Téléphone du secrétariat de génétique : 02/764.67.74

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **Maladie** | **Gène** | **Délai (TAT)** | **Technique** | **Type de prélèvem-ent** | **Volume prélèvement requis** | **RES** | **RES back-up 1** | **RES back-up 2** | **REM** | **REM back-up1** | **REM back-up 2** | **Code remboursement** |
| **Mucoviscidose** | | | | | | | | | | | | |
| Mucoviscidose et pathologies associées – rech. des 50 mutations les plus fréquentes | *CFTR* | 1 mois | Analyse de fragments | Sang-EDTA | 3.4 mL (tube moyen) | **PMA** | ZL | RM | **RN** | DLA | SY | 565353-565364 |
| Dépistage néonatal de la mucoviscidose (12 mutations les plus fréquentes) | *CFTR* | 10 jours | Analyse de fragments | Carte de Guthrie | - | **PMA** | ZL | RM, HS | **RN** | DLA | SY |  |
| Mucoviscidose - séquençage CFTR | *CFTR* | 3 mois | NGS (Panel Gastro-Pneumo, capture) | Sang-EDTA | 3.4 mL (tube moyen) | **EHJ** | RM | WEL (DI, BE, PMA, MR) | **RN** | DLA | SY | 565471-565482 |
| **Stérilité masculine** | | | | | | | | | | | | |
| Microdélétion chromosome Y, Azoo-/oligozoospermie | *YQ11* | 1 mois | MLPA | Sang-EDTA | 3.4 mL (tube moyen) | **RM** | ZL | - | **RN** | DLA | SY | 565390-565401 |
| CBAVD | *CFTR + YQ11* | 1 mois | MLPA + Analyse de fragments | Sang-EDTA | 3.4 mL (tube moyen) | **RM + PMA** | ZL | - | **RN** | DLA | SY | 565456-565460 |
| **Pathologies avec risque de déficit cognitif** | | | | | | | | | | | | |
| Syndrome X fragile/POF/FXTAS | *FMR1* | 6 semaines | TP-PCR | Sang-EDTA | 3.4 mL (tube moyen) | **RM** | DI | BE | **SY** | DLA | RN | 565375-565386 |
| Syndrome d'Angelman/Prader Willi Syndrome (AS/PW) | 15q11-q13 | 3 mois | MS-MLPA | Sang-EDTA | 3.4 mL (tube moyen) | **RM** | ZL | - | **RN** | DLA | SY | 565456-565460 |
| Disomie uniparentale chromosome 7 - chromosome 14 | UPD (7 et 14) | 3 mois | MS-MLPA | Sang-EDTA | 3.4 mL (tube moyen) | **RM** | ZL | - | **RN** | DLA | SY | 565456-565460 |
| **Pathologies neurologiques et affections neuromusculaires** | | | | | | | | | | | | |
| Amyotrophie spinale type 1 (Werdnig-Hoffmann), type 2, type 3 (Kugelberg-Welander) et type 4 | *SMN1* | 2 mois | MLPA | Sang-EDTA | 3.4 mL (tube moyen) | **RM** | DI | ZL | **SY** | DLA | RN | 565456-565460 |
| Maladie de Huntington | *HTT* | 3 mois | TP-PCR | Sang-EDTA | 3.4 mL (tube moyen) | **RM** | DI | BE | **DLA** | SY | RN | 565456-565460 |
| **Sclérose tubéreuse de Bourneville** | | | | | | | | | | | | |
| Sclérose tubéreuse - gènes TSC1 et TSC2 | *TSC1, TSC2* | 3 mois | NGS (Panel Vasculaire, capture) | Sang-EDTA | 3.4 mL (tube moyen) | **RM** | MR | WEL (DI, BE, PMA, EHJ) | **SY** | DLA | RN | 565471-565482 |
| **Hypercholestérolémie** | | | | | | | | | | | | |
