Hôpitaux Universitaires Genève
Rue Gabrielle-Perret-Gentil 4
CH – 1211 Genève 14
Département diagnostique
Service de médecine génétique
Laboratoire de diagnostic moléculaire et génomique

Déclaration publique concernant la fabrication et l'utilisation par un établissement de santé de dispositifs médicaux de diagnostic in vitro internes

Le Laboratoire de **Diagnostic Moléculaire et Génomique** (DIAGMOL) des HUG, déclare que les dispositifs décrits dans le tableau ci-dessous ne sont fabriqués et utilisés qu'aux HUG et répondent aux exigences générales de sécurité et de performance (GSPR) applicables du règlement sur les dispositifs médicaux (UE 2017/745) ou du règlement sur les dispositifs médicaux de diagnostic in vitro (UE 2017/746). Une justification motivée est fournie au cas où les exigences générales applicables en matière de sécurité et de performance ne seraient pas entièrement respectées.

Lieu et date : Genève, le 13.11.2024

Dr Jean-Louis Blouin
Responsable du Laboratoire DIAGMOL

Nom de l'analyse	N° RPA	Type de dispositif (DIV, DM)	Classe de risque (A_D)	Destination	Conforme aux GSPR ?	Informations et justification concernant les GSPR applicables qui ne sont pas entièrement respectées
Achondroplasie	8225, 7881, 7991	DIV	C	Recherche mutations,Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic présymptomatique, mutations : Achondroplasie, par Amplification par PCR, Digestion ADN avec enzyme de restriction, Diagnostic prénatal, mutations	Oui	sans objet
Achondroplasie	8225, 7881, 7991	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic présymptomatique, mutations : Achondroplasie, par Amplification par PCR, Séquençage ADN (Sanger), Diagnostic prénatal, mutations	Oui	sans objet
Afibrinogénémie	1161a	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic prénatal, mutations : Afibrinogénémie , par Amplification par PCR, Séquençage ADN (Sanger), Détection de mutations par électrophorèse (Agarose, Polyacrylamide)	Oui	sans objet
alpha1 antitrypsine (SERPINA1)	276	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique : alpha1 antitrypsine (SERPINA1), par Amplification par PCR, Séquençage ADN (Sanger)	Oui	sans objet
Amyloidose familiale (TTR)	1163	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique : Amyloidose familiale (TTR), par Amplification par PCR, Séquençage ADN (Sanger)	Oui	sans objet
Amyotrophie spinale (SMA)	1166	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic prénatal, mutations : Amyotrophie spinale (SMA), par Multiplex Ligation-dependent probe (MLPA)	Oui	sans objet
Angelman	1206	DIV	C	Recherche mutations (scanning), Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic prénatal, mutations : Angelman, par Multiplex Ligation-dependent probe (MLPA)	Oui	sans objet
APECED (AIRE)	1168	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique : APECED (AIRE), par Amplification par PCR, Séquençage ADN (Sanger)	Oui	sans objet
Ataxie de Friedreich	1169	DIV	C	Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic prénatal, mutations : Ataxie de Friedreich, par Amplification par PCR, Détection de mutations par électrophorèse (Agarose, Polyacrylamide)	Oui	sans objet
Ataxies spinocérébelleuses (SCA1,2,3,6,7,17)	1170a-g	DIV	C	Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic prénatal, mutations : Ataxies spinocérébelleuses (SCA1,2,3,6,7,17), par Amplification par PCR, Détection de mutations par électrophorèse (Agarose, Polyacrylamide)	Oui	sans objet
Atrophie Dentato-Rubro-Pallido-Luysienne (DRPLA)	1180	DIV	C	Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic prénatal, mutations : Atrophie Dentato-Rubro-Pallido-Luysienne (DRPLA), par Amplification par PCR, Détection de mutations par électrophorèse (Agarose, Polyacrylamide)	Oui	sans objet
Beckwith-Wiedemann (syndrome de, BWS)	1201a, 1201f	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic prénatal, mutations : Beckwith-Wiedemann (syndrome de, BWS), par Librairie génomique, Séquençage ADN (haut débit)	Oui	sans objet
Beckwith-Wiedemann (syndrome de, BWS)	1201a, 1201f	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic prénatal, mutations : Beckwith-Wiedemann (syndrome de, BWS), par Multiplex Ligation-dependent probe (MLPA)	Oui	sans objet
BPES, Blepharophimosis-Ptosis-Epicathus Inversus, gène FOXL2	1439	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic prénatal, mutations : BPES, Blepharophimosis-Ptosis-Epicathus Inversus, gène FOXL2, par Amplification par PCR, Séquençage ADN (Sanger)	Oui	sans objet
