



Organisme belge d'Accréditation  
 Belgische Accreditatieinstelling  
 Belgische Akkreditierungsstelle  
 Belgian Accreditation Body

EA MLA Signatory

Annexe au certificat d'accréditation  
 Bijlage bij accreditatiecertificaat  
 Annex to the accreditation certificate  
 Beilage zur Akkreditierungszertifikat

# 649-MED

EN ISO 15189:2012

|  |                         |
|--|-------------------------|
| Version / Versie / Version / Fassung                           | 3                       |
| Validité / Geldigheidsperiode /<br>Validity / Gültigkeitsdauer | 2021-03-25 - 2024-09-09 |

### Maureen Logghe

La Présidente du Bureau d'Accréditation  
 Voorzitster van het Accreditatiebureau  
 Chair of the Accreditation Board  
 Vorsitzende des Akkreditierungsbüro

L'accréditation est délivrée à / De accreditatie werd uitgereikt aan  
 The accreditation is granted to / Die akkreditierung wurde erteilt für:

**Hôpital Erasme - Cliniques Universitaires de Bruxelles**  
**Route de Lennik 808**  
**1070 Anderlecht**

Sites d'activités / Activiteitencentra / Sites of activities / Standorte mit aktivitäten:

|                          |  |
|--------------------------|--|
| Laboratoire de Génétique | Route de Lennik 808<br>1070 Anderlecht |
|--------------------------|--|

| Code interne                             | Type d'échantillon  | Caractéristique mesurée  | Méthode d'essai / Principe de la méthode ou équipement et/ou kit utilisé  |
|--|---|--|---|
| <b>GENETIQUE</b>                         |   |  |   |
| <b>GENETIQUE MOLECULAIRE HEREDITAIRE</b> |   |  |   |
| Mutations HFE1                           | ADN extrait au départ de tissu frais (sang)   | Détections des mutations C282Y et H63D du gène HFE1                      | LAMP - Analyse par courbe de dissociation/Kit LaCAR (Réf: LAMP Human Hemochromatosis KIT (rs1800562/rs1799945))   |
| Mutations CFTR                           | ADN extrait au départ de tissu frais (sang, Villosités choriales, liquide amniotique) et de sang néonatal spotted sur carte Guthrie et punché | Détection de 35 mutations du gène CFTR                                   | Reverse dot-blot<br>MPS/kits Fujirebio CFTR17+Tn update and CFTR19 (Innolipa CFTR19 + CFTR17 Tn)<br>MPS (QIAseq Targeted DNA Custom Panels - référence interne: v2) |
| Variants TPMT                            | ADN extrait au départ de tissu frais (sang)   | Détection des variants c.238 G>C, c.460G>A et c.719A>G du gène TPMT      | PCR en temps-réel - Discrimination allélique/Quantstudio6 (Kit maison)  |
| Achondroplasie                           | ADN extrait au départ de tissu frais (sang, Villosités choriales, liquide amniotique)   | Détection de la mutation G380R (G en A au nucléotide 1138) du gène FGFR3 | PCR en temps-réel - Discrimination allélique/Quantstudio6 (Kit maison)  |
| Mutation AZFa, AZFb, AZFc                | ADN extrait au départ de tissu frais (sang)   | Recherche de délétion des régions AZFa, AZFb, et AZFc du chromosome Y    | PCR multiplex (Kit maison)  |
| Mutations Déficience auditive fréquente  | ADN extrait au départ de tissu frais (sang, Villosités choriales, liquide amniotique)   | Recherche de mutations du gène GJB2, GJB6, STRC et OTOA)                 | MPS (QIAseq Targeted DNA Custom Panels - référence interne: v2)<br>PCR - depot Qiaxcel<br>PCR - Séquençage  |
| Mutations FMR1                           | ADN extrait au départ de tissu frais (sang, Villosités choriales, liquide amniotique)   | Recherche de mutations par expansion du gène FMR1                        | PCR en fluorescence (sizing) - Ref: Asuragen AmpliX FMR1 PCR Reagents   |