| Hypercholestérolémie familiale – Panel NGS custom FHC | *APOB* , *LDLR, PCSK9* | 3 mois | NGS (Panel FHC,capture) | Sang-EDTA | 3.4 mL (tube moyen) | **EHJ** | BE | ZL  (RM, DI, PMA, WEL, MR) | **DLA** | SY | RN | 565493-565504 |
| **Hémochromatose** | | | | | | | | | | | | |
| Hémochromatose héréditaire type 1 - recherche des mutations C282Y et H63D | *HFE1* | 1 mois | qPCR | Sang-EDTA | 3.4 mL (tube moyen) | **HS** | RM | - | **DLA** | RN | SY | 565316-565320 |
| Hémochromatose héréditaire de type 2 à type 5 | *HFE2, HAMP, TFR2, SLC40A1 et FTH1* | 3 mois | NGS (Panel Gastro-Pneumo, capture) | Sang-EDTA | 3.4 mL (tube moyen) | **EHJ** | RM | WEL (DI, BE, PMA, MR) | **DLA** | RN | SY | 565471-565482 |
| **Hémophilies** | | | | | | | | | | | | |
| Hémophilie A inversion des introns 1 et 22 du gène F8 | *F8*\_inv | 3 mois | IS-PCR | Sang-EDTA | 3.4 mL (tube moyen) | **DI** | BE | PMA | **DLA** | SY | RN | 565456-565460 |
| Hémophilie A anomalies autres que inversions | *F8* | 3 mois | NGS (Panel onco-endocrino, capture) | Sang-EDTA | 3.4 mL (tube moyen) | **DI** | BE | PMA (RM, WEL, EHJ, MR) | **DLA** | SY | RN | 565471-565482 |
| Hémophilie A analyse complète | *F8* | 3 mois | NGS (Panel onco-endocrino, capture) et IS-PCR | Sang-EDTA | 3.4 mL (tube moyen) | **DI** | BE | PMA (RM, WEL, EHJ, MR) | **DLA** | SY | RN | 565471-565482 |
| Hémophilie B | *F9* | 3 mois | NGS (Panel onco-endocrino, capture) | Sang-EDTA | 3.4 mL (tube moyen) | **DI** | BE | PMA (RM, WEL, EHJ, MR) | **DLA** | SY | RN | 565471-565482 |
| **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) | Sang-EDTA | 3.4 mL (tube moyen) | **BE** | PMA | EHJ (RM, DI, WEL, MR) | **DLA** | SY | RN | 565552-565563 |
| *Polypose adénomateuse familiale / Syndrome de Lynch / Cancer colorectal héréditaire sans polypose / Cancer de l’estomac* | *APC, MUTYH, BMPR1A,CDH1 EPCAM, GREM1, MLH1, MSH2, MSH3, MSH6, NTHL1, PMS2, POLD1, POLE, PTEN, SMAD4, STK11, TP53* | 3 mois | *NGS (Panel cHCS, capture)* | Sang-EDTA | 3.4 mL (tube moyen) | **BE** | PMA | EHJ (RM, DI, WEL, MR) | **DLA** | SY | RN | 565552-565563 |
| *Cancer du sein et/ou de l'ovaire* | *BARD1, BRCA1, BRCA2,TP53, PALB2, CHEK2, ATM, BRIP1, CDH1, EPCAM, MLH1, MSH2, , MSH6, , PMS2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11* | 3 mois | *NGS (Panel cHCS, capture)* | Sang-EDTA | 3.4 mL (tube moyen) | **BE** | PMA | EHJ (RM, DI, WEL, MR) | **DLA** | SY | RN | 565552-565563 |
| *Cancer du pancréas* | *APC, ATM, BRCA1, BRCA2, CDKN2A, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, STK11 , TP53* | 3 mois | *NGS (Panel cHCS, capture)* | Sang-EDTA | 3.4 mL (tube moyen) | **BE** | PMA | EHJ (RM, DI, WEL, MR) | **DLA** | SY | RN | 565552-565563 |
| *Cancer de la prostate* | *ATM, BRCA1, BRCA2, CHEK2, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, PALB2, PMS2* | 3 mois | *NGS (Panel cHCS, capture)* | Sang-EDTA | 3.4 mL (tube moyen) | **BE** | PMA | EHJ (RM, DI, WEL, MR | **DLA** | SY | RN | 565552-565563 |
