



## EXAMENS DE GENETIQUE MOLECULAIRE

- Génotypage Rhésus (*RHD*) fœtal sur sang maternel
- Mutation Facteur II (G20210A, gène de la prothrombine)
- Mutation Facteur V (Leiden ou R506Q)
- Mutation C677T dans le gène *MTHFR*
  
- Gène *HFE* (hémochromatose, mutations C282Y, H63D)
  
- Gène *DMPK* (Dystrophie Myotonique de Steinert)
- Gène *CFTR* (Mucoviscidose et maladies du *CFTR*, F508del et mutations fréquentes)
- Gène *FMR1* (Syndrome X-fragile, FXPOI, FXTAS)
- Méthylation 15q11-q13 (Syndromes de Prader-Willi et Angelman)
  
- Disomie uniparentale chromosome 7
- Disomie uniparentale chromosome 14
- Disomie uniparentale chromosome 15
  
- Obésité par déficit en récepteur aux mélanocortines de type 4 (*MC4R*)
  
- Gène *MEFV*, exon 10 (mutations fréquentes)
- Fièvres récurrentes auto-inflammatoires héréditaires (panel NGS, cf. gènes ci-dessous)
  - Gène *MEFV* (fièvre méditerranéenne familiale)
  - Gène *MVK* (acidurie mévalonique)
  - Gène *NLRP3* (syndrome CINCA)
  - Gène *NLRP12* (fièvre périodique héréditaire liée à *NLRP12*)
  - Gène *TNFRSF1A* (syndrome TRAPS)

### LEUCODYSTROPHIES

- Gène *PLP1* (Maladie de Pelizaeus-Merzbacher et paraplégies spastiques de type 2)
- Gènes *EIF2B* (Syndrome CACH, *EIF2B1*, *EIF2B2*, *EIF2B3*, *EIF2B4*, *EIF2B5*) (panel NGS)
- Gène *GFAP* (Maladie d'Alexander)
- Gènes *TREX1*, *RNASEH2A*, *B*, *C*, *SAMHD1*, *ADAR*, *IFIH1* et *LSM11* (Syndrome d'Aicardi-Goutières) (panel NGS)
- Gène *LMNB1* (Leucodystrophie dominante de l'adulte)

## PATHOLOGIES MALFORMATIVES avec ou sans DI

- Gène *FLT4* (*VEGFR3*) (Maladie de Milroy, lymphœdème héréditaire de type 1)
- Lymphoedème héréditaire à transmission dominante (panel NGS \*)
- Gènes *FRAS1*, *FREM2* et *GRIP1* (Syndrome de Fraser) (panel NGS)
- Gène *IRF6* (Syndrome de Van der Woude, fentes labiales, syndrome des pterygium poplités)
- Gène *TRPS1* (syndrome tricho-rhino-phalangien types 1 et 3, syndrome de Langer-Giedion) (panel NGS)
- Gènes *HPGD* et *SLCO2A1* (pachydermopériostose) (panel NGS)
  
- RASopathies (dont syndrome de Noonan) (panel NGS \*)
  
- Syndrome de Coffin Siris et apparentés (panel NGS \*)
- Déficience intellectuelle (fiche de renseignements cliniques dédiée obligatoire)
  - Gène *RNU4-2*
  - Panel de 46 gènes par NGS \*

## PATHOLOGIES à présentation OSSEUSE ou DENTAIRE

- Gène *EFNB1* (Dysplasie crânio-fronto-nasale)
- Crâniosynostoses (panel NGS \*)
- Gènes *EXT1* et *EXT2* (Maladie des exostoses multiples, syndrome de Langer-Giedion) et *PTPN11* (Métachondromatose) (panel NGS)
- Fragilité osseuse congénitale (dont ostéogenèse imparfaite) (panel NGS \*)
- Oligodontie ou agénésies dentaires multiples (panel NGS \*)

\* Liste des gènes disponible sur le catalogue des examens

- Autre (☎) (après accord d'un biologiste du secteur) :

### Renseignements cliniques / Indication de la demande :


EXAMEN de GENETIQUE MOLECULAIRE	Volume nécessaire pour prélèvements sanguins
Génotypage Rhésus ( <i>RHD</i> ) fœtal sur sang maternel	
Dystrophie myotonique de Steinert Syndrome de l'X Fragile	12 mL EDTA (3 tubes)
Disomie uniparentale chromosome 7, 14, 15	4 mL EDTA (1 tube) Pour le cas index + les 2 parents
Autres examens réalisés au laboratoire de Génétique moléculaire du CHU de Clermont-Ferrand	4 mL EDTA (1 tube) Si possible 8 mL EDTA (2 tubes)