

Chef de Pôle
Pr S. Davani, PU-PH

Responsable de
Structure Interne de Pôle
Pr J.P. Feugeas, PU-PH

Cadre de Santé
L. Goux

Cytogénétique et
Génétique Moléculaire
Pr P. Kuentz, PU-PH
Dr M.A. Collonge-Rame, PH
Dr E. Dahlen, PH
Mme V. Rozé-Guillaumey, Ing.
Secrétariat : 03.70.63.20.69
Fax : 03.70.63.20.46

Consultations
d'Oncogénétique
Dr M.A. Collonge-Rame, PH
Dr C. Populaire-Ventron, ARC
M. A. Damette, Cons. en génét.
Mme J. Jacquinet, Cons. en génét.
Mme M. Goffinet, Psychologue
Secrétariat : 03.70.63.21.62
Fax : 03.70.63.21.59

Oncobiologie,
Biologie cellulaire
et moléculaire,
CNR HPV
Pr J.L. Prétet, PU-PH
Dr Z. Selmani, MCU-PH
Dr A. Overs, MCU-PH
Mme S. Magnin, Ing.
Secrétariat : 03.70.63.32.49
Fax : 03.70.63.22.82

Bioinformatique
Pr D. Hocquet, PU-PH
Dr A. Overs, MCU-PH
Dr A. Biguenet, AHU
Mme Gnide, Bioinfo.
M. R. Ladeira, Bioinfo.

Diagnostic moléculaire des Maladies génétiques de la peau liées à un mosaïcisme

Séquençage ciblé en profondeur sur tissu atteint
Laboratoire de biologie médicale de référence – Arrêté du 18 juin 2024

Patient (étiquette) Nom : Nom de naissance : Prénom : DDN : Sexe : F <input type="checkbox"/> M <input type="checkbox"/>	Prescripteur (tampon) Nom, Prénom : Service : Institution : Adresse : Téléphone : Courriel sécurisé pour la transmission du compte-rendu :
Prélèvement Date et heure : <input type="checkbox"/> Biopsie cutanée Localisation : Nature de la lésion : <input type="checkbox"/> Frottis buccal – salive <input type="checkbox"/> Sang <input type="checkbox"/> ADN – Tissu d'origine : <input type="checkbox"/> Liquide amniotique <input type="checkbox"/> Autre : Localisation :	Indication(s) <input type="checkbox"/> Diagnostique <input type="checkbox"/> Thérapeutique <input type="checkbox"/> Conseil génétique <input type="checkbox"/> Autre (préciser) : Préleveur (remplir si différent du prescripteur) Nom, Prénom : Fonction : Service :

Panel – Facturation : N351 RIHN 5570 – 1503,90 euros
Délai de rendu des résultats : 3 mois

