

FORM-4910\_Délais de réponse des analyses génétiques moléculaires\_Rev 5\_01décembre2018

Maladie	gène	délai (TAT)	Technique
<b>Mucoviscidose</b>			
Mucoviscidose et pathologies associées - recherche de 71 mutations fréquentes	CFTR	1 mois	Luminex
Mucoviscidose - séquençage CFTR	CFTR	3 mois	NGS (Panel Gastro-Pneumo, capture)
<b>Stérilité masculine</b>			
Microdélétion chromosome Y, Azoo-/oligozoospermie	YQ11	2 mois	MLPA
CBAVD	CFTR + YQ11	2 mois	MLPA + Luminex
<b>Pathologies avec risque de déficit cognitif</b>			
Syndrome X fragile/POF/FXTAS	FMR1	6 semaines	Fragment Com
Di-George (VCF)	22q11	2 mois	MLPA
Syndrome d'Angelman/Prader Willi Syndrome (AS/PW)	15q11-q13	3 mois	MS-MLPA
Disomie uniparentale chromosome 7 - chromosome 14	UPD (7 et 14)	3 mois	MS-MLPA
<b>Pathologies neurologiques et affections neuromusculaires</b>			
Amyotrophie spinale type 1 (Werdnig-Hoffmann), type 2, type 3 (Kugelberg-Welander) et type 4	SMN1	2 mois	MLPA
Maladie de Huntington	HTT	3 mois	Fragment HM
<b>Sclérose tubéreuse de Bourneville</b>			
Sclérose tubéreuse - gènes TSC1 et TSC2	TSC1, TSC2	3 mois	NGS (Panel Vasculaire, capture)
<b>Surdité</b>			
Surdité non-syndromique, DFNB1A	GJB2 = cx26	2 mois	Sanger seq
Surdité non-syndromique, DFNB1B	GJB6 = cx30	2 mois	PCR+gel
<b>Hypercholestérolémie</b>			
Panel ADH - hypercholestérolémie familiale	APOB, LDLR, PCSK9	3 mois	NGS (Panel ADH, amplicons)
<b>Hémochromatose</b>			
Hémochromatose héréditaire type 1 - recherche des mutations C282Y et H63D	HFE1	1 mois	qPCR
Hémochromatose héréditaire de type 2 à type 5		3 mois	NGS (Panel Gastro-Pneumo, capture)
<b>Hémophilies</b>			
Hémophilie A (gène complet)	F8	3 mois	NGS (Panel onco-endocrino, capture)
Hémophilie A (inversion F8)	F8_inv	3 mois	IS-PCR
Hémophilie B	F9	3 mois	NGS (Panel onco-endocrino, capture)

## Pathologies tumorales

Oncogénétique - Panel NGS 35 gènes custom HCS	APC, ATM, BAP1, BARD1, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CDKN2A, CHEK2, EPCAM, GREM1, MLH1, MRE11A, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NBN, NTHL1, PALB2, PIK3CA, PMS2, POLD1, POLE, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, SCG5, SMAD4, STK11, TP53, XRCC2.	3 mois	NGS (Panel cHCS, capture)
<i>Polypose adénomateuse familiale</i>	<i>APC, MUYTH</i>	<i>3 mois</i>	<i>NGS (Panel cHCS, capture)</i>
<i>Cancer du sein et/ou de l'ovaire</i>	<i>BRCA1, BRCA2, TP53, PALB2, CHEK2</i>	<i>3 mois</i>	<i>NGS (Panel cHCS, capture)</i>
<i>Syndrome de Li-Fraumeni</i>	<i>TP53</i>	<i>3 mois</i>	<i>NGS (Panel cHCS, capture)</i>
<i>Mélanome</i>	<i>CDKN2A</i>	<i>3 mois</i>	<i>NGS (Panel cHCS, capture)</i>
<i>Hereditary nonpolyposis colorectal cancer (HNPCC)</i>	<i>MLH1 - MSH2 - MSH6 - PMS2 - EPCAM</i>	<i>3 mois</i>	<i>NGS (Panel cHCS, capture)</i>
<i>PTEN Hamartoma Tumor Syndrome</i>	<i>PTEN</i>	<i>3 mois</i>	<i>NGS (Panel cHCS, capture)</i>
<i>Peutz-Jeghers Syndrome</i>	<i>STK11</i>	<i>3 mois</i>	<i>NGS (Panel cHCS, capture)</i>
Oncogénétique et endocrinologie - Panel NGS 50 gènes	AIP, ALK, ARMC5, AXIN2, BAP1, CDK4, CDKN1B, CDKN2A, CYLD, DNMT3A, EGLN1, EGLN2, EGLN3, EPAS1, F8, F9, F12, FH, FLCN, GOT2, HIF1A, HOXB13, IDH3B, ITGA2B, ITGB3, KIF1B, KIT, KMT2D, MAX, MC1R, MDH1, MDH2, MEN1, MERTK, MET, MITF, NF1, PDGFRa, PHOX2B, POT1, PRKAR1A, PTCH1, PTCH2, RB1, RET, SDHA, SDHAF1, SDHAF2, SDHAF3, SDHB, SDHC, SDHD, SERPING1, SUFU, TMEM127, VHL	3 mois	NGS (Panel OncoEndocrino, capture)