| *Syndrome de Li-Fraumeni* | *TP53* | 3 mois | *NGS (Panel cHCS, capture)* | Sang-EDTA | 3.4 mL (tube moyen) | **BE** | PMA | EHJ (RM, DI, WEL, MR) | **DLA** | SY | RN | 565530-565541 |
| *Mélanome* | *CDKN2A, BAP1, BRCA1, BRCA2, PALB2* | 3 mois | *NGS (Panel cHCS, capture)* | Sang-EDTA | 3.4 mL (tube moyen) | **BE** | PMA | EHJ (RM, DI, WEL, MR) | **DLA** | SY | RN | 565552-565563 |
| *PTEN Hamartoma Tumor Syndrome* | *PTEN* | 3 mois | *NGS (Panel cHCS, capture)* | Sang-EDTA | 3.4 mL (tube moyen) | **BE** | PMA | EHJ (RM, DI, WEL, MR) | **DLA** | SY | RN | 565530-565541 |
| *Peutz-Jeghers Syndrome* | *STK11* | 3 mois | *NGS (Panel cHCS, capture)* | Sang-EDTA | 3.4 mL (tube moyen) | **BE** | PMA | EHJ (RM, DI, WEL, MR) | **DLA** | SY | RN | 565530-565541 |
| Oncogénétique et endocrinologie - Panel NGS 50 gènes | *AIP, ALK, ARMC5, AXIN2, BAP1, CDK4, CDKN1B, CDKN2A, CYLD, DNMT3A, EGLN1, EGLN2, EGLN3, EPAS1, FH, FLCN, GOT2, HIF1A, HOXB13, IDH3B, 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, SUFU, TMEM127, VHL* | 3 mois | NGS (Panel OncoEndocrino, capture) | Sang-EDTA | 3.4 mL (tube moyen) | **BE** | DI | PMA (RM, WEL, EHJ, MR) | **DLA** | SY | RN | 565552-565563 |
| *Adénome pituitaire* | *AIP, CDKN1B, MEN1, PRKAR1A, RET* | 3 mois | NGS (Panel OncoEndocrino, capture) | Sang-EDTA | 3.4 mL (tube moyen) | **BE** | DI | PMA (RM, WEL, EHJ, MR) | **DLA** | SY | RN | 565530-565541 |
| *Cancer de la prostate* | *HOXB13* | 3 mois | NGS (Panel OncoEndocrino, capture) | Sang-EDTA | 3.4 mL (tube moyen) | **BE** | DI | PMA (RM, WEL, EHJ, MR) | **DLA** | SY | RN | 565530-565541 |
| *Tumeur stromale gastro-intestinale (GIST)* | *KIT, PDGFRa* | 3 mois | NGS (Panel OncoEndocrino, capture) | Sang-EDTA | 3.4 mL (tube moyen) | **BE** | **DI** | PMA (RM, WEL, EHJ, MR) | **DLA** | SY | RN | 565530-565541 |
| *Carcinome médullaire de la thyroïde* | *RET* | 3 mois | NGS (Panel OncoEndocrino, capture) | Sang-EDTA | 3.4 mL (tube moyen) | **BE** | DI | PMA (RM, WEL, EHJ, MR) | **DLA** | SY | RN | 565530-565541 |
| *Carcinome rénal* | *FLCN, MET, VHL, FH* | 3 mois | NGS (Panel OncoEndocrino, capture) | Sang-EDTA | 3.4 mL (tube moyen) | **BE** | DI | PMA (RM, WEL, EHJ, MR) | **DLA** | SY | RN | 565530-565541 |
| *Complexe de Carney* | *PRKAR1A* | 3 mois | NGS (Panel OncoEndocrino, capture) | Sang-EDTA | 3.4 mL (tube moyen) | **BE** | DI | PMA (RM, WEL, EHJ, MR) | **DLA** | SY | RN | 565530-565541 |
| *Cylindromatose* | *CYLD* | 3 mois | NGS (Panel OncoEndocrino, capture) | Sang-EDTA | 3.4 mL (tube moyen) | **BE** | DI | PMA (RM, WEL, EHJ, MR) | **DLA** | SY | RN | 565530-565541 |
| *Hyperplasie nodulaire / adénome surrénalien* | *ARMC5* | 3 mois | NGS (Panel OncoEndocrino, capture) | Sang-EDTA | 3.4 mL (tube moyen) | **BE** | DI | PMA (RM, WEL, EHJ, MR) | **DLA** | SY | RN | 565530-565541 |
