

 Genetica® Laboratoire de Génétique Médicale Consultations Génétiques 7 Genetica AG Bändliweg 30 CH-8048 Zürich Tel 044 250 50 30 labor@genetica.ch		Neurologie	
Nom _____		Date de naissance ____/____/____	
Prénom _____		Sexe ☐ F ☐ M	
Rue, No. _____		Téléphone ____-____-____	
NPA ____	Lieu _____		
Nom de l'assurance _____		Numéro d'assuré ____-____-____	
Facture ☐ Caisse / Patient(e) ☐ prise en charge des frais par la patiente / le patient ☐ Expéditeur ☐ Autre: _____			

Informations sur l'échantillon

Date du prélèvement: ____ . ____ . ____

☐ Sang (EDTA)

☐ ADN, extrait de: _____

☐ Autre type de matériel: _____

Informations concernant la patiente / le patient

☐ Receveur d'une greffe de moelle osseuse

☐ Autologue
☐ Allogénique

Autre: _____

Diagnostic / informations cliniques / anamnèse familiale

Déclaration sur la prise en charge des coûts de l'analyse

Je confirme avoir été informé(e) par la / le médecin au sujet de l'analyse biologique considérée, ainsi que de son coût. Je suis d'accord pour faire effectuer le (les) test(s) et d'en couvrir les coûts, si un accord préalable de paiement avec mon assurance maladie ne peut être établi.

☐ **Ne pas effectuer le test avant d'avoir reçu l'accord préalable de paiement de l'assurance maladie.**
 Au-delà d'un délai de 6 mois sans demande d'analyse, les frais de préparation de l'échantillon inhérents à l'analyse seront facturés à la patiente / au patient (76.50 CHF).

Lieu, Date
Signature de la patiente / du patient

☐ Je confirme qu'un consentement écrit signé par la patiente / le patient est joint au formulaire de demande de l'analyse, conformément à la loi fédérale sur l'analyse génétique humaine (LAGH). **Sans ce consentement, aucune analyse ne sera débutée.**

Lieu, Date
Signature de la / du médecin

À compléter par le laboratoire Date: ____/____/____ Heure: ____:____ Signature: _____

Neurologie

Troubles du mouvement

- ☐ **Ataxie de Friedreich**
FXN (répétition)
- ☐ **Syndrome tremblement-ataxie lié à une prémutation de l'X fragile**
FMR1 (répétition)
- ☐ **Ataxies spinocérébelleuses**
ATXN1 (SCA1), *ATXN2* (SCA2), *ATXN3* (SCA3),
CACNA1A (SCA6), *ATXN7* (SCA7), *ATXN10* (SCA10),
PPP2R2B (SCA12), *TBP* (SCA17), *ATN1* (DRPLA) (répétitions)
- ☐ **Ataxie spinocérébelleuse type 27B (SCA27B)**
FGF14 (répétition)
- ☐ **Ataxies héréditaires** > 100 gènes
- ☐ **Syndrome d'ataxie cérébelleuse avec neuropathie et aréflexie vestibulaire bilatérale (CANVAS)**
☐ *RFC1* (répétition)
☐ *RFC1* (détermination de longueur via Optical Genome Mapping)
- ☐ **Chorée de Huntington**
HTT (répétition)
- ☐ **Maladie de Huntington-like**
JPH3 (HDL2), *TBP* (HDL4), *ATN1* (DRPLA) (répétitions)
- ☐ **Troubles du mouvement – panel complet** 11–100 gènes (dystonie, chorée, etc.)
- ☐ **Parkinson** 11–100 gènes
- ☐ **Paraplégie spastique héréditaire** 11–100 gènes

Migraine / maladies neurologiques paroxystiques

- ☐ **Migraine hémiplégique familiale et Paralysie périodique** 1–10 gènes
- ☐ **Hyperexplexie** 1–10 gènes
- ☐ **Maladies neurologiques paroxystiques – panel complet** 11–100 gènes

Neurodégénérescence / Démence

- ☐ **Démence** 11–100 gènes
- ☐ **Démence fronto-temporale avec maladie du motoneurone (FTDALS1)**
C9orf72 (répétition)
- ☐ **Sclérose latérale amyotrophique** 11–100 gènes
- ☐ **Amyloïdose**
☐ Amylose ATTR héréditaire 1–10 gènes
☐ Panel complet 1–10 gènes
- ☐ **Neurodégénérescence – panel complet** > 100 gènes

Leukodystrophies

- ☐ **CADASIL et diagnostic différentiel (inclut NOTCH3 et GLA)** 1–10 gènes
- ☐ **Leukodystrophies – panel complet** 11–100 gènes

Epilepsie

- ☐ **Epilepsie – panel complet** > 100 gènes

Amyotrophie spinale

- ☐ **Amyotrophie spinale types 1 – 4 (SMA)**
SMN1, *SMN2* (délétion)
- ☐ **Amyotrophie spinale – panel complet** 11–100 gènes
- ☐ **Amyotrophie bulbospinale liée à l'X (Maladie de Kennedy)**
AR (répétition)

Maladies Musculaires

- ☐ **Dystrophie myotonique de type 1 (Maladie de Steinert)**
DMPK (répétition)
- ☐ **Dystrophie myotonique de type 2 (myopathie myotonique proximale)**
CNBP (répétition)
- ☐ **Myotonie congénitale** 1–10 gènes
- ☐ **Dystrophie musculaire oculo-pharyngée (OPMD)**
PABPN1 (répétition)
- ☐ **Dystrophie facio-scapulo-humérale (FSHD)**
☐ FSHD1 (détermination de longueur via Optical Genome Mapping)
☐ FSHD2 1–10 gènes
- ☐ **Dystrophie musculaire de Duchenne et Becker (DMD, BMD)**
☐ *DMD* (délétion, duplication)
☐ *DMD* (séquençage) 1–10 gènes
- ☐ **Maladie de Pompe (GSD type 2)**
GAA 1–10 gènes
- ☐ **Dystrophie musculaire des ceintures** 11–100 gènes
- ☐ **Dystrophies musculaires congénitales** 11–100 gènes
- ☐ **Syndromes myasthéniques congénitaux** 11–100 gènes
- ☐ **Rhabdomyolyse, myopathies métaboliques** 11–100 gènes
- ☐ **Myopathies congénitales** 11–100 gènes
- ☐ **Myopathies distales** 11–100 gènes
- ☐ **Hyperthermie maligne** 1–10 gènes
- ☐ **Maladies neuromusculaires – panel complet** > 100 gènes

Neuropathies périphériques

- ☐ **Neuropathie sensitivo-motrice**
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1A
PMP22 (duplication)
- ☐ **Neuropathie héréditaire avec hypersensibilité à la pression (HNPP)**
PMP22 (délétion)
- ☐ **Neuropathie** > 100 gènes
- ☐ **Neuropathie des petites fibres** 1–10 gènes
- ☐ **Syndromes douloureux** 11–100 gènes
(Neuropathie des petites fibres, Erythermalgie, etc.)

Panel personnalisé

Mutation familiale connue

Joindre la copie du résultat svp.

Nom du gène: _____

Description de la mutation: _____

Plus d'information sur labor.genetica.ch/analysen



Conformément aux conditions régulatrices préalables de la liste d'analyse, les analyses de **panel de plus de 10 gènes** ne peuvent être prescrites que par des médecins portant le titre fédéral de spécialiste (FMH) en génétique médicale. En cas de besoin, nos médecins spécialistes vous apportent volontiers leur soutien. **Plus d'informations et prise de contact par téléphone: 044 250 50 30.**