

Téléphone du secrétariat de génétique : 02/764.67.74

Maladie	Gène	Délai TAT Classique/ Urgence	Technique	Type de prélèvem- ent	Volume prélève- ment 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	<i>CFTR</i>	1 mois	Analyse de fragments	Voir BMOL-DSQ-4271		PMA	ZL	RM	RN	DLA	SY	565353-565364
Dépistage néonatal de la mucoviscidose (12 mutations les plus fréquentes)	<i>CFTR</i>	10 jours	Analyse de fragments	Voir BMOL-DSQ-4271		PMA	ZL	RM	RN	DLA	SY	-
Mucoviscidose - séquençage <i>CFTR</i>	<i>CFTR</i>	3 mois/ 1 mois	NGS (Panel Gastro- Pneumo, capture)	Voir BMOL-DSQ-4271		EHJ	RM	(WEL, BE, PMA, MR)	RN	DLA	SY	565471-565482
Stérilité masculine												
Microdélétion chromosome Y, Azoo- /oligozoospermie	<i>YQ11</i>	6 semaines	MLPA	Voir BMOL-DSQ-4271		ZL	RM	-	RN	DLA	SY	565390-565401
CBAVD	<i>CFTR + YQ11</i>	6 semaines	MLPA + Analyse de fragments	Voir BMOL-DSQ-4271		ZL + PMA	RM	-	RN	DLA	SY	565456-565460
Pathologies avec risque de déficit cognitif												
Syndrome X fragile/POF/FXTAS	<i>FMR1</i>	6 semaines	TP-PCR	Voir BMOL-DSQ-4271		RM	BE	DI	SY	DLA	RN	565375-565386
Syndrome d'Angelman/Prader Willi Syndrome (AS/PW)	15q11-q13	3 mois/ 1 mois	MS-MLPA	Voir BMOL-DSQ-4271		RM	ZL	-	RN	DLA	SY	565456-565460
Disomie uniparentale chromosome 7 - chromosome 14	UPD (7 et 14)	3 mois/ 1 mois	MS-MLPA	Voir BMOL-DSQ-4271		RM	ZL	-	RN	DLA	SY	565390-569401
Pathologies neurologiques et affections neuromusculaires												
Amyotrophie spinale type 1 (Werdnig- Hoffmann), type 2, type 3 (Kugelberg- Welander) et type 4	<i>SMN1</i>	2 mois	MLPA	Voir BMOL-DSQ-4271		ZL	RM	-	SY	DLA	RN	565456-565460
Maladie de Huntington	<i>HTT</i>	3 mois/ 1 mois	TP-PCR	Voir BMOL-DSQ-4271		RM	BE	DI	DLA	SY	RN	565456-565460 Code prédictif : 565412-565423
Sclérose tubéreuse de Bourneville												
Sclérose tubéreuse - gènes <i>TSC1</i> et <i>TSC2</i>	<i>TSC1, TSC2</i>	3 mois/ 1 mois	NGS (Panel Vasculaire, capture)	Voir BMOL-DSQ-4271		RM	MR	(WEL, BE, PMA, EHJ)	SY	DLA	RN	565471-565482
Hypercholestérolémie												
Hypercholestérolémie familiale – Panel NGS custom FHC	<i>APOB, LDLR, PCSK9, ABCG5, ABCG8, APOE, LDLRAP1, LIPA, STAP1</i>	3 mois/ 1 mois	NGS (Panel FHC, capture)	Voir BMOL-DSQ-4271		EHJ	BE	(RM, PMA, WEL, MR)	DLA	SY	RN	565493-565504
Hémochromatose												
Hémochromatose héréditaire type 1 - recherche des mutations C282Y et H63D	<i>HFE1</i>	1 mois	qPCR	Voir BMOL-DSQ-4271		EHJ	ZL	(RM)	DLA	RN	SY	565316-565320
