

Médecin / service

NLAB

Facture à : Patient Requérent Autre :

Prélèvement : date et heure Prélèvement au laboratoire

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

Janv.	Févr.	Mars	Avril	Mai	Juin	Juillet	Août	Sept.	Oct.	Nov.	Déc.
-------	-------	------	-------	-----	------	---------	------	-------	------	------	------

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

Minute

5	10	15	20	25	30	35	40	45	50	55
---	----	----	----	----	----	----	----	----	----	----

PATIENT

Nom :

Prénom :

Adresse :

NPA Lieu :

Né(e) :

Sexe : M F

Origine ethnique

du père :

de la mère :

Copies à :

Indication de la demande :

Pour rappel: le médecin doit obtenir le consentement éclairé du patient pour tout test génétique. Pour tout diagnostic présymptomatique et prénatal ainsi que pour toute recherche du statut de porteur, le consentement écrit doit être obtenu (formulaire: www.hopitalvs.ch/genetique-consentement).

Rendez-vous pour une consultation génétique spécialisée: genetique@hopitalvs.ch, 027 603 48 53.

Mise en banque de l'ADN Lorsque l'analyse est terminée l'ADN du patient doit être :

Conservé dans le laboratoire pour d'autres analyses personnelles Utilisé (après avoir été anonymisé) pour des projets de recherche Détruit

HÉMATOLOGIE

Mutation facteur II (prothrombine)¹

Mutation facteur V (Leiden)¹

Hémochromatose familiale
Mutations HFE C282Y et H63D

Syndrome myéloprolifératif:

Polycythemia vera
(panel NGS pour JAK2 V617F et exon 12)

Thrombocytémie essentielle
et myélofibrose primaire
(panel NGS pour JAK2 V617F,
CALR exon 9, et MPL exon 10)

¹ sang sur EDTA ou citrate

GÉNÉTIQUE GÉNÉRALE

HLA-B27 (génotype)

Lactose, intolérance primaire
(LCT, mutation -13910T>C)

Cœliakie (HLA-DQ2 et HLA-DQ8)

α₁-antitrypsine
(SERPINA1, allèles S et Z)

Mucoviscidose
(screening mutations CFTR fréquentes)

X-Fragile (expansion FMR1)

Génotypage ABCB1
(variants rs2032583 et rs2235015)

Gilbert (UGT1A, allèles A(TA)_nTAA)

Infertilité/stérilité:

CBAVD
(screening mutations CFTR fréquentes)

Microdélétions Y (AZF a, b, c)²

Ménopause précoce
(FXPO1, expansion FMR1)

Panels NGS (séquençage à haut débit):

Hypercholestérolémie familiale
(LDLR, APOB, PCSK9, APOE)

Polykystose rénale dominante
(PKD1, PKD2)

Dépistage mutation familiale:
Veuillez préciser la mutation à rechercher

² sang sur EDTA ou hépariné

Note: pour les analyses somatiques, cf. Service de Pathologie

PRÉDISPOSITIONS AU CANCER

Panel NGS 27 gènes prédisposant au cancer³. Analyse des gènes suivants:

Tous les 27 gènes

BRCA1, BRCA2
(cancer du sein et de l'ovaire)

MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM
(syndrome de Lynch/HNPCC)

APC, MUTYH (polypose adénomateuse)

<input type="checkbox"/> ATM	<input type="checkbox"/> BARD1	<input type="checkbox"/> BLM
<input type="checkbox"/> BRIP1	<input type="checkbox"/> CDH1	<input type="checkbox"/> CHEK2
<input type="checkbox"/> FAM175A	<input type="checkbox"/> MEN1	<input type="checkbox"/> MRE11
<input type="checkbox"/> NBN	<input type="checkbox"/> PALB2	<input type="checkbox"/> PTEN
<input type="checkbox"/> RAD50	<input type="checkbox"/> RAD51C	<input type="checkbox"/> RAD51D
<input type="checkbox"/> STK11	<input type="checkbox"/> TP53	<input type="checkbox"/> XRCC2

³ consultation génétique spécialisée obligatoire

Matériel de prélèvement: 6 Monovette® EDTA KE, 2,7 mL 7 Monovette® EDTA KE, 7,5 mL

Analyses cytogénétiques au verso

Autre(s) analyse(s) à spécifier; remarques importantes:

Par sa signature, le médecin demandeur atteste avoir informé la personne concernée selon les obligations légales en vigueur (y compris du coût éventuel des analyses non prises en charge par les caisses maladies) et avoir reçu son consentement.

