

Chef de Pôle
 Pr S. Davani, PU-PH

Responsable de Structure Interne de Pôle
 Pr J.P. Feugeas, PU-PH

Cadre de Santé
 L. Goux

Oncobiologie, Biologie cellulaire et moléculaire, CNR HPV
 Pr J.L. Prétet, PU-PH
 Dr Z. Selmani, MCU-PH
 Dr A. Overs, AHU
 Dr S. Magnin, Ing.
 Dr A. Brunier, FF d'Ing.
 Secrétariat : 03.70.63.32.49
 Fax : 03.70.63.22.82

Cytogénétique et Génétique Moléculaire
 Pr P. Kuentz, PU-PH
 Dr M.A. Collonge-Rame, PH
 Dr E. Dahlen, PH
 Dr V. Rozé-Guillaumey, Ing.
 Secrétariat : 03.70.63.20.69
 Fax : 03.70.63.20.46

Consultations d'Oncogénétique
 Dr M.A. Collonge-Rame, PH
 Dr C. Populaire-Ventron, ARC
 M. A. Damette, Cons. en génét.
 Mme J. Jacquin, Cons. en génét.
 Mme M. Goffinet, Psychologue
 Secrétariat : 03.70.63.21.62
 Fax : 03.70.63.21.59

Bioinformatique
 Pr D. Hocquet, PU-PH
 Mme Gnide, Bioinfo.
 M. R. Ladeira, Bioinfo.

Diagnostic moléculaire des maladies génétiques de la peau liées à un mosaïcisme
Séquençage ciblé en profondeur sur tissu atteint

Patient (étiquette) Nom : Nom de naissance : Prénom : DDN : Sexe : F <input type="checkbox"/> M <input type="checkbox"/>	Prescripteur (tampon) Nom, Prénom : Service : Institution : Adresse : Téléphone : Courriel :
Prélèvement Date et heure : <input type="checkbox"/> Biopsie cutanée Localisation : Nature de la lésion : <input type="checkbox"/> Frottis buccal – salive <input type="checkbox"/> Sang <input type="checkbox"/> ADN – Tissu d'origine : <input type="checkbox"/> Liquide amniotique <input type="checkbox"/> Autre : Localisation :	Indication(s) <input type="checkbox"/> Diagnostique <input type="checkbox"/> Thérapeutique <input type="checkbox"/> Conseil génétique <input type="checkbox"/> Autre (préciser) : Préleveur (remplir si différent du prescripteur) Nom, Prénom : Fonction : Service :

Panel - Facturation : N351 RIHN 5570 – 1503,90 euros – Délai de rendu des résultats : 3 mois
 Examen sur **tissu frais atteint**