BPES, Blepharophimosis-Ptosis-Epicathus Inversus, gène FOXL2	1529	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic prénatal, mutations : BPES, Blepharophimosis-Ptosis-Epicathus Inversus, gène FOXL2, par Librairie génomique, Séquençage ADN (haut débit)	Oui	sans objet
C9orf72-DFT/SLA_Démence fronto-temporale / sclérose latérale amyotrophique	en cours	DIV	C	Génotypage, prémutations, Diagnostic présymptomatique, mutations, Diagnostic prénatal, mutations : C9orf72-DFT/SLA_Démence fronto-temporale / sclérose latérale amyotrophique, par Amplification par PCR, Analyses de fragment,Diagnostic prénatal, mutations	Oui	sans objet
CADASIL	1171	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic prénatal, mutations : CADASIL, par Amplification par PCR, Séquençage ADN (Sanger)	Oui	sans objet
CCP-Canalopathies cardiaques (Arythmies, QT-long, Brugada)	1538	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic prénatal, mutations : CCP-Canalopathies cardiaques (Arythmies, QT-long, Brugada), par Amplification par PCR, Séquençage ADN (Sanger)	Oui	sans objet
CCP-Canalopathies cardiaques (Arythmies, QT-long, Brugada)	1538	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic prénatal, mutations : CCP-Canalopathies cardiaques (Arythmies, QT-long, Brugada), par Librairie génomique, Séquençage ADN (haut débit)	Oui	sans objet
Charcot-Marie-Tooth (duplication CMT1A)	1172b	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic prénatal, mutations : Charcot-Marie-Tooth (duplication CMT1A), par Multiplex Ligation-dependent probe (MLPA)	Oui	sans objet
Charcot-Marie-Tooth (séquençage CMT1A, 1B, X)	1172a	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic prénatal, mutations : Charcot-Marie-Tooth (séquençage CMT1A, 1B, X), par Amplification par PCR, Séquençage ADN (Sanger)	Oui	sans objet
Charcot-Marie-Tooth (séquençage CMT1A, 1B, X)	1269	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic prénatal, mutations : Charcot-Marie-Tooth (séquençage CMT1A, 1B, X), par Librairie génomique, Séquençage ADN (haut débit)	Oui	sans objet
Chorée de Huntington (HD)	1174	DIV	C	Génotypage, prémutations, Diagnostic présymptomatique, mutations, Diagnostic prénatal, mutations : Chorée de Huntington (HD), par Amplification par PCR, Analyses de fragment,Diagnostic prénatal, mutations	Oui	sans objet
CMM2, mélanome cutané malin, gène CDKN2A	1014	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic présymptomatique, mutations : CMM2, mélanome cutané malin, gène CDKN2A, par Amplification par PCR, Séquençage ADN (Sanger)	Oui	sans objet
CMM2, mélanome cutané malin, gène CDKN2A	1345	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic présymptomatique, mutations : CMM2, mélanome cutané malin, gène CDKN2A, par Librairie génomique, Séquençage ADN (haut débit)	Oui	sans objet
Contamination maternelle : contrôle lors DPN	911	DIV	C	Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic prénatal, mutations : Contamination maternelle : contrôle lors DPN, par Amplification par PCR, Electrophorèse capillaire, Analyse des microsatellites,Diagnostic prénatal, mutations	Oui	sans objet
Craniosynostose	8226, 7882, 7992	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic présymptomatique, mutations : Craniosynostose, par Amplification par PCR, Séquençage ADN (Sanger)	Oui	sans objet
de Sotos (syndrome de, DSS)	1529	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, mutations : de Sotos (syndrome de, DSS), par Librairie génomique, Séquençage ADN (haut débit)	Oui	sans objet
Diabètes Monogéniques - MODYs, NDM	1237,1401,1491, 1210,1307,1097,1435	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, mutations : Diabètes Monogéniques - MODYs, NDM, par Amplification par PCR, Séquençage ADN (Sanger)	Oui	sans objet
Diabètes Monogéniques - MODYs, NDM	1095	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, mutations : Diabètes Monogéniques - MODYs, NDM, par Librairie génomique, Séquençage ADN (haut débit)	Oui	sans objet
Disomie uniparentale (UPD)	1178	DIV	C	Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic prénatal, mutations : Disomie uniparentale (UPD), par Amplification par PCR, Electrophorèse capillaire, Analyse des microsatellites, Diagnostic prénatal, mutations	Oui	sans objet
Dravet (épilepsie, SCN1A)	2023	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic présymptomatique, mutations : Dravet (épilepsie, SCN1A), par Amplification par PCR, Séquençage ADN (Sanger)	Oui	sans objet
