

Analyses à accompagner d'une attestation de consultation et/ou d'un consentement du patient

Code Biomnis	Paramètre	Document à joindre au prélèvement	Préanalytique T°
7DCHO	7 Déhydrocholestérol	Joindre la fiche de renseignements cliniques spécifique (R26 : Biochimie métabolique) Conformément aux dispositions réglementaires, toute demande doit être accompagnée de l'attestation de consultation et du consentement éclairé du patient et de la prescription médicale Les prélèvements ne doivent nous parvenir que du lundi au mercredi	1 mL Sérum, Plasma ou liquide amniotique : +4°C Biopsie (trophoblaste, foie, poumon) : CONGELE
ACOLA	Acétylcholinestérase - liquide amniotique	Liquide amniotique avant centrifugation, impératif si liquide hémorragique Joindre : - les renseignements sur la grossesse : date de grossesse, nombre de foetus, nombre de poches prélevées si grossesse gémellaire, signes échographiques, taux d'AFP anormalement élevé dans le test sérique de trisomie 21, traitement Dépakine® - la prescription médicale et le formulaire de consentement de la femme enceinte, conforme à l'arrêté du 14 janvier 2014, dûment rempli et signé	3 mL Liquide amniotique T° ambiante
AFPLA	AFP - Alpha foetoprotéine - liquide amniotique	Liquide amniotique avant centrifugation, impératif si liquide hémorragique Joindre : - les renseignements sur la grossesse : date de grossesse, nombre de foetus, nombre de poches prélevées si grossesse gémellaire, signes échographiques, taux d'AFP anormalement élevé dans le test sérique de trisomie 21, traitement Dépakine® - la prescription médicale et le formulaire de consentement de la femme enceinte, conforme à l'arrêté du 14 janvier 2014, dûment rempli et signé	3 mL Liquide amniotique T° ambiante
AFP21	AFP : Marqueur sérique maternel - 2ème trimestre de la grossesse - Sérum	Prélèvement non lipémique, non ictérique et non hémolysé. Le prélèvement doit être centrifugé le plus rapidement possible, dans un délai maximum de 4 heures. Pour les tubes arrivant de Métropole : le sérum doit être conservé IMPERATIVEMENT REFRIGERE ou CONGELE < 4H si délai de transmission supérieur à 48H Pour les DOM-TOM et l'International : CONGELE < 4H IMPERATIF Garder une sérlothèque jusqu'à réception du résultat. Conformément à l'arrêté du 23 juin 2009 (JO du 3 juillet 2009), joindre IMPERATIVEMENT la prescription médicale, la fiche de renseignements, la copie du compte-rendu échographique et le formulaire de consentement de la femme enceinte (modèle donné par l'arrêté du 14 janvier 2014) dûment rempli et signé par le prescripteur et la patiente.	3 mL Sérum (proscrire le plasma) Réfrigéré
A1BM	Alpha-1 Antitrypsine (Gène SERPIN1A) - Génotypage des variants S et Z (mutations p.Glu264Val et p.Glu342Lys) - sang total	Réfrigérer l'échantillon si transport > 48H Conformément aux dispositions réglementaires, toute demande doit être accompagnée de l'attestation de consultation et du consentement éclairé du patient et de la prescription médicale Utiliser le bon de demande spécifique B12 : Génétique moléculaire constitutionnelle	5 mL Sang total EDTA (exclusivement) T° ambiante
NCDR	Aneuploïdies des chromosomes 13, 18, 21, X et Y - diagnostic rapide - QFPCR - liquide amniotique - prénatal	Afin d'assurer la traçabilité des prélèvements, nous vous invitons à prendre contact avec notre secrétariat avant toute transmission d'échantillon Joindre IMPERATIVEMENT la prescription médicale, la fiche de renseignements cliniques, l'attestation de consultation et le consentement de la patiente conformément à l'article R.2131-1 du décret 2006-1661 du 22 décembre 2006	2 mL Liquide amniotique frais (non hémorragique) T° ambiante

Analyses à accompagner d'une attestation de consultation et/ou d'un consentement du patient

