

 <p>Cliniques universitaires <b>SAINT-LUC</b> UCL BRUXELLES</p>		Délais de réponse des analyses génétiques moléculaires						Biologie Moléculaire				
BMOL-DSQ-4910	4.0							Date d'application : 20/12/2022				

Téléphone du secrétariat de génétique : 02/764.67.74

Maladie	Gène	Délai (TAT)	Technique	Type de prélèvement	Volume prélèvement requis	RES	RES back-up 1	RES back-up 2	REM	REM back-up1	REM back-up 2	Code remboursement
<b>Mucoviscidose</b>												
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
<b>Stérilité masculine</b>												
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
<b>Pathologies avec risque de déficit cognitif</b>												
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
<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	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
<b>Sclérose tubéreuse de Bourneville</b>												
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
<b>Hypercholestérolémie</b>												
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
<b>Hémochromatose</b>												
Hémochromatose héréditaire type 1 - recherche des mutations C282Y et H63D	HFE1	1 mois	qPCR	Sang-EDTA	3.4 mL (tube moyen)	EHJ	ZL	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

<b>Hémophilie</b>											
Hémophilie A inversion des introns 1 et 22 du gène F8	<i>F8_inv</i>	3 mois	IS-PCR	Sang-EDTA	3.4 mL (tube moyen)	DI	BE	PMA	DLA	SY	RN
Hémophilie A anomalies autres que inversions	<i>F8</i>	3 mois	NGS (Panel onco-endocrino, capture)	Sang-EDTA	3.4 mL (tube moyen)	DI	BE	PMA (RM, WEL, EHJ, MR)	DLA	SY	RN
Hémophilie A analyse complète	<i>F8</i>	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
Hémophilie B	<i>F9</i>	3 mois	NGS (Panel onco-endocrino, capture)	Sang-EDTA	3.4 mL (tube moyen)	DI	BE	PMA (RM, WEL, EHJ, MR)	DLA	SY	RN
<b>Pathologies tumorales</b>											
Oncogénétique - Panel NGS 35 gènes custom HCS	<i>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.</i>	3 mois	NGS (Panel cHCS, capture)	Sang-EDTA	3.4 mL (tube moyen)	BE	PMA	EHJ (RM, DI, WEL, MR)	DLA	SY	RN
<i>Polyposse adénomateuse familiale / Syndrome de Lynch / Cancer colorectal héréditaire sans polyposse / Cancer de l'estomac</i>	<i>APC, MUTYH, BMPR1A, CDH1 EPCAM, GREM1, MLH1, MSH2, MSH3, MSH6, NTHL1, PMS2, POLD1, POLE, PTEN, SMAD4, STK11, TP53</i>	3 mois	NGS (Panel cHCS, capture)	Sang-EDTA	3.4 mL (tube moyen)	BE	PMA	EHJ (RM, DI, WEL, MR)	DLA	SY	RN
Cancer du sein et/ou de l'ovaire	<i>BARD1, BRCA1, BRCA2, TP53, PALB2, CHEK2, ATM, BRIP1, CDH1, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, , PMS2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11</i>	3 mois	NGS (Panel cHCS, capture)	Sang-EDTA	3.4 mL (tube moyen)	BE	PMA	EHJ (RM, DI, WEL, MR)	DLA	SY	RN
Cancer du pancréas	<i>APC, ATM, BRCA1, BRCA2, CDKN2A, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, STK11 , TP53</i>	3 mois	NGS (Panel cHCS, capture)	Sang-EDTA	3.4 mL (tube moyen)	BE	PMA	EHJ (RM, DI, WEL, MR)	DLA	SY	RN
Cancer de la prostate	<i>ATM, BRCA1, BRCA2, CHEK2, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, PALB2, PMS2</i>	3 mois	NGS (Panel cHCS, capture)	Sang-EDTA	3.4 mL (tube moyen)	BE	PMA	EHJ (RM, DI, WEL, MR)	DLA	SY	RN
Syndrome de Li-Fraumeni	<i>TP53</i>	3 mois	NGS (Panel cHCS, capture)	Sang-EDTA	3.4 mL (tube moyen)	BE	PMA	EHJ (RM, DI, WEL, MR)	DLA	SY	RN
Mélanome	<i>CDKN2A, BAP1, BRCA1, BRCA2, PALB2</i>	3 mois	NGS (Panel cHCS, capture)	Sang-EDTA	3.4 mL (tube moyen)	BE	PMA	EHJ (RM, DI, WEL, MR)	DLA	SY	RN
<i>PTEN Hamartoma Tumor Syndrome</i>	<i>PTEN</i>	3 mois	NGS (Panel cHCS, capture)	Sang-EDTA	3.4 mL (tube moyen)	BE	PMA	EHJ (RM, DI, WEL, MR)	DLA	SY	RN
Peutz-Jeghers Syndrome	<i>STK11</i>	3 mois	NGS (Panel cHCS, capture)	Sang-EDTA	3.4 mL (tube moyen)	BE	PMA	EHJ (RM, DI, WEL, MR)	DLA	SY	RN