Dravet (épilepsie, SCN1A)	1529	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic présymptomatique, mutations : Dravet (épilepsie, SCN1A), par Librairie génomique, Séquençage ADN (haut débit)	Oui	sans objet
DRD-Dystonie DOPA-sensible	2024	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique : DRD-Dystonie DOPA-sensible, par Amplification par PCR, Séquençage ADN (Sanger)	Oui	sans objet
DRD-Dystonie DOPA-sensible	2024	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, mutations : DRD-Dystonie DOPA-sensible, par Multiplex Ligation-dependent probe (MLPA)	Oui	sans objet
Drépanocytose (Anémie Falciforme)	1179	DIV	C	Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic prénatal, mutations : Drépanocytose (Anémie Falciforme), par Amplification par PCR, Digestion ADN avec enzyme de restriction, Diagnostic prénatal, mutations	Oui	sans objet
Dysfibrinogénémie	1161b	DIV	C	Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic prénatal, mutations : Dysfibrinogénémie, par Amplification par PCR, Séquençage ADN (Sanger)	Oui	sans objet
Dysplasie ectodermique anhidrotique (EDA)	1181	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique : Dysplasie ectodermique anhidrotique (EDA), par Amplification par PCR, Séquençage ADN (Sanger)	Oui	sans objet
Dysplasie thanatophore	1322	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique : Dysplasie thanatophore, par Amplification par PCR, Séquençage ADN (Sanger)	Oui	sans objet
Dysplasie Thanatophore	8227, 7988, 7994	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic présymptomatique, mutations : Dysplasie Thanatophore, par Amplification par PCR, Séquençage ADN (Sanger), Diagnostic prénatal, mutations	Oui	sans objet
Dysplasie thanatophore	1322	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique : Dysplasie thanatophore, par Librairie génomique, Séquençage ADN (haut débit)	Oui	sans objet
Dystonie de torsion (DYT1, gène TOR1A)	2025	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique : Dystonie de torsion (DYT1, gène TOR1A), par Amplification par PCR, Séquençage ADN (Sanger)	Oui	sans objet
Dystrophie facio-scapulo-humérale (FSHD1)	en cours	DIV	C	Etat de porteur et diagnostique : Dystrophie facio-scapulo-humérale (FSHD1), par Librairie génomique, OGM	Oui	sans objet
Dystrophie musculaire de Duchenne/Becker (DMD, BMD)	789	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic présymptomatique, mutations : Dystrophie musculaire de Duchenne/Becker (DMD, BMD), par Librairie génomique, Séquençage ADN (haut débit)	Oui	sans objet
Dystrophie musculaire de Duchenne/Becker (DMD, BMD)	789	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic présymptomatique, mutations : Dystrophie musculaire de Duchenne/Becker (DMD, BMD), par Multiplex Ligation-dependent probe (MLPA)	Oui	sans objet
Dystrophie myotonique de Steinert (DMPK)	1203	DIV	C	Génotypage, Diagnostic présymptomatique, mutations : Dystrophie myotonique de Steinert (DMPK), par Amplification par PCR, Analyses de fragment,Diagnostic prénatal, mutations	Oui	sans objet
Dystrophie oculopharyngée (OPMD)	2026	DIV	C	Etat de porteur et diagnostique, mutations : Dystrophie oculopharyngée (OPMD), par Amplification par PCR, Séquençage ADN (Sanger)	Oui	sans objet
Dystrophies musculaires dues à des troubles des protéines associées à la dystrophine	789	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic présymptomatique, mutations : Dystrophies musculaires dues à des troubles des protéines associées à la dystrophine, par Librairie génomique, Séquençage ADN (haut débit)	Oui	sans objet
Ehlers-Danlos (syndrome de, EDS)	1145	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic présymptomatique, mutations : Ehlers-Danlos (syndrome de, EDS), par Librairie génomique, Séquençage ADN (haut débit)	Oui	sans objet
FAP (polypose anénomateuse familiale)	1431, 1428	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, mutations : FAP (polypose anénomateuse familiale), par Amplification par PCR, Séquençage ADN (Sanger)	Oui	sans objet
FAP (polypose anénomateuse familiale)	1431,1428	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, mutations : FAP (polypose anénomateuse familiale), par Librairie génomique, Séquençage ADN (haut débit)	Oui	sans objet
FAP (polypose anénomateuse familiale)	1431, 1428	DIV	C	Recherche mutations (scanning), Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic présymptomatique, mutations : FAP (polypose anénomateuse familiale), par Multiplex Ligation-dependent probe (MLPA)	Oui	sans objet

