



**Séquençage à haut débit (« NGS »)**

**Analyses par panels de 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.

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

- Analyse NGS avec séquençage**
- Réanalyse bioinformatique seule**

- Arythmie cardiaque **B**     + MLPA
- Syndrome du QT-long **B**     + MLPA
- Cardiomyopathie hypertrophique **B**
- Cardiomyopathie dilatée **B**
- Cardiomyopathie ventriculaire arythmogène **B**

- Alzheimer, panel **A**
- Ataxie, panel **C**
- AVC et maladie des petits vaisseaux **B**
- Chorée, panel **B**
- Démence, panel **B**
- Dystonie, panel **B**
- Dystrophie musculaire / myopathie **C**
- Leucodystrophie / leucoencéphalopathie **C**
- Maladie de Parkinson **B**
- Myopathie métabolique **B**
- Neuropathie héréditaire, panel **C**
- Paraplégie spastique familiale **B**

- Anomalie congénitale des reins et du tractus urinaire (CAKUT) **B**
- Néphronophtise **B**
- Néphropathie (ADTKD) **B**     + MLPA
- Polykystose rénale **A**     + MLPA
- 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 **B**

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

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

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

- Fièvre méditerranéenne familiale (MEFV) ⚠

- Autre-s panel-s (préciser): .....

- Analyse prénatale** (préciser panel-s): .....

**Analyses monogéniques**

- Hémochromatose
- HFE*, mutations 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
- 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

- Divers
- Amylose (*TTR*)
- Amyotrophie spinale proximale de type 1, 2 ou 3 (*SMN1*, *SMN2*)
- Déficit en  $\alpha$ -1-antitrypsine (*SERPINA1*)
- Détermination du sexe
- Inactivation du chromosome X ⚡

**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): .....

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

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>

- ⚡ 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 (*ATN1*)
- Atrophie musculaire spino-bulbaire, (maladie de Kennedy; *SMA1*) ⚡
- Maladie de Huntington (*HTT*)

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

- Autres
- Dystrophie myotonique de type 1 (maladie de Steinert; *DMPK*)
- Démence frontotemporale (*SLA*; *C9orf72*)

**Microsatellites - GenePrint®**

- Exclusion contamination maternelle
- 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*)