



UF6254

Innovations en diagnostic
génomique des maladies rares

Equipe GAD

Génétique des Anomalies du
Développement

**Hospitalo-universitaires
/Hospitaliers**

Pr Laurence Olivier-Faivre
Pr Christel Thauvin-Robinet
Pr Christophe Philippe
Pr Patrick Callier
Pr Pierre Vabres
Dr Anne-Laure Mosca-Boidron
Dr Frédéric Tran-Mau-Them

Techniciens

Valentin Bourgeois
Martin Chevarin
Victor Couturier
Charlotte Poe

Bio-informaticiens

Emilie Tisserant
Yannis Duffourd

Chercheurs

Ange-Line Bruel
Antonio Vitobello
Laurence Duplomb-Jego
Virginie Carmignac-Quere
Paul Kuentz

Postdoctorants

Romain Dacosta

Coordinatrices Scientifiques

Centre de Référence MAGEC

Virginie Carmignac-Quéré
Jéhanne Martel

Cadre de Santé

Véronique PAP
veronique.pap@chu-dijon.fr

Secrétariat

Justine Lavoyer
☎ : +33(3) 80 39 66 59

**DEMANDE DE DIAGNOSTIC MOLECULAIRE DES ANOMALIES
CUTANÉES EN MOSAÏQUE**

Patient

Nom :
Prénom :
Nom de naissance :
Date de naissance :
Origines géographiques :
Sexe : F M

Prescripteur

Nom, Prénom, fonction :
Service :
Institution :
Adresse :
Téléphone :
Courriel :
Signature du prescripteur :

Nature du prélèvement

Sang
 Biopsie cutanée
Localisation de la biopsie :
Nature de la lésion prélevée :
 Liquide amniotique
 ADN
Tissu d'origine :
Concentration :
 Autre :

Préleveur

Nom et prénom :
Service :
Date :
Heure :

Séquencage ciblé en profondeur sur tissu atteint :

	Indication	Gène	Mutation	Facturation	Délai de rendu des résultats
<input type="checkbox"/>	Nævus épidermique kératosique	<i>HRAS</i> (NM_01130442.1)	p.Gly12Asp p.Gly13Arg	N350	6 mois
<input type="checkbox"/>	Nævus sébacé		p.Gly13Val	BHN 3270	
<input type="checkbox"/>	Syndrome de Schimmelpenning	<i>KRAS</i> (NM_004985.3)	p.Gly12Ser p.Gly12Asp	882.90 €	
<input type="checkbox"/>	Phacomatose pigmento-kératosique		p.Gly12Val p.Gln61His		
<input type="checkbox"/>	Syndrome oculo-ectodermique		p.Ala146Thr		
<input type="checkbox"/>	Nævus épidermique kératosique	<i>FGFR3</i> (NM_000142.3)	p.Arg248Cys p.Ser249Cys	N353 BHN 720 194.40 €	6 mois
<input type="checkbox"/>	Nævus sébacé papillomateux	<i>FGFR2</i> (NM_000141.4)	p.Cys382Arg	N353 x 2	6 mois
<input type="checkbox"/>	Nævus acnéique		p.Pro253Arg p.Tyr376Cys	BHN 1440	
			p.Ser252Trp	388.80 €	
<input type="checkbox"/>	Lipomatose encéphalocrâniocutanée	<i>FGFR1</i> (NM_001174067.1)	p.Asn546Glu	N353 x 2	6 mois
			p.Lys656Glu	BHN 1440	
				388.80 €	
<input type="checkbox"/>	Nævus mélanocytaire congénital étendu	<i>NRAS</i> (NM_002524.4)	p.Gly13Arg p.Gln61Lys	N353 x 2	6 mois
<input type="checkbox"/>	Mélanose neurocutanée		p.Gln61Arg p.Gln61His	BHN 1440	
				388.80 €	
<input type="checkbox"/>	Syringocystadénome papillifère	<i>BRAF</i> (NM_004333.4)	p.Lys601Asn p.Val600Glu	N353	6 mois
<input type="checkbox"/>	Phacomatose pigmento-kératosique		p.Gly596Arg	BHN 720	
				194.40 €	
<input type="checkbox"/>	Nævus épidermique épidermolytique	<i>KRT1</i> (NM_006121.1)	Séquence complète	N350	6 mois
		<i>KRT10</i> (NM_000421.3)	Séquence complète	BHN 3270	
				882.90 €	
<input type="checkbox"/>	Nævus épidermique comédonien	<i>NEK9</i> (NM_033116)	Séquence complète	N351	6 mois
				BHN 5570	
				1503.90 €	
<input type="checkbox"/>	Nævus de Becker	<i>ACTB</i> (LRG_132t1)	p.Arg147Cys	N353	6 mois
				BHN 720	
				194.40 €	
<input type="checkbox"/>	Angiome plan	<i>GNAQ</i> (NM_002072.3)	p.Arg183Gln p.Gln209Pro	N353 x 2	6 mois
<input type="checkbox"/>	Syndrome de Sturge-Weber			BHN 1440	
<input type="checkbox"/>	Phacomatose pigmento-vasculaire	<i>GNA11</i> (NM_002067.2)	p.Arg183Cys p.Arg183His	388.80 €	
<input type="checkbox"/>	Mélanocytose dermique étendue				
<input type="checkbox"/>	Syndrome de Mc Cune Albright	<i>GNAS</i> (NM_000516.5)	p.Arg201Gly p.Arg201Ser	N353	6 mois
			p.Arg201Cys p.Arg201Leu	BHN 720	
			p.Arg201His p.Gln227Lys	194.40 €	
			p.Gln227Leu p.Gln227Arg		
<input type="checkbox"/>	Syndrome MCAP	<i>PIK3CA</i> (LRG_310t1)	p.Glu726Lys	N353 x 2	6 mois
			p.Gly914Arg	BHN 1440	
				388.80 €	
<input type="checkbox"/>	Syndrome CLOVES / Klippel-Trenaunay	<i>PIK3CA</i> (LRG_310t1)	p.Glu542Lys	N353 x 2	6 mois
			p.Glu545Lys	BHN 1440	
			p.His1047Arg	388.80 €	
<input type="checkbox"/>	Syndrome hypertrophique / PROS	<i>PIK3CA</i> (LRG_310t1)	Séquence complète	N351	6 mois
				BHN 5570	
				1503.90 €	
<input type="checkbox"/>	Syndrome de Protée	<i>AKT1</i> (NM_005163.2)	p.Glu17Lys	N353	6 mois
				BHN 720	
				194.40 €	
<input type="checkbox"/>	Syndrome de Maffucci	<i>IDH1</i> (NM_005896)	p.Arg132Cys, p.Arg132His	N353 x 2	6 mois
		<i>IDH2</i> (NM_002168)	p.Arg172Ser	BHN 1440	
				388.80 €	
<input type="checkbox"/>	Malformations veineuses	<i>TEK</i> (NM_000459.3)	Séquence complète	N351	6 mois
<input type="checkbox"/>	Syndrome de Bean			BHN 5570	
				1503.90 €	
<input type="checkbox"/>	Syndrome mégalencéphalie-polymicrogyrie-polydactylie-hydrocéphalie	<i>AKT3</i> (NM_005465.4)	Séquence complète	N351	6 mois
				BHN 5570	
				1503.90 €	
<input type="checkbox"/>	Syndrome mégalencéphalie-polymicrogyrie-polydactylie-hydrocéphalie	<i>PIK3R2</i> (NM_005027.2)	Séquence complète	N351	6 mois
				BHN 5570	
				1503.90 €	
<input type="checkbox"/>	Hypomélanose d'Ito avec anomalies de neurodéveloppement	<i>MTOR</i> (NM_004958.3)	Exons 31 à 58	N351	6 mois
				BHN 5570	
				1503.90 €	
<input type="checkbox"/>	Syndrome neuro-ectodermique en mosaïque	<i>RHOA</i> (NM_001664)	Séquence complète	N350	6 mois
				BHN 3270	
				882.90 €	
<input type="checkbox"/>	Hypermélanose nævoïde et en volutes	<i>KITLG</i>	Séquence complète	N351	6 mois
				BHN 5570	
				1503.90 €	