Code Biomnis	Paramètre	Document à joindre au prélèvement	Préanalytique T°
NCKIT	Aneuploïdies des chromosomes 13, 18, 21, X et Y - FISH rapide interphasique - liquide amniotique - prénatal	Afin d'assurer la traçabilité des prélèvements, nous vous invitons à prendre contact avec notre secrétariat avant toute transmission d'échantillon Joindre IMPÉRATIVEMENT la prescription médicale, la fiche de renseignements cliniques, l'attestation de consultation et le consentement de la patiente conformément à l'article R.2131-1 du décret 2006-1661 du 22 décembre 2006	5 mL Liquide amniotique T° ambiante
NCTX	Aneuploïdies des chromosomes sexuels X, Y - FISH rapide interphasique - liquide amniotique - prénatal	Afin d'assurer la traçabilité des prélèvements, nous vous invitons à prendre contact avec notre secrétariat avant toute transmission d'échantillon Joindre IMPÉRATIVEMENT la prescription médicale, la fiche de renseignements cliniques, l'attestation de consultation et le consentement de la patiente conformément à l'article R.2131-1 du décret 2006-1661 du 22 décembre 2006	5 mL Liquide amniotique T° ambiante
NC21	Aneuploïdies du chromosome 21 - FISH rapide interphasique - liquide amniotique - prénatal	Afin d'assurer la traçabilité des prélèvements, nous vous invitons à prendre contact avec notre secrétariat avant toute transmission d'échantillon Joindre IMPÉRATIVEMENT la prescription médicale, la fiche de renseignements cliniques, l'attestation de consultation et le consentement de la patiente conformément à l'article R.2131-1 du décret 2006-1661 du 22 décembre 2006	5 mL Liquide amniotique T° ambiante
DUPLA	Angelman / Prader Willi - disomie uniparentale - identification mécanisme - liquide amniotique - prénatal	5 ml de sang total sur EDTA de chaque parent (cotation 2 x B500 - réf 4082) sont nécessaires à la réalisation de ce test Joindre IMPÉRATIVEMENT la prescription médicale, la fiche de renseignements cliniques, l'attestation de consultation et le consentement de la patiente conformément à l'article R.2131-1 du décret 2006-1661 du 22 décembre 2006	5 mL Liquide amniotique T° ambiante
DUPO	Angelman / Prader Willi - disomie uniparentale - identification mécanisme - sang total - prénatal	5 ml de sang total sur EDTA de chaque parent (cotation 2 x B500 - réf 4082) sont nécessaires à la réalisation de ce test Conformément aux dispositions réglementaires, toute demande doit être accompagnée de l'attestation de consultation et du consentement éclairé du patient et de la prescription médicale Utiliser le bon de demande spécifique B12 : Génétique moléculaire constitutionnelle	5 mL Sang total EDTA T° ambiante
SNRPL	Angelman / Prader Willi - méthylation au locus SNRPN - liquide amniotique - prénatal	5 ml de sang total sur EDTA de chaque parent (cotation 2 x B500 - réf 4082) sont nécessaires à la réalisation de ce test Utiliser le bon de demande spécifique B12 : Génétique moléculaire constitutionnelle Joindre IMPÉRATIVEMENT la prescription médicale, la fiche de renseignements cliniques, l'attestation de consultation et le consentement de la patiente conformément à l'article R.2131-1 du décret 2006-1661 du 22 décembre 2006	5 mL Liquide amniotique T° ambiante
SNRPS	Angelman / Prader Willi - méthylation au locus SNRPN - sang total - prénatal	Conformément aux dispositions réglementaires, toute demande doit être accompagnée de l'attestation de consultation et du consentement éclairé du patient et de la prescription médicale Utiliser le bon de demande spécifique B12 : Génétique moléculaire constitutionnelle	5 mL Sang total EDTA T° ambiante
LPWA	Angelman / Prader Willi - recherche de microdélétions - identification mécanisme - liquide amniotique - prénatal	Joindre IMPÉRATIVEMENT la prescription médicale, la fiche de renseignements cliniques, l'attestation de consultation et le consentement de la patiente conformément à l'article R.2131-1 du décret 2006-1661 du 22 décembre 2006	5 mL Liquide amniotique T° ambiante
FPWA	Angelman / Prader Willi - recherche de microdélétions - identification mécanisme - sang total - postnatal	Conformément aux dispositions réglementaires, toute demande doit être accompagnée de l'attestation de consultation et du consentement éclairé du patient et de la prescription médicale Utiliser le bon de demande spécifique B12 : Génétique moléculaire constitutionnelle	5 mL Sang total Hépariné T° ambiante

Analyses à accompagner d'une attestation de consultation et/ou d'un consentement du patient