Hémochromatose héréditaire de type 2 à type 5	<i>HFE2, HAMP, TFR2, SLC40A1 et FTH1</i>	3 mois/ 1 mois	NGS (Panel Gastro- Pneumo, capture)	Voir BMOL-DSQ-4271		EHJ	RM	(WEL, BE, PMA, MR)	DLA	RN	SY	565471-565482

Hémophilies/Coagulopathies											
Hémophilie A inversion des introns 1 et 22 du gène F8	F8_inv	3 mois/ 1 mois	IS-PCR	Voir BMOL-DSQ-4271	RM	DI		DLA	SY	RN	565456-565460
Hémophilie A anomalies autres que inversions	F8	3 mois/ 1 mois	NGS (Panel onco-endocrino, capture)	Voir BMOL-DSQ-4271	RM	DI	(WEL, BE, PMA, MR)	DLA	SY	RN	565471-565482
Hémophilie A analyse complète	F8	3 mois/ 1 mois	NGS (Panel onco-endocrino, capture) et IS-PCR	Voir BMOL-DSQ-4271	RM	DI	(WEL, BE, PMA, MR)	DLA	SY	RN	565471-565482
Hémophilie B	F9	3 mois/ 1 mois	NGS (Panel onco-endocrino, capture)	Voir BMOL-DSQ-4271	RM	DI	(WEL, BE, PMA, MR)	DLA	SY	RN	565471-565482
Coagulopathie	ITGA2B et ITGB3	3 mois/ 1 mois	NGS (Panel onco-endocrino, capture)	Voir BMOL-DSQ-4271	RM	DI	(BE, WEL, PMA, EHJ, MR)	DLA	SY	RN	565471-565482
Hémoglobinopathies											
Thalassémie alpha anomalies fréquentes	HBA	2 mois	MLPA	Voir BMOL-DSQ-4271	BE	ZL	DI	MD	DLA	SY	565456-565460
Thalassémie alpha anomalies rares ou Hb anormales alpha	HBA	2 mois	Sanger seq	Voir BMOL-DSQ-4271	BE	ZL	DI	MD	DLA	SY	565456-565460
Thalassémie alpha analyse complète	HBA	2 mois	Sanger seq + MLPA	Voir BMOL-DSQ-4271	BE	ZL	DI	MD	DLA	SY	565471-565482
Thalassémie beta anomalies fréquentes ou Hb anormales beta	HBB	2 mois	Sanger seq	Voir BMOL-DSQ-4271	BE	ZL	DI	MD	DLA	SY	565456-565460
Thalassémie beta anomalies rares	HBB	2 mois	MLPA	Voir BMOL-DSQ-4271	BE	ZL	DI	MD	DLA	SY	565456-565460
Thalassémie beta analyse complète	HBB	2 mois	Sanger seq + MLPA	Voir BMOL-DSQ-4271	BE	ZL	DI	MD	DLA	SY	565471-565482
Recherche de mutations familiales											
	MUT FAM	1 mois	Sanger seq/MLPA	Voir BMOL-DSQ-4271	RM, BE, WEL, PMA, EHJ, ZL, DI	RM, BE, WEL, PMA, EHJ, ZL, DI	RM, BE, WEL, PMA, EHJ, ZL, DI	RN, DLA, SY	RN, DLA, SY	RN, DLA, SY	565456
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/ 1 mois	NGS (Panel cHCS, capture)	Voir BMOL-DSQ-4271	BE	PMA	EHJ	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,	3 mois/ 1 mois	NGS (Panel cHCS, capture)	Voir BMOL-DSQ-4271	BE	PMA	EHJ	DLA	SY	RN	565552-565563

	<i>PMS2, POLD1, POLE, PTEN, SMAD4, STK11, TP53</i>											
<i>Cancer du sein et/ou de l'ovaire</i>	<i>BARD1, BRCA1, BRCA2, TP53, PALB2, CHEK2, ATM, BRIP1, CDH1, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11</i>	3 mois/ 1 mois	NGS (Panel <i>chCS</i> , capture)	Voir BMOL-DSQ-4271	BE	PMA	EHJ	DLA	SY	RN	565552-565563	
