

## 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) + 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](mailto: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 : N906x2))

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

 Joindre **impérativement** le compte-rendu du Cas Index ou de l'Apparenté mentionnant le **variant à rechercher** (nomenclature HGVS) ou indiquer le **n° de dossier Cerba** si réalisé par notre Laboratoire.

Gène(s) à étudier : ..... Séquence de référence : ..... Variant(s) à rechercher : .....

N° de dossier CERBA/cas index ou apparenté : .....

**A noter : Cas index testé pour toute demande ségrégation familiale**
**● CONSERVATION ADN** (Code OPL : ADNLD) (conservation 5 ans HN200)

# EXOME ET PANELS NGS

## TEST GENETIQUE EN NEPHROLOGIE

### RENSEIGNEMENTS CLINIQUES

 Patient symptomatique  NON  OUI: Age d'apparition des symptômes : ..... ans

Hypothèse diagnostique :

Renseigner impérativement les principaux signes cliniques (HPO):

### INDICATION LA PLUS PERTINENTE SELON LE THÉSAURUS DE L'AGENCE DE LA BIOMÉDECINE

- Anomalies du développement des reins et des voies urinaires (CAKUT)
- Ciliopathie avec atteinte rénale (à l'exception de la polykystose autosomique dominante)
- Facteurs de susceptibilité du complément pour le SHU atypique
- Lithiase ou néphrocalcinose
- Néphropathie kystique autosomique dominante y compris polykystose autosomique dominante
- Néphropathie hématurique familiale
- Néphropathie indéterminée avec insuffisance rénale
- Néphropathie tubulo-interstitielle autosomique dominante (ADTKD)
- Glomérulopathie dont protéinurie et syndrome néphrotique cortico-résistant
- Tubulopathie

### INFORMATIONS FAMILIALES

- Consanguinité  Oui  Non
- Décès dans la fraterie  Oui  Non
- Jumeaux atteints  Oui  Non

#### ARBRE FAMILIAL

- Homme
- Femme
- ◇ Individu de sexe inconnu
- ◆ Sujet atteint
- ◇ Sujet sain

**MÈRE DU (DE LA) PATIENT(E)**      2 tubes de 5 ml sang total EDTA

 NOM .....  
 PRÉNOM .....  
 Nom de naissance.....  
 Adresse .....  
 CP ..... Ville .....  
 Date de naissance : |\_|\_|/|\_|\_|/|\_|\_|  
 Date de prélèvement : |\_|\_|/|\_|\_|/|\_|\_|  
 Même présentation clinique que le patient cas index :  
 Oui  Non (joindre description clinique)

**PÈRE DU (DE LA) PATIENT(E)**      2 tubes de 5 ml sang total EDTA

 NOM .....  
 PRÉNOM .....  
 Adresse .....  
 CP ..... Ville .....  
 Date de naissance : |\_|\_|/|\_|\_|/|\_|\_|  
 Date de prélèvement : |\_|\_|/|\_|\_|/|\_|\_|  
 Même présentation clinique que le patient cas index :  
 Oui  Non (joindre description clinique)