

Réception des échantillons:

Service d'Endocrinologie Diabétologie et Métabolisme
 Département de Physiologie- Quartier UNIL-CHUV
 Rue du Bugnon 07 - BU07_02_007
 1005 Lausanne

Tél : 079 556 86 08

Directrice clinique: Prof. Nelly Pitteloud (Nelly.Pitteloud@chuv.ch - tél: 021 314 87 96)
 Biologiste responsable FAMH: Dre Lucia Bartoloni (Lucia.Bartoloni@chuv.ch - tél: 021 692 55 18)
 Généticien : Dr Federico Santoni (Federico.Santoni@chuv.ch - tél: 021 692 55 07)
 Laboratoire : edm.ldmge@chuv.ch - tél: 021 692 55 18 / 079 556 86 08

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

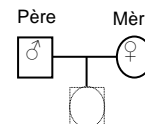
Mère :

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°postal - 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:

[Microsoft Word - Consentement éclairé unifié mit Logo. 21.02.2017docx.docx \(sgmg.ch\)](http://Microsoft Word - Consentement éclairé unifié mit Logo. 21.02.2017docx.docx (sgmg.ch))

Médecin(s) en copie (NOM/Prénom/N°-Localité, N°postal -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.

PRELEVEMENT(S)

Les analyses sont réalisées à partir de sang prélevé sur :

- Monovette EDTA (2.6ml si possible) et
- PAXgene blood RNA (panels hypogonadisme uniquement) oui non

Date de prélèvement(s) :

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

ANALYSE(S) DEMANDEE(S)

Pour les médecins spécialistes, **SANS** accord assurance

- Extraction ADN et mise en banque
- Analyse Bio-informatique ultérieure
- MLPA sur CYP21A2
- Panel Diabète insipide
1-10 gènes
- Panel Néoplasie endocrinienne multiple (MEN1).
1-10 gènes

Trouble de la différenciation sexuelle (DSD)

- Panel DSD, Trouble du développement gonadique XY.
1-10 gènes
- Panel DSD, Trouble de la différenciation gonadique XY (AR).
1-10 gènes
- Panel DSD, Troubles autres que XY (hypospadias isolé,
cryptorchidie. 1-10 gènes
- Panel DSD, Trouble du développement gonadique XX.
1-10 gènes
- Panel DSD, Trouble de la différenciation gonadique XX (CYP21A2).
1-10 gènes

Pour les médecins spécialistes, **AVEC** accord d'assurance

- | | |
|--|---------|
| <input type="checkbox"/> Hypogonadisme hypogonadotrope / Syndrome de Kallmann. 1-10 gènes | 6237.60 |
| <input type="checkbox"/> Panel MODY. 1-10 gènes | 6237.60 |
| <input type="checkbox"/> Panel Insuffisance de l'hormone de croissance (GH). 1-10 gènes | 6237.60 |
| <input type="checkbox"/> Panel Insuffisance ovarienne primaire (POI). 1-10 gènes | 6237.60 |
| <input type="checkbox"/> Panel Adénome hypophysaire. 1-10 gènes | 6237.60 |
| <input type="checkbox"/> Panel Phéochromocytome. 1-10 gènes | 6237.60 |
| <input type="checkbox"/> Panel Obésité congénitale. 1-10 gènes | 6237.60 |
| <input type="checkbox"/> Panel Insuffisance hypophysaire multiple congénitale (CPHD). 1-10 gènes | 6237.60 |
| <input type="checkbox"/> Panel Hypothyroïdie congénitale. 1-10 gènes | 6237.60 |
| <input type="checkbox"/> Panel Hypercholestérolémie familiale (HCF). 1-10 gènes | 6237.60 |
| <input type="checkbox"/> Panel Hypercalcémie hypocalciurique familiale (HHF). 1-10 gènes | 6237.60 |
| <input type="checkbox"/> Panel hyperplasie macronodulaire des surrénales | 6237.60 |

Pour les médecins FMH en génétique, **SANS** accord d'assurance

-

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

Certaines étapes techniques sont sous-traitées par Microsynth (CH) et Health 2030 Genome Centre (CH)

Panel incluant un séquençage à haut débit de 1 à 10 gènes (y compris analyse bioinformatique) : 2900 CHF.

Panel incluant un séquençage à haut débit entre 11 et 100 gènes (y compris analyse bioinformatique) : 3300 CHF

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 et d'un consentement pour chacun d'entre eux.

- Parents consanguins Précisions/commentaires : _____

Père : nom : _____ prénom : _____ Echantillon disponible : oui non sera prélevé
Mère : nom : _____ prénom : _____ Echantillon disponible : oui non sera prélevé

Laboratoire de Diagnostic des Maladies Génétiques Endocriniennes – LDMGE

Adresse : Rue du Bugnon 07 - 1005 Lausanne - Suisse. Téléphone : 021 692 55 18 / 079 556 86 08. E-mail : Edm.lmge@chuv.ch