<i>Cancer du pancréas</i>	<i>APC, ATM, BRCA1, BRCA2, CDKN2A, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, STK11, TP53</i>	3 mois/ 1 mois	NGS (Panel <i>chCS</i> , capture)	Voir BMOL-DSQ-4271	BE	PMA	EHJ	DLA	SY	RN	565552-565563	
<i>Cancer de la prostate</i>	<i>ATM, BRCA1, BRCA2, CHEK2, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, PALB2, PMS2</i>	3 mois/ 1 mois	NGS (Panel <i>chCS</i> , capture)	Voir BMOL-DSQ-4271	BE	PMA	EHJ	DLA	SY	RN	565552-565563	
<i>Syndrome de Li-Fraumeni</i>	<i>TP53</i>	3 mois/ 1 mois	NGS (Panel <i>chCS</i> , capture)	Voir BMOL-DSQ-4271	BE	PMA	EHJ	DLA	SY	RN	565530-565541	
<i>Mélanome</i>	<i>CDKN2A, BAP1, BRCA1, BRCA2, PALB2</i>	3 mois/ 1 mois	NGS (Panel <i>chCS</i> , capture)	Voir BMOL-DSQ-4271	BE	PMA	EHJ	DLA	SY	RN	565552-565563	
<i>PTEN Hamartoma Tumor Syndrome</i>	<i>PTEN</i>	3 mois/ 1 mois	NGS (Panel <i>chCS</i> , capture)	Voir BMOL-DSQ-4271	BE	PMA	EHJ	DLA	SY	RN	565530-565541	
<i>Peutz-Jeghers Syndrome</i>	<i>STK11</i>	3 mois/ 1 mois	NGS (Panel <i>chCS</i> , capture)	Voir BMOL-DSQ-4271	BE	PMA	EHJ	DLA	SY	RN	565530-565541	
<i>Oncogénétique et endocrinologie - Panel NGS 50 gènes</i>	<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/ 1 mois	NGS (Panel OncoEndocrino, capture)	Voir BMOL-DSQ-4271	BE	PMA	(RM, WEL, EHJ, MR)	DLA	SY	RN	565552-565563	
<i>Adénome pituitaire</i>	<i>AIP, CDKN1B, MEN1, PRKAR1A, RET</i>	3 mois/ 1 mois	NGS (Panel OncoEndocrino, capture)	Voir BMOL-DSQ-4271	BE	PMA	(RM, WEL, EHJ, MR)	DLA	SY	RN	565530-565541	
<i>Cancer de la prostate</i>	<i>HOXB13</i>	3 mois/ 1 mois	NGS (Panel OncoEndocrino, capture)	Voir BMOL-DSQ-4271	BE	PMA	(RM, WEL, EHJ, MR)	DLA	SY	RN	565530-565541	
<i>Tumeur stromale gastro-intestinale (GIST)</i>	<i>KIT, PDGFRa</i>	3 mois/ 1 mois	NGS (Panel OncoEndocrino, capture)	Voir BMOL-DSQ-4271	BE	PMA	(RM, WEL, EHJ, MR)	DLA	SY	RN	565530-565541	
<i>Carcinome médullaire de la thyroïde</i>	<i>RET</i>	3 mois/ 1 mois	NGS (Panel OncoEndocrino, capture)	Voir BMOL-DSQ-4271	BE	PMA	(RM, WEL, EHJ, MR)	DLA	SY	RN	565530-565541	

<i>Carcinome rénal</i>	<i>FLCN, MET, VHL, FH</i>	3 mois/ 1 mois	NGS (Panel OncoEndocrino, capture)	Voir BMOL-DSQ-4271	BE	PMA	(RM, WEL, EHJ, MR)	DLA	SY	RN	565530-565541
<i>Complexe de Carney</i>	<i>PRKAR1A</i>	3 mois/ 1 mois	NGS (Panel OncoEndocrino, capture)	Voir BMOL-DSQ-4271	BE	PMA	(RM, WEL, EHJ, MR)	DLA	SY	RN	565530-565541