Oncogénétique et endocrinologie - Panel NGS 50 gènes	<i>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</i>	3 mois	NGS (Panel OncoEndocrino, capture)	Sang-EDTA	3.4 mL (tube moyen)	<b>BE</b>	DI	PMA (RM, WEL, EHJ, MR)	<b>DLA</b>	SY	RN	565552-565563
Adénome pituitaire	<i>AIP, CDKN1B, MEN1, PRKAR1A, RET</i>	3 mois	NGS (Panel OncoEndocrino, capture)	Sang-EDTA	3.4 mL (tube moyen)	<b>BE</b>	DI	PMA (RM, WEL, EHJ, MR)	<b>DLA</b>	SY	RN	565530-565541
Cancer de la prostate	<i>HOXB13</i>	3 mois	NGS (Panel OncoEndocrino, capture)	Sang-EDTA	3.4 mL (tube moyen)	<b>BE</b>	DI	PMA (RM, WEL, EHJ, MR)	<b>DLA</b>	SY	RN	565530-565541
Tumeur stromale gastro-intestinale (GIST)	<i>KIT, PDGFRa</i>	3 mois	NGS (Panel OncoEndocrino, capture)	Sang-EDTA	3.4 mL (tube moyen)	<b>BE</b>	DI	PMA (RM, WEL, EHJ, MR)	<b>DLA</b>	SY	RN	565530-565541
Carcinome médullaire de la thyroïde	<i>RET</i>	3 mois	NGS (Panel OncoEndocrino, capture)	Sang-EDTA	3.4 mL (tube moyen)	<b>BE</b>	DI	PMA (RM, WEL, EHJ, MR)	<b>DLA</b>	SY	RN	565530-565541

Carcinome rénal	<i>FLCN, MET, VHL, FH</i>	3 mois	NGS (Panel OncoEndocrino, capture)	Sang-EDTA	3.4 mL (tube moyen)	<b>BE</b>	DI	PMA (RM, WEL, EHJ, MR)	<b>DLA</b>	SY	RN	565530-565541
Complexe de Carney	<i>PRKAR1A</i>	3 mois	NGS (Panel OncoEndocrino, capture)	Sang-EDTA	3.4 mL (tube moyen)	<b>BE</b>	DI	PMA (RM, WEL, EHJ, MR)	<b>DLA</b>	SY	RN	565530-565541
Cylindromatose	<i>CYLD</i>	3 mois	NGS (Panel OncoEndocrino, capture)	Sang-EDTA	3.4 mL (tube moyen)	<b>BE</b>	DI	PMA (RM, WEL, EHJ, MR)	<b>DLA</b>	SY	RN	565530-565541
Hyperplasie nodulaire / adénome surrénalien	<i>ARMC5</i>	3 mois	NGS (Panel OncoEndocrino, capture)	Sang-EDTA	3.4 mL (tube moyen)	<b>BE</b>	DI	PMA (RM, WEL, EHJ, MR)	<b>DLA</b>	SY	RN	565530-565541
Léiomysarcome	<i>FH</i>	3 mois	NGS (Panel OncoEndocrino, capture)	Sang-EDTA	3.4 mL (tube moyen)	<b>BE</b>	DI	PMA (RM, WEL, EHJ, MR)	<b>DLA</b>	SY	RN	565530-565541
Maladie de Von-Hippel Lindau	<i>VHL</i>	3 mois	NGS (Panel OncoEndocrino, capture)	Sang-EDTA	3.4 mL (tube moyen)	<b>BE</b>	DI	PMA (RM, WEL, EHJ, MR)	<b>DLA</b>	SY	RN	565530-565541