Fièvre périodique (CAPS/FCAS, CIAS1)	1430, 2028	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique : Fièvre périodique (CAPS/FCAS, CIAS1), par Amplification par PCR, Séquençage ADN (Sanger)	Oui	sans objet
Fièvre périodique (CAPS/FCAS, CIAS1)	1430	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique : Fièvre périodique (CAPS/FCAS, CIAS1), par Librairie génomique, Séquençage ADN (haut débit)	Oui	sans objet
Fièvre périodique (FMF, MEFV)	1430, 1188	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique : Fièvre périodique (FMF, MEFV), par Amplification par PCR, Séquençage ADN (Sanger)	Oui	sans objet
Fièvre périodique (FMF, MEFV)	1430,	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique : Fièvre périodique (FMF, MEFV), par Librairie génomique, Séquençage ADN (haut débit)	Oui	sans objet
Fièvre périodique (HIDS, MVK)	1430, 234	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique : Fièvre périodique (HIDS, MVK), par Amplification par PCR, Séquençage ADN (Sanger)	Oui	sans objet
Fièvre périodique (HIDS, MVK)	1430	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique : Fièvre périodique (HIDS, MVK), par Librairie génomique, Séquençage ADN (haut débit)	Oui	sans objet
Fièvre périodique (TRAPS, TNFRSF1A)	1430, 1187	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique : Fièvre périodique (TRAPS, TNFRSF1A), par Amplification par PCR, Séquençage ADN (Sanger)	Oui	sans objet
Fièvre périodique (TRAPS, TNFRSF1A)	1430	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique : Fièvre périodique (TRAPS, TNFRSF1A), par Librairie génomique, Séquençage ADN (haut débit)	Oui	sans objet
Gilbert (Syndrome de, UGT1A1)	2029	DIV	C	Etat de porteur et diagnostique : Gilbert (Syndrome de, UGT1A1), par Amplification par PCR, Electrophorèse capillaire, Analyses de fragment	Oui	sans objet
GLUT1-Déficit en transporteur du glucose 1 (gène SLC2A1)	1304	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique : GLUT1-Déficit en transporteur du glucose 1 (gène SLC2A1), par Amplification par PCR, Séquençage ADN (Sanger)	Oui	sans objet
Hémochromatose héréditaire	2041	DIV	C	Etat de porteur et diagnostique : Hémochromatose héréditaire, par Amplification par Real-time PCR	Oui	sans objet
Hémophilie A MLPA	1190b	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic prénatal, mutations : Hémophilie A MLPA, par Multiplex Ligation-dependent probe (MLPA)	Oui	sans objet
Hémophilie A Séquençage	1190b	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic prénatal, mutations : Hémophilie A Séquençage, par Amplification par PCR, Séquençage ADN (Sanger)	Oui	sans objet
Hémophilie A Séquençage	1190b	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic prénatal, mutations : Hémophilie A Séquençage, par Librairie génomique, Séquençage ADN (haut débit)	Oui	sans objet
Hémophilie A, inversion int22, int1	1190b	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic prénatal, mutations : Hémophilie A, inversion int22, int1, par Inverse Shifting PCR	Oui	sans objet
Hémophilie B	1192	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic prénatal, mutations : Hémophilie B, par Amplification par PCR, Séquençage ADN (Sanger),Diagnostic prénatal, mutations	Oui	sans objet
Hémophilie B	1268	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic prénatal, mutations : Hémophilie B, par Librairie génomique, Séquençage ADN (haut débit)	Oui	sans objet
Hémophilie B	1192	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, mutations : Hémophilie B, par Multiplex Ligation-dependent probe (MLPA)	Oui	sans objet
Hirschsprung (maladie de, gène RET)	1536	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic prénatal, mutations : Hirschsprung (maladie de, gène RET), par Amplification par PCR, Séquençage ADN (Sanger)	Oui	sans objet
Hirschsprung (maladie de, gène RET)	1536	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic prénatal, mutations : Hirschsprung (maladie de, gène RET), par Librairie génomique, Séquençage ADN (haut débit)	Oui	sans objet
HNPCC (syndrome de Lynch, screening complet)	1432	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, mutations : HNPCC (syndrome de Lynch, screening complet), par Amplification par PCR, Séquençage ADN (Sanger)	Oui	sans objet
HNPCC (syndrome de Lynch, screening complet)	1432	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, mutations : HNPCC (syndrome de Lynch, screening complet), par Librairie génomique, Séquençage ADN (haut débit)	Oui	sans objet
