

## Hématologie, analyses génomiques

### Maladies héréditaires

Expéditeur:		Patient:	
Nom:	Clinique/Laboratoire:	Nom:	Sexe:
Adresse:	Téléphone:	Prénom:	<input type="checkbox"/> Masculin
		Date de naissance:	<input type="checkbox"/> Féminin
		Adresse:	<input type="checkbox"/> Inconnu
Envoi du rapport:			
E-Mail:			
<small>(Sécurisé par HIN)</small>			
Copie pour:			
<small>(E-Mail sécurisé par HIN ou adresse complète)</small>			
Adresse pour la facturation:			
<input type="checkbox"/> Patient <input type="checkbox"/> Expéditeur <input type="checkbox"/> autre (adresse complète):			

Echantillon:	Indication clinique / diagnostic:
<input type="checkbox"/> Sang EDTA <input type="checkbox"/> Salive <input type="checkbox"/> Cellules de la muqueuse buccale <input type="checkbox"/> Racines de cheveux <input type="checkbox"/> autres:	
Date de prélèvement:	Plus d'informations / thérapie:

ALLGEMEINE HINWEISE	
Réception des échantillons	Du lundi au vendredi de 8.00 à 17.00 h. Envoi par courrier A.
Échantillon	Sang périphérique (EDTA) ou matériel divers
Qualité	Pour des raisons d'assurance de la qualité nous n'acceptons pas les tubes non identifiés, ni les formulaires de demande d'analyses qui ne sont pas entièrement remplis. De même, dû au risque de contamination, seuls les tubes d'analyses fermés seront acceptés.
Consentement	<p>Les analyses des mutations constitutives sont soumises à la loi fédérale sur l'analyse génétique humaine. Le médecin prescripteur s'engage à avoir obtenu l'accord du patient. Lors de la demande d'analyse pour l'un des panels de gènes suivants, veuillez, s'il-vous-plaît, joindre le formulaire de consentement dûment signé, ainsi qu'un rapport médical ou des données cliniques détaillées. Le présent échantillon, rendu anonyme, pourra être utilisé pour des analyses supplémentaires, pour les contrôles de qualité interne ou pour la recherche en rapport avec la maladie du patient. Il sera conservé plusieurs années. Le médecin prescripteur est tenu d'en informer le patient et d'obtenir son accord.</p> <p>Formulaire pour le consentement éclairé: <a href="#">Consentement éclairé CGL Hématologie.pdf (insel.ch)</a>.</p>

**Patient:**

Nom:

Prénom:

Date de naissance:

**Clinical Genomics Lab (CGL)**

 Hématologie  
 Maladies héréditaires

**NÉOPLASIES FAMILIALES** Échantillon: 2 ml de sang EDTA

- |  |   |
|--|---|
| <input type="checkbox"/> SLAI et gènes associés                  | <input type="checkbox"/> Panel LLA/ autres néoplasies lymphatiques héréditaires |
| <input type="checkbox"/> Panel néoplasies myéloïdes héréditaires |   |

**HÉMOSTASE / THROMBOCYTOPATHIES** Échantillon: 2 ml de sang EDTA

- |  |   |
|--|---|
| <input type="checkbox"/> Coagulation et fibrinolyse          | <input type="checkbox"/> Thrombocytopenie/thrombocytopathie   |
| <input type="checkbox"/> Thrombophilie                       | Numération plaquettaire <input type="checkbox"/> normal: _____<br><input type="checkbox"/> diminuée: _____  |
| <input type="checkbox"/> Microangiopathie thrombotique (MAT) | Taille des thrombocytes <input type="checkbox"/> petite: _____<br><input type="checkbox"/> normale: _____<br><input type="checkbox"/> grande: _____ |
| <input type="checkbox"/> Facteur II (Prothrombin 20210G>A)   | Clarification fonctionnelle <input type="checkbox"/> sans défaut<br><input type="checkbox"/> avec défaut: _____                                     |
| <input type="checkbox"/> Facteur V Leiden R506Q              |   |

**CYTOPÉNIES HÉRÉDITAIRE ET DÉFAILLANCE DE LA MOELLE OSSEUSE** Échantillon: 2 ml de sang EDTA

- |   |  |
|---|--|
| <input type="checkbox"/> Anémie de Fanconi                      | <input type="checkbox"/> Anémies héréditaires            |
| <input type="checkbox"/> Anémie de Diamond-Blackfan             | <input type="checkbox"/> Anémies sidéroblastiques        |
| <input type="checkbox"/> MLPA pour l'anémie de Diamond-Blackfan | <input type="checkbox"/> Neutropénie héréditaire         |
| <input type="checkbox"/> Néoplasies myéloïdes héréditaires      | <input type="checkbox"/> Troubles de la télomérase (BMF) |