Code Biomnis	Paramètre	Document à joindre au prélèvement	Préanalytique T°
APEBM	Apolipoprotéine E - génotypage - sang total	Pour les enfants, 1 tube EDTA à température ambiante suffit. Joindre IMPERATIVEMENT la prescription médicale, la fiche de renseignements cliniques et l'attestation de consultation conformément à l'article R.1131-5 du décret 2008-321 du 04 avril 2008	2 x 5 mL Sang total EDTA T° ambiante
CBI	Caryotype constitutionnel - biopsie cutanée - postnatal	Afin d'assurer la traçabilité des prélèvements, nous vous invitons à prendre contact avec notre secrétariat avant toute transmission d'échantillon Conformément aux dispositions réglementaires, toute demande doit être accompagnée de l'attestation de consultation et du consentement éclairé du patient et de la prescription médicale Utiliser le bon de demande spécifique B13 : Cytogénétique constitutionnelle	Biopsie cutanée (poudrier stérile sérum physiologique ou de préférence milieu de culture fourni par le laboratoire) T° ambiante
CLA	Caryotype constitutionnel - liquide amniotique - prénatal	Afin d'assurer la traçabilité des prélèvements, nous vous invitons à prendre contact avec notre secrétariat avant toute transmission d'échantillon Joindre IMPERATIVEMENT la prescription médicale, la fiche de renseignements cliniques, l'attestation de consultation et le consentement de la patiente conformément à l'article R.2131-1 du décret 2006-1661 du 22 décembre 2006	2 x 10 mL Liquide amniotique T° ambiante
CPFC	Caryotype constitutionnel - produit fausse couche - MFIU - prénatal	Afin d'assurer la traçabilité des prélèvements, nous vous invitons à prendre contact avec notre secrétariat avant toute transmission d'échantillon Poudrier stérile et milieu de culture fournis par notre laboratoire Joindre IMPERATIVEMENT la prescription médicale, la fiche de renseignements cliniques, l'attestation de consultation et le consentement de la patiente conformément à l'article R.2131-1 du décret 2006-1661 du 22 décembre 2006	Produit de fausse couche - MFIU (peau, cordon, tendon, placenta) T° ambiante
CSF	Caryotype constitutionnel - sang foetal - prénatal	Afin d'assurer la traçabilité des prélèvements, nous vous invitons à prendre contact avec notre secrétariat avant toute transmission d'échantillon Joindre IMPERATIVEMENT la prescription médicale, la fiche de renseignements cliniques, l'attestation de consultation et le consentement de la patiente conformément à l'article R.2131-1 du décret 2006-1661 du 22 décembre 2006	5 mL Sang foetal hépariné (tube stérile) T° ambiante
CSG	Caryotype constitutionnel - sang total - postnatal	Conformément aux dispositions réglementaires, toute demande doit être accompagnée de l'attestation de consultation et du consentement éclairé du patient et de la prescription médicale Utiliser le bon de demande spécifique B13 : Cytogénétique constitutionnelle	5 mL ((2 mL nouveau né)) Sang total Hépariné (tube stérile) T° ambiante
CVCC	Caryotype constitutionnel - trophoblaste - prénatal	Afin d'assurer la traçabilité des prélèvements, nous vous invitons à prendre contact avec notre secrétariat avant toute transmission d'échantillon Joindre IMPERATIVEMENT la prescription médicale, la fiche de renseignements cliniques, l'attestation de consultation et le consentement de la patiente conformément à l'article R.2131-1 du décret 2006-1661 du 22 décembre 2006	20 mg Trophoblaste T° ambiante
SNPRE	Caryotype Moléculaire Constitutionnel - SNP ARRAY - prénatal	Afin d'assurer la traçabilité des prélèvements, nous vous invitons à prendre contact avec notre secrétariat avant toute transmission d'échantillon Joindre IMPERATIVEMENT la prescription médicale, la fiche de renseignements cliniques, l'attestation de consultation et le consentement de la patiente conformément à l'article R.2131-1 du décret 2006-1661 du 22 décembre 2006	Liquide amniotique cultivé + sang des parents (sang total EDTA) T° ambiante
SNPOS	Caryotype Moléculaire Constitutionnel - SNP ARRAY - sang total	Conformément aux dispositions réglementaires, toute demande doit être accompagnée de l'attestation de consultation et du consentement éclairé du patient et de la prescription médicale Utiliser le bon de demande spécifique B13 : Cytogénétique constitutionnelle	Sang total EDTA T° ambiante

Analyses à accompagner d'une attestation de consultation et/ou d'un consentement du patient

Code Biomnis	Paramètre	Document à joindre au prélèvement	Préanalytique T°
TMP208	Centromères - identification chromosomes marqueurs - FISH pancentromérique - sang total - postnatal	Afin d'assurer la traçabilité des prélèvements, nous vous invitons à prendre contact avec notre secrétariat avant toute transmission d'échantillon Le résultat du caryotype constitutionnel est nécessaire Joindre IMPERATIVEMENT la prescription médicale, la fiche de renseignements cliniques et l'attestation de consultation conformément à l'article R.1131-5 du décret 2008-321 du 04 avril 2008	5 mL Sang total Hépariné T° ambiante
YPRE	Chromosome Y - (régions AZFa, AZFb, AZFc) - prénatal	5 ml de sang total sur EDTA de chaque parent (cotation 2 x B500 - réf 4082) sont nécessaires à la réalisation de ce test Joindre IMPERATIVEMENT la prescription médicale, la fiche de renseignements cliniques, l'attestation de consultation et le consentement de la patiente conformément à l'article R.2131-1 du décret 2006-1661 du 22 décembre 2006	Liquide amniotique cultivé, trophoblaste cultivé T° ambiante
CNX26	Connexine 26 et 30 - Gène GJB2 et GJB6 - sang total	Conformément aux dispositions réglementaires, toute demande doit être accompagnée de l'attestation de consultation et du consentement éclairé du patient et de la prescription médicale Utiliser le bon de demande spécifique B12 : Génétique moléculaire constitutionnelle	5 mL Sang total EDTA (exclusivement) Réfrigéré
DISJ	Disjonction chromosomique - sperme	Joindre impérativement la prescription médicale, le consentement éclairé du patient, l'attestation de consultation et le résultat du spermogramme	1 mL Sperme Congelé
DUPRE	Disomie uniparentale - DUP - prénatal	5 ml de sang total sur EDTA de chaque parent (cotation 2 x B500 - réf 4082) sont nécessaires à la réalisation de ce test Utiliser le bon de demande spécifique B12 : Génétique moléculaire constitutionnelle Joindre IMPERATIVEMENT la prescription médicale, la fiche de renseignements cliniques, l'attestation de consultation et le consentement de la patiente conformément à l'article R.2131-1 du décret 2006-1661 du 22 décembre 2006	Liquide amniotique cultivé, trophoblaste cultivé T° ambiante
DUP	Disomie uniparentale - DUP - sang total	5 ml de sang total sur EDTA de chaque parent (cotation 2 x B500 - réf 4082) sont nécessaires à la réalisation de ce test Conformément aux dispositions réglementaires, toute demande doit être accompagnée de l'attestation de consultation et du consentement éclairé du patient et de la prescription médicale Utiliser le bon de demande spécifique B12 : Génétique moléculaire constitutionnelle	5 mL Sang total EDTA T° ambiante
5FUTO	Evaluation du risque toxique aux Fluoropyrimidines : génotypage de la dihydropyrimidine deshydrogénase et phénotypage de la DPD par les dosages d'uracile et dihydouracile	Consulter le protocole spécifique de prélèvement et de conservation Conformément aux dispositions réglementaires, toute demande doit être accompagnée de l'attestation de consultation et du consentement éclairé du patient et de la prescription médicale Utiliser le bon de demande spécifique : Evaluation du risque toxique aux fluoropyrimidines et dosage de 5-fluouracile	1 tube de sang total sur héparinate de lithium (proscrire les tubes avec séparateur de phase) : Réfrigéré et 2 tubes de plasma héparinate de lithium : Congelé
EXOME	Exome - séquençage	L'échantillon doit parvenir au Laboratoire Biomnis sous 4 jours maximum Conformément aux dispositions réglementaires, toute demande doit être accompagnée de l'attestation de consultation et du consentement éclairé du patient et de la prescription médicale L'analyse en trio nécessite en complément un tube de sang total EDTA pour chacun des parents Utiliser le bon de demande spécifique B30 : Exome	2 x 5 mL Sang total EDTA (tube complètement rempli) T° ambiante
F2M	Facteur II - Prothrombine - mutation g. 20210G>A - sang total	Réfrigérer l'échantillon si transport > 48H Conformément aux dispositions réglementaires, toute demande doit être accompagnée de l'attestation de consultation et du consentement éclairé du patient et de la prescription médicale Utiliser le bon de demande spécifique B12 : Génétique moléculaire constitutionnelle	5 mL Sang total EDTA (exclusivement) T° ambiante