HNPCC (syndrome de Lynch, screening complet)	1432	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, mutations : HNPCC (syndrome de Lynch, screening complet), par Multiplex Ligation-dependent probe (MLPA)	Oui	sans objet
HNPP (délétion CMT1A)	1193a	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic prénatal, mutations : HNPP (délétion CMT1A), par Multiplex Ligation-dependent probe (MLPA)	Oui	sans objet
HNPP (Séquençage PMP22/Msats)	1193b	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, mutations : HNPP (Séquençage PMP22/Msats), par Amplification par PCR, Séquençage ADN (Sanger)	Oui	sans objet
HNPP (Séquençage PMP22/Msats)	1269	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, mutations : HNPP (Séquençage PMP22/Msats), par Librairie génomique, Séquençage ADN (haut débit)	Oui	sans objet
Hyperrekplexia (gène GLRA1)	2030	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic prénatal, mutations : Hyperrekplexia (gène GLRA1), par Amplification par PCR, Séquençage ADN (Sanger)	Oui	sans objet
Hypo-, Achondroplasie, Dysplasie Thanatophore	1158, 358, 1322, 360	DIV	C	Etat de porteur et diagnostique : Hypo-, Achondroplasie, Dysplasie Thanatophore, par Amplification par PCR, Digestion ADN avec enzyme de restriction	Oui	sans objet
Hypo-, Achondroplasie, Dysplasie Thanatophore	1158, 358, 1322, 360	DIV	C	Etat de porteur et diagnostique : Hypo-, Achondroplasie, Dysplasie Thanatophore, par Librairie génomique, Séquençage ADN (haut débit)	Oui	sans objet
Hypochondroplasie	8228, 7884 , 7993	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic présymptomatique, mutations : Hypochondroplasie, par Amplification par PCR, Séquençage ADN (Sanger), Diagnostic prénatal, mutations	Oui	sans objet
Hypofibrinogénémie	1161c	DIV	C	Etat de porteur et diagnostique, mutations : Hypofibrinogénémie, par Amplification par PCR, Séquençage ADN (Sanger)	Oui	sans objet
Hypofibrinogénémie	1161c	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic prénatal, mutations : Hypofibrinogénémie, par Amplification par PCR, Séquençage ADN (Sanger), Détection de mutations par électrophorèse (Agarose, Polyacrylamide)	Oui	sans objet
Infertilité masculine (CFTR + ST)	1433	DIV	C	Etat de porteur et diagnostique : Infertilité masculine (CFTR + ST), par Amplification Refractory Mutation System PCR (ARMS), kit CFEU2, Diagnostic prénatal, mutations	Oui	sans objet
Infertilité masculine (delY)	1194	DIV	C	Etat de porteur et diagnostique : Infertilité masculine (delY), par Amplification par PCR	Oui	sans objet
Intolérance au lactose (LCT)	2031	DIV	C	Etat de porteur et diagnostique : Intolérance au lactose (LCT), par Amplification par PCR, Digestion ADN avec enzyme de restriction	Oui	sans objet
Kallmann (syndrome de, KS)	1529	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic prénatal, mutations : Kallmann (syndrome de, KS), par Librairie génomique, Séquençage ADN (haut débit)	Oui	sans objet
Kennedy (SMAX1)	1196	DIV	C	Génotypage, Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic prénatal, mutations : Kennedy (SMAX1), par Amplification par PCR, Analyses de fragment,Diagnostic prénatal, mutations	Oui	sans objet
Knobloch (gène COL18A1)	1540	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, mutations : Knobloch (gène COL18A1), par Amplification par PCR, Séquençage ADN (Sanger)	Oui	sans objet
Leber (Neuropathie optique héréditaire, LHON)	1197	DIV	C	Etat de porteur et diagnostique : Leber (Neuropathie optique héréditaire, LHON), par Amplification par Real-time PCR	Oui	sans objet
Marfan (syndrome de, MS) et autres affections de l'aorte thoracique	1504	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic prénatal, mutations : Marfan (syndrome de, MS) et autres affections de l'aorte thoracique, par Librairie génomique, Séquençage ADN (haut débit)	Oui	sans objet
MEN1, Néoplasies endocrines multiples de type 1, gène MEN1	1437	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic présymptomatique, mutations : MEN1, Néoplasies endocrines multiples de type 1, gène MEN1, par Amplification par PCR, Séquençage ADN (Sanger)	Oui	sans objet
MEN1, Néoplasies endocrines multiples de type 1, gène MEN1	1345	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic présymptomatique, mutations : MEN1, Néoplasies endocrines multiples de type 1, gène MEN1, par Librairie génomique, Séquençage ADN (haut débit)	Oui	sans objet
