

Patient

Nom _____

Prénom _____

Date de naissance F M ID patient / Numéro AVS _____

Rue, Nr. _____

Adresse complémentaire _____

NP _____ Ville _____

Génétique

Prescripteur

Numéro demandeur
2

Dossier Urgent:

Médecin demandeur _____ Tél. direct _____

Instructions d'envoi du compte rendu

Copie patient A téléphoner

Copies autre(s) médecin(s) A faxer

Facturation

Facturation à l'assurance maladie (sans indication directement au patient)

Autre Prescripteur Assurance accidents

Nom, Adresse, Ville, Assurance _____

Ambulatoire Stationnaire

Grossesse sem. + jour _____ Check up

Visa _____ Prélèvement: date _____ heure _____

Données cliniques / Diagnostic évoqué

Analyse(s) supplémentaire(s) souhaitée(s)

Légende matériel

Sang	EDTA, 2ml sang complet E	Héparine, 3ml sang complet H	Villosités chorales CVS	Liquide amniotique LA	Produit de conception PC
Divers	Peut être effectué par frottis buccal avec un eSwab chez les enfants ES				
	EDTA et eSwab obligatoires EES				
	1) Analyse hors Liste des Analyses, non prise en charge par l'assurance de base				
	2) Analyse de maladie orpheline; une demande de prise en charge par l'assurance de base devrait être effectuée avant l'analyse.				
	Analyse externe (EXT)	Téléphoner	Formulaire spécial	Medisyn Genetics Ticino (SYNT)	

Origines ethniques

Père _____

Mère _____

Consanguinité connue?

oui

non

Attestation du médecin

Par sa signature, le médecin demandeur atteste que la personne concernée a été informée de manière compréhensible selon les exigences légales en vigueur (dont Art. 6 de la LAGH), y compris du coût éventuel des analyses non prises en charge par les caisses maladies et du fait que les analyses génétiques peuvent occasionnellement générer des informations excédentaires, et d'avoir reçu son consentement à l'analyse génétique demandée.

Lieu _____ Date _____ Signature médecin _____

Consentement éclairé du patient (obligatoire avant tout test prénatal, de porteur, ou présymptomatique)

1) Je confirme avoir:

été informé de manière compréhensible concernant cette analyse et ses implications eu l'opportunité de poser des questions et d'obtenir des réponses bénéficié d'un temps de réflexion suffisant

2) Une fois l'analyse terminée, l'ADN restant:

doit être détruit (aucune analyse supplémentaire ne sera possible)

peut être employé de façon anonyme par le laboratoire pour ses analyses de contrôle de qualité

doit être stocké au laboratoire pour d'autres analyses éventuelles (en absence d'indication, cette option est retenue)

3) Des résultats anonymisés peuvent être utilisés dans des publications scientifiques et/ou des bases de données de variantes d'ADN pour améliorer la connaissance, le diagnostic et le traitement des conditions cliniques associées. Aucune information d'identification ne sera jamais présentée.

oui non

Lieu _____ Date _____ Signature _____

Pour de plus amples détails sur les sous-traitants et les analyses en dehors du domaine accrédité, veuillez consulter le catalogue des analyses à "www.medisyn.ch".



Analyses Diverses

<input type="checkbox"/> Déficit a-1-antitrypsine (Z,S)	ES	E
<input type="checkbox"/> Déficit a-1-antitrypsine analyse complète (séquençage SERPINA1)	E	E
<input type="checkbox"/> Hypercholestérolémie familiale (APOB100 R3500Q) 1)	E	E
<input type="checkbox"/> Hypercholestérolémie, panel (NGS, 4 gènes)	E	E
<input type="checkbox"/> Maladies rares (panels NGS, exome)	(EXT)	E
<input type="checkbox"/> Mise en banque d'ADN (pour analyse ultérieure)	E	E
<input type="checkbox"/> Recherche de mutation familiale déjà caractérisée, préciser	ES	E

Gastroentérologie

Intolérances alimentaires

<input type="checkbox"/> Intolérance au fructose (ALDOB)	ES	E
<input type="checkbox"/> Intolérance au lactose (LCT) 1)	ES	E
<input type="checkbox"/> Intolérance au gluten (HLA-DQ*2+DQ*8)	ES	E
<input type="checkbox"/> Panel intolérance fructose + lactose + gluten	ES	E

