



FORMULAIRE DE DEMANDE

(À REMPLIR PAR LE LABORATOIRE))

ID patient: _____

ID laboratoire: _____

ID cas: _____

DONNÉES SUR LE PATIENT

NOM: _____

Prénom: _____

Date de naissance (JJ.MM.AAA): ____ . ____ . ____

Sexe: Femme Homme Inconnu

Origine ethnique: _____

Nationalité: _____

Rue, numéro: _____

NPA: _____

Localité: _____

E-mail: _____

Téléphone mobile: _____

Grossesse: Oui, Semaine ____ Jour ____ Non

Déclaration de consentement signée: Oui Non

Nom des parents/tuteurs légaux: _____

Arbre généalogique joint: Oui Non

DONNÉES SUR LE CLIENT/MÉDECIN

NOM: _____

Prénom: _____

Rue, numéro: _____

NPA: _____

Localité: _____

E-mail: _____

Téléphone: _____

Compte-rendu: Par mail Par courrier

Copie du compte-rendu à: _____

ADRESSE DE FACTURATION

Assurance Patient Clinique Médecin Autre: _____

MÉTHODE DE REMBOURSEMENT

Assurance de base Assurance complémentaire Aucune prise en charge des frais

Nom de l'assurance: _____

Numéro d'assuré: _____

Validation de la prise en charge des coûts reçue Validation de la prise en charge des coûts en cours

DATE DE PRÉLÈVEMENT

DATE: _____ . _____ . _____

Heure: _____ : _____ heure

MATÉRIEL

Sang EDTA Frottis buccal Autre: _____

Extrait d'ADN du type d'échantillon suivant: _____

ADN extrait au moyen de: _____ Quantité: _____ µg/µl Qualité: _____

INDICATION

Prévention

Indications (diagnostic clinique, symptômes, résultats génétiques antérieurs du patient ou de la famille, etc.):*

Enquête familiale (numéro(s) de commande correspondant(s)**): _____

Variante d'intérêt en cas d'enquêtes familiales: _____

Autre analyse du matériel conservé (indiquer la date du premier prélèvement): _____ . _____ . _____

Analyse in silico de données génomiques (nouvelle évaluation numérique de données génétiques):

Laboratoire reconnu par l'OFSP pour la réalisation d'analyses cytogénétiques et moléculaires selon l'art. 3, let. b et c LAGH et l'art. 11, al. 1 OAGH.

* Veuillez joindre les comptes-rendus des précédents examens.

** Si des membres de la famille ont été examinés dans des laboratoires tiers, veuillez joindre les fichiers originaux.

ANALYSE GÉNOMIQUE DEMANDÉE (nombre de gènes indiqué entre parenthèses)

Cochez les panels souhaitez.

Les analyses sont effectuées par séquençage à haut débit (NGS).

CARDIOGÉNÉTIQUE

- Panel de base Precise Cardio: troubles du rythme cardiaque, cardiomyopathies, maladies coronariennes (≤ 10 gènes)
- Panel Precise Cardio - étendu (> 100 gènes)

Selon pathologie

- Troubles du rythme cardiaque: syndrome de Brugada, syndrome du QT long, etc. (11 à 100 gènes)
- Cardiomyopathies: dilatées, hypertrophiques, arythmogènes, etc. (11 à 100 gènes)
- Hypercholestérolémie familiale/maladies coronariennes (≤ 10 gènes)
- Aortopathies: syndrome de Marfan, anévrismes familiaux, syndrome d'Ehlers-Danlos, etc. (11 à 100 gènes)

Personnalisé: _____

ONCOGÉNÉTIQUE

- Panel de base Precise Onco: cancer du sein, de l'ovaire, de la prostate, du poumon, du côlon, du pancréas, de la peau (11 à 100 gènes)
- Panel large Precise Onco (> 100 gènes)
- Syndrome de Lynch (≤ 10 gènes)

Selon localisations des tumeurs

- Cancer du sein (Panel SAKK + NPN) (≤ 10 gènes)
 - Cancer des ovaires (≤ 10 gènes)
 - Cancer de la prostate (11 à 100 gènes)
 - Cancer du poumon (≤ 10 gènes)
 - Cancer de l'estomac (11 à 100 gènes)
 - Cancer du pancréas (11 à 100 gènes)
 - Cancer de la peau (11 à 100 gènes)
- Cancer du côlon:
- polypose adénomateuse familiale (PAF) (≤ 10 gènes)
 - HNPCC - cancer du côlon (≤ 10 gènes)

Personnalisé: _____

PHARMACOGÉNÉTIQUE¹

- Panel de base Precise Pharmacogénétique (11 à 100 gènes)
- Panel Precise Douleur et anesthésie (≤ 10 gènes)
- Panel Precise Oncopharmacogénétique (≤ 10 gènes)

Clarification médicament unique: _____

Personnalisé: _____

CARRIER (DÉTERMINATION DU STATUT DE PORTEUR)

- Panel de base Precise Carrier: 10 plus fréquentes maladies héréditaires récessives (10 gènes)
- Panel étendu Precise Carrier (> 100 gènes)

Spécifique à une population

- Ashkénazes (11 à 100 gènes)
- Séfarades-Mizrachim (11 à 100 gènes)
- Asiatiques de l'Est (11 à 100 gènes)
- Maladie héréditaire spécifique: _____

CHECK-UP

- Panel de base Precise Check-Up:
Panel de base Onco, panel de base Cardio, Panel de base Carrier, panel de base Pharmacogénétique, panel de base Precise métabolisme (> 100 gènes)

Personnalisé: _____

SPORT

- Panel de base Precise Sport:
Panel de base Cardio, risques musculo-squelettiques (11 à 100 gènes)

