



**Séquençage à haut débit (« NGS »)**

**Analyses par panels de gènes**

**Type d'analyse**

**Type d'accord assurance reçu**

- A** 1 à 10 gènes .....
- B** 11 à 100 gènes .....
- C** >100 gènes .....

❖ **IMPORTANT:** les analyses par panel de plus de 10 gènes ne peuvent être prescrites que par un médecin généticien porteur d'un diplôme FMH en génétique médicale ou d'un titre équivalent.

- Arythmie cardiaque + MLPA **B**
- Syndrome du QT-long (LQTS) + MLPA **B**
- Cardiomyopathie hypertrophique (CMH) **B**
- Cardiomyopathie dilatée (CMD) **B**
- Cardiomyopathie ventriculaire arythmogène (CVDA) **B**

- Ataxie, panel **C**
- Chorée, panel **B**
- Démence, panel **B**
- Dystonie, panel **B**
- Dystrophie musculaire des ceintures (Limb-Girdle) **B**
- Dystrophie musculaire / myopathie **C**
- Leucoencéphalopathie vasculaire **C**
- Maladie de Parkinson **B**
- Myopathie métabolique **B**
- Neuropathie (incl. CMT), panel **C**
- Paraplégie spastique familiale **B**

- Anomalie congénitale des reins et du tractus urinaire (CAKUT) **B**
- Néphronoptose **B**
- Polykystose rénale **A**
- Syndrome d'Alport **A**
- Syndrome hémolytique et urémique atypique (SHUa) **B**
- Syndrome néphrotique / sclérose glomérulaire segmentaire focale (SGSF) **B**
- Sclérose tubéreuse de Bourneville **A**

- Anomalie du stockage lysosomal **B**
- Ciliopathie **B**
- Maladie du tissu conjonctif (incl. anévrisme aortique, syndromes d'Ehlers-Danlos, Marfan et Loey-Dietz) **B**

- Arthrogrypose **C**
- Syndrome de Noonan, RASopathie **B**

- Epilepsie **B**
- Trouble du développement psychomoteur / déficit intellectuel **C**

- Maladie oculaire héréditaire **B, C**
- Surdité **C**

Autre-s panel-s (préciser): .....

Cette liste d'analyses fait partie intégrante de celle proposée par le département de médecine de laboratoire et pathologie (DMLP) du CHUV. Le formulaire ainsi que celui de consentement éclairé peuvent être imprimés directement depuis le site internet du DMLP: <https://www.chuv.ch/fr/laboratoires>

**Analyses monogéniques**

Fièvre méditerranéenne familiale ⚠

- MEFV, mutations fréquentes
- MEFV, séquençage du gène

Hémochromatose

- HFE, mut. fréquentes (C282Y, H63D)
- HFE, séquençage du gène

Maladie de Fabry

- GLA, séquençage du gène
- GLA, MLPA

Mucoviscidose

- CFTR, mutation connue: .....
- CFTR, mutations fréquentes + 5T
- CFTR, séquençage du gène

Neuropathie héréditaire, maladie de Charcot-Marie-Tooth

- EGR2 (CMT1D)
- GJB1 (CMTX1)
- MPZ (CMT1B2), séquençage du gène
- PMP22, séquençage du gène
- PMP22 (dup: CMT1A; del: HNPP), MLPA

Stérilité, infertilité

- CFTR (mutations fréquentes + 5T), absence congénitale bilatérale des canaux déférents (CBAVD)
- FMR1, insuffisance ovarienne précoce, ménopause précoce
- Microdélétion du chromosome Y

Syndromes avec défaut d'empreinte

- Angelman
- Prader-Willi

Syndrome kystique rénal - diabète

- HNF1B, séquençage du gène
- HNF1B, MLPA

Divers

- Amylose (TTR)
- Amyotrophie spinale proximale de type 1, 2, ou 3 (SMN1, SMN2)
- Atrophie musculaire spino-bulbaire (SMAX1; maladie de Kennedy) ⚠
- Déficit en  $\alpha$ -1-antitrypsine (SERPINA1)
- Détermination du sexe
- Inactivation du chromosome X ⚠
- Syndrome de West (ARX)
- Syndrome de Wiskott-Aldrich (WAS)

**Micosatellites - GenePrint®**

- Exclusion contamination maternelle
- Autre (préciser): .....

**Envoi d'ADN à un laboratoire externe**

- ❖ **ATTENTION:** pour l'envoi d'ADN à l'extérieur, veuillez s'il-vous-plaît et dans tous les cas:
  - ❖ contacter le laboratoire par écrit à : [diagnostic.lgm@chuv.ch](mailto:diagnostic.lgm@chuv.ch)
  - ❖ indiquer l'adresse du laboratoire externe :

**❖ CE SERVICE EST RÉSERVÉ AUX MÉDECINS DU CHUV**

- ⚠ Analyse hors domaine d'accréditation
- ⚠ Analyse ne figurant pas dans la liste fédérale des analyses de l'OFSP. En Suisse, les analyses « hors liste » ne sont pas soumises au remboursement obligatoire par l'assurance maladie.

**Disomies uniparentales**

Disomies uniparentales ⚠

- Chromosome 11
- Chromosome 14
- Chromosome 15

**Expansions nucléotidiques**

Ataxies spinocérébelleuses

- SCA1 (ATXN1)
- SCA2 (ATXN2)
- SCA3 (ATXN3)
- SCA6 (CACNA1A)
- SCA7 (ATXN7)
- SCA17 (TBP)

Autres ataxies héréditaires

- Ataxie de Friedreich (FXN)
- Atrophie dentato-rubro-pallido-luysienne (ADRP; ATN1)
- Chorée de Huntington (HTT)
- Dystonie généralisée à début précoce par les membres (DYT1)

Troubles neuro-développementaux

- Syndrome de l'X fragile (FMR1)
- Syndrome tremblement-ataxie avec pré-mutation de l'X fragile (FXTAS; FMR1)

Autre

- Dystrophie myotonique de type 1 (maladie de Steinert; DMPK)

**Autres analyses**

❖ D'autres gènes peuvent être analysés avec l'accord préalable du laboratoire.

La liste des experts de contact est disponible en ligne à l'adresse:

[www.chuv.ch/contact-lge](http://www.chuv.ch/contact-lge)

Autre (préciser): .....

**Analyses en sous-traitance**

- ❖ **ATTENTION:** veuillez s'il-vous-plaît et dans tous les cas:
  - ❖ joindre le formulaire de consentement éclairé signé
  - ❖ joindre une lettre si nécessaire
- Dystrophie facio-scapulo-humérale (FSHD)
- Dystrophie myotonique de type 2 (ZNF9)
- Dystrophie musculaire Duchenne Becker (DMD)
- Neurofibromatose (NF1)