<i>Paragangliome-phéochromocytome</i>	<i>SDHB</i>	<i>3 mois</i>	<i>NGS (Panel OncoEndocrino, capture)</i>
<i>Paragangliome-phéochromocytome</i>	<i>SDHC</i>	<i>3 mois</i>	<i>NGS (Panel OncoEndocrino, capture)</i>
<i>Paragangliome-phéochromocytome</i>	<i>SDHD</i>	<i>3 mois</i>	<i>NGS (Panel OncoEndocrino, capture)</i>
<i>Paraganglioma-pheochromocytoma (gene package)</i>	<i>SDHB+SDHC+SDHD</i>	<i>3 mois</i>	<i>NGS (Panel OncoEndocrino, capture)</i>
<i>Œdème angioneurotique</i>	<i>SERPING1</i>	<i>3 mois</i>	<i>NGS (Panel OncoEndocrino, capture)</i>
<i>Maladie de Von Hippel Lindau</i>	<i>VHL</i>	<i>3 mois</i>	<i>NGS (Panel OncoEndocrino, capture)</i>
Cancer de l'ovaire (somatique)	BRCA1+BRCA2	6 semaines	NGS (Panel BRCA, amplicons)

### Pathologies hépatiques

Pathologies digestives et pulmonaires - Panel NGS 57 gènes	ABCB11, ABCB4, ABCC2, AKR1D1, AMACR, ATP7B, ATP8B1, BAAT, BCS1L, CC2D2A, CLDN1, CPT1A, CYP27A1, CYP7B1, DCDC2, DGUOK, DHCR7, EHHADH, EPHX1, FTH1, GBE1, GNAS codons 201 and 227, GUSB, HAMP, HJV, HNF1B, HSD3B7, INVS, JAG1, LIPA, MKS1, MPV17, NEU1, NOTCH2, NPC1, NPC2, NPHP1, NPHP3, NPHP4, NR1H4, PKHD1, POLG, SI, SLC10A2, SLC25A13, SLC40A1, SLCO1B1, SLCO1B3, SMPD1, TALDO1, TFR2, TJP2, TMEM216, TRMU, UGT1A1, VIPAS39, VPS33B	<i>3 mois</i>	<i>NGS (Panel Gastro-Pneumo, capture)</i>
<i>Syndrome d'Alagille</i>	<i>JAG1</i>	<i>3 mois</i>	<i>NGS (Panel Gastro-Pneumo, capture)</i>

