

Déclaration publique concernant la fabrication et l'utilisation par un établissement de santé de dispositifs médicaux de diagnostic in vitro internes

Le Laboratoire de Diagnostic Moléculaire et Génomique des HUG, déclare que les dispositifs décrits dans le tableau ci-dessous ne sont fabriqués et utilisés qu'aux HUG et répondent aux exigences générales de sécurité et de performance (GSPR) applicables du règlement sur les dispositifs médicaux (UE 2017/745) ou du règlement sur les dispositifs médicaux de diagnostic in vitro (UE 2017/746). Une justification motivée est fournie au cas où les exigences générales applicables en matière de sécurité et de performance ne seraient pas entièrement respectées.

Lieu et date : Genève, le 17.07.2026

RIO FRIO Thomas 
Responsable du Labo. de Diagnostic Moléculaire et Génomique

Nom de l'analyse	N° RPA ⁽¹⁾	Type de dispositif (DIV, DM)	Classe de risque (A-D)	Destination	Le dispositif est-il conforme aux GSPR ⁽²⁾ ?	Informations et justification concernant les GSPR applicables qui ne sont pas entièrement respectées (en utilisant la numérotation figurant à l'annexe I de l'IVDR/MDR)
Achondroplasie	8225, 7881	DIV	C	Recherche mutations, Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic prénatal, Diagnostic présymptomatique, mutations : Achondroplasie, par Amplification par PCR, Digestion ADN avec enzyme de restriction, Séquençage ADN (Sanger)	Oui	sans objet
alpha1 antitrypsine (SERPINA1)	8183, 5996, 8705, 8656	DIV	C	Recherche mutations (scanning), Etat de porteur et diagnostique : alpha1 antitrypsine (SERPINA1), par Amplification par PCR, Séquençage ADN (Sanger)	Oui	sans objet
Alpha-tryptasémie héréditaire	11712, 11707	DIV	C	Etat de porteur et diagnostique, Génotypage, mutations spécif., Diagnostic prénatal, mutations : MT-Analyse Sequences, par Séquençage ADN (Sanger)	Oui	sans objet
Amyloïdose familiale (TTR)	8152,5 998	DIV	C	Recherche mutations (scanning), Etat de porteur et diagnostique : Amyloïdose familiale (TTR), par Amplification par PCR, Séquençage ADN (Sanger)	Oui	sans objet
Amyotrophie spinale (SMA)	8271,5 997	DIV	C	Recherche mutations (scanning), Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic prénatal, mutations : Amyotrophie spinale (SMA), par Multiplex Ligation-dependent probe (MLPA)	Oui	sans objet
Analyse ARN messenger	11512	DIV	C	Etat de porteur et diagnostique, Génotypage, mutations spécif., Diagnostic prénatal, mutations : MT-Analyse Sequences, par Séquençage ADN (Sanger)	Oui	sans objet
Angelman	8153, 6001	DIV	C	Recherche mutations (scanning), Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic prénatal, mutations : Angelman, par Multiplex Ligation-dependent probe (MLPA)	Oui	sans objet
APECED (AIRE)	8154, 5999	DIV	C	Recherche mutations (scanning), Etat de porteur et diagnostique : APECED (AIRE), par Amplification par PCR, Séquençage ADN (Sanger)	Oui	sans objet