| *Léiomyosarcome* | *FH* | 3 mois | NGS (Panel OncoEndocrino, capture) | Sang-EDTA | 3.4 mL (tube moyen) | **BE** | DI | PMA (RM, WEL, EHJ, MR) | **DLA** | SY | RN | 565530-565541 |
| *Maladie de Von-Hippel Lindau* | *VHL* | 3 mois | NGS (Panel OncoEndocrino, capture) | Sang-EDTA | 3.4 mL (tube moyen) | **BE** | DI | PMA (RM, WEL, EHJ, MR) | **DLA** | SY | RN | 565530-565541 |
| *Médulloblastome / syndrome de Gorlin* | *PTCH1, PTCH2, SUFU* | 3 mois | NGS (Panel OncoEndocrino, capture) | Sang-EDTA | 3.4 mL (tube moyen) | **BE** | DI | PMA (RM, WEL, EHJ, MR) | **DLA** | SY | RN | 565530-565541 |
| *Mélanome* | *BAP1, CDK4, CDKN2A, MC1R, MITF, POT1* | 3 mois | NGS (Panel OncoEndocrino, capture) | Sang-EDTA | 3.4 mL (tube moyen) | **BE** | DI | PMA (RM, WEL, EHJ, MR) | **DLA** | SY | RN | 565530-565541 |
| *Néoplasie endocrinienne multiple de type I, II et IV* | *CDKN1B, MEN1, RET* | 3 mois | NGS (Panel OncoEndocrino, capture) | Sang-EDTA | 3.4 mL (tube moyen) | **BE** | DI | PMA (RM, WEL, EHJ, MR) | **DLA** | SY | RN | 565530-565541 |
| *Neuroblastome* | *ALK, PHOX2B* | 3 mois | NGS (Panel OncoEndocrino, capture) | Sang-EDTA | 3.4 mL (tube moyen) | **BE** | DI | PMA (RM, WEL, EHJ, MR) | **DLA** | SY | RN | 565530-565541 |
| *Neurofibromatose de type 1* | *NF1* | 3 mois | NGS (Panel OncoEndocrino, capture) | Sang-EDTA | 3.4 mL (tube moyen) | **BE** | DI | PMA (RM, WEL, EHJ, MR) | **DLA** | SY | RN | 565530-565541 |
| *Paragangliome et phéochromocytome* | *DNMT3A, EGLN1, EGLN2, EGLN3, EPAS1, FH, GOT2, HIF1A, IDH3B, KIF1B, KMT2D, MAX, MDH1, MDH2, MERTK, MET, SDHA, SDHAF1, SDHAF2, SDHAF3, SDHB, SDHC, SDHD, TMEM127, VHL, NF1, RET* | 3 mois | NGS (Panel OncoEndocrino, capture) | Sang-EDTA | 3.4 mL (tube moyen) | **BE** | DI | PMA (RM, WEL, EHJ, MR) | **DLA** | SY | RN | 565552-565563 |
| *Rétinoblastome* | *RB1* | 3 mois | NGS (Panel OncoEndocrino, capture) | Sang-EDTA | 3.4 mL (tube moyen) | **BE** | DI | PMA (RM, WEL, EHJ, MR) | **DLA** | SY | RN | 565530-565541 |
| *Syndrome Birt-Hogg-Dubé* | *FLCN* | 3 mois | NGS (Panel OncoEndocrino, capture) | Sang-EDTA | 3.4 mL (tube moyen) | **BE** | DI | PMA (RM, WEL, EHJ, MR) | **DLA** | SY | RN | 565530-565541 |
| *Syndrome cancer colorectal* | *AXIN2* | 3 mois | NGS (Panel OncoEndocrino, capture) | Sang-EDTA | 3.4 mL (tube moyen) | **BE** | DI | PMA (RM, WEL, EHJ, MR) | **DLA** | SY | RN | 565530-565541 |
| **Pathologies hépatiques** | | | | | | | | | | | | |
| Pathologies hépatiques - 55 gènes | *ABCB11, ABCB4, ABCC2, AKR1D1, AMACR, ATP7B, ATP8B1, BAAT, BCS1L, CC2D2A, CLDN1, CPT1A, CYP27A1, CYP7B1, DCDC2, DGUOK, DHCR7, EHHADH, EPHX1, GBE1, GNAS codons 201 and 227, GUSB, HNF1B, HSD3B7, INVS, JAG1, LIPA, MKS1, MPV17, NEU1, NOTCH2, NPC1, NPC2, NPHP1, NPHP3, NPHP4, NR1H4, PKHD1, PNPLA3, POLG, SI, SLC10A2, SLC25A13, SLCO1B1, SLCO1B3, SMPD1, TALDO1, TJP2,TM6SF2, TMC4,TMEM216, TRMU, UGT1A1, VIPAS39, VPS33B* | 3 mois | *NGS (Panel Gastro-Pneumo, capture)* | *Sang-EDTA* | 3.4 mL (tube moyen) | **EHJ** | RM | WEL (DI, BE, PMA, MR) | **RN** | DLA | SY | 565493-565504 |
