

LABORATOIRE DE GENETIQUE – SECTEUR ONCOGENETIQUE – Hôpital européen G. Pompidou

Pathologies dépistées, gènes et méthodes d'analyse

(Liste des gènes et méthodes d'analyse réactualisées régulièrement en fonction des avancées scientifiques).

Parangliome / Phéochromocytome	Gènes	Méthode d'analyse principale	Méthodes d'analyse complémentaires
Panel de gènes de susceptibilité au Phéochromocytome-Parangliome héréditaire	<i>VHL</i>	NGS	Sanger, MLPA, QMPSF
	<i>RET</i> (exons 8, 10, 11, 13 à 16)	NGS	Sanger
	<i>SDHA</i>	NGS	Sanger, MLPA, QMPSF
	<i>SDHB</i>	NGS	Sanger, MLPA, QMPSF
	<i>SDHC</i>	NGS	Sanger, MLPA, QMPSF
	<i>SDHD</i>	NGS	Sanger, MLPA, QMPSF
	<i>SDHAF2</i>	NGS	Sanger, MLPA
	<i>SDHAF1</i>	NGS	
	<i>TMEM127</i>	NGS	
	<i>MAX</i>	NGS	Sanger, QMPSF
	<i>FH</i>	NGS	Sanger, MLPA
	<i>EPAS1</i> (exons 9 & 12)	NGS	Sanger, MLPA
	<i>EGLN1</i>	NGS	Sanger
	<i>EGLN2</i>	NGS	Sanger
	<i>NF1</i>	NGS	
	<i>MDH2</i>	NGS	
	<i>SLC25A11</i>	NGS	
	<i>DLST</i>	NGS	
	<i>DNMT3A</i>	NGS	
	<i>GOT2</i>	NGS	
	<i>H3F3A</i>	NGS	
	<i>MERTK</i>	NGS	
	<i>MET</i>	NGS	
	<i>TET2</i>	NGS	
	<i>ATRX*</i>	NGS	
	<i>HRAS*</i>	NGS	
	<i>TERT</i> (promoteur)*	NGS	
	<i>FGFR1*</i>	NGS	
	<i>CSDE1*</i>	NGS	
	<i>CDKN2A*</i>	NGS	
	<i>BRAF</i> (V600E)*	NGS	
	<i>SETD2*</i>	NGS	
	<i>IDH1*</i>	NGS	
	<i>IDH2*</i>	NGS	
<i>IDH3B*</i>	NGS		
<i>H3F3B*</i>	NGS		

* Ces gènes ne sont analysés qu'au niveau de l'ADN tumoral

Tumeur Stromale Gastro-Intestinale (GIST)	Gènes	Méthode d'analyse principale	Méthodes d'analyse complémentaires
Panel de gènes de susceptibilité aux GIST	<i>SDHA</i>	NGS	Sanger, MLPA
	<i>SDHB</i>	NGS	Sanger, MLPA, QMPSF
	<i>SDHC</i>	NGS	Sanger, MLPA, QMPSF
	<i>SDHD</i>	NGS	Sanger, MLPA, QMPSF
	<i>KIT</i>	NGS	
	<i>PDGFRA</i>	NGS	

Kystes pulmonaires	<i>FLCN, TSC1, TSC2</i>	NGS	
Syndrome de Birt Hogg Dubé	<i>FLCN</i>	NGS	
Neurofibromatose de type 1	<i>NF1</i>	NGS	
Syndrome de Carney-Stratakis (GIST + PGL)	<i>SDHA</i>	NGS	Sanger, MLPA
	<i>SDHB</i>	NGS	Sanger, MLPA, QMPSF
	<i>SDHC</i>	NGS	Sanger, MLPA, QMPSF
	<i>SDHD</i>	NGS	Sanger, MLPA, QMPSF

Hémochromatose	Gènes	Méthode d'analyse principale	Méthodes d'analyse complémentaires
Hémochromatose de type 1	<i>HFE (exons 2 & 4)</i>	Sanger	
Hémochromatose de type 2 (juvénile)	<i>HFE2 (exons 2, 3 & 4)</i> <i>HAMP (exons 1 à 3)</i>	Sanger	

Prélèvement

- 2 tubes de sang total de 5-7 mL sur EDTA ; possibilité de réduire la quantité pour les enfants très jeunes

- à adresser à température ambiante de préférence dans les 72h* aux coordonnées suivantes :

Pr Anne-Paule GIMENEZ-ROQUEPLO / Pr Nelly BURNICHON / Dr Alexandre BUFFET

Laboratoire de Génétique

Département de Médecine Génomique des Tumeurs & Cancers

Hôpital Européen Georges Pompidou

20-40 rue Leblanc

75908 Paris Cedex 15

nelly.burnichon@aphp.fr / alexandre.buffet@aphp.fr

Si vous nous adressez un échantillon d'ADN extrait (température ambiante), une quantité minimale de 10 microgrammes est nécessaire. Merci de nous indiquer la méthode d'extraction.

* Au-delà de 72h d'acheminement, l'ADN pourra être extrait mais sa qualité sera évaluée avant analyse et un nouveau prélèvement pourra être demandé, si besoin.

Documents et informations à joindre au prélèvement

- un consentement signé par le médecin prescripteur et le patient (ou les deux parents en cas de patient mineur)
- Renseignements cliniques :
 - un compte-rendu d'hospitalisation ou de consultation
 - Fiche de renseignements cliniques sur le site internet du laboratoire (<https://hupo.manuelprelevement.fr/>)
 - un arbre généalogique
- Informations concernant l'échantillon biologique :
 - Patient : nom de naissance, nom d'usage, prénom, date de naissance, sexe;
 - Préleveur : nom, prénom et qualité professionnelle;
 - Echantillon : nature de l'échantillon, date de prélèvement de l'échantillon primaire, heure de prélèvement si pertinent;
 - Prescripteur : nom du clinicien (attention, en cas de prescription par un médecin non permanent, merci d'indiquer aussi le nom du médecin en mesure de suivre le patient).

Délai de rendu

- cas index : 3 à 9 mois après réception du prélèvement et du dossier complet et conforme, permettant la prescription du (des) test(s). Ce délai est fonction de la taille et du nombre de gènes à analyser.
- dépistage familial : 2 à 4 mois après réception du prélèvement.

La clinique du patient est une information indispensable à communiquer car elle permet de cibler au mieux les gènes à étudier et dans certains cas, de faciliter l'interprétation des résultats.

Aucune analyse ne peut être réalisée en l'absence du consentement signé.

La pertinence d'une demande de dépistage génétique pré-symptomatique chez le sujet mineur sera examinée par le biologiste responsable de la pathologie concernée. Cette indication pourra être discutée entre le biologiste et le médecin prescripteur si besoin.