



Centre hospitalier universitaire vaudois

SERVICE DE MEDECINE GENETIQUE

Prof. Cédric Le Caignec, chef de service

LABORATOIRE MALADIES MOLECULAIRES – BT02

Dr. Belinda Campos-Xavier, CLG, EBMG, responsable de laboratoire

Dr. Md Zahurul Alam Bhuiyan, responsable FAMH

Réception des prélèvements – BT.02.225 - 245

Av. Beaumont 29, 1011 Lausanne

Tél. 021 314 53 51

Fax : 021 314 38 16

E-mail: gen.lmm@chuv.ch

Ouverture du laboratoire: lundi – vendredi, 08H30-17h30

N.° LABO MALADIES MOLÉCULAIRES

Date d'entrée:

Etiquette code barres pour le CHUV

PATIENT

Nom:

Prénom:

Sexe: F M

Date de naissance:/...../.....

Adresse complète:

N° postal/Localité:

V/référence:

INFORMATION MÉDECIN DEMANDEUR OU TAMPON

Nom:

Adresse:

Tél:.....Fax:.....

Email:.....

Signature:

RAPPORT RÉSULTATS

Courrier Email (pdf) Copie(s) médecin

Nom: Email:

Adresse/Service (exacte et complète)

INFORMATION CLINIQUE

Diagnostique/Suspicion :

Arbre généalogique (pedigree)

Informations obligatoires
*importantes pour l'interprétation des résultats

Information clinique *

Photos cliniques *

Radiographies (x-Rays)*

Consentement informé

Ethnicité:

Consanguinité Oui
Non
Suspectée

Mode transmission AD
AR
Lié à l'X
Inconnue

FACTURATION (paiement)

Assurance Patient S2 (étranger) Non facturable (recherche) Autre

Accepté (merci de fournir une copie) (Besoin accord du chef de service)

En attente

Refusée

MATÉRIEL

ADN min.10 µg Sang EDTA Écouvillon buccal (Buccal swab) Autre*

Volumeµl adultes = 2x 5ml Salive

Concentrationng/µl enfants = 1 ml Fibroblastes*

Buffer bébés = 0.5 ml

Note: l'expédition de l'ADN, sang EDTA et fibroblastes ce fait à température ambiante * Besoin d'organisation avec le laboratoire : +41 21 314 53 51

TRAITEMENT DE L'ÉCHANTILLON APRÈS ANALYSE, LE PATIENT SOUHAITE

Matériel/échantillons soit détruit

Matériel/échantillons soit conservé pour une éventuelle analyse ultérieure (avec consentement)

Matériel/échantillons soit conservé de façon anonyme pour une utilisation éventuelle dans la recherche

TRAITEMENT DE L'ÉCHANTILLON

Extraction ADN (ARN)

Mise en banque

Culture Cellulaire

Envoi à l'extérieur*

Diagnostic moléculaire

Séquençage Sanger

MLPA

Séquençage NGS

Diagnostic prénatal ADN

Dépistage du porteur
(recherche variant familial)

Etude de Ségrégation

SÉQUENÇAGE SANGER

Uniquement jusqu'à 12 exons

Gène:.....

Exon(s):

VARIANT FAMILIAL

Résultat cas index

LMM

Extérieur

N.°PMO :

Nom:

Prénom:

DOB:

cDNA:

Protéine:

MLPA

Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification

Gène:.....

Exon(s):

ENVOI ÉCHANTILLON À L'EXTERIEUR

Le médecin demandeur doit fournir au laboratoire les documents dûment remplis

Matériel à envoyer:.....

Adresse

Lettre accompagnement

Formulaire d'envoi du laboratoire

Formulaire LCC

Documents Fedex

SÉQUENÇAGE NGS

Exome

Analyse wet-lab sous-traitée à la plateforme NGS-CHUV.
Analyse par panel de gènes virtuel**:

- Chondrodysplasies (panel >100 gènes)
- Densité osseuse augmentée (Osteopetrosis) (panel 11-100 gènes)
- Dislocation multiples (panel 11-100 gènes)
- Dysplasies épiphysaires (panel 1-10 gènes)
- Dysostoses (panel 1-10 gènes)
- Fragilité osseuse/Osteogenesis imperfecta (panel 11-100, panel >100 gènes)
- Hypoglycémies (panel 1-10 gènes)
- Maladies du tissu conjonctif (panel 1-10 gènes, panel 11-100, panel >100 gènes)
- Petite taille osseuse (panel 1-10 gènes, panel 11-100)
- Porphyrries (panel 1-10 gènes)
- Rachitismes génétiques (panel 1-10 gènes)
- Maladies lymphatiques rares (panel 1-10 gènes, panel 11-100)
-
- Maladies métaboliques (panel 1-10 gènes, panel 11-100, panel >100 gènes)
-
- Dermato-génétique (panel 1-10 gènes, panel 11-100, panel >100 gènes)
-
- Autre**:.....

* La composition des panels est constamment révisée.

La composition du panel peut être adaptée au besoin spécifique du patient.

** D'autres panels de gènes peuvent être analysés avec l'accord préalable du laboratoire et/ou du chef de service.

Genome

1. Analyse wet-lab sous-traitée.
2. Uniquement disponible dans un cadre de recherche.
Analyse à discuter impérativement avec le chef de service et le responsable du laboratoire.

Observations/Informations

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....



L'autorisation de l'assurance doit être en accord avec le nombre de gènes à étudier

Panel 1 – 10 gènes

Panel 11 – 100 gènes

Panel > 100 gènes

AUTRES ANALYSES

D'autres analyses peuvent être effectuées avec l'accord préalable du laboratoire et/ou du chef de service.
Merci de contacter le laboratoire en cas de question et/ou besoin spécifique d'analyse.

Documents officiels accessibles en ligne:

Loi fédérale sur l'analyse génétique humaine (LAGH)

<https://www.fedlex.admin.ch/eli/oc/2022/537/fr>

Liste des analyses

<https://www.bag.admin.ch/bag/fr/home/versicherungen/krankenversicherung/krankenversicherung-leistungen-tarife/Analysenliste.html>

Formulaire "Consentement éclairé en vue d'une ou plusieurs analyses génétiques"

https://sgmg.ch/storage/app/media/Formulare/Einverst%C3%A4ndniserkl%C3%A4rung/Einverstaendniserklaerung_FR.pdf