MEN2, Néoplasies Endocrines multiples de type 2, gène RET	1441	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic présymptomatique, mutations : MEN2, Néoplasies Endocrines multiples de type 2, gène RET, par Amplification par PCR, Séquençage ADN (Sanger)	Oui	sans objet
MEN2, Néoplasies Endocrines multiples de type 2, gène RET	1345	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic présymptomatique, mutations : MEN2, Néoplasies Endocrines multiples de type 2, gène RET, par Librairie génomique, Séquençage ADN (haut débit)	Oui	sans objet
Métabolique et endocriniennes (maladies)	1271	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic présymptomatique, mutations : Métabolique et endocriniennes (maladies), par Librairie génomique, Séquençage ADN (haut débit)	Oui	sans objet
Microdélétion 22q1.1, PCR, MLPA	1200	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique : Microdélétion 22q1.1, PCR, MLPA, par Multiplex Ligation-dependent probe (MLPA)	Oui	sans objet
Mitochondriopathies	TODO	DIV	C	Etat de porteur et diagnostique : Mitochondriopathies , par Amplification par Real-time PCR	Oui	sans objet
MLPA générique	1201d	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic présymptomatique, mutations : MLPA générique, par Multiplex Ligation-dependent probe (MLPA)	Oui	sans objet
MSI, Instabilité des microsatellites (Lynch, HNPCC)	788, 767	DIV	C	Etat de porteur et diagnostique, mutations : MSI, Instabilité des microsatellites (Lynch, HNPCC), par Amplification par PCR, Electrophorèse capillaire, Analyse des microsatellites, mutations	Oui	sans objet
Mucoviscidose (délétions/duplications)	2033	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic prénatal, mutations : Mucoviscidose (délétions/duplications), par Multiplex Ligation-dependent probe (MLPA)	Oui	sans objet
Mucoviscidose (screening complet)	2032	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic prénatal, mutations : Mucoviscidose (screening complet), par Amplification par PCR, Séquençage ADN (Sanger)	Oui	sans objet
Mucoviscidose (screening complet)	1529	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic prénatal, mutations : Mucoviscidose (screening complet), par Librairie génomique, Séquençage ADN (haut débit)	Oui	sans objet
Mucoviscidose (screening de base)	1202	DIV	C	Mucoviscidose (screening de base), par Amplification Refractory Mutation System PCR (ARMS), kit CFEU2, Diagnostic prénatal, mutations	Oui	sans objet
Myotonie de Steinert	1203	DIV	C	Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic présymptomatique, mutations, Diagnostic prénatal, mutations : Myotonie de Steinert par PCR, Analyse des microsatellites	Oui	sans objet
Neurofibromatose 1	1204	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, mutations : Neurofibromatose 1, par Amplification par PCR, Séquençage ADN (Sanger)	Oui	sans objet
Neurofibromatose 1	1204	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, mutations : Neurofibromatose 1, par Librairie génomique, Séquençage ADN (haut débit)	Oui	sans objet
Neurofibromatose 1	1204	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, mutations : Neurofibromatose 1, par Multiplex Ligation-dependent probe (MLPA)	Oui	sans objet
Neuromusculaire et neurodégénérative (maladies)	1269	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic présymptomatique, mutations : Neuromusculaire et neurodégénérative (maladies), par Librairie génomique, Séquençage ADN (haut débit)	Oui	sans objet
Orpheline (Maladie)	1529	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic présymptomatique, mutations : Orpheline (Maladie), par Librairie génomique, Séquençage ADN (haut débit)	Oui	sans objet
Pancréatite chronique	1529	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique : Pancréatite chronique, par Librairie génomique, Séquençage ADN (haut débit)	Oui	sans objet
Pancréatite chronique	1205, 1517	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique : Pancréatite chronique, par Oligonucleotide ligation assay (OLA), Amplification par PCR, Séquençage ADN (Sanger)	Oui	sans objet
Paraparésie familiale (SPAST, ATL1)	2035	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique : Paraparésie familiale (SPAST, ATL1), par Multiplex Ligation-dependent probe (MLPA)	Oui	sans objet
Parkinson (maladie de, gènes SNCA, PARK2, LRRK2, PINK1)	1703	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique : Parkinson (maladie de, gènes SNCA, PARK2, LRRK2, PINK1), par Multiplex Ligation-dependent probe (MLPA)	Oui	sans objet