Médulloblastome / syndrome de Gorlin	<i>PTCH1, PTCH2, SUFU</i>	3 mois	NGS (Panel OncoEndocrino, capture)	Sang-EDTA	3.4 mL (tube moyen)	<b>BE</b>	DI	PMA (RM, WEL, EHJ, MR)	<b>DLA</b>	SY	RN	565530-565541
Mélanome	<i>BAP1, CDK4, CDKN2A, MC1R, MITF, POT1</i>	3 mois	NGS (Panel OncoEndocrino, capture)	Sang-EDTA	3.4 mL (tube moyen)	<b>BE</b>	DI	PMA (RM, WEL, EHJ, MR)	<b>DLA</b>	SY	RN	565530-565541
Néoplasie endocrinienne multiple de type I, II et IV	<i>CDKN1B, MEN1, RET</i>	3 mois	NGS (Panel OncoEndocrino, capture)	Sang-EDTA	3.4 mL (tube moyen)	<b>BE</b>	DI	PMA (RM, WEL, EHJ, MR)	<b>DLA</b>	SY	RN	565530-565541
Neuroblastome	<i>ALK, PHOX2B</i>	3 mois	NGS (Panel OncoEndocrino, capture)	Sang-EDTA	3.4 mL (tube moyen)	<b>BE</b>	DI	PMA (RM, WEL, EHJ, MR)	<b>DLA</b>	SY	RN	565530-565541
Neurofibromatose de type 1	<i>NF1</i>	3 mois	NGS (Panel OncoEndocrino, capture)	Sang-EDTA	3.4 mL (tube moyen)	<b>BE</b>	DI	PMA (RM, WEL, EHJ, MR)	<b>DLA</b>	SY	RN	565530-565541
Paragangliome et phéochromocytome	<i>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</i>	3 mois	NGS (Panel OncoEndocrino, capture)	Sang-EDTA	3.4 mL (tube moyen)	<b>BE</b>	DI	PMA (RM, WEL, EHJ, MR)	<b>DLA</b>	SY	RN	565552-565563

Rétinoblastome	<i>RB1</i>	3 mois	NGS (Panel OncoEndocrino, capture)	Sang-EDTA	3.4 mL (tube moyen)	<b>BE</b>	DI	PMA (RM, WEL, EHJ, MR)	<b>DLA</b>	SY	RN	565530-565541
Syndrome <i>Birt-Hogg-Dubé</i>	<i>FLCN</i>	3 mois	NGS (Panel OncoEndocrino, capture)	Sang-EDTA	3.4 mL (tube moyen)	<b>BE</b>	DI	PMA (RM, WEL, EHJ, MR)	<b>DLA</b>	SY	RN	565530-565541
Syndrome cancer colorectal	<i>AXIN2</i>	3 mois	NGS (Panel OncoEndocrino, capture)	Sang-EDTA	3.4 mL (tube moyen)	<b>BE</b>	DI	PMA (RM, WEL, EHJ, MR)	<b>DLA</b>	SY	RN	565530-565541
<b>Pathologies hépatiques</b>												
Pathologies hépatiques - 55 gènes	<i>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, SLC01B1, SLC01B3, SMPD1, TALDO1, TJP2, TM6SF2, TMC4, TMEM216, TRMU, UGT1A1, VIPAS39, VPS33B</i>	3 mois	NGS (Panel Gastro-Pneumo, capture)	Sang-EDTA	3.4 mL (tube moyen)	<b>EHJ</b>	RM	WEL (DI, BE, PMA, MR)	<b>RN</b>	DLA	SY	565493-565504
Pathologies pancréatiques	<i>CFTR, PRSS1, SPINK, CASR, CLDN2, CPA1, CTRC</i>	3 mois	NGS (Panel Gastro-Pneumo, capture)	Sang-EDTA		<b>EHJ</b>	RM	WEL (DI, BE, PMA, MR)	<b>RN</b>	DLA	SY	565471-565482
Pathologies pulmonaires	<i>SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, CFTR</i>	3 mois	NGS (Panel Gastro-Pneumo, capture)	Sang-EDTA		<b>EHJ</b>	RM	WEL (DI, BE, PMA, MR)	<b>RN</b>	DLA	SY	

