

## CENTRES EFFECTUANT LA RECHERCHE de MALADIES CASSANTES

### et ACCEPTANT les PRELEVEMENTS EXTERIEURS

#### BELGIQUE

Région	Laboratoire	Maladie Cassante recherchée	prénatal	Restrictions sur Prélèvements Extérieurs
Région flamande	Leuven Hopital Gasthuisberg	Fanconi		
Wallonie	Liège CHU Sart Tilman	Fanconi AT	Non	Que sur rendez-vous

Pour les prélèvements provenant de Belgique, les tests moléculaires de confirmation sont à envoyés au Centre de génétique de Gand, UZ Gand (neerlandophone), Dr Kathleen Claes ([Kathleen.claes@ugent.be](mailto:Kathleen.claes@ugent.be)).

Aucun test fonctionnel n'est réalisé en Belgique.

#### FRANCE

Région	Laboratoire	Maladie Cassante recherchée	prénatal	Restrictions sur Prélèvements Extérieurs
<b>Auvergne Rhône Alpe</b>	BRON	Fanconi	Oui (sang foetal)	Limité à la région Auvergne-Rhône- Alpes strictement
	CHU Lyon	AT		
	Biomnis Lyon	Fanconi	Non	
	St Etienne	Fanconi AT Bloom	Oui (sang foetal dans le cadre d'IMG)	
<b>Hauts de France</b>	Lille (Hôpital St Vincent de Paul)	Fanconi AT Bloom	Oui (sang foetal et liquide amniotique)	

<b>Ile de France</b>	Gustave Roussy	Fanconi AT Bloom	Non	Sur rendez vous, que le lundi et mardi
	St Louis	Fanconi	Non	Aplasie de St Louis et Robert Debré exclusivement
	Trousseau	Fanconi	Oui que en prénatal(sang fœtal)	Oui, limité au prénatal d'IDF
<b>Lorraine</b>	Nancy	Fanconi	Non	
		AT		
<b>Nouvelle Aquitaine</b>	Bordeaux (centre Alienor d'Aquitaine)	Fanconi	Oui (sang et liquide amniotique que pour les prélèvements en interne)	Oui (enfants)
		AT		Pour le prénatal, pas de prélèvements extérieurs
	Bordeaux (Hôpital Haut l'évêque)	Fanconi AT	Non	Oui (adultes)
<b>Occitanie</b>	Nîmes	Fanconi	Non	Oui
		AT		
<b>Provence alpes cotes d'Azur</b>	Marseille	Fanconi	A voir directement avec la biologiste	Oui
		AT		

Seuls les centres acceptant de recevoir des prélèvements extérieurs ont été mis dans ce tableau. D'autres centres font cette activité mais la restreignent à leurs prélèvements (Besançon, Chambéry, Clermont Ferrand, Nice, Paris Hôpital Necker, Rennes...).

En cas de test de cassures chromosomiques positif, ou bien négatif ou douteux mais avec une forte suspicion persistante de Fanconi, des prélèvements (sang, moelle, peau) sont adressés à l'Hôpital St-Louis Paris pour la suite des explorations ([jean.soulier@aphp.fr](mailto:jean.soulier@aphp.fr), [nadia.vasquez@aphp.fr](mailto:nadia.vasquez@aphp.fr) 01 42 38 52 03 ou 01 42 49 41 74). Ceci permet de préparer des cellules non hématopoïétiques (fibroblastes cutanés « germline ») de référence et de typer le niveau de l'atteinte dans la voie Fanconi. L'ADN des fibroblastes est ensuite transmis à l'équipe de Curie par l'équipe de Saint-Louis pour la recherche des mutations *FANC*.

En cas de test cytogénétique positif pour une ataxie télangiectasie ou un Bloom, la recherche de mutation se fera à l'Institut Curie au Dr Dominique Stoppa Lyonnet ([Dominique.StoppaLyonnet@curie.fr](mailto:Dominique.StoppaLyonnet@curie.fr)), Dr Alice Fievet ([alice.fievet@curie.fr](mailto:alice.fievet@curie.fr)), Catherine Dubois D'enghein ([Catherine.DuboisDEnghien@curie.fr](mailto:Catherine.DuboisDEnghien@curie.fr)).

Réalisé et mis à jour en octobre 2018 par le Dr Nathalie Auger ([nathalie.auger@gustaveroussy.fr](mailto:nathalie.auger@gustaveroussy.fr)).