

 Laboratoire de Génétique Médicale Consultations Génétiques		10 Genetica AG Bändliweg 30 CH-8048 Zürich Tel 044 250 50 30 labor@genetica.ch	Anomalies du développement	
Expéditeur (y compris médecin demandeur de l'analyse)				
Nom		Date de naissance		
Prénom		Sexe ☐ F ☐ M		
Rue, No.		Téléphone		Copie du résultat à
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)
☐ Sang (Héparine) HEP
☐ 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 (une analyse chromosomique: CHF 296.10, autre analyses CHF 76.50)

 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: _____

Anomalies du développement

Anomalies chromosomiques

- ☐ Caryotype HEP
- ☐ Analyse FISH (ex. Syndrome de Turner en Mosaïque) HEP
- ☐ Analyse chromosomique sur puce à ADN (CGH-Array)

Neuropédiatrie

- ☐ Syndrome de l'X fragile
FMR1 (répétitions)
- ☐ Troubles neurodéveloppementaux > 100 gènes
- ☐ Encéphalopathies épileptiques > 100 gènes
- ☐ Hypotonie néonatale
- ☐ Dystrophie myotonique de type 1 (Maladie de Steinert)
DMPK (répétitions)
- ☐ Amyotrophie spinale types 1 – 4 (SMA)
SMN1, *SMN2* (délétion)
- ☐ Syndrome de Prader-Willi D+M
- ☐ Maladie de Pompe (GSD II)
GAA 1–10 gènes

Syndromes

- ☐ RASopathies (Syndrome de Noonan, CFC, Costello et DD) 11–100 gènes
- ☐ Syndromes de croissance excessive (syndrome de Sotos et DD inclus) 11–100 gènes
- ☐ Syndrome de Bardet-Biedl 11–100 gènes
- ☐ Ciliopathies > 100 gènes
- ☐ Microcéphalie primaire > 100 gènes
- ☐ Craniosynostose
- ☐ Isolées (*FGFR1/2/3* et DD) 1–10 gènes
- ☐ Panel complet > 100 gènes
- ☐ Fente labiale et / ou palatine > 100 gènes
- ☐ Syndrome de Prader-Willi (PWS) D+M
- ☐ Syndrome d'Angelman (AS) (sans mutations ponctuelles *UBE3A*) D+M
- ☐ Syndrome de Beckwith-Wiedemann (BWS) D+M
- ☐ Syndrome de Silver-Russell (SRS Type 1, Chr. 11p15) D+M
- ☐ Syndrome de Silver-Russell (SRS Type 2, UPD(7)mat) D+M
- ☐ Syndrome de Kagami-Ogata (KOS) D+M
- ☐ Syndrome de Temple (TS) D+M

Petite taille

- ☐ Déficience de *SHOX*
- ☐ *SHOX* (délétion)
- ☐ *SHOX* (séquençage) 1–10 gènes
- ☐ Achondroplasie, Hypochondroplasie, Dysplasie thanatophore *FGFR3* 1–10 gènes
- ☐ Dysplasies osseuses > 100 gènes
- ☐ Retard de croissance > 100 gènes
- ☐ Obésité pédiatrique 11–100 gènes

Maladies du tissu conjonctif

- ☐ Maladies du tissu conjonctif – panel complet (syndrome de Marfan, de Loeys-Dietz, d'Ehlers-Danlos) 11–100 gènes
- ☐ Ostéoporose et fragilité osseuse 11–100 gènes

Hyperplasie congénitale des surrénales

- ☐ Déficit en 21-hydroxylase (forme la plus fréquent)
CYP21A2
- ☐ Autres formes (non liées à *CYP21A2*) 1–10 gènes
CYP11B1, *CYP17A1*, *HSD3B2*, *STAR*

Autre suspicion diagnostique

Mutation familiale connue

Joindre la copie du résultat svp.

Nom du gène: _____

Description de la mutation: _____

Plus d'information sur labor.genetica.ch/analysenHEP Sang sur héparine obligatoireD+M Analyse simultanée de la méthylation et du nombre de copies

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.**