

Directrice: Prof. Nelly Pitteloud
Biologiste : James Acierno
Technicienne : Céline Flückiger

Nelly.Pitteloud@chuv.ch - tel: 021 314 87 96
James.Acierno-Jr@chuv.ch - tel : 021 692 55 07
Celine.Fluckiger@chuv.ch - tél: 021 692 55 18 Fax : 021 692 55 05

DEMANDE D'ANALYSE de génétique moléculaire ENDOCRINIENNE

LDMGE rue du Bugnon 07 - 1005 Lausanne

PATIENT

NOM :

Prénom(s) :

Adresse :

NPA, Lieu :

Né(e) le : Sexe : F M

(jj . mm . aaaa)

Origines ethniques de la mère : _____ du père : _____

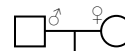
Réservé au CHUV :

Identifiant SLims pour labo :

Etiquette patient CHUV :

RENSEIGNEMENTS CLINIQUES

Veillez compléter l'arbre généalogique ci-dessous :



Si famille déjà connue du Labo
Nom du patient index :

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://www.sgm.ch/view_page_professional.php?view=page&page_id=20

Signature, date : **obligatoire**

Décision du patient relative à la conservation de(s) (l') échantillon(s):

- Mon échantillon peut également être utilisé pour la recherche médicale
 avec mon nom
 sans mon nom (anonyme). Dans ce cas aucun résultat ne pourra m'être communiqué
 L'échantillon doit être détruit après l'analyse
 Autre _____

PRELEVEMENT

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

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

Tout tube non identifié ne peut faire l'objet d'une analyse – Merci d'avertir le labo avant tout envoi

date de prélèvement :

Réservé au laboratoire

Quantité, remarques : _____

Sang/EDTA Autre type de tube : _____ Salive ADN ADN déjà en banque Autre : _____

ANALYSE(S) DEMANDEE(S)

Pour un conseil sur le choix des analyses en fonction des données cliniques, merci de contacter
 Pr. Nelly Pitteloud, MD ou Dr. Gerasimos Sykiotis, MD, PhD
Nelly.Pitteloud@chuv.ch 079 556 27 36
Gerasimos.Sykiotis@chuv.ch 079 556 14 94

Mise en banque de l'ADN 61CHF

N° position (coût séquençage: 215 CHF par amplicon - non inclus extraction ADN: 61CHF)

liste des analyses

2515.15

syndrome de Kallmann / Hypogonadisme hypogonadotrope

- | | |
|---|---|
| <input type="checkbox"/> KAL1 2580 CHF
<input type="checkbox"/> FGFR1 2580 CHF
<input type="checkbox"/> FGF8 860 CHF
<input type="checkbox"/> PROKR2 430 CHF
<input type="checkbox"/> PROK2 860 CHF
<input type="checkbox"/> WDR11 3440 CHF
<input type="checkbox"/> CHD7 3440 CHF
<input type="checkbox"/> HS6ST1 430 CHF
<input type="checkbox"/> SEMA3A 3440 CHF
<input type="checkbox"/> FGF17 860 CHF
<input type="checkbox"/> SPRY4 645 CHF
<input type="checkbox"/> FLRT3 860 CHF
<input type="checkbox"/> IL17RD 2580 CHF
<input type="checkbox"/> DUSP6 645 CHF | <input type="checkbox"/> GNRHR 645 CHF
<input type="checkbox"/> GNRH1 645 CHF
<input type="checkbox"/> TACR3 1075 CHF
<input type="checkbox"/> TAC3 645 CHF
<input type="checkbox"/> KISS1R 1075 CHF
<input type="checkbox"/> KISS1 430 CHF
<input type="checkbox"/> NSMF 2580 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 |
|---|---|

et/ou Aménorrhée hypothalamique

- | | |
|---------------------------------|----------|
| <input type="checkbox"/> KAL1 | 2580 CHF |
| <input type="checkbox"/> FGFR1 | 2580 CHF |
| <input type="checkbox"/> PROKR2 | 430 CHF |

et/ou retard pubertaire simple

- | | |
|--------------------------------|---------|
| <input type="checkbox"/> GNRHR | 645 CHF |
|--------------------------------|---------|

2515.21

Syndrôme d'insensibilité aux androgènes

- | | |
|-----------------------------|----------|
| <input type="checkbox"/> AR | 2580 CHF |
|-----------------------------|----------|

2560*

Déficit hypophysaire multiple congénital

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

2560*

Hypothyroïdie congénitale liée à une dysgénésie thyroïdienne

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

* La position 2560 correspond 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.