

Nom		Date de naissance	
Prénom		Sexe <input type="checkbox"/> F <input type="checkbox"/> M	
Rue, No.		Téléphone	
NPA	Lieu		
Nom de l'assurance		Numéro d'assuré	
Facture <input type="checkbox"/> Caisse / Patient(e) <input type="checkbox"/> prise en charge des frais par la patiente / le patient <input type="checkbox"/> Expéditeur <input type="checkbox"/> Autre: _____			

Copie du résultat à

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:

Maladies héréditaires du métabolisme

Intoxication aiguë

- Hyperammoniémie (déficits du cycle de l'urée et DD) 11-100 gènes
- Leucinose 1-10 gènes
- Aciduries organiques classiques (acidurie méthylmalonique, propionique et isovalérique et DD) 11-100 gènes
- Acidurie méthylmalonique avec homocystinurie (déficits du métabolisme de la cobalamine (Cbl)) 11-100 gènes
- Acidurie glutarique de type I et DD (acidurie D-2- et L-2-hydroxyglutarique) 1-10 gènes
- Déficit multiple en acyl-CoA déshydrogénases (acidurie glutarique type 2) 1-10 gènes
- Anomalies du métabolisme de la biotine (déficit en biotinidase et en holocarboxylase synthétase) 1-10 gènes
- Aciduries organiques – panel complet 11-100 gènes

Anomalies du métabolisme des acides aminés

- Hyperphénylalaninémie (PKU et DD) 1-10 gènes
- Maladies du métabolisme de la tyrosine (tyrosinémie de type I et DD) 1-10 gènes
- Maladies du métabolisme de la méthionine (homocystinurie classique et DD) 1-10 gènes
- Maladies du métabolisme de la proline 1-10 gènes
- Maladies du métabolisme de la sérine 1-10 gènes
- Hyperglycinémie sans cétose et convulsions sensibles au phosphate de pyridoxal (déficit en PNPO) 1-10 gènes

Anomalies congénitales de la glycosylation (CDG)

- Anomalies congénitales de la glycosylation – panel complet > 100 gènes

Anomalies du métabolisme énergétique (hypoglycémie et hyperlactatémie incluses)

- Glycogénoses 11-100 gènes
- Hyperinsulinisme congénital 1-10 gènes
- Anomalies du métabolisme du fructose (intolérance héréditaire au fructose et DD) 1-10 gènes
- Déficit de la cétogenèse et de la cétolyse 1-10 gènes
- Déficits de la bêta-oxydation des acides gras 11-100 gènes
- Hypoglycémie – panel complet 11-100 gènes
- Galactosémie et DD 1-10 gènes
- Déficit en pyruvate déshydrogénase et en dihydrolipoamide déshydrogénase 1-10 gènes
- Déficit en pyruvate carboxylase 1-10 gènes
- Mitochondriopathies – panel complet > 100 gènes
- Troubles du métabolisme de la créatine 1-10 gènes

Maladies Lysosomales

- Maladie de Fabry 1-10 gènes
GLA
- Mucopolysaccharidoses (MPS) et oligosaccharidoses (OS) 11-100 gènes
- Sphingolipidoses 11-100 gènes
- Céroïde-lipofuscinoses neuronales 11-100 gènes
- Maladies Lysosomales – panel complet 11-100 gènes

Maladies peroxysomales

- Maladie de Refsum 1-10 gènes
- Adrénoleucodystrophie liée à l'X 1-10 gènes
- Anomalies de la biogenèse du péroxysome (syndrome de Zellweger, Adrénoleucodystrophie liée à l'X et Maladie de Refsum infantile) 11-100 gènes
- Chondrodysplasie ponctuée rhizomélique 1-10 gènes
- Maladies peroxysomales – panel complet 11-100 gènes

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.**