationnel (semaines + jours) selon: US: DR:

Grossesse gémellaire: Bi-choriale Mono-choriale: Bi-amniotique Mono-amniotique

identifiant fœtus prélevé (si analyse d'un seul fœtus):

Malformations observées à l'échographie:
(prière de joindre une copie du compte-rendu échographique):

Autre-s renseignements:

Parents: Don d'ovocyte Don de sperme

MOTIF-S A L'ANALYSE

Dépistage à risque: 1^{er} TT: 2^{ème} TT:

Test prénatal non invasif (TPNI) :
 anormal: non-conclusif

Antécédent anomalie chromosomique / génique:

Autre(s)

CYTOGENETIQUE : ANALYSE-S SOUHAITEE-S

- Culture seule (sans analyse) / Mise en banque (ADN)
 Dosage AFP (analyse sous-traitée, chimie clinique, CHUV SMTS 0013)
 Caryotype (bandes G)
 Puce à ADN (Agilent® CGH array): prévoir 5 ml de sang maternel sur EDTA-K
 FISH: diagnostic rapide des aneuploïdies 13/ 18/ 21/ X/ Y
 FISH interphasique autre: chr / locus:

MOLECULAIRE : ANALYSE-S SOUHAITEE-S

- NGS* : Panels de A: 1-10 gènes, B: 11-100 gènes; C: >100 gènes.
IMPORTANT: les analyses par panel >10 gènes ne peuvent être prescrites que par un médecin généticien porteur d'un diplôme FMH en génétique médicale ou d'un titre équivalent.
 RASopathies B RCIU B Mendéliome C
 Dysplasies osseuses C Cardiopathies congénitales C
 Autre (prérequis: contact avec laboratoire) :

*La partie technique NGS est effectuée à la Plateforme NGS, DMLP, STMS 0053

Moléculaire : voir au dos

Mucoviscidose (gène *CFTR*)
 SMA

Ethnicité: père:
 mère:

FMR1 * Steinert * Silver-Russel *
 Beckwith-Wiedemann * Prader Willi / Angelman Syndrome *
 Autre: (prérequis: contact avec laboratoire)

* Analyses réalisées en sous-traitance au laboratoire de Génétique, HUG, SMTS 0032

 Recherche de variant familial (remplir ci-dessous):

Information sur le cas index :

ID LGE:
 Nom :
 Prénom:
 Date de naissance :
 Variant-s (gène, NM, nucléotide, protéine):
 1-
 2-

Vos précisions - Informations complémentaires, ordre souhaité pour une combinaison d'analyses, etc...

Zone réservée pour le laboratoire – merci de ne rien inscrire

 Cette liste d'analyses fait partie intégrante de celle proposée par le département de médecine de laboratoire et pathologie (DMLP) du CHUV. Ce formulaire peut être imprimés directement depuis le site internet du DMLP: <https://www.chuv.ch/laboratoires>.
CONSENTEMENT ÉCLAIRÉ EN VUE D'UNE OU PLUSIEURS ANALYSES GÉNÉTIQUES - DIAGNOSTIC PRÉNATAL

Je confirme avoir reçu un conseil génétique qui m'a informé sur les différents aspects des analyses génétiques prénatales, de mon droit à l'autodétermination, que j'ai eu suffisamment de temps pour poser des questions et prendre ma décision. Je donne mon consentement pour l'analyse (les analyses) génétique(s) prénatale(s) : en raison de

Information sur la transmission des résultats au prescripteur et à la patiente de l'analyse prénatale :

- Les résultats de l'analyse prénatale correspondant au(x) but(s) pour lesquels elle a été réalisée (indication(s) initiale(s)) sont transmis.