Lieu, date :

Signature du médecin obligatoire :

CONTACT:

Thomas von Känel, PhD
Tél.: 027 603 4850
Fax: 027 603 4857
thomas.vonkaenel@hopitalvs.ch

Cocher ici pour obtenir des feuilles de demande de génétique médicale.

Lien pour consulter la dernière version de la feuille de demande de génétique médicale: www.hopitalvs.ch/genetique-demande.

Pour la prescription connectée, veuillez prendre contact avec le laboratoire (027 603 48 50).

RENSEIGNEMENTS CLINIQUES fournis par le prescripteur

PRÉNATAL

- Age gestationnel (semaines + jours) _____
- Date des dernières règles (DR) _____
- Selon ultrasons (US) _____ (SA) _____
- Suite à dépistage à risque (résultat) _____
 1^{er} TT 2^{ème} TT
- Suite à DPNI (résultat) _____
- Antécédent d'aneuploïdie
- Anomalie chromosomique familiale _____
- Malformations fœtales à l'échographie _____
 Clarté nucale augmentée/hydrôme colli
 Malformation(s) (précisez) _____
- Retard croissance intra-utérin
- Age maternel > 35 ans
- Inquiétude parentale
- Autre(s) _____

Geste:

Pare:

POSTNATAL

- Infertilité
- Bilan de Procréation Médicalement Assistée (PMA)
- Fausses couches à répétition
- Suspicion d'anomalie chromosomique:
 Trisomie 21 chromosomes sexuels _____
 Autre _____
- Retard du développement/Retard mental
- Troubles du comportement/Autisme
- Epilepsie
- Petite taille/Retard croissance _____
- Autre(s) _____

PRÉLÈVEMENT (DATE ____ / ____ / ____)

PRÉNATAL

- Villosités choriales Tm
Pour exclure la contamination maternelle du prélèvement, prélever 5ml de sang EDTA de la mère. Remplir une demande distincte.
- Liquide amniotique B
Pour exclure la contamination maternelle du prélèvement, prélever 5ml de sang EDTA de la mère. Remplir une demande distincte.
- Sang fœtal
- Tissu fœtal: Tm ou NaCl 0.9% _____
 Peau fœtale Cordon Produit de curetage
Pour exclure la contamination maternelle du prélèvement, prélever 5ml de sang EDTA de la mère. Remplir une demande distincte.
- Placenta Tm ou NaCl 0.9%
- Sang de la mère pour exclure une contamination maternelle du matériel du fœtus

POSTNATAL

- Sang veineux
 Array-CGH et QF-PCR Caryotype
- Peau Tm ou NaCl 0,9%
- Frottis buccal E
- ADN
- Autre(s) _____

ANALYSE(S)

LABORATOIRE DE CYTOGÉNÉTIQUE CONVENTIONNELLE:

- Caryotype (+ culture)
- Culture seule
- FISH (Hybridation *in situ* en fluorescence)
 Interphasique, chromosome: _____
 Métaphasique, locus: _____
 Multi-FISH télomères: _____
- QF-PCR (Diagnostic rapide des aneuploïdies 13/18/21/X/Y)
- Lignée lymphoblastoïde
- Dosage des AFP
- Autre(s) _____

LABORATOIRE DE CYTOGÉNÉTIQUE MOLÉCULAIRE:

- Array-CGH (microarray)
Si situation prénatale, sang des parents recommandé. Remplir une demande distincte.
- Extraction ADN et mise en banque en vue d'analyse ultérieure pour QF-PCR
- Extraction ADN et mise en banque en vue d'analyse ultérieure pour array-CGH

Monovette® Li-Heparin LH, 4,9 mL (nouveau-né 0,5 mL)

Monovette® EDTA KE, 7,5 mL (nouveau-né 0,5 mL)

Tm = Tube + milieu de transport*

E = Ecouvillon pour frottis buccal*

B = Boîte stérile*

*Fourni par le laboratoire

Informations complémentaires utiles, autre analyse spécifique, ordre souhaité (pour une combinaison d'analyses):

Veillez contacter le laboratoire pour le dépistage prénatal non-invasif (DPNI) (027 603 48 50).

Les analyses de cytogénétique conventionnelle et moléculaire sont effectuées en sous-traitance.