Ataxie de Friedreich	8192,7856	DIV	C	Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic prénatal, mutations : Ataxie de Friedreich, par Amplification par PCR, Détection de mutations par électrophorèse (Agarose, Polyacrylamide)	Oui	sans objet
Ataxies spinocérébelleuses (SCA1,2,3,6,7,12,17)	8195,7850,8200,7855,8196,7851,8197,7852,8198,7853,8199,7854	DIV	C	Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic prénatal, mutations : Ataxies spinocérébelleuses (SCA1,2,3,6,7,17), par Amplification par PCR, Détection de mutations par électrophorèse (Agarose, Polyacrylamide)	Oui	sans objet
Atrophie Dentato-Rubro-Pallido-Luysienne (DRPLA)	8191,7857	DIV	C	Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic prénatal, mutations : Atrophie Dentato-Rubro-Pallido-Luysienne (DRPLA), par Amplification par PCR, Détection de mutations par électrophorèse (Agarose, Polyacrylamide)	Oui	sans objet
Beckwith-Wiedemann (syndrome de, BWS)	8155,6003	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic prénatal, mutations : Beckwith-Wiedemann (syndrome de, BWS), par Multiplex Ligation-dependent probe (MLPA)	Oui	sans objet
Birt-Hogg-Dubé (gène FLCN)	8289,7940	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic prénatal, mutations : Birt-Hogg-Dubé (gène FLCN), par Librairie génomique, Séquençage ADN (haut débit)	Oui	sans objet
C9orf72-DFT/SLA Démence fronto-temporale / sclérose latérale amyotrophique	7899,7880	DIV	C	Génotypage, prémutations, Diagnostic présymptomatique, mutations, Diagnostic prénatal, mutations : C9orf72-DFT/SLA Démence fronto-temporale / sclérose latérale amyotrophique, par Amplification par PCR, Analyses de fragment,Diagnostic prénatal, mutations	Oui	sans objet
Cancer colorectal (panel de gènes)	8004,11138,9125,11171	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique : cancer colorectal par Librairie génomique, Séquençage ADN (haut débit)	Oui	sans objet
Cancer estomac (panel de gènes)	8004,11138,9125,11171	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique : cancer estomac par Librairie génomique, Séquençage ADN (haut débit)	Oui	sans objet
Cancer rein (panel de gènes)	8004,11138,9125,11171	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique : cancer rein par Librairie génomique, Séquençage ADN (haut débit)	Oui	sans objet
Charcot-Marie-Tooth (duplication CMT1A)	8207,6012	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic prénatal, mutations : Charcot-Marie-Tooth (duplication CMT1A), par Multiplex Ligation-dependent probe (MLPA)	Oui	sans objet
Charcot-Marie-Tooth (panel de gènes)	8004,11138,9125,11171,9126,11172,9127	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic prénatal, mutations : Charcot-Marie-Tooth (panel de gènes), par Librairie génomique, Séquençage ADN (haut débit)	Oui	sans objet
Chorée de Huntington (HD)	8211,6008,8212,6009	DIV	C	Génotypage, prémutations, Diagnostic présymptomatique, mutations, Diagnostic prénatal, mutations : Chorée de Huntington (HD), par Amplification par PCR, Analyses de fragment,Diagnostic prénatal, mutations	Oui	sans objet
Dépistage d'états de porteurs	11930,11929	DIV	C	Recherche mutations délétions/gains (scanning),Etat de porteur, par Librairie génomique, Séquençage ADN (haut débit), Amplification par PCR, Analyses de fragment	Oui	sans objet