Peau, tissu conjonctif, os (maladies de)	1270	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique : Peau, tissu conjonctif, os (maladies de), par Librairie génomique, Séquençage ADN (haut débit)	Oui	sans objet

Peutz-Jeghers (syndrome de, LKB1/STK11)	1535	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique : Peutz-Jeghers (syndrome de, LKB1/STK11), par Amplification par PCR, Séquençage ADN (Sanger)	Oui	sans objet
PFIC3 (ABCB4, cholestase hépatique)	2036	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic présymptomatique, mutations : PFIC3 (ABCB4, cholestase hépatique), par Amplification par PCR, Séquençage ADN (Sanger)	Oui	sans objet
PFIC3 (ABCB4, cholestase hépatique)	2036	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic présymptomatique, mutations : PFIC3 (ABCB4, cholestase hépatique), par Librairie génomique, Séquençage ADN (haut débit)	Oui	sans objet
Prader-Willi	1206	DIV	C	Etat de porteur et diagnostique : Prader-Willi , par Multiplex Ligation-dependent probe (MLPA)	Oui	sans objet
PTEN, syndrome de tumeurs hamartomes (Cowden, Bannayan-Riley-Ruvalcaba, Proteus et Prote	1442	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic présymptomatique, mutations : PTEN, syndrome de tumeurs hamartomes (Cowden, Bannayan-Riley-Ruvalcaba, Proteus et Proteus-like), gène PTEN, par Amplification par PCR, Séquençage ADN (Sanger)	Oui	sans objet
PTEN, syndrome de tumeurs hamartomes (Cowden, Bannayan-Riley-Ruvalcaba, Proteus et Prote	1345	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic présymptomatique, mutations : PTEN, syndrome de tumeurs hamartomes (Cowden, Bannayan-Riley-Ruvalcaba, Proteus et Proteus-like), gène PTEN, par Librairie génomique, Séquençage ADN (haut débit)	Oui	sans objet
Rett	1207	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic prénatal, mutations : Rett, par Amplification par PCR, Séquençage ADN (Sanger), Multiplex Ligation-dependent probe (MLPA)	Oui	sans objet
Rett	1412	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic prénatal, mutations : Rett, par Librairie génomique, Séquençage ADN (haut débit)	Oui	sans objet
Sang, coagulation et système immunitaire (maladies de, Hémo, Immuno)	1268	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic prénatal, mutations : Sang, coagulation et système immunitaire (maladies de, Hémo, Immuno), par Librairie génomique, Séquençage ADN (haut débit)	Oui	sans objet
SDH, Phéochromocytome, Paragangliome familial, gènes SDHB, SDHD	1015	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, mutations : SDH, Phéochromocytome, Paragangliome familial, gènes SDHB, SDHD, par Amplification par PCR, Séquençage ADN (Sanger)	Oui	sans objet
SDH, Phéochromocytome, Paragangliome familial, gènes SDHB, SDHD	1015	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, mutations : SDH, Phéochromocytome, Paragangliome familial, gènes SDHB, SDHD, par Librairie génomique, Séquençage ADN (haut débit)	Oui	sans objet
SHOX (syndrome de Léri-Weill)	1201e	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic présymptomatique, mutations : SHOX (syndrome de Léri-Weill), par Multiplex Ligation-dependent probe (MLPA)	Oui	sans objet
Silver-Russel (syndrome de, SRS)	1201f	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, mutations : Silver-Russel (syndrome de, SRS), par Librairie génomique, Séquençage ADN (haut débit)	Oui	sans objet
SRY	1208a	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, mutations : SRY, par Amplification par PCR, Gel	Oui	sans objet
SRY	1208a	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, mutations : SRY, par Amplification par PCR, Séquençage ADN (Sanger)	Oui	sans objet
Surdité, non-syndromique	1209	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique : Surdité, non-syndromique, par Amplification par PCR, Séquençage ADN (Sanger), Multiplex Ligation-dependent probe (MLPA)	Oui	sans objet
Système urogénital, fertilité, stérilité (maladies touchant, UFS)	1326	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic prénatal, mutations : Système urogénital, fertilité, stérilité (maladies touchant, UFS), par Librairie génomique, Séquençage ADN (haut débit)	Oui	sans objet
TP53, Syndrome de Li Fraumeni, et et autres pathologies avec des mutations dans TP53	1534	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic présymptomatique, mutations : TP53, Syndrome de Li Fraumeni, et et autres pathologies avec des mutations dans TP53, par Amplification par PCR, Séquençage ADN (Sanger)	Oui	sans objet
