

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.

PRÉDISPOSITION AU CANCER DU SEIN ET DE L'OVAIRE, ET AU CANCER DE LA PROSTATE

- ☐ **BRCA1 et BRCA2:** 3 variants pathogènes fondateurs dans la population juive ashkénaze (**SANGER**)
- ☐ **BRCA1 et BRCA2**
- ☐ **Sein:** BRCA1, BRCA2, BARD1, PALB2, PTEN, TP53, ATM, CHEK2, RAD51C, RAD51D, STK11, CDH1
- ☐ **Ovaire:** BRCA1, BRCA2, BRIP1, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, RAD51C, RAD51D, PMS2, EPCAM
- ☐ **Sein et ovaire (HBOC) étendu:** BRCA1, BRCA2, ATM, BARD1, BRIP1, CDH1, CHEK2, PALB2, PTEN, PMS2, STK11, TP53, MLH1, MSH2, MSH6, RAD51C, RAD51D, EPCAM
- ☐ **Prostate:** BRCA1, BRCA2, ATM, CHEK2, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, RAD51D, HOXB13, RAD51C, PALB2, EPCAM

CANCERS DIGESTIFS

- ☐ **Syndrome de Lynch:** MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM, POLD1, POLE
- ☐ **Polypose familiale:** APC, AXIN2, MUTYH, BMPR1A, NTHL1, SMAD4, MLH3, MSH3, POLD1, POLE, RNF43
- ☐ **Cancer de l'estomac:** APC, CDH1, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, PMS2, TP53, SMAD4, BMPR1A, STK11, EPCAM + ☐ CTNNA1
- ☐ **Cancer gastro-intestinal:** APC, AXIN2, BMPR1A, CDH1, MLH1, MSH2, MSH6, MLH3, MSH3, PMS2, MUTYH, NTHL1, POLD1, POLE, RNF43, RPS20, TP53, PTEN, SMAD4, STK11, EPCAM + ☐ CTNNA1
- ☐ **Cancer du pancréas:** ATM, BRCA1, BRCA2, CDK4, CDKN2A, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PMS2, PRSS1, STK11, EPCAM

AUTRES PANELS DE CANCERS HÉRÉDITAIRES

- ☐ **Mélanome:** BRCA2, BAP1, CDK4, CDKN2A, POT1, MITF, MC1R, PTEN, TP53, TERT (promoteur)
- ☐ **Cancer du rein:** BAP1, FH, FLCN, MET, PTEN, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, SDHAF2, TSC1, TSC2, VHL
- ☐ **Cancer de la thyroïde:** APC, DICER1, RET, PTEN, TP53, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, SDHAF2, MEN1, FLCN + ☐ PRKAR1A + ☐ WRN
- ☐ **Sarcome:** TP53, NF1, FH, POT1, DICER1 + ☐ RB1
- ☐ **Tumeur stromale gastro-intestinale (GIST):** KIT, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, SDHAF2 + ☐ PDGFRA
- ☐ **Phéochromocytome & Paragangliome:** FH, RET, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, SDHAF2, VHL, NF1, MEN1 + ☐ TMEM127 + ☐ MAX + ☐ PRKAR1A
- ☐ **Tumeurs neuro-endocrines:** MEN1, NF1, TSC1, TSC2, VHL, FH, RET, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD + ☐ CDKN1B + ☐ TMEM127 + ☐ MAX

AUTRES GÈNES (à ajouter individuellement)

- | | | | | | | |
|-----------------------------------|----------------------------------|---------------------------------|----------------------------------|-----------------------------------|-----------------------------------|-----------------------------------|
| ☐ ABRAXAS1 | ☐ CDK4 | ☐ HNF1A | ☐ MRE11 | ☐ PMS2 | ☐ RECQL | ☐ STK11 |
| ☐ APC | ☐ CDKN2A | ☐ HNF1B | ☐ MSH2 | ☐ POLD1 | ☐ RET | ☐ SUFU* |
| ☐ ATM | ☐ CDKN1B* | ☐ HOXB13 | ☐ MSH3 | ☐ POLE | ☐ RNF43 | ☐ TGFBR2 |
| ☐ AXIN2 | ☐ CHEK2 | ☐ KIT | ☐ MSH6 | ☐ POT1 | ☐ RPS20 | ☐ TMEM127* |
| ☐ BAP1 | ☐ CTNNA1* | ☐ MAX* | ☐ MUTYH | ☐ PRKAR1A* | ☐ SDHA | ☐ TP53 |
| ☐ BARD1 | ☐ DICER1 | ☐ MBD4* | ☐ NBN | ☐ PRSS1 | ☐ SDHAF2 | ☐ TSC1 |
| ☐ BLM | ☐ DIS3L2 | ☐ MC1R | ☐ NF1 | ☐ PTCH1* | ☐ SDHB | ☐ TSC2 |
| ☐ BMPR1A | ☐ EGFR* | ☐ MEN1 | ☐ NF2* | ☐ PTEN | ☐ SDHC | ☐ VHL |
| ☐ BRCA1 | ☐ EPCAM | ☐ MET | ☐ NTHL1 | ☐ RAD50 | ☐ SDHD | ☐ WRN* |
| ☐ BRCA2 | ☐ FANCC | ☐ MITF | ☐ PALB2 | ☐ RAD51C | ☐ SMAD4 | ☐ WT1 |
| ☐ BRIP1 | ☐ FH | ☐ MLH1 | ☐ PDGFRA* | ☐ RAD51D | ☐ SMARCA4 | ☐ XRCC2 |
| ☐ CDH1 | ☐ FLCN | ☐ MLH3 | ☐ PMS1 | ☐ RB1* | ☐ SMARCB1* | ☐ XRCC3 |

*A usage interne

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

☐ Autre (préciser):.....

A Noter : ces analyses ne figurent pas dans la liste fédéral des analyses de l'OFSP.
En Suisse, les analyses « hors liste » ne sont pas soumises au remboursement obligatoire par l'assurance maladie.

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>

La partie de technique NGS est effectuée à la Plateforme NGS, DMLP, STMS 0053.