Personnalisé: _____

UROLOGIE

- Cancer de la prostate et de la vessie (≤ 10 gènes)
- Infertilité (≤ 10 gènes)
- Cystinurie (≤ 10 gènes)
- Hypogonadisme, hypogonadotrope et hypergonadotrope (11 à 100 gènes)
- Hypospadias (≤ 10 gènes)
- Xanthinurie (≤ 10 gènes)

Personnalisé: _____

NÉPHROLOGIE

- Polykystose rénale autosomique dominante (ADPKD) (≤ 10 gènes)
- Polykystose rénale autosomique récessive (ARPKD) (≤ 10 gènes)
- Syndrome d'Alport (≤ 10 gènes)
- Diabète insipide (≤ 10 gènes)
- Néphronophthisie (≤ 10 gènes)
- Hyperoxalurie primaire (≤ 10 gènes)
- Néphrocalcinose, néphrolithiase (≤ 10 gènes)

Personnalisé: _____

¹Ces analyses sont menées dans un laboratoire partenaire suisse accrédité.

MÉTABOLISME

- Mucoviscidose: CFTR (50 variantes les plus fréquentes)
 Séquençage du CFTR (≤ 10 gènes)
- Diabète Mody (≤ 10 gènes)
 Adiposité (≤ 10 gènes)
 Maladie coeliaque (≤ 10 gènes)
 Intolérance ou déficience au lactose (≤ 10 gènes)
- Personnalisé: _____

PNEUMOLOGIE

- Déficit en alpha-1 antitrypsine (≤ 10 gènes)
- Mucoviscidose: CFTR (50 variantes les plus fréquentes)
 Séquençage du CFTR (≤ 10 gènes)
- Syndrome ciliaire immobile (11 à 100 gènes)
 Hypertension artérielle pulmonaire primaire (11 à 100 g.)
 Fibrose pulmonaire idiopathique (11 à 100 gènes)
 Pneumopathies interstitielles de l'enfant (11 à 100 gènes)
 Pneumothorax familial (11 à 100 gènes)
- Personnalisé: _____

RHUMATOLOGIE

Maladies des tissus conjonctifs:

- Syndrome d'Ehlers-Danlos (11 à 100 gènes)
 Anévrisme ou dissection de l'aorte thoracique (11 à 100 gènes)

Maladies des os:

- Chondrodysplasie ponctuée (≤ 10 gènes)
 Craniosynostose (11 à 100 gènes)
 Ostéogenèse imparfaite (11 à 100 gènes)
 Ostéopétrose (11 à 100 gènes)
 Syndrome de Stickler (≤ 10 gènes)
 Dystrophies thoraciques (11 à 100 gènes)
 Dysplasies du squelette - Panel large (>100 gènes)

Maladies auto-inflammatoires:

- Panel large (11 à 100 gènes)
 Syndromes fébriles périodiques (≤ 10 gènes)
 Maladies auto-inflammatoires sans fièvre (≤ 10 gènes)
 Maladies inflammatoires de l'intestin, par ex. Crohn ou colite ulcéreuse (11 à 100 gènes)
- Personnalisé: _____

CYTOGÉNÉTIQUE¹

- Caryotype
- Personnalisé: _____

CYTOGÉNÉTIQUE MOLÉCULAIRE¹

- Array CGH
- Personnalisé: _____

GASTROENTÉROLOGIE

- Maladies inflammatoires chroniques de l'intestin (11 à 100 gènes)
 Cancer, voir rubrique oncogénétique
- Hémochromatose: HFE (2 var. les plus fréquentes C282Y/H63D)
 Séquençage du gène HFE (≤ 10 g.)
- Cholestase intrahépatique familiale progressive (y compris cholestase gestationnelle et cholestase intrahépatique récurrente bénigne) (≤ 10 gènes)
 Atteinte hépatique parenchymateuse (y compris maladies métaboliques du foie comme la maladie de Wilson) (11 à 100 gènes)
 Défaut de synthèse des acides biliaires (≤ 10 gènes)
 Pancréatite héréditaire (≤ 10 gènes)
- Personnalisé: _____

HÉMATOLOGIE

- Troubles héréditaires de la coagulation (11 à 100 gènes)
 Hémophilie A et B (≤ 10 gènes)
 Thrombophilie (≤ 10 gènes)
- Hémochromatose: HFE (2 var. les plus fréquentes C282Y/H63D)
 Séquençage du gène HFE (≤ 10 g.)
- Déficit en G6PD (≤ 10 gènes)
- Personnalisé: _____

NEUROLOGIE

- Panel Démence (11 à 100 gènes)
 Panel Épilepsie, y compris migraines (>100 gènes)
 Dystonie et maladie de Parkinson (11 à 100 gènes)
 Myopathies (11 à 100 gènes)
 Panel Psychiatrie (Panel large) (11 à 100 gènes)
 Neuropathies périphériques et amyotrophies spinales (11 à 100 gènes)
 Retard mental (>100 gènes)
- Personnalisé: _____

MALADIES MITOCHONDRIALES

- Génome mitochondrial (11 à 100 gènes)
 Suivant la maladie et après consultation: Gène nucléaire supplémentaire _____

EXOME COMPLET

- Exome clinique (6700 gènes env.)
 Exome complet

AUTRES ANALYSES

- Perte auditive (>100 gènes)
- _____
- _____

Information: Les panels contenant jusqu'à 10 gènes peuvent être prescrits par le médecin spécialiste référent. Les panels de 11 gènes et plus doivent être prescrits par un(e) expert(e) en génétique. Dans les deux cas, Hirslanden Precise est en mesure d'apporter un accompagnement. Un devis détaillé peut également être demandé à tout moment.