

Directrice: Prof. Nelly Pitteloud
 Biologiste responsable: James Acierno
 Techniciennes de laboratoire: Caroline Chambion – Jenny Meylan-Merlini

Nelly.Pitteloud@chuv.ch - tel: 021 314 87 96
 James.Acierno-jr@chuv.ch- tel: 021 692 55 07
 Caroline.Chambion@chuv.ch - tél: 021 692 55 18

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 :

(jj . mm . aaaa)

Sexe : F M

Facturation

Préciser l'assurance :

(Sinon facturation au patient)

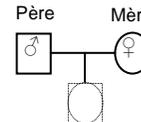
Origines ethniques de la mère :

et du père :

RENSEIGNEMENTS CLINIQUES - ANAMNESE FAMILIAL

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 :

Coordonnées :

Copies à :

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:
<http://sgmg.ch/wordpress/wp-content/uploads/2017/02/Consentement-%C3%A9clair%C3%A9-unif%C3%A9-mit-Loe-21.02.2017docx.pdf>

Signature et date :

Obligatoire

Décision du patient relative à la conservation des échantillons et de ses données:

- Conservation pour analyse diagnostic additionnelle éventuelle avec mon accord uniquement
- Conservation et utilisation anonyme pour améliorer la qualité des analyses génétiques
- Mon échantillon peut également être conservé et utilisé pour la recherche médicale

PRELEVEMENT

Les analyses sont réalisées à partir de sang prélevé sur monovette EDTA (tube rouge - 5mL minimum)

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

Date de prélèvement

Nature du prélèvement

(si autre que sang-EDTA)

Si le patient consent pour la recherche : merci de remplir les documents spécifiques séparés (à demander auprès du laboratoire) et de fournir, distincts du prélèvement nécessaire au diagnostic, d'autres échantillons (minimum 2x8.5mL tubes CPDA / jaunes et 1 x2.5 mL tube PAXgene blood RNA- disponible auprès du laboratoire si besoin).

RAPPEL Identifiant Patient (Obligatoire) :

NOM :
Prénom :
Date de naissance :
(ou Etiquette CHUV)

Réservé au laboratoire

Date de réception : _____

Visa technicien: _____

- Sang (EDTA) OU Autre type de tube de sang : _____
 Salive
 ADN
 ADN déjà en banque au LDMGE
 Autre : _____
 Remarques : _____

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 079 556 2736) ou James Acierno (James.Acierno-jr@chuv.ch 021 692 5507)

Mise en banque de l'ADN 61CHF

(Non inclus extraction ADN: 61CHF)

Syndrôme de Kallmann (KS) / Hypogonadisme Hypogonadotrope (HH)

Séquencage par NGS (Next Generation Sequencing)

- Panel KS (FGFR1, CHD7, PROKR2, PROK2, SOX10, SEMA3A, FGF8, ANOS1 WDR11, NSMF) 2900 CHF + 430 CHF (Sanger)
 Panel HH (FGFR1, CHD7, PROKR2, PROK2, GNRHR, GNRH1, TACR3, TAC3, KISS1, KISS1R) 2900 CHF + 430 CHF (Sanger)

Séquencage par Sanger

- | | | |
|---|--|--|
| <input type="checkbox"/> KAL1 2580 CHF | <input type="checkbox"/> GNRHR 645 CHF | <input type="checkbox"/> KISS1R 1075 CHF |
| <input type="checkbox"/> FGFR1 2580 CHF | <input type="checkbox"/> GNRH1 645 CHF | <input type="checkbox"/> KISS1 430 CHF |
| <input type="checkbox"/> FGF8 860 CHF | <input type="checkbox"/> TACR3 1075 CHF | <input type="checkbox"/> NSMF 2580 CHF |
| <input type="checkbox"/> PROKR2 430 CHF | <input type="checkbox"/> TAC3 645 CHF | <input type="checkbox"/> FGF17 860 CHF |
| <input type="checkbox"/> PROK2 860 CHF | <input type="checkbox"/> CHD7 2795 CHF | <input type="checkbox"/> SPRY4 645 CHF |
| <input type="checkbox"/> WDR11 2580 CHF | <input type="checkbox"/> HS6ST1 430 CHF | <input type="checkbox"/> FLRT3 860 CHF |
| <input type="checkbox"/> IL17RD 2580 CHF | <input type="checkbox"/> SEMA3A 2580 CHF | <input type="checkbox"/> DUSP6 645 CHF |
| <input type="checkbox"/> LEPR 2580 CHF | <input type="checkbox"/> LEP 430 CHF | <input type="checkbox"/> PCSK1 2580 CHF |
| <input type="checkbox"/> NROB1 (DAX1) 860 CHF | <input type="checkbox"/> SOX2 430 CHF | <input type="checkbox"/> SOX10 860 CHF |

Et/ou Aménorrhée hypothalamique

Séquencage par Sanger

- KAL1 2580 CHF
 FGFR1 2580 CHF
 PROKR2 430 CHF

Et/ou retard pubertaire simple

Séquencage par Sanger

- GNRHR 645 CHF

Syndrôme d'insensibilité aux androgènes

Séquencage par Sanger

- AR 2580 CHF

Déficit hypophysaire multiple congénital

Séquencage par Sanger

- | | | |
|--|---|---|
| <input type="checkbox"/> PROP1 645 CHF | <input type="checkbox"/> SOX2 430 CHF | <input type="checkbox"/> FGF8 860 CHF |
| <input type="checkbox"/> POU1F1 1290 CHF | <input type="checkbox"/> KAL1 2580 CHF | <input type="checkbox"/> PROKR2 430 CHF |
| <input type="checkbox"/> HESX1 645 CHF | <input type="checkbox"/> FGFR1 2580 CHF | <input type="checkbox"/> OTX2 860 CHF |
| <input type="checkbox"/> LHX3 1505 CHF | <input type="checkbox"/> LHX4 1290 CHF | |

**Hypothyroïdie congénitale liée à une dysgénésie thyroïdienne**

Séquencage par Sanger

- | | |
|---|--|
| <input type="checkbox"/> FOXE1 430 CHF | <input type="checkbox"/> TPO 2580 CHF |
| <input type="checkbox"/> NKX2-5 430 CHF | <input type="checkbox"/> TSHR 2580 CHF |
| <input type="checkbox"/> PAX8 2580 CHF | |



Ces maladies correspondent à la dénomination « Maladie génétique rare » (maladie orpheline) dans la liste des analyses de l'ordonnance du DFL, nécessitant une demande particulière auprès du médecin conseil de l'assurance maladie du patient pour la prise en charge des frais d'analyses.

Laboratoire de Diagnostic des Maladies Génétiques Endocriniennes – LDMGE

Adresse : Rue du Bugnon 07 - 1005 Lausanne - Suisse. Téléphone : 021 692 55 18

James.Acierno-jr@chuv.ch - Caroline.Chambion@chuv.ch



Centre hospitalier
universitaire vaudois

Feuille disponible sur :

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

http://www.chuv.ch/edm/edm_home/edm-patients-et-familles/edm-patients-endocrinologie-2011/edm-endocrinologie-laboratoire-genetique.htm