



**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**

Sclérose latérale amyotrophique **A, 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**

Arthrogyrose **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*, Kit Italie mutations fréquentes

*CFTR*, séquençage du gène

Neuropathie héréditaire, maladie de Charcot-Marie-Tooth

*PMP22* (dup: CMT1A; del: HNPP), MLPA

*PMP22*, séquençage du gène

Stérilité, infertilité

*CFTR* (mutations fréquentes + 5T), absence congénitale bilatérale des canaux déférents (CBAVD)

*FMR1*, insuffisance ovarienne précoce, ménopause précoce

Microdélétion du chromosome Y

Divers

Amylose (*TTR*)

Amyotrophie spinale – quantification (*SMN1, SMN2*)

Déficit en  $\alpha$ -1-antitrypsine (*SERPINA1*)

**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 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.

La partie Technique NGS est effectuée dans la plateforme NGS, DMLP, STMS 0053

**Expansions nucléotidiques**

Ataxies héréditaires

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

Angelman

Prader-Willi

SCA1 (*ATXN1*)

SCA2 (*ATXN2*)

SCA3 (*ATXN3*)

SCA6 (*CACNA1A*)

SCA7 (*ATXN7*)

SCA17 (*TBP*)

SCA27B (*FGF14*)

Ataxie de Friedreich (*FXN*)

Atrophie dentato-rubro-pallido-luysienne (*ATN1*)

Dystrophie facio-scapulo-humérale (*FSHD*)

Dystrophie myotonique de type 2 (*ZNF9*)

Dystrophie musculaire Duchenne Becker (*DMD*)