

**Demande de diagnostic moléculaire des anomalies cutanées en mosaïque**  
**Séquençage ciblé en profondeur sur tissu atteint**

**Chef de Pôle**

Pr S. Davani, PU-PH

**Responsable de**

**Structure Interne de Pôle**

Pr J.P. Feugeas, PU-PH

**Cadre de Santé**

C. Cremille

**Oncobiologie,  
Biologie cellulaire  
et moléculaire,  
CNR HPV**

Pr J.L. Prétet, PU-PH

Dr C. Plantin, AHU

Dr Z. Selmani, AHU

Dr S. Magnin, Ingénieure

Dr A. Brunier, faisant fonction  
d'Ingénieure

Secrétariat : 03.70.63.32.49

Fax : 03.70.63.22.82

**Cytogénétique et**

**Génétique Moléculaire**

Dr P. Kuentz, MCU-PH

Dr M.A. Collonge-Rame, PH

Dr E. Dahlen, AS

Dr V. Rozé-Guillaume, Ingénieure

Secrétariat : 03.70.63.20.69

Fax : 03.70.63.20.46

**Consultations**

**d'Oncogénétique**

Dr M.A. Collonge-Rame, PH

Dr Z. Selmani, AHU

Dr C. Populaire-Ventron, ARC

M. A. Damette, Conseiller en  
Génétique

Mme M. Goffinet, Psychologue

Secrétariat : 03.70.63.21.62

Fax : 03.70.63.21.59

**Bioinformatique**

Pr D. Hocquet, PU-PH

Mme Gnide,

bioinformaticienne

<b>Patient</b> Nom : Nom de naissance : Prénom : DDN : Sexe : F <input type="checkbox"/> M <input type="checkbox"/>	<b>Prescripteur</b> Nom, Prénom, fonction : Service : Institution : Adresse : Téléphone : Courriel : Signature :
--	---

<b>Nature du prélèvement</b> <input type="checkbox"/> Sang <input type="checkbox"/> Biopsie cutanée <b>Localisation :</b> <b>Nature de la lésion :</b> <input type="checkbox"/> Liquide amniotique <input type="checkbox"/> ADN Tissu d'origine : Concentration : <input type="checkbox"/> Autre : <b>Localisation :</b>	<b>Préleveur</b> Nom et prénom : Service : Date : Heure :
--	---

**Panel**

**Facturation :** N350 RIHN 3270 – 882,90 euros

**Délai de rendu des résultats :** 1 mois

	Indication	Gène	Exons couverts	Codons d'intérêt
<input type="checkbox"/>	Nævus épidermique kératosique	<i>HRAS</i> (LRG_506t1)	2-4	12, 13, 61
<input type="checkbox"/>	Nævus sébacé	<i>KRAS</i> (LRG_344t1)	2-4	12, 13, 61, 146
<input type="checkbox"/>	Syndrome de Schimmelpenning			
<input type="checkbox"/>	Phacomatose pigmento-kératosique			
<input type="checkbox"/>	Syndrome oculo-ectodermique			
<input type="checkbox"/>	Nævus épidermique kératosique	<i>FGFR3</i> (LRG_1021t1)	7, 9, 14, 16	248, 249, 372,
<input type="checkbox"/>	Nævus acnéique	<i>FGFR2</i> (LRG_994t1)	7, 12, 14	391
				252, 253, 286
<input type="checkbox"/>	Lipomatose encéphalocrâniocutanée	<i>FGFR1</i> (LRG_993t1)	12, 14	546, 656
<input type="checkbox"/>	Nævus mélanocytaire congénital étendu	<i>NRAS</i> (LRG_92t1)	2-4	12, 13, 34, 61
<input type="checkbox"/>	Mélanose neurocutanée			
<input type="checkbox"/>	Syringocystadénome papillifère	<i>BRAF</i> (LRG_299t1)	11, 15	596, 600, 601
<input type="checkbox"/>	Phacomatose pigmento-kératosique			
<input type="checkbox"/>	Angiome plan	<i>GNAQ</i> (LRG_1110t1)	4, 5	183, 209
<input type="checkbox"/>	Syndrome de Sturge-Weber	<i>GNA11</i> (LRG_1111t1)	4, 5	183, 209
<input type="checkbox"/>	Phacomatose pigmento-vasculaire			
<input type="checkbox"/>	Mélanocytose dermique étendue			
<input type="checkbox"/>	Syndrome de Mc Cune Albright	<i>GNAS</i> (NM_000516.7)	8	201
<input type="checkbox"/>	Syndrome CLOVES / Klippel-Trenaunay	<i>PIK3CA</i> (LRG_310t1)	2, 3, 6, 8, 10, 21	Hotspots dont 542, 545, 1047
<input type="checkbox"/>	Syndrome de Protée	<i>AKT1</i> (LRG_721t2)	3	17
<input type="checkbox"/>	Syndrome de Maffucci	<i>IDH1</i> (LRG_610t1)	4	132
		<i>IDH2</i> (LRG_611t2)	4	172

**PIK3CA - séquence complète**

**Facturation :** N350 RIHN 3270 – 882,90 euros

**Délai de rendu des résultats :** 1 mois

<input type="checkbox"/>	Syndrome MCAP
<input type="checkbox"/>	Syndrome hypertrophique / PROS

**Conditions préanalytiques page suivante**

## Protocole d'expédition de biopsies de tissu frais et de prélèvements sanguins

### Matériel

**Tissu frais** : Cryotube plastique pour les biopsies cutanées (punch 5 mm) ou flacon plastique pour les prélèvements plus gros (chirurgie), **dans sérum physiologique ou milieu de culture RPMI**

**Sang veineux** : Tube EDTA (bouchon violet) : 5 à 10 ml

### Démarche

- 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@chu-dijon.fr ☎ 03 80 29 33 36
  
- Dr 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 préalablement.*

### Conditions d'envoi

- Température ambiante (stockage + transport)
- Envoi par Chronopost (24h)

### Documents à joindre

- 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
- Formulaire de prescription
- Compte-rendu de consultation **et photos (indispensables)**
- Photocopie de la carte d'identité #
- Photocopie de la carte vitale #

# si facturation seulement, à défaut : photocopie de la feuille du bureau des entrées

### 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