Autres

<input type="checkbox"/> Amylose familiale (TTR)	E	E
<input type="checkbox"/> CFTR-RD (CFTR)	E	E
<input type="checkbox"/> Cholestases ABCB4 (ICP, CIC, LPAC, PFIC3) (ABCB4) 2)	E	E
<input type="checkbox"/> Panel cholestases (NGS, 47gènes) 2)	(EXT)	E
<input type="checkbox"/> Gilbert / hyperbilirubinémie (UGT1A1*28) 1)	E	E
<input type="checkbox"/> Hémochromatose (HFE C282Y, H63D)	E	E
<input type="checkbox"/> Panel hémochromatoses rares (9 gènes) 2)	(EXT)	E
<input type="checkbox"/> NAFLD, NASH (PNPLA3 I148M, TM6FS2 E167K) 1)	E	E
<input type="checkbox"/> Panel Pancréatite : CFTR (51) + SPINK1 + PRSS1	E	E
<input type="checkbox"/> CFTR-RD (CFTR 51)	E	E
<input type="checkbox"/> SPINK1 (exons 1+3) 1)	E	E
<input type="checkbox"/> PRSS1 (exons 2+3) 1)	E	E

Hématologie

Thrombophilie

<input type="checkbox"/> Facteur V Leiden (R506Q)	(SYNT)	ES	E
<input type="checkbox"/> Facteur II / Prothrombine (G20210A)	(SYNT)	ES	E
<input type="checkbox"/> MTHFR (C677T, A1298C) 1)	(SYNT)	ES	E
<input type="checkbox"/> Panel FV Leiden, FII, MTHFR	(SYNT)	ES	E

Thalassémies

<input type="checkbox"/> Alpha-thalassémie (Génétique, HBA)	E	E
<input type="checkbox"/> Anémie falciforme/drépanocytose (HbS, HbC)	ES	E
<input type="checkbox"/> Bêta-thalassémie (Génétique, HBB)	E	E
<input type="checkbox"/> Bêta-delta-thalassémie (Génétique, HBB+HBD)	E	E

Autres

<input type="checkbox"/> Hémochromatose (HFE C282Y, H63D)	E	E
<input type="checkbox"/> Hémochromatoses rares (9 gènes) 2)	(EXT)	E

Médecine de la reproduction

<input type="checkbox"/> Diagnostic préimplantaire (PGT-M, PGT-SR, PGT-A)	(C)	
---	-----	--

Grossesse / prénatal

<input type="checkbox"/> Cholestase gravidique ABCB4 (ABCB4) 2)	E	E
<input type="checkbox"/> NIPT screening 1TT, 2TT	(C)	
<input type="checkbox"/> Diagnostic prénatal moléculaire: contacter le laboratoire (TEL)	(C)	
<input type="checkbox"/> Caryotype prénatal	(EXT)	E
<input type="checkbox"/> QF-PCR (sang maternel obligatoire) (SYNT)	E	E
<input type="checkbox"/> Microarray (sang maternel obligatoire) (SYNT)	E	E
<input type="checkbox"/> LA	E	E
<input type="checkbox"/> CVS	E	E
<input type="checkbox"/> PC	E	E

Recherche de l'état de porteur

<input type="checkbox"/> Amyotrophie spinale (SMA, SMN1)	(SYNT)	E
<input type="checkbox"/> Mucoviscidose (CFTR, analyse complète)	ES	E
<input type="checkbox"/> Mucoviscidose (CFTR, 51 mutations)	ES	E
<input type="checkbox"/> Panel Expanded Carrier Screening	(C)	E
<input type="checkbox"/> X fragile (FMR1, état de porteuse)	(SYNT)	E

Infertilité féminine

<input type="checkbox"/> Caryotype	(SYNT)	H
<input type="checkbox"/> Facteur II / Prothrombine (G20210A)	(SYNT)	E
<input type="checkbox"/> Facteur V Leiden (R506Q)	(SYNT)	E
<input type="checkbox"/> Insuffisance ovarienne précoce (IOP)	(SYNT)	E
<input type="checkbox"/> IOP, Caryotype sanguin	(SYNT)	H
<input type="checkbox"/> IOP, (FMR1, X fragile)	(SYNT)	E
<input type="checkbox"/> IOP, panel (NGS, 16 gènes) 2)	(EXT)	E
<input type="checkbox"/> Intolérance au gluten (HLA-DQ*2 + DQ*8)	E	E
<input type="checkbox"/> Panel FC à répétition (FV, FII, MTHFR, PAI1, ACE, FXIII)	(SYNT)	E
<input type="checkbox"/> Panel thrombophilie et grossesse (FV, FII, MTHFR, PAI1)	(SYNT)	E
<input type="checkbox"/> Récepteur FSH (FSHR N680S) 1)	(SYNT)	E

Infertilité masculine

<input type="checkbox"/> FSHR (N680S) + FSHB (-211G>T) 1)	(SYNT)	E
<input type="checkbox"/> MTHFR (C677T, A1298C) 1)	(SYNT)	E
<input type="checkbox"/> Panel Azoo/oligospermie	(SYNT)	E
<input type="checkbox"/> AZF (DAZ, Microdélétions Y)	(SYNT)	E
<input type="checkbox"/> Caryotype	(SYNT)	H
<input type="checkbox"/> CFTR / CAVD (CFTR, 51 mutations)	(SYNT)	E

