

Laboratoire de Diagnostic des Maladies Génétiques Endocriniennes – LDMGE

Service d'Endocrinologie Diabétologie et Métabolisme
Département de Physiologie – Quartier UNIL-CHUV
Rue du Bugnon 07 – BU07_02_007 1005 Lausanne – Suisse
Téléphone : 021 692 55 18

Directrice clinique: Prof. Nelly Pitteloud
Biologiste responsable FAMH: Lucia Bartoloni
Généticien : Federico Santoni
Technicienne : Jenny Meylan Merlini



Centre hospitalier
universitaire vaudois

Nelly.Pitteloud@chuv.ch - tel: 021 314 87 96
Lucia.Bartoloni@chuv.ch - tél: 021 692 55 18
Federico.Santoni@chuv.ch - tel: 021 692 55 07
Jenny.Meylan-Merlini@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

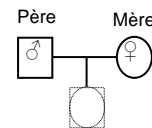
Mère :

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°posta I- 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** :

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-Logo-21.02.2017docx.pdf>

Médecin(s) en copie (NOM/Prénom/N°-Localité, N°posta I-Tel/Fax) :

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.

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 :

PRELEVEMENT

Les analyses sont réalisées à partir de sang prélevé sur :

- Monovette EDTA (tube rouge, 5ml si possible) et
- PAXgene blood RNA oui non

Merci d'indiquer, **sur chaque tube, Nom, Prénom et date de naissance.****Date de prélèvement(s) :** _____**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).

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)

Tous les panels incluent un séquençage à haut débit de 1 à 10 gènes ainsi qu'une analyse bioinformatique (2900 CHF + 430 CHF Sanger).

Hypogonadisme hypogonadotrope (HH)

- Panel Syndrome de Kallman (KS).
- Panel Hypogonadisme hypogonadotrope (HH).

 Panel Hyperplasie congénitale des surrénales (CYP21A2). **Panel Insuffisance hypophysaire multiple congénitale (CPHD)** *Congenital multiple Pituitary Hormone Deficiency* **Panel Insuffisance de l'hormone de croissance (GH)** *Growth Hormone***Trouble de la différenciation sexuelle (DSD)** *Disorders of Sexual Differentiation*

- Panel DSD, Trouble du développement gonadique XY.
- Panel DSD, Trouble de la différenciation gonadique XY.
- Panel DSD, Troubles autres que XY (p.ex. : hypospadias isolé, cryptorchidie).
- Panel DSD, Trouble du développement gonadique XX.
- Panel DSD, Trouble de la différenciation gonadique XX.

 ***Panel Hypothyroïdie congénitale** ***Panel Obésité congénitale** **Panel Néoplasie endocrinienne multiple (MEN1)** ***Panel Maturity onset diabetes of the young (MODY)** ***Panel Adénome Hypophysaire**

Autre : _____

Si d'autres gènes doivent être testés merci de contacter directement le laboratoire: Federico.Santoni@chuv.ch / tel: 021 692 55 07 (Prix selon les gènes)

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

Si l'analyse est remboursée par la caisse maladie, merci de donner une copie de la lettre fournie par l'assureur.

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 pour chacun d'entre eux.

 Parents consanguins Précisions/commentaires : _____Père : nom : _____ prénom : _____ Echantillon disponible : oui non sera prélevéMère : nom : _____ prénom : _____ Echantillon disponible : oui non sera prélevé

Commentaire(s) utile(s) : _____

Laboratoire de Diagnostic des Maladies Génétiques Endocriniennes – LDMGE

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

Lucia.Bartoloni@chuv.ch - Federico.Santoni@chuv.ch - Jenny.Meylan-Merlini@chuv.ch