Analyses à accompagner d'une attestation de consultation et/ou d'un consentement du patient

Code Biomnis	Paramètre	Document à joindre au prélèvement	Préanalytique T°
F5L	Facteur V Leiden - mutation p.Arg506Gln - sang total	Réfrigérer l'échantillon si transport > 48H Conformément aux dispositions réglementaires, toute demande doit être accompagnée de l'attestation de consultation et du consentement éclairé du patient et de la prescription médicale Utiliser le bon de demande spécifique B12 : Génétique moléculaire constitutionnelle	5 mL Sang total EDTA (exclusivement) T° ambiante
FMF	Fièvre Méditerranéenne Familiale - gène MEFV - Etude moléculaire par séquençage nouvelle génération - sang total	Joindre la fiche de renseignements cliniques spécifique (R36 : Fièvre Méditerranéenne Familiale) Réfrigérer l'échantillon si transport > 48H Conformément aux dispositions réglementaires, toute demande doit être accompagnée de l'attestation de consultation et du consentement éclairé du patient et de la prescription médicale Utiliser le bon de demande spécifique B12 : Génétique moléculaire constitutionnelle	5 mL Sang total EDTA T° ambiante
MOHC3	Fragilité chromosomique - anémie de FANCONI - recherche de cassures - sang total - postnatal	Conformément aux dispositions réglementaires, toute demande doit être accompagnée de l'attestation de consultation et du consentement éclairé du patient et de la prescription médicale Joindre les renseignements cliniques Joindre les résultats de la dernière NF/Plaquettes.	5 mL Sang total Hépariné T° ambiante
HBBM	Globine - étude du gène alpha ou bêta - postnatal	Conformément aux dispositions réglementaires, toute demande doit être accompagnée de l'attestation de consultation et du consentement éclairé du patient et de la prescription médicale Joindre impérativement les résultats de la NFS et de l'électrophorèse de l'hémoglobine	7 mL sang total EDTA pour un adulte 5 mL sang total EDTA pour un enfant T° ambiante
HMC	Hémochromatose - gène HFE - mutation p.Cys282Tyr - sang total	Réfrigérer l'échantillon si transport > 48H Conformément aux dispositions réglementaires, toute demande doit être accompagnée de l'attestation de consultation et du consentement éclairé du patient et de la prescription médicale Utiliser le bon de demande spécifique B12 : Génétique moléculaire constitutionnelle	5 mL Sang total EDTA (exclusivement) T° ambiante
H63D	Hémochromatose - gène HFE - mutation p.His63Asp - sang total	Réfrigérer l'échantillon si transport > 48H Conformément aux dispositions réglementaires, toute demande doit être accompagnée de l'attestation de consultation et du consentement éclairé du patient et de la prescription médicale Utiliser le bon de demande spécifique B12 : Génétique moléculaire constitutionnelle	5 mL Sang total EDTA (exclusivement) T° ambiante
S65C	Hémochromatose - gène HFE - mutation p.Ser65Cys - sang total	Réfrigérer l'échantillon si transport > 48H Conformément aux dispositions réglementaires, toute demande doit être accompagnée de l'attestation de consultation et du consentement éclairé du patient et de la prescription médicale Utiliser le bon de demande spécifique B12 : Génétique moléculaire constitutionnelle	5 mL Sang total EDTA (exclusivement) T° ambiante
B27BM	HLA B27 - génotypage - sang total	Conformément aux dispositions réglementaires, toute demande doit être accompagnée de l'attestation de consultation et du consentement éclairé du patient et de la prescription médicale Utiliser le bon de demande spécifique B12 : Génétique moléculaire constitutionnelle En l'absence d'attestation de consultation et/ou du consentement éclairé du patient, la technique de cytométrie en flux sera réalisée mais : - la cytométrie en flux nécessite impérativement la transmission du sang total EDTA dans les 24 heures suivant le prélèvement - sa sensibilité est inférieure à la technique de PCR en temps réel.	5 mL Sang total EDTA T° ambiante
B5701	HLA de classe I - Allèle B*5701 - sang total	Réfrigérer l'échantillon si transport > 48H Conformément aux dispositions réglementaires, toute demande doit être accompagnée de l'attestation de consultation et du consentement éclairé du patient et de la prescription médicale Joindre la fiche de renseignement disponible sur www.biomnis.com	5 mL Sang total EDTA T° ambiante