TP53, Syndrome de Li Fraumeni, et et autres pathologies avec des mutations dans TP53	1345	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic présymptomatique, mutations : TP53, Syndrome de Li Fraumeni, et et autres pathologies avec des mutations dans TP53, par Librairie génomique, Séquençage ADN (haut débit)	Oui	sans objet
Troubles de la croissance (Syndrome mendélien avec, (avec microdélétion chromosomique, UPD,	1178, 1201f, 1167, 1206	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, mutations : Troubles de la croissance (Syndrome mendélien avec, (avec microdélétion chromosomique, UPD, méthylation anormale)), par Librairie génomique, Séquençage ADN (haut débit)	Oui	sans objet
Troubles de la croissance (syndromes avec, GDS (Beckwith-Wiedemann, Silver-Russel, de Sotos, ..)	1270	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, mutations : Troubles de la croissance (syndromes avec, GDS (Beckwith-Wiedemann, Silver-Russel, de Sotos, ..)), par Librairie génomique, Séquençage ADN (haut débit)	Oui	sans objet
Unverricht-Lundborg (EPM1, CSTB)	1184	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique : Unverricht-Lundborg (EPM1, CSTB) , par Southern blot, Amplification par PCR, Séquençage ADN (Sanger)	Oui	sans objet
VHL, Maladie de von Hippel Lindau, Phéochromocytome, Carcinome des cellules rénales, Erythoc	1440	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic présymptomatique, mutations : VHL, Maladie de von Hippel Lindau, Phéochromocytome, Carcinome des cellules rénales, Erythocytose familiale, gène VHL, par Amplification par PCR, Séquençage ADN (Sanger)	Oui	sans objet
VHL, Maladie de von Hippel Lindau, Phéochromocytome, Carcinome des cellules rénales, Erythoc	1345	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic présymptomatique, mutations : VHL, Maladie de von Hippel Lindau, Phéochromocytome, Carcinome des cellules rénales, Erythocytose familiale, gène VHL, par Librairie génomique, Séquençage ADN (haut débit)	Oui	sans objet
Von Willebrandt (maladie de, VWF, types 2B, 2N)	327	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic présymptomatique, mutations : Von Willebrandt (maladie de, VWF, types 2B, 2N), par Amplification par PCR, Séquençage ADN (Sanger)	Oui	sans objet
Wilson, Maladie de (WD)	1342	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic présymptomatique, mutations : Wilson, Maladie de (WD), par Librairie génomique, Séquençage ADN (haut débit)	Oui	sans objet
WSI+III, Syndrome de Waardenburg, type I et III, gène PAX3	1438, 515	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique : WSI+III, Syndrome de Waardenburg, type I et III, gène PAX3, par Amplification par PCR, Séquençage ADN (Sanger)	Oui	sans objet
X Fragile A	1211a-d	DIV	C	Génotypage, prémutations, Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic prénatal, mutations : X Fragile A PCR et southern, par Amplification par PCR, Analyses de fragment,Diagnostic prénatal, mutations	Oui	sans objet
EGFR mutations somatiques (T790M et autres) dans l'ADN tumoral circulant	1803, 1823	DIV	C	DNA qualitatif (Mutations génétiques, SNP, Clonalité, Instabilité microsatellitaire, etc.) u.a.) : EGFR mutations somatiques (T790M et autres) dans l'ADN tumoral circulant, par Amplification par Real-time PCR	Oui	sans objet
Diagnostic prénatal non-invasif de maladies monogéniques	17.3.2021	DIV	C	DNA qualitatif (Mutations génétiques, SNP, Clonalité, Instabilité microsatellitaire, etc.) u.a.) : Diagnostic prénatal non-invasif de maladies monogéniques, par Séquençage ADN (haut débit)	Oui	sans objet
Alpha-tryptasémie héréditaire	en cours création	DIV	C	Etat de porteur et diagnostique, Génotypage, mutations spécif., Diagnostic prénatal, mutations : MT-Analyse Sequences , par Séquençage ADN (Sanger)	Oui	sans objet
Dépistage d'états de porteurs	en cours	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur, par Librairie génomique, Séquençage ADN (haut débit)	Oui	sans objet
Dépistage d'états de porteurs	en cours	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur, par Amplification par PCR, Analyses de fragment	Oui	sans objet
Dépistage d'états de porteurs	en cours	DIV	C	Recherche délétion (scanning),Etat de porteur	Oui	sans objet
MT : ARN-Analyse ARN messager	en cours création	DIV	C	Etat de porteur et diagnostique, Génotypage, mutations spécif., Diagnostic prénatal, mutations : MT-Analyse Sequences , par Séquençage ADN (Sanger)	Oui	sans objet