

Etiquette du malade ou

Nom d'usage :
Nom de famille (de naissance) :
Prénom :
Sexe :
Date de naissance : / /
N° identification :
Ville : CP :

Cachet du service (UG)

Téléphone

Médecin prescripteur :

Préleveur (nom, qualité) :

Date de prélèvement :

Heure de prélèvement :

Incidents survenus lors du prélèvement :

Prélèvement sanguin sur tube EDTA (mauve)

Joindre le formulaire de consentement pour Analyses Génétiques

Joindre la fiche de Renseignements Cliniques de la pathologie (à défaut un compte-rendu médical justifiant de l'indication de l'analyse génétique) **Pour toute analyse familiale fournir le compte-rendu de l'analyse du cas index**

L'accord du Biologiste du secteur est nécessaire pour les analyses NGS:

cecile.ged@chu-bordeaux.fr, louis.lebreton@chu-bordeaux.fr

LISTE DES ANALYSES de Biochimie Génétique

Analyses ciblées

Hémochromatose classique CGFER
variant **p.Cys282Tyr** (C282Y) gène **HFE**

Pharmacogénétique

Variants TPMT CGTPMT
(Traitement par Imurel/Purinethol/Lanvis)

Variants DPYD (selon uracilémie) CGDPY
(Traitement par Irinotecan/Campto)

Variants UGT1A1 et sd de Gilbert CGUGT
(Traitement par Irinotecan/Campto)

Déficit en butyrylcholinestérase CGBCHE
(Accident anesthésique - séquence du gène **BCHE**)

Pathologie génétique du globule rouge

Drépanocytose, thalassémies, polyglobulie constitutionnelle : CGLOB
Mutations fréquentes **HBA** (α -globine), séquence des gènes **HBB** (β -globine), **HBA2**, **HBA1**,

Enzymopathies CGERY
Séquence des gènes **G6PD**, **PKLR**.

Porphyries gènes **UROS** et **UROD** CGPOR
uroporphyrinogène III synthase
uroporphyrinogène décarboxylase

Déficit en alpha 1-antitrypsine CGAAT
Variants fréquents (**PiS**, **PiZ**), séquence du gène **SERPIN A1** (ou **AAT**)

Variants du gène APOE CGAPO
Variants E2 et E4

Analyses simultanées par NGS

Surcharges en fer génétiques rares CGFER
gènes **HFE**, **TFR2**, **SLC40A1** (*ferroportine*), **BMP6**, **HJV** (*hémajuveline*), **HAMP** (*hepcidine*), **FTL exon1** (*L-ferritine*).

Diabète monogénique CGDM
gènes **GCK-MODY2**, **HNF1A-MODY3**, **HNF4A-MODY1**, **HNF1B/TCF (MODY5)**, **INS**, **KCNJ11**, **ABCC8**.

Hypercholestérolémie familiale CGHCH
gènes **LDLR**, **APOB**, **PCSK9**, **LDLRAP1**.

Hypertriglycéridémie majeure CGHTG
gènes **LPL**, **APOC2**, **APOA5**, **GPIIIBP1**, **LMF1**

Obésité monogénique CGOBE
gènes **MC4R**, **LEP**, **LEPR**, **POMC**, **PCSK1**

Déficits du métabolisme intermédiaire CGMB
Déficit de la β -oxydation, du cycle de l'urée, métabolisme des acides aminés et organiques (panel 40 gènes)

Lithiases rénales-Néphrocalcinose CGNEP
Syndromes de Bartter, Dent, Gitelman, hyperoxalurie, cystinurie, acidose tubulaire, défauts du métabolisme phosphocalcique (panel 39 gènes)

Génodermatoses CGDERM
Xeroderma Pigmentosum, Poikilodermie, Hypotrichose, Kératodermie palmo-plantaire (panel de 54 gènes)

Version mise à jour: oct2021