<i>Cholestase intrahépatique familiale type 1 (PFIC1)</i>	<i>ATP8B1</i>	<i>3 mois</i>	<i>NGS (Panel Gastro-Pneumo, capture)</i>
<i>Cholestase intrahépatique familiale type 2 (PFIC2)</i>	<i>ABCB11</i>	<i>3 mois</i>	<i>NGS (Panel Gastro-Pneumo, capture)</i>
<i>Cholestase intrahépatique familiale type 3 (PFIC3)</i>	<i>ABCB4 = MDR3</i>	<i>3 mois</i>	<i>NGS (Panel Gastro-Pneumo, capture)</i>
<i>Pancréatite familiale</i>	<i>SPINK1</i>	<i>3 mois</i>	<i>NGS (Panel Gastro-Pneumo, capture)</i>
<i>Crigler-Najjar</i>	<i>UGT1A1</i>	<i>3 mois</i>	<i>NGS (Panel Gastro-Pneumo, capture)</i>
<b>Malformations vasculaires</b>			
<i>Panel malformations vasculaires - Panel NGS 42 gènes</i>	<i>KRIT1,CCM2,PDCD10,GLMN,TEK,RASA1,EPHB4,ACVRL1,ENG,SMAD4,GDF2,PTEN,STAMBP,EFNB2,NOTCH1,NOTCH4,ANGPT2,FLT4,FOXC2,VEGFC,GATA2,CCBE1,GJA1,GJC2,HGF,HRAS,KRAS,NRAS,PTPN11,PTPN14,SOS1,RAF1,SOX18,IKBKG,ITGA9,KIF11,RELN,PIEZO1,FAT4,CDC42,TSC1,TSC2</i>	<i>3 mois</i>	<i>NGS (Panel Vasculaire, capture)</i>
<i>Capillary malformation - arteriovenous malformation</i>	<i>RASA1 - EPHB4 - STAMBP - PTEN</i>	<i>3 mois</i>	<i>NGS (Panel Vasculaire, capture)</i>
<i>Cerebral cavernous malformation</i>	<i>KRIT1 - CCM2 - PDCD10</i>	<i>3 mois</i>	<i>NGS (Panel Vasculaire, capture)</i>
<i>Rendu-Osler-Weber disease</i>	<i>ACVRL1 - ENG - SMAD4 - GDF2</i>	<i>3 mois</i>	<i>NGS (Panel Vasculaire, capture)</i>
<i>Venous malformation</i>	<i>TEK - GLMN</i>	<i>3 mois</i>	<i>NGS (Panel Vasculaire, capture)</i>
<i>Primary lymphoedema / fetal hydrops</i>	<i>FLT4 - VEGFC - FOXC2 - SOX18 - CCBE1 - KIF11 - PTPN14 - ITGA9 - GATA2 - GJC2 - GJA1 - HGF - FAT4 - PIEZO1 - IKBKG - HRAS - PTPN11 - KRAS - NRAS - RAF1 - SOS1 - RASA1 - EPHB4</i>	<i>3 mois</i>	<i>NGS (Panel Vasculaire, capture)</i>
<b>Divers</b>			
<i>Beckwith-Wiedemann, syndrome de</i>	<i>11p15.5 = BWS</i>	<i>3 mois</i>	<i>MS-MLPA</i>
<i>Silver-Russel syndrome, syndrome de</i>	<i>KCNQ1 = SRS</i>	<i>3 mois</i>	<i>MS-MLPA</i>

Van der Woude, syndrome de (Popliteal pterygium syndrome)	IRF6	3 mois	Sanger seq + MLPA
<b>Recherche de mutations familiales</b>			
	MUT FAM	1 mois	Sanger seq
<b>Hémoglobinopathies (bon 17 IH 5)</b>			
Thalassémie	HBA	2 mois	Sanger seq + MLPA
Thalassémie	HBB	2 mois	Sanger seq + MLPA
<b>Pharmacogénétique (Bon 17PG)</b>			
Déficience en Dihydropyrimidine dehydrogenase (toxicité 5-fluorouracil)	DPYD	2 semaines	Sanger seq
Sensibilité AVK	VKORC1	2 semaines	qPCR
Résistance AVK	VKORC1	2 semaines	Sanger seq
Métabolisme	ABCB1	2 semaines	qPCR
Métabolisme	CYP2B6	2 semaines	qPCR
Métabolisme	CYP2C19	2 semaines	qPCR
Métabolisme	CYP2C9	2 semaines	qPCR
Métabolisme	CYP2D6	2 semaines	Luminex
Métabolisme	CYP3A4	2 semaines	qPCR
Transplantation - métabolisme tacrolimus	CYP3A5	2 semaines	qPCR
Métabolisme	SLCO1B1 (protéine OATP1B1)	2 semaines	qPCR
Résistance clopidrogel	PON1	2 semaines	qPCR
Susceptibilité Hépatite C	IL28B	2 semaines	qPCR
Maladie de Gilbert	UGT1A1	2 semaines	qPCR (HRM) + sanger seq
Homocystinuria	MTHFR A1298C	2 semaines	qPCR
Homocystinuria	MTHFR C677T	2 semaines	qPCR