<i>Cylindromatose</i>	<i>CYLD</i>	3 mois/ 1 mois	NGS (Panel OncoEndocrino, capture)	Voir BMOL-DSQ-4271	BE	PMA	(RM, WEL, EHJ, MR)	DLA	SY	RN	565530-565541
<i>Hyperplasie nodulaire / adénome surrénalien</i>	<i>ARMC5</i>	3 mois/ 1 mois	NGS (Panel OncoEndocrino, capture)	Voir BMOL-DSQ-4271	BE	PMA	(RM, WEL, EHJ, MR)	DLA	SY	RN	565530-565541
<i>Léiomyosarcome</i>	<i>FH</i>	3 mois/ 1 mois	NGS (Panel OncoEndocrino, capture)	Voir BMOL-DSQ-4271	BE	PMA	(RM, WEL, EHJ, MR)	DLA	SY	RN	565530-565541
<i>Maladie de Von-Hippel Lindau</i>	<i>VHL</i>	3 mois/ 1 mois	NGS (Panel OncoEndocrino, capture)	Voir BMOL-DSQ-4271	BE	PMA	(RM, WEL, EHJ, MR)	DLA	SY	RN	565530-565541
<i>Médulloblastome / syndrome de Gorlin</i>	<i>PTCH1, PTCH2, SUFU</i>	3 mois/ 1 mois	NGS (Panel OncoEndocrino, capture)	Voir BMOL-DSQ-4271	BE	PMA	(RM, WEL, EHJ, MR)	DLA	SY	RN	565530-565541
<i>Mélanome</i>	<i>BAP1, CDK4, CDKN2A, MC1R, MITF, POT1</i>	3 mois/ 1 mois	NGS (Panel OncoEndocrino, capture)	Voir BMOL-DSQ-4271	BE	PMA	(RM, WEL, EHJ, MR)	DLA	SY	RN	565530-565541
<i>Néoplasie endocrinienne multiple de type I, II et IV</i>	<i>CDKN1B, MEN1, RET</i>	3 mois/ 1 mois	NGS (Panel OncoEndocrino, capture)	Voir BMOL-DSQ-4271	BE	PMA	(RM, WEL, EHJ, MR)	DLA	SY	RN	565530-565541
<i>Neuroblastome</i>	<i>ALK, PHOX2B</i>	3 mois/ 1 mois	NGS (Panel OncoEndocrino, capture)	Voir BMOL-DSQ-4271	BE	PMA	(RM, WEL, EHJ, MR)	DLA	SY	RN	565530-565541
<i>Neurofibromatose de type 1</i>	<i>NF1</i>	3 mois/ 1 mois	NGS (Panel OncoEndocrino, capture)	Voir BMOL-DSQ-4271	BE	PMA	(RM, WEL, EHJ, MR)	DLA	SY	RN	565530-565541
<i>Paragangliome et phéochromocytome</i>	<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/ 1 mois	NGS (Panel OncoEndocrino, capture)	Voir BMOL-DSQ-4271	BE	PMA	(RM, WEL, EHJ, MR)	DLA	SY	RN	565552-565563
<i>Rétinoblastome</i>	<i>RB1</i>	3 mois/ 1 mois	NGS (Panel OncoEndocrino, capture)	Voir BMOL-DSQ-4271	BE	PMA	(RM, WEL, EHJ, MR)	DLA	SY	RN	565530-565541
<i>Syndrome Birt-Hogg-Dubé</i>	<i>FLCN</i>	3 mois/ 1 mois	NGS (Panel OncoEndocrino, capture)	Voir BMOL-DSQ-4271	BE	PMA	(RM, WEL, EHJ, MR)	DLA	SY	RN	565530-565541
<i>Syndrome cancer colorectal</i>	<i>AXIN2</i>	3 mois/ 1 mois	NGS (Panel OncoEndocrino, capture)	Voir BMOL-DSQ-4271	BE	PMA	(RM, WEL, EHJ, MR)	DLA	SY	RN	565530-565541

Pathologies hépatiques											
