

EXOME ET PANELS NGS

TEST GENETIQUE EN NEPHROLOGIE

PRÉLÈVEMENT

 Date de prélèvement :

 Correspondant : /

 DIAGNOSTIC POST-NATAL : Sang total EDTA (de 0.5 ml à 5 ml)

 ADN Extrait

PATIENT(E)

NOM

PRÉNOM

Nom de naissance

Adresse

CP Ville

 Date de naissance :

 N°SS :
SITUATION D'URGENCE :
 Grossesse en cours Réanimation pédiatrique

PRESCRIPTEUR

Numéro RPPS (obligatoire) :

Cachet obligatoire

Adresse e-mail :

Signature :

TEST DEMANDÉ

EN CAS DE SITUATION D'URGENCE UNE ANALYSE EN TRIO EST IMPERATIVE
 (Un formulaire par échantillon si demande de TRIO)

● ANALYSE D'EXOME COMPLET (WES) (SNV/DELINS et CNV) (≈ 22.000 gènes + ≈ 12.000 variants non codants (introniques et régions promotrices))

 SOLO (cas index uniquement) (Code OPL : EXOME)

 SOLO (cas index uniquement) (Code OPL : EXOME) + étude de ségrégation du ou des variants d'intérêt si résultat positif (test réflexe) (Code OPL : parents ADNGS+10003)

 TRIO (cas index ET ses 2 parents) (Code OPL : cas index TRIO, parents TRIOP)

● ANALYSE D'UN PANEL NGS (SNV/DELINS et CNV) Liste des gènes sur demande (polegenetmol@lab-cerba.com)

 SOLO (cas index uniquement)

 SOLO (cas index uniquement) + étude de ségrégation du ou des variants d'intérêt si résultat positif (test réflexe) (Code OPL : parents ADNGS +10003)

 TRIO (cas index ET ses 2 parents)

 Acidose tubulaire rénale (9 gènes) Code OPL : IS094 (RIHN : N350)

 Tubulopathies (86 gènes) Code OPL : IS109 (RIHN : N352)

 Néphrolithiase/Néphrocalcinose (60 gènes) Code OPL : IS110 (RIHN : N351)

 Hyperoxalurie primitive (3 gènes) Code OPL : IS059 (RIHN : N350)

 Hypertension Pseudoaldosteronisme (22 gènes) Code OPL : IS111 (RIHN : N351)

 Polykystose rénale familiale (58 gènes) Code OPL : IS037 (RIHN : N351)

 Syndrome hémolytique et urémique (23 gènes) Code OPL : IS053 (RIHN : N351)

 Amylose rénale (5 gènes) Code OPL : IS112 (RIHN : N350)

 Néphronophtisis/Ciliopathie rénale (86 gènes) Code OPL : IS077 (RIHN : N351)

 Syndrome néphrotique/protéinurie (112 gènes) Code OPL : IS078 (RIHN : N352)

 Anomalie du développement du rein et des voies urinaires (CAKUT) (170 gènes) Code OPL : IS113 (RIHN : N352)

 Insuffisance rénale terminale du sujet jeune (253 gènes) Code OPL : IS114 (RIHN : N352)

 PANEL COMPLET MALADIES RÉNALES (867 gènes) Code OPL : IS093 (RIHN : N352)

 Syndrome d'Alport/Hématurie (6 gènes) Code OPL : IS003 (RIHN : N350)

 Syndrome de Bardet-Biedl (39 gènes) Code OPL : IS006 (RIHN : N351)

 Syndrome de Bartter/Gitelman (32 gènes) Code OPL : IS007 (RIHN : N351)

 Syndrome Branchio-Oto-Rénal (4 gènes) Code OPL : IS009 (RIHN : N350)

 Syndrome de Joubert et Meckel (52 gènes) Code OPL : IS063 (RIHN : N351)

 Maladie de Fabry (gène GLA) Code OPL : IS115 (RIHN : N350)

 Porphyrie aiguë intermittente (gène HMBS) Code OPL : IS116 (RIHN : N350)

 Cystinose (gène CTNS) Code OPL : IS117 (RIHN : N350)

● NÉPHROPATHIE ASSOCIÉE À APOL1 (GÉNOTYPAGE APOL1) (Code OPL : APOL1 (RIHN : N903))

● ANALYSE D'UN GÈNE SEUL (RIHN : N350) (Code OPL : MGDMD) / **PANEL À FAÇON** (adresser votre demande à : polegenetmol@lab-cerba.com)

Renseigner le nom du gène à étudier et son symbole HGNC le cas échéant

● RECHERCHE D'UN VARIANT CIBLÉ (NABM 4082 : B500) (Code OPL : MGMUT) (exclusivement dans le cadre d'une étude familiale ou pour confirmation de NGS)

Renseigner le nom du variant à rechercher ET joindre le compte-rendu du cas index

● CONSERVATION ADN (Code OPL : ADNLD) (conservation 5 ans HN200)