Examen sur <u>tissu frais atteint</u>				
	Indication	Gène (MANE Select)	Exons couverts	Codon(s) d'intérêt
<input type="checkbox"/>	Naevus de Becker	ACTB (NM_001101.5)	1-6	147
<input type="checkbox"/>	Syndrome de Protée	AKT1 (NM_001382430.1)	4, 5, 11, 14	17
<input type="checkbox"/>	Syndrome de Cowden			79
<input type="checkbox"/>	Syndrome hypertrophique avec hypoglycémie	AKT2 (NM_001626.6)	1-14	Multiples
<input type="checkbox"/>	(Hémi)mégaloencéphalie	AKT3 (NM_005465.7) MTOR (NM_004958.4)	1-14 28-58	17, 288 Multiples
<input type="checkbox"/>	Maladie de Darier	ATP2A2 (NM_170665.4)	1-20	Multiples
<input type="checkbox"/>	Maladie de Hailey-Hailey	ATP2C1 (NM_001378687.1)	1-28	Multiples
<input type="checkbox"/>	RASopathie - nævus épidermique - syndrome de Schimmelpenning	BRAF (NM_004333.6) HRAS (NM_005343.4) KRAS (NM_004985.5)	5-18 2-4 2-4	Multiples Multiples Multiples
<input type="checkbox"/>	Malformations vasculaires	PTPN11 (NM_002834.5)	1-16	Multiples
<input type="checkbox"/>	Naevus épidermique verruqueux linéaire inflammatoire (NEVIL)	CARD14 (NM_001366385.1)	6-7	93, 119
<input type="checkbox"/>	Hypomélanose d'Ito isolée ou syndromique	CDC42 (NM_001791.4) DDX3X (NM_001356.5) DEPDC5 (NM_001242896.3) DOCK1 (NM_001290223.2) GNA13 (NM_006572.6) KIF13A (NM_022113.6) MTOR (NM_004958.4) PIGA (NM_002641.4) TFE3 (NM_006521.6) USP9X (NM_001039591.3)	1-6 1-17 1-43 1-52 3-4 1-39 28-58 1-6 1-10 1-45	Multiples Multiples Multiples Multiples 200, 226 Multiples Multiples Multiples Multiples Multiples
<input type="checkbox"/>	Syndrome GLOW	DICER1 (NM_177438.3)	24-25	Multiples
<input type="checkbox"/>	Malformations capillaires et artério-veineuses (CM-AVM)	EPHB4 (NM_004444.5) RASA1 (NM_002890.3)	1-17 1-25	Multiples Multiples
<input type="checkbox"/>	Anémie de Fanconi	FANCB (NM_001018113.3)	1-10	Multiples

<input type="checkbox"/>	Lipomatose encéphalocrânio-cutanée Syndrome oculo-ectodermique	<i>FGFR1</i> (NM_023110.3) <i>KRAS</i> (NM_004985.5)	1-18 2-4	546, 656 13, 19, 146
<input type="checkbox"/>	Nævus acnéiforme/sébacé cérébriforme	<i>FGFR2</i> (NM_000141.5)	1-18	Multiples
<input type="checkbox"/>	Nævus épidermique kératosique isolé ou syndromique	<i>FGFR3</i> (NM_000142.5)	1-18	Multiples
<input type="checkbox"/>	Malformations glomuveineuses	<i>GLMN</i> (NM_053274.3)	1-19	Multiples
<input type="checkbox"/>	Malformations capillaires - phacomatose pigmentovasculaire - syndrome de Sturge-Weber - hémangiome congénital	<i>GNA11</i> (NM_002067.5) <i>GNA14</i> (NM_004297.4) <i>GNAQ</i> (NM_002072.5)	4-5 4-5 4-5	183, 209 179, 205 183, 209
<input type="checkbox"/>	Syndrome de McCune-Albright	<i>GNAS</i> (NM_000516.7)	8-9	201, 227
<input type="checkbox"/>	Syndrome de Maffucci	<i>IDH1</i> (NM_005896.4) <i>IDH2</i> (NM_002168.4)	4 4	132 172
<input type="checkbox"/>	Hypermélanose naevoïde linéaire et en volutes	<i>KITLG</i> (NM_000899.5)	1-10	Multiples
<input type="checkbox"/>	Nævus épidermique épidermolytique	<i>KRT1</i> (NM_006121.4) <i>KRT10</i> (NM_000421.5)	1-9 1-8	Multiples Multiples
<input type="checkbox"/>	Malformations artérioveineuses	<i>MAP2K1</i> (NM_002755.4)	1-11	Multiples
<input type="checkbox"/>	Malformations veineuses verruqueuses	<i>MAP3K3</i> (NM_002401.5)	1-16	Multiples
<input type="checkbox"/>	Syndrome de Waardenburg de type 2A	<i>MITF</i> (NM_001354604.2)	1-10	Multiples
<input type="checkbox"/>	Porokératoses	<i>MVD</i> (NM_002461.3) <i>MVK</i> (NM_000431.4) <i>PMVK</i> (NM_006556.4)	1-10 1-11 1-5	Multiples Multiples Multiples
<input type="checkbox"/>	Nævus épidermique comédionien	<i>NEK9</i> (NM_033116.6)	1-22	Multiples
<input type="checkbox"/>	Schwannomatose	<i>NF2</i> (NM_000268.4)	1-16	Multiples
<input type="checkbox"/>	Nævus mélanocytaire congénital étendu - mélanose neurocutanée	<i>NRAS</i> (NM_002524.5)	2-4	Multiples
<input type="checkbox"/>	Spectre hypertrophique associé à PI3K (PROS)	<i>PIK3CA</i> (NM_006218.4) <i>PIK3R1</i> (NM_181523.3)	1-21 8-16	Multiples Multiples
<input type="checkbox"/>	Syndrome mégalencéphalie-polymicrogyrie-polydactylie- hydrocéphalie (MPPH)	<i>PIK3R2</i> (NM_005027.4)	8-16	Multiples
<input type="checkbox"/>	Pigmentation réticulée	<i>POLA1</i> (NM_001330360.2)	1-37	Multiples
<input type="checkbox"/>	Hamartomatoses associées à <i>PTEN</i>	<i>PTEN</i> (NM_000314.8)	1-9	Multiples
<input type="checkbox"/>	Syndrome de Vabres	<i>RHOA</i> (NM_001664.4)	1-5	Multiples
<input type="checkbox"/>	Syndrome de Legius	<i>SPRED1</i> (NM_152594.3)	1-7	Multiples
<input type="checkbox"/>	Malformations veineuses associées à <i>TEK</i>	<i>TEK</i> (NM_000459.5)	1-23	Multiples