	Indication	Gène (MANE Select)	Exons couverts	Codon(s) d'intérêt
<input type="checkbox"/>	Naevus de Becker	<i>ACTB</i> (NM_001101.5)	1-6	147
<input type="checkbox"/>	Syndrome de Protée	<i>AKT1</i> (NM_001382430.1)	4, 5, 11, 14	17
<input type="checkbox"/>	Syndrome hypertrophique avec hypoglycémie	<i>AKT2</i> (NM_001626.6)	1-14	Multiples
<input type="checkbox"/>	(Hémi)mégalencéphalie	<i>AKT3</i> (NM_005465.7) <i>MTOR</i> (NM_004958.4)	1-14 28-58	Multiples Multiples
<input type="checkbox"/>	Maladie de Darier - <i>Acrokeratosis verruciformis</i>	<i>ATP2A2</i> (NM_170665.4)	1-20	Multiples
<input type="checkbox"/>	Dermatose acantholytique linéaire récurrente	<i>ATP2C1</i> (NM_001378687.1)	1-28	Multiples
<input type="checkbox"/>	Syringocystadénome papillifère Phacomatose pigmento-kératosique	<i>BRAF</i> (NM_001374258.1)	5-18	Multiples
<input type="checkbox"/>	Naevus épidermique verruqueux linéaire inflammatoire (ILVEN)	<i>CARD14</i> (NM_001366385.1)	6-7	93, 119
<input type="checkbox"/>	Syndrome de Takenouchi-Kosaki	<i>CDC42</i> (NM_144681.3)	1-6	Multiples
<input type="checkbox"/>	Déficience intellectuelle avec anomalies de la pigmentation	<i>DDX3X</i> (NM_001356.5) <i>TFE3</i> (NM_006521.6) <i>USP9X</i> (NM_001039591.3)	1-17 1-10 1-45	Multiples Multiples Multiples
<input type="checkbox"/>	Hypomélanose d'Ito	<i>DEPDC5</i> (NM_001242896.3) <i>DOCK1</i> (NM_001290223.2) <i>GNA13</i> (NM_006572.6) <i>KIF13A</i> (NM_022113.6)	1-43 1-52 3-4 1-39	Multiples Multiples 200, 226 Multiples
<input type="checkbox"/>	Syndrome de Glow	<i>DICER1</i> (NM_177438.3)	24-25	1705, 1709, 1810, 1813
<input type="checkbox"/>	Malformations capillaires et artério-veineuses	<i>EPHB4</i> (NM_004444.5)	1-17	Multiples
<input type="checkbox"/>	Anémie de Fanconi	<i>FANCB</i> (NM_001018113.3)	1-10	Multiples
<input type="checkbox"/>	Lipomatose encéphalocrâniocutanée	<i>FGFR1</i> (NM_023110.3)	1-18	546, 656
<input type="checkbox"/>	Naevus acnéique / sébacé cérébriforme	<i>FGFR2</i> (NM_000141.5)	1-18	Multiples
<input type="checkbox"/>	Naevus épidermique kératosique	<i>FGFR3</i> (NM_000142.5)	1-18	Multiples
<input type="checkbox"/>	Malformations glomuveineuses	<i>GLMN</i> (NM_053274.3)	1-19	Multiples
<input type="checkbox"/>	Angiome plan - syndrome de Sturge-Weber - phacomatose pigmento-vasculaire - mélanocytose dermique étendue	<i>GNAQ</i> (NM_002072.5) <i>GNA11</i> (NM_002067.5)	4-5 4-5	183, 209 183, 209

<input type="checkbox"/>	Endothéliome kaposiforme	<i>GNA14</i> (NM_004297.4)	4-5	179, 205
<input type="checkbox"/>	Syndrome de McCune-Albright	<i>GNAS</i> (NM_016592.5)	8-9	201, 227
<input type="checkbox"/>	Nævus épidermique kératosique / sébacé	<i>HRAS</i> (NM_005343.4)	2-4	12, 13, 61
<input type="checkbox"/>	Syndrome de Schimmelpenning	<i>KRAS</i> (NM_004985.5)	2-4	12, 13, 61, 146
<input type="checkbox"/>	Phacomatose pigmento-kératosique			
<input type="checkbox"/>	Syndrome oculo-ectodermique			
<input type="checkbox"/>	Syndrome de Maffucci	<i>IDH1</i> (NM_005896.4) <i>IDH2</i> (NM_002168.4)	4 4	132 172
<input type="checkbox"/>	Hyper- et hypopigmentation progressive	<i>KITLG</i> (NM_000899.5)	1-10	Multiples
<input type="checkbox"/>	Nævus épidermique épidermolytique	<i>KRT1</i> (NM_006121.4) <i>KRT10</i> (NM_000421.5)	1-9 1-8	Multiples Multiples
<input type="checkbox"/>	Malformations artérioveineuses	<i>MAP2K1</i> (NM_002755.4)	1-11	Multiples
<input type="checkbox"/>	Hémangiomes verruqueux	<i>MAP3K3</i> (NM_002401.5)	1-16	Multiples
<input type="checkbox"/>	Syndrome de Waardenburg de type 2A	<i>MITF</i> (NM_001354604.2)	1-10	Multiples
<input type="checkbox"/>	Porokératose linéaire	<i>MVD</i> (NM_002461.3)	1-10	Multiples
<input type="checkbox"/>	Porokératose actinique / de Mibeli	<i>PMVK</i> (NM_006556.4) <i>MVK</i> (NM_000431.4)	1-5 1-11	Multiples Multiples
<input type="checkbox"/>	Nævus épidermique comédionien	<i>NEK9</i> (NM_033116.6)	1-22	Multiples
<input type="checkbox"/>	Neurofibromatose de type II	<i>NF2</i> (NM_000268.4)	1-16	Multiples
<input type="checkbox"/>	Nævus mélanocytaire congénital étendu	<i>NRAS</i> (NM_002524.5)	2-4	12, 13, 34, 61
<input type="checkbox"/>	Mélanose neurocutanée			
<input type="checkbox"/>	Syndrome d'anomalies congénitales multiples-hypotonie-épilepsie type 2	<i>PIGA</i> (NM_002641.4)	1-6	Multiples
<input type="checkbox"/>	Syndromes CLOVES / Klippel-Trenaunay	<i>PIK3CA</i> (NM_006218.4)	1-21	Multiples
<input type="checkbox"/>	Syndrome MCAP			
<input type="checkbox"/>	Syndrome hypertrophique lié à <i>PIK3CA</i> (PROS)			
<input type="checkbox"/>	Syndrome hypertrophique avec malformations vasculaires	<i>PIK3R1</i> (NM_181523.3)	8-16	Multiples
<input type="checkbox"/>	Syndrome mégalencéphalie-polymicrogyrie-polydactylie-hydrocéphalie	<i>PIK3R2</i> (NM_005027.4)	8-16	Multiples
<input type="checkbox"/>	Pigmentation réticulée	<i>POLA1</i> (NM_001330360.2)	1-37	Multiples
<input type="checkbox"/>	Hamartomatoses liées à <i>PTEN</i>	<i>PTEN</i> (NM_000314.8)	1-9	Multiples
<input type="checkbox"/>	Syndrome LEOPARD	<i>PTPN11</i> (NM_002834.5)	1-16	Multiples
<input type="checkbox"/>	Syndrome malformations capillaires et artério-veineuses	<i>RASA1</i> (NM_002890.3)	1-25	Multiples
<input type="checkbox"/>	Syndrome de Vabres	<i>RHOA</i> (NM_001664.4)	1-5	Multiples
<input type="checkbox"/>	Syndrome de Legius	<i>SPRED1</i> (NM_152594.3)	1-7	Multiples
<input type="checkbox"/>	Malformations veineuses multiples	<i>TEK</i> (NM_000459.5)	1-23	Multiples