Panel Gastro-Pneumo – Panel NGS 70 gènes	<p>ABCB11, ABCB4, ABCC2, AKR1D1, AMACR, ATP7B, ATP8B1, BAAT, BCS1L, CC2D2A, CLDN1, CPT1A, CYP27A1, CYP7B1, DCDC2, DGUOK, DHCR7, EHHADH, EPHX1, FTH1, GBE1, GNAS, GUSB, HAMP, HFE2, HNF1B, HSD3B7, INVS, JAG1, LIPA, MKS1, MPV17, NEU1, NOTCH2, NPC1, NPC2, NPHP1, NPHP3, NPHP4, NR1H4, PKHD1, PNPLA3, POLG, SI, SLC10A2, SLC25A13, SLC40A1, SLC01B1, SLC01B3, SMPD1, TALDO1, TFR2, TJP2, TM6SF2, TMC4, TMEM216, TRMU, UGT1A1, VIPAS39, VPS33B, CASR, CFTR, CLDN2, CPA1, CTRC, PRSS1, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, SPINK1</p>	3 mois/ 1 mois	NGS (Panel Gastro-Pneumo, capture)	Voir BMOL-DSQ-4271	EHJ	RM	(WEL, BE, PMA, MR)	RN	DLA	SY	565493-565504
Pathologies hépatiques - 60 gènes	<p>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</p>	3 mois/ 1 mois	NGS (Panel Gastro-Pneumo, capture)	Voir BMOL-DSQ-4271	EHJ	RM	(WEL, BE, PMA, MR)	RN	DLA	SY	565493-565504
Pathologies pancréatiques	<p>CFTR, PRSS1, SPINK, CASR, CLDN2, CPA1, CTRC</p>	3 mois/ 1 mois	NGS (Panel Gastro-Pneumo, capture)	Voir BMOL-DSQ-4271	EHJ	RM	(WEL, BE, PMA, MR)	RN	DLA	SY	565471-565482
Pathologies pulmonaires	<p>SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, CFTR</p>	3 mois/ 1 mois	NGS (Panel Gastro-Pneumo, capture)	Voir BMOL-DSQ-4271	EHJ	RM	(WEL, BE, PMA, MR)	RN	DLA	SY	565471-565482
Malformations vasculaires											

Panel malformations vasculaires - Panel NGS 42 gènes	ACVRL1, ANGPT2, CCBE1, CCM2, CDC42, EFNB2, ENG, EPHB4, FAT4, FLT4, FOXC2, GATA2, GDF2, GJA1, GJC2, GLMN, HGF, HRAS, IKBKG, ITGA9, KIF11, KRAS, KRIT1, NOTCH1, NOTCH4, NRAS, PDCD10, PIEZO1, PTEN,, PTPN11, PTPN14, RAF1, RASA1, RELN, SMAD4, SOS1, SOX18, STAMPB, TEK, TSC1, TSC2, VEGFC	3 mois/ 1 mois	NGS (Panel Vasculaire, capture)	Voir BMOL-DSQ-4271	RM	MR	(WEL, BE, PMA, MR)	RN	DLA	SY	565493-565504
Malformation artério-veineuse	ACVRL1 – ENG - EPHB4 - GDF2 - RASA1 - SMAD4 - PTEN	3 mois/ 1 mois	NGS (Panel Vasculaire, capture)	Voir BMOL-DSQ-4271	RM	MR	(WEL, BE, PMA, EHJ)	RN	DLA	SY	565471-565482
Malformation caverneuse cérébrale	KRIT1 - CCM2 - PDCD10	3 mois/ 1 mois	NGS (Panel Vasculaire, capture)	Voir BMOL-DSQ-4271	RM	MR	(WEL, BE, PMA, EHJ)	RN	DLA	SY	565471-565482
Malformation capillaire – malformation artério-veineuse	EPHB4 – RASA1	3 mois/ 1 mois	NGS (Panel Vasculaire, capture)	Voir BMOL-DSQ-4271	RM	MR	(WEL, BE, PMA, EHJ)	RN	DLA	SY	565471-565482
Malformation capillaire – malformation artério-veineuse avec microcéphalie	STAMPB	3 mois/ 1 mois	NGS (Panel Vasculaire, capture)	Voir BMOL-DSQ-4271	RM	MR	(WEL, BE, PMA, EHJ)	RN	DLA	SY	565471-565482