| *Pathologies pancréatiques* | *CFTR, PRSS1, SPINK, CASR, CLDN2, CPA1, CTRC* | 3 mois | *NGS (Panel Gastro-Pneumo, capture)* | *Sang-EDTA* |  | **EHJ** | RM | WEL (DI, BE, PMA, MR) | **RN** | DLA | SY | 565471-565482 |
| *Pathologies pulmonaires* | *SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, CFTR* | 3 mois | *NGS (Panel Gastro-Pneumo, capture)* | *Sang-EDTA* |  | **EHJ** | RM | WEL (DI, BE, PMA, MR) | **RN** | DLA | SY | 565471-565482 |
| **Malformations vasculaires** | | | | | | | | | | | | |
| Panel malformations vasculaires - Panel NGS 42 gènes | *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* | 3 mois | NGS (Panel Vasculaire, capture) | Sang-EDTA |  | **RM** | MR | WEL (Di, BE, PMA, EHJ) | **RN** | DLA | SY | 565493-565504 |
| *Capillary malformation - arteriovenous malformation* | *RASA1 - EPHB4 - STAMBP - PTEN* | 3 mois | *NGS (Panel Vasculaire, capture)* | Sang-EDTA |  | **RM** | MR | WEL (Di, BE, PMA, EHJ) | **RN** | DLA | SY | 565471-565482 |
| *Cerebral cavernous malformation* | *KRIT1 - CCM2 - PDCD10* | 3 mois | *NGS (Panel Vasculaire, capture)* | Sang-EDTA |  | **RM** | MR | WEL (Di, BE, PMA, EHJ) | **RN** | DLA | SY | 565471-565482 |
| *Rendu-Osler-Weber disease* | *ACVRL1 - ENG - SMAD4 - GDF2* | 3 mois | *NGS (Panel Vasculaire, capture)* | Sang-EDTA |  | **RM** | MR | WEL (Di, BE, PMA, EHJ) | **RN** | DLA | SY | 565471-565482 |
| *Venous malformation* | *TEK - GLMN* | 3 mois | *NGS (Panel Vasculaire, capture)* | Sang-EDTA |  | **RM** | MR | WEL (Di, BE, PMA, EHJ) | **RN** | DLA | SY | 565471-565482 |
| *Primary lymphoedema / fetal hydrops* | *FLT4 - VEGFC - FOXC2 - SOX18 - CCBE1 - KIF11 - PTPN14 - ITGA9 - GATA2 - GJC2 - GJA1 - HGF - FAT4 - PIEZO1 - IKBKG - HRAS - PTPN11 - KRAS - NRAS - RAF1 - SOS1 - RASA1 - EPHB4* | 3 mois | *NGS (Panel Vasculaire, capture)* | Sang-EDTA |  | **RM** | MR | WEL (Di, BE, PMA, EHJ) | **RN** | DLA | SY | 565493-565504 |
| Maladies Vasculaires (somatique) | *AKT1 (ex 3), AKT2 (ex 3), AKT3 (ex 7 et 13), BRAF (ex2, 11 et 15), GNA11 (ex 4 et 5), GNA14 (ex 5), GNAQ (ex 4 et 5), HRAS (ex 2, 3 et 4), IDH1 (ex 4), IDH2 (ex 4), KRAS (ex 2, 3 et 4), MAP2K1 (ex 2), PIK3R2 (ex 10), MAP3K3 (ex 14), mTOR (ex 40), NRAS (ex 2), PIK3CA, PIK3R1 (ex 13), PTEN, TEK (ex 17, 22 et 23)* | 1 mois | *NGS (Panel onco, amplicon)* | Sang-EDTA | 3.4 mL (tube moyen) | **MR** | WEL | RM (DI, BE, PMA, EHJ) | **RN** | DLA | SY | 565471-565482 |
| **Divers** | | | | | | | | | | | | |
| Exome | Tous les gènes | 6 mois | NGS | Sang-EDTA | 3.4 mL (tube moyen) | **WEL** | EHJ | MR (RM, DI, BE, PM) | **RN** | SY | DLA | 565493-565504 |
