

Liste des pathologies génétiques éventuellement remboursées par la caisse de maladie
--

Ce document comprend une liste des tests génétiques issue du « Mémorial A46- Analyse génétiques », applicable à partir du 1<sup>er</sup> avril 2014, qui a été mise en ordre alphabétique pour une recherche simplifiée.

Lors d'une prescription d'analyse(s) génétique(s), il est obligatoire de demander l'accord du patient pour l'effectuation de ce(s) test(s) demandé(s) en utilisant le document [LAB-FOR-PR1-008](#) « Consentement analyses génétiques » et en envoyant celui-ci rempli et signé par le patient ou le tuteur en cas de demande pour des mineurs.

Il est de plus à savoir que les pathologies énumérées dans le tableau ci-dessous nécessitent une autorisation PRÉALABLE de la caisse de maladie.

Donc veillez à ce que le patient ait demandé pour un éventuel remboursement auprès de la caisse de maladie AVANT l'effectuation de la prise sanguine !

1) Pathologies recherchées par amplification du génome :

1	Achondroplasie (associée au gène du récepteur du facteur de croissance du fibroblaste)
2	Acy-CoA (medium Chain) déshydrogénase (déficit)
3	Alpha 1-antitrypsine (déficit)
4	Alpha-galactosidase (M.Fabry) (déficit)
5	Anémie falciforme
6	Aplasie congénitale du canal déférent (CAVD)
7	Ataxie de Friedreich
8	Ataxie spinocérébelleuses
9	Ataxie télangiectasie
10	Atrophie dentatorubropallidoluysiane (DRPLA)
11	Atrophie musculaire spinobulbaire de Kennedy
12	Atrophie optique de Leber
13	Atrophies musculaires spinales type 1-3
14	Beta-glucosidase (M.Gaucher) (déficit)
15	Chorea Huntington
16	Cytopathies mitochondriales
17	Détermination du sexe par génétique molécul. (QF-PCR) (maladies héréditaires transmises par le chromosome X)
18	Détermination par génétique moléculaire d'aneuploïdie lors de suspicion d'une anomalie chromosomique
19	Déterminations de polymorphisme lors de la recherche de chimères après transplantation de cellules souche
20	Diabète insipide
21	Dysplasie ectodermique anhydre

22	Dystrophie congénitale myotonique de Thomsen/Becker
23	Dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale
24	Dystrophie myotonique de type I et II
25	Dystrophies de la cornée
26	Dystrophies de la rétine (rétinite pigmentaires, dégénération de la macula)
27	Dystrophinopathies de Duchenne et Becker
28	Facteur II (troubles)
29	Facteur V Leiden (détermination de la mutation p.R506Q)
30	Féminisation testiculaire
31	Galactosémie
32	Génotype fœtal rhésus D
33	Glucose-galactose malabsorption
34	Glycérol-kinase (déficit)
35	Glycogénoses
36	Granulomatose chronique
37	Hémochromatose familiale (HFE) (mutations p.C282Y)
38	Hémophilie A
39	Hémophilie B
40	Hexaminidase A et M (M.Sandhoff) (déficit)
41	HNPP (=Neuropathie héréditaire sensomotrice)
42	Homocystéine (déficit)
43	Hormone de croissance (déficit)
44	Hydroxylase 21 (déficit)
45	Hyperplexie (Stiff-baby, maladie du sursaut, Syndrome de Moersch-Woltman)
46	Hyperthermie familiale maligne
47	Hypochondroplasie (associée au gène du récepteur du facteur de croissance du fibroblaste)
48	Ichtyose
49	Intolérance au fructose
50	Leucémie lymphatique aiguë
51	Leucémie lymphatique chronique
52	Leucémie myéloïde aiguë
53	Lymphomes non hodgkiniens
54	Maladie de Charcot-Marie-Tooth (=Neuropathie héréditaire sensomotrice)
55	Maladie de Wilson
56	Maladies des reins polykystiques (ADPKD1 et 2)
57	Microdélétion Y (délétions AZF)
58	MTHFR (déficit)
59	Mucopolysaccharidoses
60	Mucoviscidose
61	Mutations A1298C et C677T
62	Myopathies myotubulaires
63	Nanisme thanatophorique (associé au gène du récepteur du facteur de croissance du fibroblaste)
64	Néoplasies multiples endocrines
65	Néoplasies myéloprolifératives
66	Neurofibromatose type I
67	Neurofibromatose type II
68	Ornithine-transcarbamylase (déficit)
69	Ostéogenèse imparfaite
70	Polyneuropathie amyloïdotique (=Neuropathie héréditaire sensomotrice)
71	Polyposis coli (gène APC)
72	Porphyries

73	Prothrombine (troubles)
74	Rétinoblastome (gène RB1)
75	SCID (Severe Combined Immunodeficiency)
76	Stéroïde-sulfatase
77	Syndrome d'Angelman
78	Syndrome d'Apert (associé au gène du récepteur du facteur de croissance du fibroblaste)
79	Syndrome de cri-du-chat
80	Syndrome de Crouzon (associé au gène du récepteur du facteur de croissance du fibroblaste)
81	Syndrome de Di George
82	Syndrome de Jackson-Weis (associé au gène du récepteur du facteur de croissance du fibroblaste)
83	Syndrome de Kallman
84	Syndrome de Kearn-Sayre
85	Syndrome de Leigh
86	Syndrome de Li.Fraumeni
87	Syndrome de l'X-fragile (FRAXA, FRAXE)
88	Syndrome de Marfan
89	Syndrome de Norrie
90	Syndrome de Pearson
91	Syndrome de Pfeiffer (associé au gène du récepteur du facteur de croissance du fibroblaste)
92	Syndrome de Prader-Willy
93	Syndrome de Rubinstein-Taybi
94	Syndrome de Smith-Magenis
95	Syndrome de Williams-Beuren
96	Syndrome de Wiskott-Aldrich GHI
97	Syndrome de Wolf-Hirschhorn
98	Syndrome d'Ehlers-Danlos
99	Syndrome du cancer du colon sans polypose (HNPCC) (gènes MLH1, MSH2, MSH6, PMS2)
100	Syndrome du cancer du sein ou des ovaires (gènes BRCA1 et BRCA2)
101	Syndrome MELAS
102	Syndrome MERRF
103	Syndrome vélo-cardio-facial (syndrome CATCH22)
104	Syndromes avec troubles de croissance (de Sotos, de Beckwith-Wiedemann, de Silver-Russel,...)
105	Syndromes similaires au Chorea Huntington
106	Thalassémie
107	Troubles des protéines associés à la dystrophine (Dystrophies musculaires)

2) Pathologies recherchées par blotting :

1	Hémophilie A
2	Neurofibromatose du type I
3	Dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale
4	Ataxie de Friedreich
5	Dystrophie myotonique de type 1 et 2
6	Ataxies spinocérébelleuses
7	Ataxie télangiectasie
8	Syndrome de l'X-fragile (FRAXA, FRAXE)