													565471-565482
<b>Malformations vasculaires</b>													
Panel malformations vasculaires - Panel NGS 42 gènes	<i>KRIT1, CCM2, PDCD10, GLMN, TEK, RASA1, EPHB4, ACVRL1, ENG, SMAD4, GDF2, PTEN, STAMBP, EFNB2, NOTCH1, NOTCH4, ANGPT2, FLT4, FOXC2, VEGFC, GATA2, CCBE 1, GJA1, GJC2, HGF, HRAS, KRAS, NRAS, PTPN11, PTPN14, SOS1, RAF1, SOX18, IKBKG, ITGA9, KIF11, RELN, PIEZO1, FAT4, CDC42, TSC1, TSC2</i>	3 mois	NGS (Panel Vasculaire, capture)	Sang-EDTA		<b>RM</b>	MR	WEL, DI, BE, PMA, EHJ	<b>RN</b>	DLA	SY	565493-565504	
Capillary malformation - arteriovenous malformation	<i>RASA1 - EPHB4 - STAMBP - PTEN</i>	3 mois	NGS (Panel Vasculaire, capture)	Sang-EDTA		<b>RM</b>	MR	WEL, DI, BE, PMA, EHJ	<b>RN</b>	DLA	SY	565471-565482	
Cerebral cavernous malformation	<i>KRIT1 - CCM2 - PDCD10</i>	3 mois	NGS (Panel Vasculaire, capture)	Sang-EDTA		<b>RM</b>	MR	WEL, DI, BE, PMA, EHJ	<b>RN</b>	DLA	SY	565471-565482	
Rendu-Osler-Weber disease	<i>ACVRL1 - ENG - SMAD4 - GDF2</i>	3 mois	NGS (Panel Vasculaire, capture)	Sang-EDTA		<b>RM</b>	MR	WEL, DI, BE, PMA, EHJ	<b>RN</b>	DLA	SY	565471-565482	
Venous malformation	<i>TEK - GLMN</i>	3 mois	NGS (Panel Vasculaire, capture)	Sang-EDTA		<b>RM</b>	MR	WEL, DI, BE, PMA, EHJ	<b>RN</b>	DLA	SY	565471-565482	
Primary lymphoedema / fetal hydrops	<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>	3 mois	NGS (Panel Vasculaire, capture)	Sang-EDTA		<b>RM</b>	MR	WEL, DI, BE, PMA, EHJ	<b>RN</b>	DLA	SY	565493-565504	
Maladies Vasculaires (somatique)	<i>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)</i>	3 mois	NGS (Panel onco, amplicon)	Sang-EDTA	3.4 mL (tube moyen)	<b>MR</b>	WEL	RM (DI, BE, PMA, EHJ)	<b>RN</b>	DLA	SY	565471-565482	
<b>Divers</b>													
Exome	Tous les gènes	6 mois	NGS	Sang-EDTA	3.4 mL (tube moyen)	<b>WEL</b>	EHJ	MR (RM, DI, BE, PM)	<b>RN</b>	SY	DLA	565493-565504	