Analyses à accompagner d'une attestation de consultation et/ou d'un consentement du patient

Code Biomnis	Paramètre	Document à joindre au prélèvement	Préanalytique T°
HLA1	HLA de classe I - Génotypage HLA-A et HLA-B - sang total	Nous vous rapellons que nous ne réalisons pas le génotypage HLA dans le cadre d'une étude d'histocompatibilité en vue d'une greffe ou d'un don d'organe. Les résultats de cette analyse ne sont interprétables que dans le cadre d'une association des marqueurs HLA à certaines maladies. Réfrigérer l'échantillon si transport > 48H Conformément aux dispositions réglementaires, toute demande doit être accompagnée de l'attestation de consultation et du consentement éclairé du patient et de la prescription médicale Utiliser le bon de demande spécifique B12 : Génétique moléculaire constitutionnelle	5 mL Sang total EDTA T° ambiante
HLA2	HLA de classe II - Génotypage HLA-DRB1 et HLA-DQB1 - sang total	Nous vous rapellons que nous ne réalisons pas le génotypage HLA dans le cadre d'une étude d'histocompatibilité en vue d'une greffe ou d'un don d'organe. Les résultats de cette analyse ne sont interprétables que dans le cadre d'une association des marqueurs HLA à certaines maladies. Réfrigérer l'échantillon si transport > 48H Conformément aux dispositions réglementaires, toute demande doit être accompagnée de l'attestation de consultation et du consentement éclairé du patient et de la prescription médicale Utiliser le bon de demande spécifique B12 : Génétique moléculaire constitutionnelle	5 mL Sang total EDTA T° ambiante
IL28B	Interleukine 28B (IL28B polymorphisme C/T rs 12979860) - génotypage - sang total	Réfrigérer l'échantillon si transport > 48H Conformément aux dispositions réglementaires, toute demande doit être accompagnée de l'attestation de consultation et du consentement éclairé du patient et de la prescription médicale Utiliser le bon de demande spécifique B12 : Génétique moléculaire constitutionnelle	5 mL Sang total EDTA Réfrigéré
LCT	Intolérance au lactose(LCT-13910T>C) - sang total	Conformément aux dispositions réglementaires, toute demande doit être accompagnée de l'attestation de consultation et du consentement éclairé du patient et de la prescription médicale Utiliser le bon de demande spécifique B12 : Génétique moléculaire constitutionnelle	5 mL Sang total EDTA T° ambiante
MTHFR	Méthylène tétrahydrofolate réductase - gène MTHFR - mutation c.677C>T - sang total	Réfrigérer l'échantillon si transport > 48H Conformément aux dispositions réglementaires, toute demande doit être accompagnée de l'attestation de consultation et du consentement éclairé du patient et de la prescription médicale Utiliser le bon de demande spécifique B12 : Génétique moléculaire constitutionnelle	5 mL Sang total EDTA T° ambiante
DELY	Microdélétions du Chromosome Y - (régions AZFa, AZFb, AZFc) - sang total	Réfrigérer l'échantillon si transport > 48H Conformément aux dispositions réglementaires, toute demande doit être accompagnée de l'attestation de consultation et du consentement éclairé du patient et de la prescription médicale Utiliser le bon de demande spécifique B12 : Génétique moléculaire constitutionnelle	5 mL Sang total EDTA T° ambiante
MUCON	Mucoviscidose - gène CFTR - Etude moléculaire par séquençage nouvelle génération - sang total	Joindre la fiche de renseignements cliniques spécifique (R23 : Mucoviscidose) Réfrigérer l'échantillon si transport > 48H Conformément aux dispositions réglementaires, toute demande doit être accompagnée de l'attestation de consultation et du consentement éclairé du patient et de la prescription médicale Sont disponibles les panels complets suivants en NGS : panel infertilité, pancréatites, DPN Ces 3 panels comprennent séquençage NGS CFTR. Utiliser le bon de demande spécifique B12 : Génétique moléculaire constitutionnelle	5 mL Sang total EDTA (exclusivement) T° ambiante
MUCOL	Mucoviscidose - gène CFTR - recherche de 51 mutations les plus fréquentes - prénatal	Joindre la fiche de renseignements cliniques spécifique (R23 : Mucoviscidose) Conformément aux dispositions réglementaires, toute demande doit être accompagnée de l'attestation de consultation et du consentement éclairé du patient et de la prescription médicale	Liquide amniotique, Trophoblaste Réfrigéré