Neurologie

<input type="checkbox"/> Amylose familiale (TTR)	E	E
<input type="checkbox"/> Ataxie de Friedreich (FXN1)	E	E
<input type="checkbox"/> CMT1A (duplication PMP22)	E	E
<input type="checkbox"/> Dystrophie Duchenne (DMD)	E	E
<input type="checkbox"/> Dystrophie myotonique de Steinert (DMPK)	E	E
<input type="checkbox"/> HNPP (PMP22)	E	E
<input type="checkbox"/> Huntington (HTT)	E	E
<input type="checkbox"/> Maladies rares (panels NGS, exome)	(EXT)	E
<input type="checkbox"/> OPMD (PABPN1)	E	E
<input type="checkbox"/> Sclérose latérale amyotrophique (C9orf72) 2)	E	E

Oncogénétique

Sein-ovaire, prédisposition au cancer

<input type="checkbox"/> BRCA1 + BRCA2	EES	E
<input type="checkbox"/> Panel sein et ovaire	EES	E
<input type="checkbox"/> Panel sein	EES	E
<input type="checkbox"/> Panel ovaire	EES	E

Côlon, prédisposition au cancer

<input type="checkbox"/> HNPCC/Lynch (MLH1, MSH2, EPCAM, MSH6, PMS2)	EES	E
<input type="checkbox"/> Polypose adénomateuse familiale (APC, MUTYH)	EES	E
<input type="checkbox"/> Panel cancer du côlon	EES	E

Autres

<input type="checkbox"/> Panel cancer du pancréas	E	E
<input type="checkbox"/> Panel cancer de prostate	EES	E
<input type="checkbox"/> Panel cancer étendu (NGS, >100 gènes) 2)	(EXT)	E
<input type="checkbox"/> Recherche de mutation familiale déjà caractérisée, préciser:	EES	E

Pharmacogénétique

<input type="checkbox"/> 5-Fluorouracil (DPYD)	ES	E
<input type="checkbox"/> Azathioprine, Mercaptopurine, Thioguanine (TPMT)	E	E
<input type="checkbox"/> Clopidogrel (CYP2C19)	E	E
<input type="checkbox"/> Irinotecan (UGT1A1)	ES	E
<input type="checkbox"/> Siponimod (CYP2C9)	E	E

Pédiatrie, Développement

<input type="checkbox"/> Amyotrophie spinale (SMA, SMN1)	(SYNT)	E
<input type="checkbox"/> Analyse chromosomique par microarray	(SYNT)	E
<input type="checkbox"/> Caryotype	(SYNT)	H
<input type="checkbox"/> Cholestases PFIC3 (ABCB4)	ES	E
<input type="checkbox"/> Dystrophie Duchenne/ Becker (DMD)	E	E
<input type="checkbox"/> Maladies rares (panels NGS, exome) 2)	(EXT)	E
<input type="checkbox"/> Mucoviscidose (CFTR, analyse complète)	ES	E
<input type="checkbox"/> Mucoviscidose (CFTR, 51 mutations)	ES	E
<input type="checkbox"/> Rett (MECP2)	E	E
<input type="checkbox"/> Syndromes microdélétionnels (PWS, AS, 22q11, etc.)	E	E
<input type="checkbox"/> SHOX, petite taille	E	E
<input type="checkbox"/> X fragile (FMR1)	(SYNT)	ES

Intolérances alimentaires

<input type="checkbox"/> Intolérance au fructose (ALDOB)	E	E
<input type="checkbox"/> Intolérance au lactose (LCT) 1)	ES	E
<input type="checkbox"/> Intolérance au gluten (HLA-DQ*2+DQ*8)	ES	E
<input type="checkbox"/> Panel intolérance fructose + lactose + gluten	ES	E

Rhumatologie

<input type="checkbox"/> Fièvre périodique CAPS (NLRP3) 2)	E	E
<input type="checkbox"/> Fièvre périodique MVK 2)	E	E
<input type="checkbox"/> Fièvre périodique FMF (MEFV) 2)	E	E
<input type="checkbox"/> Fièvre périodique TRAPS 2)	E	E
<input type="checkbox"/> Fièvres périodiques, panel (NGS, 8 gènes) 2)	E	E
<input type="checkbox"/> Syndromes autoinflammatoires (NGS, 33 gènes) 2)	(EXT)	E
<input type="checkbox"/> Hémochromatose (HFE C282Y, H63D)	E	E
<input type="checkbox"/> HLA-B*27	ES	E
<input type="checkbox"/> HLA-B*51	ES	E