| Angioedème héréditaire | *F12* et *SERPING1* | 3 mois | NGS (Panel onco-endocrino, capture) | Sang-EDTA | 3.4 mL (tube moyen) | **DI** | BE | PMA (RM, WEL, EHJ, MR) | **DLA** | SY | RN | 565471-565482 |
| Beckwith-Wiedemann, syndrome de | 11p15.5 = BWS | 3 mois | MS-MLPA | Sang-EDTA | 3.4 mL (tube moyen) | **RM** | ZL | - | **RN** | DLA | SY | 565456-565460 |
| Coagulopathie | *ITGA2B* et *ITGB3* | 3 mois | NGS (Panel onco-endocrino, capture) | Sang-EDTA | 3.4 mL (tube moyen) | **DI** | BE | PMA (RM, WEL, EHJ, MR) | **DLA** | SY | RN | 565471-565482 |
| Silver-Russel syndrome, syndrome de | *KCNQ1* = SRS | 3 mois | MS-MLPA | Sang-EDTA | 3.4 mL (tube moyen)) | **RM** | ZL | - | **RN** | DLA | SY | 565456-565460 |
| Van der Woude, syndrome de (Popliteal pterygium syndrome) | *IRF6* | 3 mois | Sanger seq + MLPA | Sang-EDTA | 3.4 mL (tube moyen) | **RM** | ZL | - | **RN** | DLA | SY | 565471-565482 |
| **Recherche de mutations familiales** | | | | | | | | | | | | |
|  | MUT FAM | 1 mois | Sanger seq/MLPA | Sang-EDTA | 3.4 mL (tube moyen) | **RM, DI, BE, WEL, PMA, EHJ, ZL** | RM, DI, BE, WEL, PMA, EHJ, ZL | RM, DI, BE, WEL, PMA, EHJ, ZL | RN, DLA, SY | RN, DLA, SY | RN, DLA, SY | 565456 |
| **Hémoglobinopathies (bon 17 IH 5)** | | | | | | | | | | | | |
| Thalassémie alpha anomalies fréquentes | *HBA* | 2 mois | MLPA | Sang-EDTA | 3.4 mL (tube moyen) | **DI** | BE | PMA | **MD** | DLA | SY | 565456-565460 |
| Thalassémie alpha anomalies rares ou Hb anormales alpha | *HBA* | 2 mois | Sanger seq | Sang-EDTA | 3.4 mL (tube moyen) | **DI** | BE | PMA | **MD** | DLA | SY | 565456-565460 |
| Thalassémie alpha analyse complète | *HBA* | 2 mois | Sanger seq + MLPA | Sang-EDTA | 3.4 mL (tube moyen) | **DI** | BE | PMA | **MD** | DLA | SY | 565471-565482 |
| Thalassémie beta anomalies fréquentes ou Hb anormales beta | *HBB* | 2 mois | Sanger seq | Sang-EDTA | 3.4 mL (tube moyen) | **DI** | BE | PMA | **MD** | DLA | SY | 565456-565460 |
| Thalassémie beta anomalies rares | *HBB* | 2 mois | MLPA | Sang-EDTA | 3.4 mL (tube moyen) | **DI** | BE | PMA | **MD** | DLA | SY | 565456-565460 |
| Thalassémie beta analyse complète | *HBB* | 2 mois | Sanger seq + MLPA | Sang-EDTA | 3.4 mL (tube moyen) | **DI** | BE | PMA | **MD** | DLA | SY | 565471-565482 |
| **Pharamacogénétique (Bon 17PG)** | | | | | | | | | | | | |
| Panel Pharmacogénétique | *ABCB1, ABCC2, ABCC4, ACE, ADRB1, ADRB2, BCHE, CDA, COMT, CYP1A2, CYP2B6, CYP2C19, CYP2C8, CYP2C9, CYP2D6, CYP3A4, CYP3A5, CYP4F2, DPYD, DRD2, G6PD, HTR2A, ITPA, MTHFR, NAT2, NR1I2, NR1I3, NUDT15, OPRM1, P2RY12, POR, RYR1, SLC22A1, SLCO1B1, TPMT, TYMS, UGT1A1, UGT1A4, UGT2B7, VKORC1.* | 10 jours | *NGS (Panel PGx, capture)* | Sang, EDTA | 3.4 mL (tube moyen) | **DI** | HS | PMA, ZL | **HV** | BL | DLA | 565456-565460 |
