

1 Descriptif

Examens de génétique moléculaire pour le diagnostic du syndrome de Prader-Willi (PWS) :

1. Analyse de la méthylation du gène *SNRPN* par DMS-PCR (cf. annexe et Martinez et al, *Genetic Testing* 2006, 10:174) → permet le diagnostic de 98% des PWS
2. Analyse semi-quantitative par PCR fluorescente (QMPSF) de 19 marqueurs de la région chromosomique 15q11q13 (cf. annexe) → permet le typage des microdélétions responsables des PWS et de certains PWS-like

Examens de génétique moléculaire pour le diagnostic du syndrome de Schaaf-Yang (SYS) :

1. Séquençage (Sanger) de la totalité des séquences codantes du gène *MAGEL2* ;
2. Analyse de la méthylation du gène *MAGEL2* par DMS-PCR (cf. PWS)

Examens de séquençage de nouvelle génération (NGS) :

1. Panel de 119 gènes impliqués dans la déficience intellectuelle (DI) ;
2. Séquençage de l'exome

Examens de cytogénétique moléculaire pour le diagnostic des PWS et PWS-like

1. FISH
2. ACPA 60K
3. ACPA sur puce dédiée 15q de très haute résolution (100 pb)

NB : tous ces examens sont accrédités ISO 15189 depuis le 01/04/2012 (Cofrac 8-1769 r7)

2 Contacts

Dr E. BIETH



Mail :

bieth.e@chu-toulouse.fr

Tél : 05 61 77 90 50

Tél. Sec. : 05 67 69 03 99

FAX: 05 61 77 90 73

Adresse : Institut Fédératif de Biologie, 330 avenue de Grande Bretagne, TSA40031. 31059 Toulouse cedex 9

Liens utiles

CHU DE TOULOUSE - Manuel de prélèvement
Site internet LBM - Pôle biologie - CHU de Toulouse