Analyses à accompagner d'une attestation de consultation et/ou d'un consentement du patient

Code Biomnis	Paramètre	Document à joindre au prélèvement	Préanalytique T°
MUCO	Mucoviscidose - gène CFTR - recherche de 51 mutations les plus fréquentes - sang total	Joindre la fiche de renseignements cliniques spécifique (R23 : Mucoviscidose) Réfrigérer l'échantillon si transport > 48H Conformément aux dispositions réglementaires, toute demande doit être accompagnée de l'attestation de consultation et du consentement éclairé du patient et de la prescription médicale Utiliser le bon de demande spécifique B12 : Génétique moléculaire constitutionnelle	5 mL Sang total EDTA (exclusivement) T° ambiante
RCPRE	Remaniement chromosomique - caractérisation - FISH - prénatal	Afin d'assurer la traçabilité des prélèvements, nous vous invitons à prendre contact avec notre secrétariat avant toute transmission d'échantillon Le résultat du caryotype foetal est nécessaire Joindre IMPERATIVEMENT la prescription médicale, la fiche de renseignements cliniques, l'attestation de consultation et le consentement de la patiente conformément à l'article R.2131-1 du décret 2006-1661 du 22 décembre 2006	Liquide amniotique (trophoblaste/sang foetal/tissus/MFIU) T° ambiante
RCPOS	Remaniement chromosomique - caractérisation - FISH - sang total - postnatal	Afin d'assurer la traçabilité des prélèvements, nous vous invitons à prendre contact avec notre secrétariat avant toute transmission d'échantillon Conformément aux dispositions réglementaires, toute demande doit être accompagnée de l'attestation de consultation et du consentement éclairé du patient et de la prescription médicale Utiliser le bon de demande spécifique B13 : Cytogénétique constitutionnelle Le résultat du caryotype constitutionnel est nécessaire	5 mL Sang total Hépariné T° ambiante
RPC	Résistance à la protéine C activée - plasma	Merci de préciser si nous devons réaliser le facteur V Leiden lorsque le test de résistance à la protéine C activée est positif (nous joindre IMPERATIVEMENT une attestation de consultation et un consentement éclairé du patient conformément aux conditions réglementaires et 5mL de sang total EDTA). Il est recommandé de nous adresser un prélèvement citraté centrifugé et congelé selon les recommandations pré-analytiques du GEHT. Ces recommandations sont disponibles sur le site www.geht.org dans la rubrique "pratiques professionnelles" ou directement auprès de notre secrétariat médical	2 mL Plasma Citraté Congelé
GRHC	RHc foetal - génotypage	Joindre la fiche de renseignements cliniques spécifique (R22 : Typage Groupe Foetal) Prélever du Lundi au Jeudi L'échantillon doit nous parvenir dans les 48H suivant le prélèvement Prélèvement à partir de 13 semaines d'aménorrhée Nous transmettre la date de grossesse et le phénotype RH2/RH4 du conjoint Conformément à l'article du 14 janvier 2014, joindre la prescription médicale, l'attestation de consultation et le consentement de la patiente	3 x 5 mL Sang total EDTA maternel T° ambiante
GRHDF	Rhésus D - génotype foetal - sang total - prénatal	Joindre la fiche de renseignements cliniques spécifique (R21 : Typage GRHDF) L'échantillon doit nous parvenir au maximum dans les 48h qui suivent le prélèvement Prélever du Lundi au Jeudi Conformément à l'article du 14 janvier 2014, joindre la prescription médicale, l'attestation de consultation et le consentement de la patiente	10 mL Sang total EDTA maternel non centrifugé T° ambiante

Analyses à accompagner d'une attestation de consultation et/ou d'un consentement du patient