<input type="checkbox"/>	Exome en paire peau-sang (recherche) - Non facturable : après accord obtenu en RCP Délai variable (pas d'engagement) - Examen sur tissu frais atteint + sang
--------------------------	---

RCP du centre de référence MAGEC-Mosaïques : les jeudis 10 h - 12 h en visioconférence Skemeet

Demandes d'avis et présentation possible des dossiers patients en amont de la prescription
Communiquer votre souhait de participer à la RCP à l'adresse mail suivante :
magec@chu-dijon.fr

<p>Matériel : tissu frais atteint Cryotube pour les biopsies cutanées (punch 5 mm) ou flacon type CBU pour les prélèvements plus gros (chirurgie) dans du sérum physiologique stérile ou milieu de culture RPMI. Surtout pas de formol (dégradation de l'ADN). Si plusieurs biopsies, une seule sera analysée et facturée. Si tissu frais atteint impossible et en fonction de l'indication : frottis buccal, sang (EDTA 5 ml), urines. Diagnostic prénatal possible sur liquide amniotique, à programmer en amont.</p>	<p>Effectuer les prélèvements en début de semaine (lundi – jeudi)* Prévenir par e-mail : - Centre de référence constitutif MAGEC-Mosaïques Dijon magec@chu-dijon.fr – Tel : 03 80 48 72 55 - Pr Pierre VABRES (Dermatologie Dijon - informations cliniques) Pierre.Vabres@u-bourgogne.fr – Tel : 03 80 29 33 36 - Pr Paul KUENTZ (Diagnostic moléculaire) pkuentz@chu-besancon.mssante.fr – pkuentz.chu-besancon@medical25.apicrypt.org Tel : 03 70 63 20 85 – Fax : 03 70 63 20 46 *si les conditions de prélèvement diffèrent, merci de contacter le laboratoire au préalable</p>
<p>Acheminement si possible en 24 h à température ambiante Possibilité d'expédition de matériel congelé Adresse d'expédition : Cytogénétique et Génétique Moléculaire Oncobiologie Génétique Bioinformatique Site Jean Minjoz – Bâtiment Bleu – PC Bio R+2 CHU BESANCON 3, bd A. Fleming – 25030 Besançon Cedex</p>	<p>Documents à joindre impérativement à ce formulaire de prescription : - Attestation de consultation et consentement en vue d'un examen des caractéristiques génétiques d'une personne - Bon de commande d'examen de l'établissement d'origine - Comptes-rendus de consultation et photos (indispensables) - Photocopie de la carte nationale d'identité - Photocopie de la carte vitale - numéro de sécurité sociale (ou photocopie de la feuille du bureau des entrées)</p>