|                                       |  |   |  |
|---------------------------------------|--|---|--|
| Disomie Uniparentale du Chromosome 14 | ADN extrait au départ de tissu frais (sang, Villosités chorales, liquide amniotique) | Recherche de disomie uniparentale du chromosome 14 par étude de microsatellites                         | PCR en fluorescence (sizing) (Kit maison)  |
| Mutations HBB (mutations C et S)      | ADN extrait au départ de tissu frais (sang, Villosités chorales, liquide amniotique) | Détection des mutations E6K et E6V du gène HBB  | PCR en temps-réel-Discrimination allélique/Quantstudio6 (Kit maison)   |
| Mutations HBB                         | ADN extrait au départ de tissu frais (sang, Villosités chorales, liquide amniotique) | Recherche de mutations du gène HBB  | PCR - Séquençage sanger<br>MLPAkit MRC-Holland (Réf: SALSA<br>MLPA Probemix P102 HBB)<br>MPS (QIAsq Targeted DNA Custom Panels - référence interne: v2)  |
| Mutations HBA1 et HBA2                | ADN extrait au départ de tissu frais (sang, Villosités chorales, liquide amniotique) | Recherche de mutations des gènes HBA1 et HBA2   | MLPAkit MRC-Holland (Réf: SALSA<br>MLPA Probemix P140 HBA)<br>PCR - Séquençage sanger  |
| Mutations PAH                         | ADN extrait au départ de tissu frais (sang, Villosités chorales, liquide amniotique) | Recherche de mutations du gène PAH  | PCR - Séquençage sanger<br>MLPA kit MRC-Holland (Réf: SALSA<br>MLPA Probemix P055 PAH)<br>MPS (QIAsq Targeted DNA Custom Panels - référence interne: v2) |
| Mutations Prader-Willi / Angelman     | ADN extrait au départ de tissu frais (sang, Villosités chorales, liquide amniotique) | Recherche de mutations par délétion ou disomie uniparentale du chromosome 15 au niveau du locus PWS/ANG | MLPA kit MRC-Holland (Réf: SALSA<br>MLPA ME028 Prader Willi/Angelman)  |
| Mutations SMN1                        | ADN extrait au départ de tissu frais (sang, Villosités chorales, liquide amniotique) | Recherche de délétion des exons 7 et 8 du gène SMN1   | MLPA kit MRC-Holland (Réf: SALSA<br>MLPA P021 SMA)   |

|   |   |   |  |
|---|---|---|--|
| Fièvres   | ADN extrait au départ de tissu frais (sang, Villosités choriales, liquide amniotique) | Recherche de mutation des gènes du panel MicFiHTRO MEFV, TNFRSF1A, MVK, NLRP3 (CIAS1), NOD2, NLRP12 (NALP12), IL1RN, IL36RN (IL1F5), PSTPIP1, CECR1, CARD14, IL10, IL10RA, IL10RB, LPIN2, NCSTN, NLRP7, PLAG2, PSENEN, PSMB8, SH3BP2, NLRC4, RBCK1, OTULIN (FAM105B), TNFAIP3 | PCR - Séquençage<br>MPS Kit SeqCap Choice (référence interne: MAIPO) de Roche  |
| Prédisposition génétique au cancer du sein et de l'ovaire | ADN extrait au départ de tissu frais (sang)   | Recherche de mutations des gènes du panel Hereditary cancer solution by Sophia (HCS) BRCA1, BRCA2, TP53, PALB2, CHEK2, CDH1, PTEN, STK11, ATM, NBN, RAD51C, RAD51D, BARD1, BRIP1, MLH1, MRE11A, MSH2, MSH6, MUTYH, PMS2, RAD50, EPCAM, FAM175A, PIK3CA, XRCC2                 | MPS Kit Hereditary Cancer Solution de Sophia Genetics (ref.HCS v1.0).<br>PCR - Séquençage<br>MAQ   |
| Mutations BRCA1 et BRCA2 (somatique)                      | ADN extrait au départ de tissu fixé au formol et enrobé dans la paraffine (FFPE)      | Recherche de mutations des gènes BRCA1 et BRCA2   | MPS Kit BRCA Tumor MASTR plus de Mutplicom (ref:MR-0015.024)<br>PCR - Séquençage   |
| Huntington  | ADN extrait au départ de tissu frais (sang, Villosités choriales, liquide amniotique) | Recherche de mutations par expansion du gène HTT  | PCR en fluorescence (sizing) (Kit maison)  |
| Anomalies neurodevelopmentales                            | ADN extrait au départ de tissu frais (sang, Villosités choriales, liquide amniotique) | Recherche de mutations dans un panel de gènes associés aux anomalies développementales<br>Liste des gènes disponible sur demande  | MPS - mendeliome/SeqCap EZ Choice XL<br>NimbleGen Roche (référence interne: v6)<br>PCR - Séquençage<br>MLPA<br><br><b>Séquençage NovaSeq et pipeline informatique: sous-traitance systématique</b> |

