

**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. Jacquin, 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**

<b>Patient (étiquette)</b> Nom : Nom de naissance : Prénom : DDN : Sexe : F <input type="checkbox"/> M <input checked="" type="checkbox"/>	<b>Prescripteur (tampon)</b> Nom, Prénom : Service : Institution : Adresse : Téléphone : <u><b>Courriel sécurisé pour la transmission du compte-rendu :</b></u>
<b>Prélèvement</b> <b>Date et heure :</b> <input checked="" type="checkbox"/> <b>Biopsie cutanée</b> <u><b>Localisation :</b></u> <u><b>Nature de la lésion :</b></u> <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 : <u><b>Localisation :</b></u>	<b>Indication(s)</b> <input type="checkbox"/> Diagnostique <input type="checkbox"/> Thérapeutique <input type="checkbox"/> Conseil génétique <input type="checkbox"/> Autre (préciser) :
	<b>Préleveur (remplir si différent du prescripteur)</b> 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 79
<input type="checkbox"/>	Syndrome de Cowden			
<input type="checkbox"/>	Syndrome hypertrophique avec hypoglycémie	AKT2 (NM_001626.6)	1-14	Multiples
<input type="checkbox"/>	(Hémi)mégalencéphalie	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) PTPN11 (NM_002834.5)	5-18 2-4 2-4 1-16	Multiples Multiples Multiples Multiples
<input type="checkbox"/>	Malformations vasculaires	CARD14 (NM_001366385.1)	6-7	93, 119
<input type="checkbox"/>	Naevus épidermique verruqueux linéaire inflammatoire (NEVIL)	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 Multiples Multiples Multiples Multiples Multiples Multiples
<input type="checkbox"/>	Hypomélanose d'Ito isolée ou syndromique	DICER1 (NM_177438.3)	24-25	Multiples
<input type="checkbox"/>	Syndrome GLOW	EPHB4 (NM_004444.5)	1-17	Multiples
<input type="checkbox"/>	Malformations capillaires et artéio-veineuses (CM-AVM)	RASA1 (NM_002890.3)	1-25	Multiples
<input type="checkbox"/>	Anémie de Fanconi	FANCB (NM_001018113.3)	1-10	Multiples

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

### 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](mailto:magec@chu-dijon.fr)

<b>Matériel : <u>tissu frais atteint</u></b> 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. <b>Surtout pas de formol (dégradation de l'ADN).</b> 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.	<b>Effectuer les prélèvements en début de semaine (lundi – jeudi)*</b> <b>Prévenir par e-mail :</b> - Centre de référence constitutif MAGEC-Mosaïques Dijon <a href="mailto:magec@chu-dijon.fr">magec@chu-dijon.fr</a> – Tel : 03 80 48 72 55 - Pr Pierre VABRES (Dermatologie Dijon - informations cliniques) <a href="mailto:Pierre.Vabres@u-bourgogne.fr">Pierre.Vabres@u-bourgogne.fr</a> – Tel : 03 80 29 33 36 - Pr Paul KUENTZ (Diagnostic moléculaire) <a href="mailto:pkuentz@chu-besancon.mssante.fr">pkuentz@chu-besancon.mssante.fr</a> – <a href="mailto:pkuentz.chu-besancon@medical25.apicrypt.org">pkuentz.chu-besancon@medical25.apicrypt.org</a> 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
<b>Acheminement si possible en 24 h à température ambiante</b> Possibilité d'expédition de matériel congelé <b>Adresse d'expédition :</b> 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	<b>Documents à joindre impérativement à ce formulaire de prescription :</b> - 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 - <b>Comptes-rendus de consultation et photos (indispensables)</b> - 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)