Informations excédentaires (sans lien avec l'indication initiale à l'analyse):

- Les variants de signification inconnue (VSI) à ce jour ne sont pas communiqués.
- Les prédispositions pour des maladies à déclaration tardive, sans lien avec l'indication d'analyse initiale, ne sont pas communiquées.
- Les états de porteurs (sain) pour une maladie récessive pouvant survenir dans la descendance ou chez les apparentées ne sont pas communiqués.
- Dans le cas où ces analyses génétiques prénatales révélaient, de manière fortuite, des prédispositions à des **maladies pédiatriques graves** sans lien avec l'indication d'analyse initiale, souhaitez-vous en être avertie ? OUI NON

Je comprends que l'absence de découverte secondaire pour un gène particulier ne signifie pas qu'il n'existe aucun variant pathogène dans ce gène.

Conservation et utilisation de l'excédent de(s) échantillon(s) et des données d'analyse génétique.

- Je suis d'accord que mes échantillons et mes données d'analyses soient conservés pour une éventuelle analyse ultérieure, selon la réglementation appliquée au laboratoire (*conservation d'ADN, de données et de rapports fixée à 30 ans*)

 Dans ce cas, ces analyses ne seraient effectuées que dans mon intérêt et avec mon consentement. Cocher la case « Non » implique que vos échantillons seront détruits après l'analyse. OUI NON

- Je suis d'accord avec la conservation et l'utilisation anonyme de mes échantillons et mes données à des fins d'amélioration de la qualité des analyses génétiques. OUI NON

Utilisation de mon échantillon et de mes données pour la recherche.
 Par ailleurs, vos échantillons et données des analyses peuvent être utiles pour la recherche. Si vous êtes intéressés par une éventuelle participation à un projet de recherche, vous pouvez l'indiquer ici. Le cas échéant, nous vous recontacterons afin de vous donner plus d'informations. A ce stade, **vos réponse n'implique aucun engagement de votre part.**

- En principe, je suis d'accord que mon échantillon et mes données soient conservés et utilisés pour la recherche : OUI NON

 Signature : Lieu et date : Signature prescripteur :
 (patiente ou cas échéant représentant.e légal.e)
PRISE EN CHARGE DES PRELEVEMENTS POUR ANALYSES GENETIQUES

- ❖ Prière d'**AVERTIR** le laboratoire au 021 314 33 84 (lundi-vendredi, 8h00-17h00) avant tout envoi de prélèvement. **Eviter de prélever pendant le week-end.**
- ❖ **UN-E TECHNICIEN-NE DE PIQUET** peut être contacté.e en cas de prélèvement urgent pratiqué le samedi au 079 556 48 42 (9h00-17h00). En cas de non réponse, prière de laisser un message indiquant les coordonnées auxquelles la personne de piquet pourra rappeler.
- ❖ **CONSULTATION GENETIQUE:** si un conseil génétique est souhaité, merci de prendre contact avec le secrétariat du service de médecine génétique par messagerie à l'adresse gen@chuv.ch.

CONDITIONS DE TRANSPORT ET CONSERVATION

- ❖ **EXPEDIER** les prélèvements le plus rapidement possible (par voie express ou transporteur interne) à température ambiante. En interne, ne pas utiliser le poste pneumatique.
- ❖ **ACHEMINEMENT** des prélèvements: à la Réception des laboratoires au BH18-100 (bâtiment principal du CHUV, 18^{ème} étage).
- ❖ **CONSERVATION** des prélèvements quand l'acheminement immédiat n'est pas possible: **garder le prélèvement à 4°C** avec la feuille de demande d'analyse. L'échantillon doit ensuite parvenir au laboratoire dès le premier jour ouvrable.

RENSEIGNEMENTS - RESPONSABLES FAMH

Secteur	Cytogénétique Dre Sc F. Niel Bütschi	Cytogénétique E. Soletti	NGS et moléculaire Dre K. Afshar	NGS et moléculaire Dr Z. A. Bhuiyan, PD et MERc
Tél.:	021 314 33 80	021 314 11 35	021 314 13 56	021 314 34 83
E-mail:	florence.niel@chuv.ch	elisa.soletti@chuv.ch	katayoun.afshar@chuv.ch	z.a.bhuiyan@chuv.ch