Laboratoire National de Santé, 1 rue Louis Rech, L-3555 Dudelange (LUX)
Département de Génétique

BON DE DEMANDE D'ANALYSE DE GENETIQUE CONSTITUTIONNELLE

Patient	Médecin prescripteur
Nom…… Sexe ☐ F ☐ M	Identifiant / Coordonnées……
Prénom……	……
Date de Naissance……	Copies à adresser à……
Matricule:……	Date d'envoi……

Réservé au laboratoire (étiquette GLIMS)	- Date et heure de prélèvement: le à - Prélevé par : - Numéro de dossier:

Type de prélèvement

☐ Liquide amiotique *(Quantité minimale : 20 mL)*

☐ Villosités choriales *(Quantité minimale : 20 mg)*

☐ Sang fœtal ou de cordon *(Quantité minimale : 2 mL)*

☐ Sang périphérique *(Quantité minimale : 5 mL - 1 mL nouveaux-nés)*

☐ Placenta/ Produit de Fausse-couche / curetage ☐ Autre: ……

Renseignements cliniques et/ou généalogiques et/ou origines géographiques indispensables:

Prénatal

Volume prélèvement envoyé : _____

Aspect du prélèvement : _____

Grossesse en cours : G...P....
Âge gestationnel en SA :

☐ Dépistage par MSM à risque:

Préciser : _____ *et joindre CR*

☐ NIPT positif :
Préciser : _____ *et joindre CR*

☐ Antécédent d'aneuploïdie fœtale ou anomalie chromosomique familiale
Préciser : _____ *et joindre CR cytogénétique*

☐ Diagnostic prénatal d'affection génique

Préciser : _____
et joindre CR analyse moléculaire et/ou échographique

☐ Signe d'appel échographique

Préciser : _____
_____
et joindre CR d'échographie

Postnatal

☐ Trouble de la reproduction

Préciser : _____

☐ Bilan avant PMA

☐ Bilan de fausses-couches à répétition : *(Nombre : - Terme :)*

☐ Retard de croissance / retard statural

☐ Suspicion d'anomalie chromosomique:

Préciser : _____

☐ Retard global de développement/Déficience intellectuelle

☐ Autisme / Trouble du spectre autistique

☐ Epilepsie

☐ Mucoviscidose

☐ CBAVD ☐ Pré-PMA ☐ Recherche de porteur

☐ Symptomatique ☐ CFTR related disease

☐ Hémochromatose

☐ Bilan de thrombophilie

☐ Recherche d'Hémoglobinopathie

☐ Autre (préciser): _____

ANALYSE(S) DEMANDEE(S)

Cytogénétique

☐ Caryotype *(sang périphérique : tube héparinate de lithium)*

☐ FISH : Préciser le locus à étudier_____

☐ QF-PCR : Diagnostic rapide des aneuploïdies : 13/18/21- X/Y
(joindre impérativement un prélèvement de sang périphérique de la patiente : tube EDTA)

☐ CGH-array *(si examen sur prélèvement fœtal, joindre impérativement un prélèvement de sang périphérique de chacun des parents : tube EDTA)*

☐ Dosage AFP (effectué par le département de Biologie Clinique)

☐ extraction et mise en DNAthèque

☐ NIPT : *se reporter au bon de demande spécifique*

Biologie moléculaire

☐ Mucoviscidose

☐ CFTR: screening 50 mutations

☐ CFTR : autre (mutation spécifique, criblage complet, recherche de délétions / duplications)

Sang EDTA(5ml)

☐ Recherche des microdélétions du chromosome Y (AZF)

☐ X-Fragile* *Analyse sous-traité

☐ Hémochromatose (mutations, C282Y, H63D et S65C du gène HFE)

Bilan thrombophilie ☐ FV-Leiden ☐ FII (Prothrombine) (G20210A) ☐ FXIII (V34L)
☐ PAI-1 (4G/5G prom) ☐ *MTHFR* C677T ☐ *MTHFR* A1298C

☐ Oncogénétique : séquençage NGS d'un panel de 26 gènes impliqués dans les syndromes de cancer héréditaires (Sophia Genetics Hereditary Cancer Solution) * **Les test oncogénétiques ne peuvent être prescrits que par un médecin généticien après consultation génétique préalable. Nous conseillons de prendre RDV pour un consultation avec l'équipe du Conseil Génétique du LNS (Tel: 28100 441)**

Indication :

☐ Cancer du Sein Triple Négatif ☐ Cancer du Sein avant 50 ans

☐ Cancer de l'Ovaire ☐ Cancer Colorectal

☐ Présymptomatique / A risqué ☐ Autre (préciser)……

Hémoglobinopathies

☐ Etude de l'hémoglobine* (Electrophorèse de l'Hb, Dosage d'HbA2 et HbF, recherche d'α– et β-thalassémies)

*** Joindre impérativement une NFS récente ainsi que les valeurs relatives à la férritinémie le cas échéant.**

☐ Dosage d'HbA1C

Sang EDTA(5ml)

Indication

☐ Dépistage systématique (conseil génétique dans le cadre d'une grossesse, origine ethnique)

☐ Antécédent familial (préciser):_____

☐ Bilan étiologique d'une microcytose et/ou polyglobulie inexpliqué

☐ Suivi d'une hémoglobinopathie connue (préciser laquelle) : _____

☐ Découverte fortuite d'un variant d'Hb lors du dosage HbA1C

☐ Bilan étiologique d'une anémie hémolytique

☐ Autre (préciser): _____