Angioedème héréditaire	<i>F12 et SERPING1</i>	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	<i>ITGA2B et ITGB3</i>	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	<i>KCNQ1 = SRS</i>	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)	<i>IRF6</i>	3 mois	Sanger seq + MLPA	Sang-EDTA	3.4 mL (tube moyen)	RM	ZL	-	RN	DLA	SY	565471-565482
<b>Recherche de mutations familiales</b>												
	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
<b>Hémoglobinopathies (bon 17 IH 5)</b>												
Thalassémie alpha anomalies fréquentes	<i>HBA</i>	2 mois	MLPA	Sang-EDTA	3.4 mL (tube moyen)	DI	BE		MD	DLA	SY	565456-565460
Thalassémie alpha anomalies rares ou Hb anormales alpha	<i>HBA</i>	2 mois	Sanger seq	Sang-EDTA	3.4 mL (tube moyen)	DI	BE		MD	DLA	SY	565456-565460
Thalassémie alpha analyse complète	<i>HBA</i>	2 mois	Sanger seq + MLPA	Sang-EDTA	3.4 mL (tube moyen)	DI	BE		MD	DLA	SY	565471-565482
Thalassémie beta anomalies fréquentes ou Hb anormales beta	<i>HBB</i>	2 mois	Sanger seq	Sang-EDTA	3.4 mL (tube moyen)	DI	BE		MD	DLA	SY	565456-565460
Thalassémie beta anomalies rares	<i>HBB</i>	2 mois	MLPA	Sang-EDTA	3.4 mL (tube moyen)	DI	BE		MD	DLA	SY	565456-565460
Thalassémie beta analyse complète	<i>HBB</i>	2 mois	Sanger seq + MLPA	Sang-EDTA	3.4 mL (tube moyen)	DI	BE		MD	DLA	SY	565471-565482
<b>Pharmacogénétique (Bon 17PG)</b>												
Panel Pharmacogénétique	<i>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, SLC01B1, TPMT, TYMS, UGT1A1, UGT1A4, UGT2B7, VKORC1.</i>	10 jours	NGS (Panel PGx, capture)	Sang, EDTA	3.4 mL (tube moyen)	DI	PMA	ZL	HV	BL	DLA	565456-565460 <small>Si TMPT et NUDT15 : 565456-565460+565390-565401</small>
Déficience en Dihydropyrimidine dehydrogenase (toxicité 5-fluorouracil) - Screening mutations	<i>DPYD</i>	10 jours	Analyse de fragments	Sang-EDTA	3.4 mL (tube moyen)	DI	PMA	-	HV	BL	DLA	565390-565401
Sensibilité AVK	<i>VKORC1</i>	2 semaines	qPCR	Sang-EDTA	3.4 mL (tube moyen)	DI	PMA	-	HV	BL	DLA	565390-565401

Métabolisme	<i>ABCB1</i>	2 semaines	qPCR	Sang-EDTA	3.4 mL (tube moyen)	DI	PMA	-	HV	BL	DLA	565390-565401
Métabolisme	<i>CYP2B6</i>	2 semaines	qPCR	Sang-EDTA	3.4 mL (tube moyen)	DI	PMA	-	HV	BL	DLA	565390-565401
Métabolisme	<i>CYP2C19</i>	2 semaines	qPCR	Sang-EDTA	3.4 mL (tube moyen)	DI	PMA	-	HV	BL	DLA	565390-565401
Métabolisme	<i>CYP2C9</i>	2 semaines	qPCR	Sang-EDTA	3.4 mL (tube moyen)	DI	PMA	-	HV	BL	DLA	565390-565401
Métabolisme	<i>CYP3A4</i>	2 semaines	qPCR	Sang-EDTA	3.4 mL (tube moyen)	DI	PMA	-	HV	BL	DLA	565390-565401
Transplantation - métabolisme tacrolimus	<i>CYP3A5</i>	2 semaines	qPCR	Sang-EDTA	3.4 mL (tube moyen)	DI	PMA	-	HV	BL	DLA	565390-565401
Métabolisme	<i>SLCO1B1 (protéine OATP1B1)</i>	2 semaines	qPCR	Sang-EDTA	3.4 mL (tube moyen)	DI	PMA	-	HV	BL	DLA	565390-565401
Résistance clopidogrel	<i>PON1</i>	2 semaines	qPCR	Sang-EDTA	3.4 mL (tube moyen)	DI	PMA	-	HV	BL	DLA	565390-565401
Susceptibilité Hépatite C	<i>IL28B</i>	2 semaines	qPCR	Sang-EDTA	3.4 mL (tube moyen)	DI	PMA	-	HV	BL	DLA	565390-565401
Maladie de Gilbert	<i>UGT1A1</i>	2 semaines	qPCR (HRM)	Sang-EDTA	3.4 mL (tube moyen)	DI	PMA	-	HV	BL	DLA	565390-565401
Homocystinuria	<i>MTHFR</i>	2 semaines	qPCR	Sang-EDTA	3.4 mL (tube moyen)	DI	PMA	-	HV	BL	DLA	

## Légende initiales Responsables Scientifiques (RES) :

- 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
- 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

## 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