<input type="checkbox"/>	Exome en paire (recherche) - Non facturable : après accord obtenu en RCP Délai variable (pas d'engagement) - Examen sur tissu frais atteint + sang
--------------------------	---

RCP du centre de référence MAGEC-Mosaïques – le jeudi de 10h à 12h en visioconférence :
Demandes d'avis et présentation possible des dossiers patients en amont de la prescription
Communiquer votre souhait de participer à la RCP à l'adresse mail suivante : magec@chu-dijon.fr

<p>Matériel : tissu frais atteint Cryotube plastique pour les biopsies cutanées (punch 5 mm) ou flacon plastique pour les prélèvements plus gros (chirurgie), dans sérum physiologique stérile ou milieu de culture RPMI. Surtout pas de formol (dégradation de l'ADN). Si plusieurs biopsies, une seule sera analysée et facturée. Si tissu frais atteint impossible et en fonction de l'indication : frottis buccal, salive, sang (EDTA 5 ml)</p>	<p>Effectuer les prélèvements en début de semaine (lundi – jeudi)* Prévenir par e-mail : - Centre de référence constitutif MAGEC-Mosaïques Dijon E-mail : magec@chu-dijon.fr - ☎ 03 80 39 66 58 - Pr Pierre VABRES (Dermatologie Dijon - informations cliniques) E-mail : Pierre.Vabres@u-bourgogne.fr - ☎ 03 80 29 33 36 - Pr Paul KUENTZ (Diagnostic moléculaire) E-mail : pkuentz@chu-besancon.fr - ☎ 03 70 63 20 85 - Fax : 03 70 63 20 46 *si les conditions de prélèvement diffèrent, merci de contacter le laboratoire au préalable</p>
<p>Acheminement en 24 h à température ambiante Adresse d'expédition : Cytogénétique et Génétique Moléculaire Oncobiologie Génétique Bioinformatique Site Jean Minjoz – Bâtiment Bleu – PC Bio R+2 CHU BESANCON 3, bd A. Fleming – 25030 Besançon Cedex</p>	<p>Documents à joindre impérativement à ce formulaire de prescription : - 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 - Comptes-rendus de consultation et photos (indispensables) - Photocopie de la carte nationale d'identité - Photocopie de la carte vitale - numéro de sécurité sociale (ou photocopie de la feuille du bureau des entrées)</p>