| Déficience en Dihydropyrimidine dehydrogenase (toxicité 5-fluorouracil) - Screening mutations | *DPYD* | 10 jours | Analyse de fragments | Sang-EDTA | 3.4 mL (tube moyen) | **DI** | HS | - | **HV** | BL | DLA | 565390-565401 |
| Sensibilité AVK | *VKORC1* | 2 semaines | qPCR | Sang-EDTA | 3.4 mL (tube moyen) | **DI** | HS | - | **HV** | BL | DLA | 565390-565401 |
| Métabolisme | *ABCB1* | 2 semaines | qPCR | Sang-EDTA | 3.4 mL (tube moyen) | **DI** | HS | - | **HV** | BL | DLA | 565390-565401 |
| Métabolisme | *CYP2B6* | 2 semaines | qPCR | Sang-EDTA | 3.4 mL (tube moyen) | **DI** | HS | - | **HV** | BL | DLA | 565390-565401 |
| Métabolisme | *CYP2C19* | 2 semaines | qPCR | Sang-EDTA | 3.4 mL (tube moyen) | **DI** | HS | - | **HV** | BL | DLA | 565390-565401 |
| Métabolisme | *CYP2C9* | 2 semaines | qPCR | Sang-EDTA | 3.4 mL (tube moyen) | **DI** | HS | - | **HV** | BL | DLA | 565390-565401 |
| Métabolisme | *CYP3A4* | 2 semaines | qPCR | Sang-EDTA | 3.4 mL (tube moyen) | **DI** | HS | - | **HV** | BL | DLA | 565390-565401 |
| Transplantation - métabolisme tacrolimus | *CYP3A5* | 2 semaines | qPCR | Sang-EDTA | 3.4 mL (tube moyen) | **DI** | HS | - | **HV** | BL | DLA | 565390-565401 |
| Métabolisme | *SLCO1B1 (protèine OATP1B1)* | 2 semaines | qPCR | Sang-EDTA | 3.4 mL (tube moyen) | **DI** | HS | - | **HV** | BL | DLA | 565390-565401 |
| Résistance clopidrogel | *PON1* | 2 semaines | qPCR | Sang-EDTA | 3.4 mL (tube moyen) | **DI** | HS | - | **HV** | BL | DLA | 565390-565401 |
| Susceptibilité Hépatite C | *IL28B* | 2 semaines | qPCR | Sang-EDTA | 3.4 mL (tube moyen) | **DI** | HS | - | **HV** | BL | DLA | 565390-565401 |
| Maladie de Gilbert | *UGT1A1* | 2 semaines | qPCR (HRM) | Sang-EDTA | 3.4 mL (tube moyen) | **DI** | HS | - | **HV** | BL | DLA | 565390-565401 |
| Homocystinuria | *MTHFR* | 2 semaines | qPCR | Sang-EDTA | 3.4 mL (tube moyen) | **DI** | HS | - | **HV** | BL | DLA | 565331-565342 |

Légende initiales Responsables Scientifiques (RES) :

Légende initiales Responsables Médicaux (REM) :

* BL : Boland Lidvine ; lidvine.boland@saintluc.uclouvain.be
* DLA : De Leener Anne ; anne.deleener@saintluc.uclouvain.be
* HV : Haufroid Vincent ; vincent.haufroid@saintluc.uclouvain.be
* MD : Maisin Diane ; diane.maisin@saintluc.uclouvain.be
* RN : Revencu Nicole ; nicole.revencu@saintluc.uclouvain.be
* SY : Sznajer Yves ; yves.sznajer@saintluc.uclouvain.be
* BE : Bollaert Emeline ; emeline.bollaert@saintluc.uclouvain.be
* DI : Derclaye Isabelle ; isabelle.derclaye@saintluc.uclouvain.be
* EHJ : El Hajj Joëlle ; joelle.elhajj@saintluc.uclouvain.be
* HS : Horion Shaleena ; shaleena.horion@saintluc.uclouvain.be
* MR : Michiels Rodolphe ; rodolphe.michiels@saintluc.uclouvain.be
* PMA : Philippeau Magali ; magali.philippeau@saintluc.uclouvain.be
* RM : Ravoet Marie ; marie.ravoet@saintluc.uclouvain.be
* WEL : Wiame Elsa ; elsa.wiame@saintluc.uclouvain.be
* ZL : Zahed Leila ; leila.zahed@saintluc.uclouvain.be