Code Biomnis	Paramètre	Document à joindre au prélèvement	Préanalytique T°
GRKF	Rhésus Kell - génotype foetal - sang total - prénatal	Joindre la fiche de renseignements cliniques spécifique (R22 : Typage Groupe Foetal) Prélever du Lundi au Jeudi L'échantillon doit nous parvenir dans les 48H suivant le prélèvement Prélèvement à partir de 13 semaines d'amenorrhée. Nous transmettre le phénotype KEL1/KEL2 du procréateur. Conformément à l'article du 14 janvier 2014, joindre la prescription médicale, l'attestation de consultation et le consentement de la patiente	3 x 5 mL Sang total EDTA T° ambiante
SXCHR	Sexe chromosomique - diagnostic rapide - FISH - sang total - postnatal	Afin d'assurer la traçabilité des prélèvements, nous vous invitons à prendre contact avec notre secrétariat avant toute transmission d'échantillon Conformément aux dispositions réglementaires, toute demande doit être accompagnée de l'attestation de consultation et du consentement éclairé du patient et de la prescription médicale Le caryotype constitutionnel est systématiquement réalisé. Etude complémentaire du locus SRY si ambiguïté sexuelle Utiliser le bon de demande spécifique B12 : Génétique moléculaire constitutionnelle	3 mL Sang total Hépariné T° ambiante
SRY	SRY - gène - étude - prénatal	5 ml de sang total sur EDTA de chaque parent (cotation 2 x B500 - réf 4082) sont nécessaires à la réalisation de ce test Joindre IMPERATIVEMENT la prescription médicale, la fiche de renseignements cliniques, l'attestation de consultation et le consentement de la patiente conformément à l'article R.2131-1 du décret 2006-1661 du 22 décembre 2006	Liquide amniotique cultivé, trophoblaste cultivé T° ambiante
GILB	Syndrome de Gilbert - recherche du polymorphisme UGT1A1*28(rs8175347)	Conformément aux dispositions réglementaires, toute demande doit être accompagnée de l'attestation de consultation et du consentement éclairé du patient et de la prescription médicale Utiliser le bon de demande spécifique B12 : Génétique moléculaire constitutionnelle	1 tube(s) Sang total Héparinate de lithium (proscrire les tubes avec gel séparateur) Réfrigéré
DELLA	Syndromes microdélétionnels - liquide amniotique - prénatal	Afin d'assurer la traçabilité des prélèvements, nous vous invitons à prendre contact avec notre secrétariat avant toute transmission d'échantillon Joindre IMPERATIVEMENT la prescription médicale, la fiche de renseignements cliniques, l'attestation de consultation et le consentement de la patiente conformément à l'article R.2131-1 du décret 2006-1661 du 22 décembre 2006	5 mL Liquide amniotique T° ambiante
DELSG	Syndromes microdélétionnels - sang total - postnatal	Afin d'assurer la traçabilité des prélèvements, nous vous invitons à prendre contact avec notre secrétariat avant toute transmission d'échantillon Conformément aux dispositions réglementaires, toute demande doit être accompagnée de l'attestation de consultation et du consentement éclairé du patient et de la prescription médicale	5 mL Sang total Hépariné T° ambiante
TMP545	Télomères - FISH pantéométrie - sang total - postnatal	Afin d'assurer la traçabilité des prélèvements, nous vous invitons à prendre contact avec notre secrétariat avant toute transmission d'échantillon Le résultat du caryotype constitutionnel est nécessaire Joindre IMPERATIVEMENT la prescription médicale, la fiche de renseignements cliniques et l'attestation de consultation conformément à l'article R.1131-5 du décret 2008-321 du 04 avril 2008	5 mL Sang total Hépariné T° ambiante
TPMT	Thiopurine S-méthyltransférase - génotypage - sang total	Joindre IMPERATIVEMENT la prescription médicale, l'attestation de consultation et le consentement de la patiente	5 mL Sang total EDTA Réfrigéré

Analyses à accompagner d'une attestation de consultation et/ou d'un consentement du patient

Code Biomnis	Paramètre	Document à joindre au prélèvement	Préanalytique T°
P21	Trisomie 21 - dépistage combiné du 1er trimestre - Sérum	<p>Prélèvement non lipémique, non ictérique et non hémolysé. Le prélèvement doit être centrifugé le plus rapidement possible, dans un délai maximum de 4 heures. Pour les tubes arrivant de Métropole : le sérum doit être conservé IMPERATIVEMENT REFRIGERE ou CONGELE < 4H si délai de transmission supérieur à 48H Pour les DOM-TOM et l'International : CONGELE < 4H IMPERATIF Garder une sérothèque jusqu'à réception du résultat. Conformément à l'arrêté du 23 juin 2009 (JO du 3 juillet 2009), joindre IMPERATIVEMENT la prescription médicale, la fiche de renseignements, la copie du compte-rendu échographique et le formulaire de consentement de la femme enceinte (modèle donné par l'arrêté du 14 janvier 2014) dûment rempli et signé par le prescripteur et la patiente.</p>	3 mL Sérum (proscrire le plasma) Réfrigéré
T21CN	Trisomie 21 - dépistage séquentiel intégré au 2ème trimestre - 2 paramètres - Sérum	<p>Prélèvement non lipémique, non ictérique et non hémolysé. Le prélèvement doit être centrifugé le plus rapidement possible, dans un délai maximum de 4 heures. Pour les tubes arrivant de Métropole : le sérum doit être conservé IMPERATIVEMENT REFRIGERE ou CONGELE < 4H si délai de transmission supérieur à 48H Pour les DOM-TOM et l'International : CONGELE < 4H IMPERATIF Garder une sérothèque jusqu'à réception du résultat. Conformément à l'arrêté du 23 juin 2009 (JO du 3 juillet 2009), joindre IMPERATIVEMENT la prescription médicale, la fiche de renseignements, la copie du compte-rendu échographique et le formulaire de consentement de la femme enceinte (modèle donné par l'arrêté du 14 janvier 2014) dûment rempli et signé par le prescripteur et la patiente.</p>	3 mL Sérum (proscrire le plasma) Réfrigéré
E21CN	Trisomie 21 - dépistage séquentiel intégré au 2ème trimestre - 3 paramètres - Sérum	<p>Prélèvement non lipémique, non ictérique et non hémolysé. Le prélèvement doit être centrifugé le plus rapidement possible, dans un délai maximum de 4 heures. Pour les tubes arrivant de Métropole : le sérum doit être conservé IMPERATIVEMENT REFRIGERE ou CONGELE < 4H si délai de transmission supérieur à 48H Pour les DOM-TOM et l'International : CONGELE < 4H IMPERATIF Garder une sérothèque jusqu'à réception du résultat. Conformément à l'arrêté du 23 juin 2009 (JO du 3 juillet 2009), joindre IMPERATIVEMENT la prescription médicale, la fiche de renseignements, la copie du compte-rendu échographique et le formulaire de consentement de la femme enceinte (modèle donné par l'arrêté du 14 janvier 2014) dûment rempli et signé par le prescripteur et la patiente.</p>	3 mL Sérum (proscrire le plasma) Réfrigéré
21T	Trisomie 21 - marqueurs sériques maternels - 2 paramètres - Sérum	<p>Prélèvement non lipémique, non ictérique et non hémolysé. Le prélèvement doit être centrifugé le plus rapidement possible, dans un délai maximum de 4 heures. Pour les tubes arrivant de Métropole : le sérum doit être conservé IMPERATIVEMENT REFRIGERE ou CONGELE < 4H si délai de transmission supérieur à 48H Pour les DOM-TOM et l'International : CONGELE < 4H IMPERATIF Garder une sérothèque jusqu'à réception du résultat. Conformément à l'arrêté du 23 juin 2009 (JO du 3 juillet 2009), joindre IMPERATIVEMENT la prescription médicale, la fiche de renseignements, la copie du compte-rendu échographique et le formulaire de consentement de la femme enceinte (modèle donné par l'arrêté du 14 janvier 2014) dûment rempli et signé par le prescripteur et la patiente.</p>	3 mL Sérum (proscrire le plasma) Réfrigéré