|                             |  |  |  |
|-----------------------------|--|--|--|
| Epilepsie                   | ADN extrait au départ de tissu frais (sang, Villosités chorales, liquide amniotique) | Recherche de mutations dans un panel de gènes associés aux Epilepsies<br>Liste des gènes disponible sur demande                  | MPS - mendeliome/SeqCap EZ Choice XL<br>NimbleGen Roche (référence interne: v6)<br>PCR - Séquençage<br><br><b>Séquençage NovaSeq et pipeline informatique: sous-traitance systématique</b> |
| Anomalies congénitales      | ADN extrait au départ de tissu frais (sang, Villosités chorales, liquide amniotique) | Recherche de mutations dans un panel de gènes associés aux anomalies congénitales<br>Liste des gènes disponible sur demande      | MPS - mendeliome/SeqCap EZ Choice XL<br>NimbleGen Roche (référence interne: v6)<br>PCR - Séquençage<br><br><b>Séquençage NovaSeq et pipeline informatique: sous-traitance systématique</b> |
| Pathologies neuromusculaire | ADN extrait au départ de tissu frais (sang, Villosités chorales, liquide amniotique) | Recherche de mutations dans un panel de gènes associés aux pathologies neuromusculaire<br>Liste des gènes disponible sur demande | MPS - mendeliome/SeqCap EZ Choice XL<br>NimbleGen Roche (référence interne: v6)<br>PCR - Séquençage<br><br><b>Séquençage NovaSeq et pipeline informatique: sous-traitance systématique</b> |
| Ataxie                      | ADN extrait au départ de tissu frais (sang, Villosités chorales, liquide amniotique) | Recherche de mutations dans un panel de gènes associés aux ataxies<br>Liste des gènes disponible sur demande                     | MPS - mendeliome/SeqCap EZ Choice XL<br>NimbleGen Roche (référence interne: v6)<br>PCR - Séquençage<br><br><b>Séquençage NovaSeq et pipeline informatique: sous-traitance systématique</b> |
| Paraplégie spastique        | ADN extrait au départ de tissu frais (sang, Villosités chorales, liquide amniotique) | Recherche de mutations dans un panel de gènes associés à la paraplégie spastique<br>Liste des gènes disponible sur demande       | MPS - mendeliome/SeqCap EZ Choice XL<br>NimbleGen Roche (référence interne: v6)<br>PCR - Séquençage<br><br><b>Séquençage NovaSeq et pipeline informatique: sous-traitance systématique</b> |

| CYTOGENETIQUE CONSTITUTIONNELLE |  |   |   |
|---------------------------------|--|---|---|
| CarCon-LY                       | Sang   | Caryotype sur sang  | Mise en culture de sang<br>Préparation de lames<br>Coloration bandes G/Méthode maison<br>Coloration bandes C<br>Coloration NOR<br>Analyse du caryotype par méthode<br>microscopique avec software informatique<br>(ASI) |
| CGH array constitutionnel       | ADN extrait au départ de tissu frais<br>(Liquide amniotique, Villosités<br>choriales, sang, pièces fœtales,<br>embryon et annexes) | Caryotype moléculaire (recherche de gains/pertes chromosomiques par CGHa) dans le cadre d'affections<br>constitutionnelles postnatales et prénatales) | CGH array sur lame Oligo:<br>marquage cytosure sur lame cytosure v3<br>8x60k et cytosure v3 4x180k /Méthode<br>maison   |
| Aneuploïdies par QF-PCR         | ADN extrait au départ de tissu frais<br>(Liquide amniotique, Villosités<br>choriales, sang, pièces fœtales,<br>embryon et annexes) | Détection des aneuploïdies 13,18,21 et sexe dans le cadre d'affections constitutionnelles prénatales  | QF-PCR/Kit KIT, Elucigene, QST®R Plus<br>v2   |