

PATIENT

NOM

SEXE

 M F

PRÉNOM

NÉ(E)

Demandeur

Renseignements cliniques, antécédents familiaux

Remarques spéciales

PCR/ARMS/MLPA/FISH/Séquençage
Recherche de

(une feuille de demande par prélèvement s.v.p.)

 Le consentement écrit du probant est attaché

Prélèvement:

-
- Sang EDTA
-
-
- Sang hépariné (FISH)

Médecine interne / Hématologie

-
- Alpha 1-Antitrypsine déficit (Pi*S/Pi*Z)
-
-
- Apolipoprotéine B (R3500Q)
-
-
- Apolipoprotéine E (génotype)
-
-
- Facteur II / Prothrombine (G20210A) / Facteur V Leiden (R506Q)
-
-
- Hémochromatose (C282Y + H63D)
- ¹
-
-
- HLA-A*3101 (Carbamazépine HSR)
-
-
- HLA-B*27
-
-
- HLA-B*5701 (Abacavir HSR)
-
-
- Intolérance au fructose héréditaire (ALDOB)
-
-
- Intolérance au lactose (LCT T-13910C)
-
-
- JAK2 (V617F)
- Δ
-
-
- JAK2 (exon 12)
- Δ
-
-
- UGT1A1 / Maladie de Gilbert (génotype)
-
-
- Maladie coeliaque / Intolérance au gluten (génotype HLA)
-
-
- MTHFR Hyperhomocystéinémie (C677T + A1298C)

Infertilité masculine

-
- Aplasie congénitale canal déférent CAVD (CFTR)
- Δ
-
-
- Azoospermie (facteurs AZFa-c)
- Δ
-
-
- ADN Polymérase mitochondriale (POLG)
- Δ

Pédiatrie/Médecine interne

-
- Disomies uniparentales (DUP 7, 14, 15, 16, 22)
- Δ
-
-
- Fièvre méditerranéenne familiale (MEFV)
- ¹
-
-
- Fibrose kystique (CFTR) 50 mutations
- Δ
- ¹
-
-
- Syndrome adrénogénital SAG (CYP21A2)
-
-
- Syndrome X fragile (FRAXA, FRAXE)
- Δ
- ²

Neurologie

-
- Ataxie de Friedreich (FRDA)
- Δ
-
-
- Ataxie spinocérébelleuse (SCA 1-12, 17, DRPLA)
- Δ
-
-
- Atrophie musculaire spinale typ 1-3, AMS 1-3 (SMN1 / SMN2)
- Δ
-
-
- CADASIL
- Δ
-
-
- Charcot-Marie-Tooth (CMT1A / CMT1B)
- Δ
-
-
- Chorea Huntington (HD) et autres anomalies du mouvement
- Δ
- ³
-
-
- Dystrophie myotonique Steinert (DM1)
- Δ
- ²
-
-
- Neuropathie tomoducale HNPP (PMP22)
- Δ
-
-
- Spasme de torsion (DYT1)
- Δ

¹ Recherche d'autres mutations sur demande

² Dépistage seulement. En cas de suspicion clinique, contacter le laboratoire préalablement

³ Conseil génétique indispensable pour probant présymptomatique

 Δ En collaboration avec Genetica AG, Zurich

Remarques - Suggestions:

PATIENT

NOM

SEXE

 M F

PRÉNOM

NÉ(E)

Demandeur

Renseignements cliniques, antécédents familiaux

Remarques spéciales

Origine

Hémogramme ¹

Hb _____ g/l
Hct _____ %
Ec _____ T/l
VGM / MCV _____ fl
TCMH / MCH _____ pg
Réticulocytes _____ ‰

Informations additionnelles ¹

Ferritine _____
CRP _____

¹ Ces indications sont indispensables à l'interprétation correcte.**Hémoglobinopathies
Thalassémies et variantes structurales****Recherche de**

(une feuille de demande par prélèvement s.v.p.)

Prélèvement:

- Sang EDTA

Analyses classiques

- Hémogramme ¹:
 HPLC Chromatographie de l'Hb Quantification des composés de l'Hb (HbA, HbA2, HbF, Hb pathologiques)
 HPLC en phases inversées/Focalisation isoélectrique pour anomalies de la structure de l'Hb S, E C, D.

Analyses moléculaires

- PCR/Séquençage/MLPA etc. Détermination du génotype familial, diagnostic prénatal et questions spéciales
 Le consentement écrit du probant est disponible

Remarques - Suggestions