Analyses à accompagner d'une attestation de consultation et/ou d'un consentement du patient

Code Biomnis	Paramètre	Document à joindre au prélèvement	Préanalytique T°
E21	Trisomie 21 - marqueurs sériques maternels - 3 paramètres - Sérum	<p>Prélèvement non lipémique, non ictérique et non hémolysé.</p> <p>Le prélèvement doit être centrifugé le plus rapidement possible, dans un délai maximum de 4 heures.</p> <p>Pour les tubes arrivant de Métropole : le sérum doit être conservé IMPERATIVEMENT REFRIGERE ou CONGELE < 4H si délai de transmission supérieur à 48H</p> <p>Pour les DOM-TOM et l'International : CONGELE < 4H IMPERATIF</p> <p>Garder une sérothèque jusqu'à réception du résultat.</p> <p>Conformément à l'arrêté du 23 juin 2009 (JO du 3 juillet 2009), joindre IMPERATIVEMENT la prescription médicale, la fiche de renseignements, la copie du compte-rendu échographique et le formulaire de consentement de la femme enceinte (modèle donné par l'arrêté du 14 janvier 2014) dûment rempli et signé par le prescripteur et la patiente.</p>	3 mL Sérum (proscrire le plasma) Réfrigéré
UGT1A	UGT1A1 : recherche du polymorphisme UGT1A1*28(rs8175347) - impliqué dans le métabolisme de l'irinotécan	<p>1 tube spécifique pour cette analyse</p> <p>Analyse réalisée seulement en co-prescription avec la recherche de toxicité aux fluoropyrimidines (5FUO)</p> <p>Conformément aux dispositions réglementaires, toute demande doit être accompagnée de l'attestation de consultation et du consentement éclairé du patient et de la prescription médicale</p>	1 tube(s) Sang total Héparinate de lithium (proscrire les tubes avec gel séparateur) Réfrigéré
XFRAP	X Fragile - syndrome - prénatal	<p>5 ml de sang total sur EDTA de chaque parent (cotation 2 x B500 - réf 4082) sont nécessaires à la réalisation de ce test</p> <p>Utiliser le bon de demande spécifique B12 : Génétique moléculaire constitutionnelle</p> <p>Joindre IMPERATIVEMENT la prescription médicale, la fiche de renseignements cliniques, l'attestation de consultation et le consentement de la patiente conformément à l'article R.2131-1 du décret 2006-1661 du 22 décembre 2006</p>	Liquide amniotique cultivé, trophoblaste cultivé T° ambiante
XFRA	X Fragile - syndrome - sang total	<p>Réfrigérer l'échantillon si transport > 48H</p> <p>Conformément aux dispositions réglementaires, toute demande doit être accompagnée de l'attestation de consultation et du consentement éclairé du patient et de la prescription médicale</p> <p>Utiliser le bon de demande spécifique B12 : Génétique moléculaire constitutionnelle</p> <p>Joindre les renseignements cliniques</p>	5 mL Sang total EDTA T° ambiante
ZYGO	Zygotie - étude de la gémeité - prénatal	<p>Joindre IMPERATIVEMENT la prescription médicale, la fiche de renseignements cliniques, l'attestation de consultation et le consentement de la patiente conformément à l'article R.2131-1 du décret 2006-1661 du 22 décembre 2006</p>	Liquide amniotique frais ou cultivé, villosités choriales T° ambiante