Séquencage ciblé sur sang

	Indication	Gène	Mutation	Facturation	Délai de rendu des résultats
<input type="checkbox"/>	Malformations glomuveineuses	<i>GLMN</i> (NM_053274.2)	Séquence complète	N351 BHN 5570 1503.90 €	6 mois
<input type="checkbox"/>	Hamartomatoses liées à <i>PTEN</i>	<i>PTEN</i> (NM_000314)	Séquence complète	N351 BHN 5570 1503.90 €	6 mois
<input type="checkbox"/>	Syndrome malformations capillaires & artério-veineuses	<i>RASA1</i> (NM_002890.1)	Séquence complète	N351 BHN 5570 1503.90 €	6 mois
<input type="checkbox"/>	Syndrome malformations capillaires & artério-veineuses	<i>EPHB4</i> (NM_004444)	Séquence complète	N350 BHN 3270 882.90 €	6 mois

Protocole d'expédition de biopsies de tissu frais et de prélèvements sanguins

Matériel

Tissu frais: Cryotube plastique pour les biopsies cutanées (punch 6 mm) ou flacon plastique pour les prélèvements plus gros (chirurgie), **dans sérum physiologique ou milieu de culture RPMI**

Sang veineux : Tube EDTA (bouchon violet) : 5 à 10 ml

Démarche

- Effectuer les prélèvements en début de semaine (lundi – jeudi)*
- Prévenir par e-mail l'un des membres du laboratoire GAD :
 -
 - Pr Pierre VABRES (Dermatologie - informations cliniques)
 - e-mail : pierre.vabres@chu-dijon.fr ☎ 03 80 29 33 36
- Justine LAVOYER (Secrétariat GAD – gestion administrative)
- e-mail : justine.lavoyer@chu-dijon.fr ☎ 03 80 39 66 57
- Virginie CARMIGNAC (Ingénieur recherche – renseignements techniques)
- e-mail : virginie.carmignac@chu-dijon.fr ☎ 03 80 39 32 38
- Pr Christophe PHILIPPE (Diagnostic moléculaire)
- e-mail : christophe.philippe@chu-dijon.fr ☎ 03 80 39 66 70

Fax : 03.80.39.66.00

* si les conditions de prélèvement différent, merci de contacter le laboratoire préalablement.

Conditions d'envoi

- Température ambiante (stockage + transport)
- Envoi par Chronopost (24h)

Documents à joindre

- 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 (sauf si recherche)
- Formulaire de prescription
- Compte-rendu de consultation **et photos (indispensable)**
- Photocopie de la carte d'identité #
- Photocopie de la carte vitale #

si facturation seulement, à défaut : photocopie de la feuille du bureau des entrées

Adresse d'expédition

Plateau Technique de Biologie - CHU Dijon-Bourgogne
Préanalytique
Laboratoire de Génétique Chromosomique et Moléculaire
A l'attention de l'UF6254 / équipe GAD – Bâtiment B3
2 rue Angélique Ducoudray BP 37013
21070 DIJON Cedex – France