**TROUBLES ÉRYTHROCYTAIRES** Échantillon: 2 ml de sang EDTA

- |   |   |
|---|---|
| <input type="checkbox"/> Hémoglobinopathies         | <input type="checkbox"/> Sphérocytose héréditaire |
| <input type="checkbox"/> Porphyrie                  | <input type="checkbox"/> Polyglobulie héréditaire |
| <input type="checkbox"/> Xerocytose (PIEZO1, KCNN4) |   |

**AUTRES ANALYSES**

- |                                    |  |
|------------------------------------|--|
| <input type="checkbox"/> Conserver | <input type="checkbox"/> Autres Analyses:<br>(Demande : <a href="mailto:haematologie.cgl@insel.ch">haematologie.cgl@insel.ch</a> ) |
|------------------------------------|--|

SLAI et gènes associés	CASP10, CASP8, CYLA4, CTSP1, CXCR4, FADD, FAS, FASLG, LRBA, NFKB1, PIK3CA, PIK3CD, PIK3R1, STAT3
Néoplasies myéloïdes héréditaires	ANKRD26, CEBPA, DDX41, ETV6, GATA2, KRAS, MPL, PRF1, RUNX1, SAMD9, SAMD9L, SRP72, TP53
Panel LLA/ autres néoplasies lymphatiques héréditaires	ETV6, IKZF1, SH2B3, PAX5, TP53, FAS, FASLG, PRF1, UNC13D
Coagulation et fibrinolyse	F10, F11, F12, F13A1, F13B, F2, F3, F5, F7, FGA, FGB, FGG, GGCX, HRG, LMAN1, MCFD2, SERPINE1, SERPINF2, VKORC1, VWF
Thrombophilie	PLAT, PLG, PROC, PROS1, SERPINC1, SERPIND1
Microangiopathie thrombotique (MAT)	ADAMTS13, C3, CD46, CFB, CFH, CFHR1, CFHR2, CFHR3, CFHR5, CFI, DGKE, THBD
Thrombocytopenie/thrombocytopathie	ACTN1, ANKRD26, ANO6, AP3B1, BLOC1S3, CYCS, DIAPH1, DTNBP1, ETV6, FERMT3, FLI1, FLNA, GATA1, GF11B, GGCX, GNE, GP1BA, GP1BB, GP6, GP9, HOXA11, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, ITGA2, ITGA2B, ITGB3, LYST, MPL, MYH9, NBEA, NBEAL2, ORAI1, P2RY12, PLA2G4A, PLAU, RASGRP2, RBM8A, RUNX1, STIM1, STXBP2, TBXA2R, TBXAS1, THPO, TUBB1, VIPAS39, VPS33B
Anémie de Fanconi	BBC11, BRCA2, BRIP1, DDX11, ERCC4, ERCC6L2, ESCO2, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, LIG4, MAD2L2, NBN, NHEJ1, PALB2, RAD51, RAD51C, RFW3, SLX4, UBE2T, XRCC2
Anémie de Diamond-Blackfan	ADA2, GATA1, RPL5, RPL11, RPL15, RPL26, RPL27, RPL35A, RPL36, RPS4X, RPS7, RPS10, RPS15, RPS17, RPS19, RPS24, RPS26, RPS27A
Anémies héréditaires	AMN, ATRX, CDAN1, CUBN, G6PD, GATA1, GPI, KCNA4, PGK1, PIEZO1, PKLR, SBDS, SEC23B, SLC11A2, SLC25A38, TCN2, TMPRSS6, TPI1
Anémies sidéroblastiques	ALAS2, SLC25A38, SLC19A2, GLRX5, ABCB7, HSPA9, NDUFB11, PUS1, YARS2, LARS2, TRNT1
Neutropénie héréditaire	AK2, CSF3R, CXCR4, ELANE/ELA2, GATA2, GF11, G6PC3, HAX1, JAGN1, LAMTOR2/MAPBPIP (p14), SAMD9, SAMD9L, SRP54, SRP72, VPS45, WAS
Troubles de la télomérase (BMF)	ACD, CTC1, DKC1, NAF1, NHP2, NOP10, PARN, RTE1, SRP72, TEP1, TERC, TERT, TIN2, USB1, WRAP53, ZCCHC8
Hémoglobinopathies	HBA1, HBA2, HBB, HBD, HBG1, HBG2, HBQ1, HBZ
Porphyrie	ALAS2, FECH, HMBS, UROS
Sphérocytose héréditaire	ANK1, EPB42, SLC4A1, SPTA1, SPTB
Polyglobulie héréditaire	BHLHE41, BPGM, EGLN1, EGLN2, EGLN3, EPAS1, EPO, EPOR, GF11B, HBA1, HBA2, HBB, HIF1A, HIF1AN, HIF3A, JAK2, KDM6A, MPL, OS9, SH2B3, SLC30A10, VHL, ZNF197