Télangiectasie hémorragique héréditaire / Maladie de Rendu-Osler-Weber	ACVRL1 - ENG - SMAD4 - GDF2	3 mois/ 1 mois	NGS (Panel Vasculaire, capture)	Voir BMOL-DSQ-4271	RM	MR	(WEL, BE, PMA, EHJ)	RN	DLA	SY	565471-565482
Syndrome tumoral hamartomateux lié à PTEN	PTEN	3 mois/ 1 mois	NGS (Panel Vasculaire, capture)	Voir BMOL-DSQ-4271	RM	MR	(WEL, BE, PMA, EHJ)	RN	DLA	SY	565471-565482
Malformation veineuse	TEK – GLMN - PTEN	3 mois/ 1 mois	NGS (Panel Vasculaire, capture)	Voir BMOL-DSQ-4271	RM	MR	(WEL, BE, PMA, EHJ)	RN	DLA	SY	565471-565482
Lymphœdème primaire / hydrops fœtal	ANGPT2, CCBE1, CCM2, CDC42, EFNB2, ENG, EPHB4, FAT4, FLT4, FOXC2, GATA2, GDF2, GJA1, GJC2, GLMN, HGF, HRAS, IKBKG, ITGA9, KIF11, KRAS, KRIT1, NOTCH1, NOTCH4, NRAS, PDCD10, PIEZO1, PTEN, PTPN11, PTPN14, RAF1, RASA1, RELN, SMAD4, SOS1, SOX18, STAMPB, TEK, TSC1, TSC2, VEGFC	3 mois/ 1 mois	NGS (Panel Vasculaire, capture)	Voir BMOL-DSQ-4271	RM	MR	(WEL, BE, PMA, EHJ)	RN	DLA	SY	565493-565504
Maladies Vasculaires (somatique)	AKT1 (ex 3), AKT2 (ex 3), AKT3 (ex 7 et 13), BRAF (ex 2, 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 et 3), PIK3R2 (ex 10), MAP3K3 (ex 14), mTOR (ex 40), NRAS (ex 2, 3 et 4), PIK3CA, PIK3R1 (ex 11, 12 et 13), PTEN, TEK (ex 17, 22 et 23)	3 mois/ 1 mois	NGS (Panel onco, amplicon)	Voir BMOL-DSQ-4271	MR	WEL	(RM)	RN	DLA	SY	565471-565482

Exome												
Exome	Tous les gènes	6 mois/2 mois	NGS	Voir BMOL-DSQ-4271	WEL	EHJ	MR (f)	RN	SY	DLA	565493-565504	
Panel Intellectual Disability	Liste des gènes sur demande	6 mois/2 mois	NGS	Voir BMOL-DSQ-4271	WEL	EHJ	MR (f)	RN	SY	DLA	565493-565504	
Panel téloméropathies	Liste des gènes sur demande	6 mois/2 mois	NGS	Voir BMOL-DSQ-4271	WEL	EHJ	MR (f)	DLA	RN	YS	565493-565504	
Panel encéphalopathies épileptiques	Liste des gènes sur demande	6 mois/2 mois	NGS	Voir BMOL-DSQ-4271	WEL	EHJ	MR (f)	YS	RN	DLA	565493-565504	
Panel fentes	Liste des gènes sur demande	6 mois/2 mois	NGS	Voir BMOL-DSQ-4271	WEL	EHJ	MR (f)	RN	SY	DLA	565493-565504	
Rasopathies	Liste des gènes sur demande	6 mois/2 mois	NGS	Voir BMOL-DSQ-4271	WEL	EHJ	MR (f)	RN	SY	DLA	565493-565504	
Divers												
Angioedème héréditaire	<i>F12</i> et <i>SERPING1</i>	3 mois/ 1 mois	NGS (Panel onco-endocrino, capture)	Voir BMOL-DSQ-4271	RM	DI	(BE, WEL, PMA, EHJ, MR)	DLA	SY	RN	565471-565482	
Beckwith-Wiedemann, syndrome de	11p15.5 = BWS	3 mois/ 1 mois	MS-MLPA	Voir BMOL-DSQ-4271	RM	ZL (f)	(BE, WEL, PMA, EHJ, MR)	RN	DLA	SY	565456-565460	
