

## SCOPE OFFICIEL 128MED FLEXIBLE

MATRICE	MÉTHODE	PROPRIETE MESUREE	Domaine d'activité
Suspension cellulaire préparée à partir de sang, moelle, liquide de ponction, biopsie.	Cytométrie en flux	Screening des syndromes lymphoprolifératifs: Mesure de l'expression des antigènes suivants par cytométrie en flux : Panel 1 : HLADR, CD8, CD5, CD56, CD3, CD4, CD45. Panel 2: kappa, lambda, CD5, CD19, CD10, CD20, CD45.	HEMATOLOGIE
		Caractérisation des syndromes lymphoprolifératifs de type B: Mesure de l'expression des antigènes suivants par cytométrie en flux : Panel 1 : FMC7, CD23, CD11c, CD22, CD19, CD2. Panel 2: CD52, CD180, CD79b, CD19, CD200, CD43.	
		Facteurs pronostiques applicables à la LLC-B: Mesure de l'expression des antigènes suivants par cytométrie en flux : <b>Panel 1 : CD38 CD49d</b>	
Sang anticoagulé, EDTA ou héparine		Immunophénotypage des sous-populations lymphocytaires T – Thelper – Tcytotoxique – B – NK par photodétection en cytométrie de flux d'anticorps monoclonaux fluorescents spécifiques des épitopes cellulaires CD45, CD3, CD19, CD4, CD8, CD16, CD56. <b>Panel 1 : CD4/8P, TYPsang, CD48x</b>	
Sérum, Plasma	Immunodosages dans le domaine de la Chimie Clinique - <b>Cobas E411</b>	Fragments du télopeptide C-terminal du collagène de type 1 sur sérum ou plasma EDTA	CHIMIE CLINIQUE
		Anticorps anti-récepteurs TSH (track)	
		Thyroglobuline ultra-sensible	
		Propeptide amino-terminal intact du procollagène de type 1 sur sérum ou plasma EDTA	
Sérum, plasma	Immunodosages dans le domaine de la Chimie Clinique - <b>Isys</b>	Fragments du télopeptide C-terminal du collagène de type 1	CHIMIE CLINIQUE
		Phosphatase Alcaline osseuse sur sérum ou plasma hépariné	
		Hormone de croissance sur sérum	
		Somatomédine C sur sérum et plasma	
Sérum, plasma	Immunodosages dans le domaine de la Chimie Clinique - <b>Liaison XL</b>	Propeptide amino-terminal intact du procollagène de type 1 sur sérum ou plasma EDTA	CHIMIE CLINIQUE
		Phosphatase alcaline osseuse sur sérum	
		Parathormone sur sérum ou plasma EDTA	
		Neuron specific enolase	
Sérum, plasma, urine, salive	LC-MS/MS ( Chromatographie liquide couplée à la spectrométrie de masse)	25-OH Vitamine D sur sérum	CHIMIE CLINIQUE
		Thyrocalcitonine sur sérum	
		Aldostérone sur sérum et plasma EDTA	
		Aldostérone urinaire	
ADN extrait de sang, moëlle hématopoïétique, tumeurs, liquide amniotique, tissus, villosités chorales, sang séché	Séquençage type Sanger (automatisé ou non)	Cortisol salivaire	GENETIQUE
		Achondroplasie	
		APOB	
		BRCA1 et 2	
		CDH1	
		Cholestase 1 et 2	
		Cholestase 3	
		F12	
		Gène PALB2	
		Génotypage exons 9, 11, 13 et 17 de cKIT et 12, 14 et 18 de PDGFRA	
		Génotypage du gène CHEK2 (ajout mutation)	

# SCOPE OFFICIEL 128MED FLEXIBLE

MATRICE	MÉTHODE	PROPRIETE MESUREE	Domaine d'activité
villosités chorionales, sang séché, tissu FFPE, biopsie	Séquençage type Sanger (automatisé ou non)	Hemochromatose juvenile	GENETIQUE
ADN extrait de sang, moëlle hématopoïétique, tumeurs, liquide amniotique, tissus, villosités choriales, sang séché, tissu FFPE, biopsie		HNPC	
		Hypercholestérolémie familiale	
		Mesure du nombre de triplets GAA au niveau du gène FXN + mutations des exons 2, 3, 4 et 5 du gène FXN	
		Néoplasies endocriniennes multiples type 2 - 2A	
		Pancréatite (SPINK1 + PRSS1 + CTSC)	
		Polypose autosomique récessive	
		polypose-gène APC	
		Recherche ciblée de mutation dans les gènes POLE ET POLD1	
		Recherche d'une mutation de l'exon 12 du gène JAK2	
		recherche de la mutation G84D du gène HOXB13	
		Recherche de mutation dans le gène CaSR	
		Recherche de mutations dans le gène PTEN	
		Recherche de mutations dans le gène STK11	
		Recherche de mutations dans le gène TP53	
		Recherche de mutations dans les gènes SCNN1A, SCNN1B et SCNN1G	
		Recherche de mutations dans l'exon 1 et 2 du gène GJB2 et mutation du gène GJB6	
		Recherche de mutations de l'exon unique du gène MC4R	
		Recherche de mutations du gène AIP	
		Recherche de mutations du gène MEN1	
		Recherche de mutations impliquées dans l'Adrenoleucodystrophie	
		Recherche des mutations et de réarrangement de grande taille du gène CFTR	
		Recherche des mutations et de réarrangement de grande taille du gène HBB	
		Syndrome de Kallmann type 1	
		Syndrome de Kallmann type 2	
		Syndrome de Rett	
		Syndrome de Shox	
		Syndrome Hypomagnésémie familiale - hypercalciurie - néphrocalcinose	
	Waldenström, LPL, LNH		