Silver-Russel syndrome, syndrome de	<i>KCNQ1</i> = SRS	3 mois/ 1 mois	MS-MLPA	Voir BMOL-DSQ-4271	RM	ZL (f)	(BE, WEL, PMA, EHJ, MR)	RN	DLA	SY	565456-565460	
Pharmacogénétique (Bon 17PG)												
Panel Pharmacogénétique	<i>ABCB1, ABCC2, ABCC4, ABCG2, 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.</i>	2 semaines	NGS (Panel PGx, capture)	Sang, EDTA	3.4 mL (tube moyen)	PMA	ZL	(RM, WEL, BE, EHJ, MR)	HV	BL	DLA	565456-565460 Si TMPT et NUDT15 : 565456- 565460+565390- 565401
Déficience en Dihydropyrimidine dehydrogenase (toxicité 5-fluorouracil) - Screening mutations	<i>DPYD</i>	2 semaines	Analyse de fragments	Sang-EDTA	3.4 mL (tube moyen)	PMA	ZL	(RM, WEL, BE, EHJ, MR)	HV	BL	DLA	565390-565401
Sensibilité AVK	<i>VKORC1</i>	2 semaines	qPCR	Sang-EDTA	3.4 mL (tube moyen)	PMA	DI	(ZL, RM, WEL, BE, EHJ, MR)	HV	BL	DLA	565390-565401
Métabolisme	<i>ABCB1</i>	2 semaines	qPCR	Sang-EDTA	3.4 mL (tube moyen)	PMA	DI	(ZL, RM, WEL, BE, EHJ, MR)	HV	BL	DLA	565390-565401
Métabolisme	<i>CYP2B6</i>	2 semaines	qPCR	Sang-EDTA	3.4 mL (tube moyen)	PMA	DI	(ZL, RM, WEL, BE, EHJ, MR)	HV	BL	DLA	565390-565401
Métabolisme	<i>CYP2C19</i>	2 semaines	qPCR	Sang-EDTA	3.4 mL (tube moyen)	PMA	DI	(ZL, RM, WEL, BE, EHJ, MR)	HV	BL	DLA	565390-565401

Métabolisme	<i>CYP2C9</i>	2 semaines	qPCR	Sang-EDTA	3.4 mL (tube moyen)	PMA	DI	(ZL, RM, WEL, BE, EHJ, MR)	HV	BL	DLA	565390-565401
Métabolisme	<i>CYP3A4</i>	2 semaines	qPCR	Sang-EDTA	3.4 mL (tube moyen)	PMA	DI	(ZL, RM, WEL, BE, EHJ, MR)	HV	BL	DLA	565390-565401
Transplantation - métabolisme tacrolimus	<i>CYP3A5</i>	2 semaines	qPCR	Sang-EDTA	3.4 mL (tube moyen)	PMA	DI	(ZL, RM, WEL, BE, EHJ, MR)	HV	BL	DLA	565390-565401
Métabolisme	<i>SLCO1B1 (protéine OATP1B1)</i>	2 semaines	qPCR	Sang-EDTA	3.4 mL (tube moyen)	PMA	DI	(ZL, RM, WEL, BE, EHJ, MR)	HV	BL	DLA	565390-565401
Résistance clopidrogel	<i>PON1</i>	2 semaines	qPCR	Sang-EDTA	3.4 mL (tube moyen)	PMA	DI	(ZL, RM, WEL, BE, EHJ, MR)	HV	BL	DLA	565390-565401
Susceptibilité Hépatite C	<i>IL28B</i>	2 semaines	qPCR	Sang-EDTA	3.4 mL (tube moyen)	PMA	DI	(ZL, RM, WEL, BE, EHJ, MR)	HV	BL	DLA	565390-565401
Maladie de Gilbert	<i>UGT1A1</i>	2 semaines	qPCR (HRM)	Sang-EDTA	3.4 mL (tube moyen)	PMA	DI	(ZL, RM, WEL, BE, EHJ, MR)	HV	BL	DLA	565390-565401
Homocystinuria	<i>MTHFR</i>	2 semaines	qPCR	Sang-EDTA	3.4 mL (tube moyen)	PMA	DI	(ZL, RM, WEL, BE, EHJ, MR)	HV	BL	DLA	

(f) : en formation

() : n'a pas la compétence spécifique mais les connaissances analytiques nécessaires en cas d'urgence

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