Diabètes Monogéniques (panel de gènes)	11110, 8213, 11143, 7866	DIV	C	Recherche mutations (scanning), Etat de porteur et diagnostique, mutations : Diabètes Monogéniques - MODYs, NDM, par Librairie génomique, Séquençage ADN (haut débit)	Oui	sans objet
Diagnostic prénatal non-invasif de maladies monogéniques	8222, 10688, 10839	DIV	C	DNA qualitatif (Mutations génétiques, SNP, Clonalité, Instabilité microsatellitaire, etc.) u.a.) : Diagnostic prénatal non-invasif de maladies monogéniques, par Séquençage ADN (haut débit)	Oui	sans objet
Disomie uniparentale (UPD)	8159, 7806	DIV	C	Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic prénatal, mutations : Disomie uniparentale (UPD), par Amplification par PCR, Electrophorèse capillaire, Analyse des microsatellites, Diagnostic prénatal, mutations	Oui	sans objet
Drépanocytose (Anémie Falciforme)	8160, 7805	DIV	C	Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic prénatal, mutations : Drépanocytose (Anémie Falciforme), par Amplification par PCR, Digestion ADN avec enzyme de restriction, Diagnostic prénatal, mutations	Oui	sans objet
Dystrophie facio-scapulo-humérale (FSHD1)	11019	DIV	C	Etat de porteur et diagnostique : Dystrophie facio-scapulo-humérale (FSHD1), par Librairie génomique, OGM	Oui	sans objet
Dystrophie musculaire de Duchenne/Becker (DMD, BMD)	8278, 7929	DIV	C	Recherche mutations (scanning), Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic présymptomatique, mutations : Dystrophie musculaire de Duchenne/Becker (DMD, BMD), par Multiplex Ligation-dependent probe (MLPA)	Oui	sans objet
Dystrophie myotonique de Steinert (DMPK)	8277, 7928	DIV	C	Génotypage, Diagnostic présymptomatique, mutations : Dystrophie myotonique de Steinert (DMPK), par Amplification par PCR, Analyses de fragment, Diagnostic prénatal, mutations	Oui	sans objet
Dystrophie oculopharyngée (OPMD)	8279, 7930	DIV	C	Etat de porteur et diagnostique, mutations : Dystrophie oculopharyngée (OPMD), par Amplification par PCR, Séquençage ADN (Sanger)	Oui	sans objet
Extraction ADN	8016, 9804	DIV	C	Extraction d'ADN, stockage ADN	Oui	sans objet
Fièvres périodiques (panel de gènes)	11114, 8709	DIV	C	Recherche mutations (scanning), Etat de porteur et diagnostique : Fièvre périodique par Librairie génomique, Séquençage ADN (haut débit)	Oui	sans objet
FXTAS	8193, 7858	DIV	C	Génotypage, prémutations, Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic prénatal, mutations : X Fragile A PCR et southern, par Amplification par PCR, Analyses de fragment, Diagnostic prénatal, mutations	Oui	sans objet
Génotypage APOL1	12484, 12489	DIV	C	Génotypage, prédispositions : Génotypage APOL1 par Amplification par PCR, par Amplification par PCR, Séquençage ADN (Sanger)	Oui	sans objet
Génotypage APOE	12488, 12483	DIV	C	Génotypage, prédispositions : Génotypage APOE par Amplification par PCR, par Amplification par PCR, Séquençage ADN (Sanger)	Oui	sans objet
Gilbert (Syndrome de, UGT1A1)	8163, 7809	DIV	C	Etat de porteur et diagnostique : Gilbert (Syndrome de, UGT1A1), par Amplification par PCR, Electrophorèse capillaire, Analyses de fragment	Oui	sans objet
Hémochromatose héréditaire	8164, 7810	DIV	C	Etat de porteur et diagnostique : Hémochromatose héréditaire, par Amplification par Real-time PCR	Oui	sans objet

Hémophilie A Séquençage	8239, 7898	DIV	C	Recherche mutations (scanning), Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic prénatal, mutations : Hémophilie A Séquençage, par Librairie génomique, Séquençage ADN (haut débit)	Oui	sans objet
Hémophilie A, inversion int22, int1	8240, 7896	DIV	C	Recherche mutations (scanning), Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic prénatal, mutations : Hémophilie A, inversion int22, int1, par Inverse Shifting PCR	Oui	sans objet
Hémophilie B	8241, 7897	DIV	C	Recherche mutations (scanning), Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic prénatal, mutations : Hémophilie B, par Amplification par PCR, Séquençage ADN (Sanger), par Multiplex Ligation-dependent probe (MLPA), Diagnostic prénatal, mutations	Oui	sans objet
HNPP (délétion CMT1A)	8245, 7902	DIV	C	Recherche mutations (scanning), Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic prénatal, mutations : HNPP (délétion CMT1A), par Multiplex Ligation-dependent probe (MLPA)	Oui	sans objet
HNPP (Séquençage PMP22)	8208, 6013	DIV	C	Recherche mutations (scanning), Etat de porteur et diagnostique, mutations : HNPP (Séquençage PMP22), par Amplification par PCR, Séquençage ADN (Sanger)	Oui	sans objet
hyperparathyroïdie primaire (panel de gènes)	8004, 11138, 9125, 11171	DIV	C	Recherche mutations (scanning), Etat de porteur et diagnostique, mutations : hyperparathyroïdie primaire (panel de gènes), Séquençage, par Librairie génomique, Séquençage ADN (haut débit)	Oui	sans objet
Hypophosphatasie (ALPL)	8004, 11138	DIV	C	Recherche mutations (scanning), Etat de porteur et diagnostique, mutations : Hypophosphatasie (ALPL), Séquençage, par Librairie génomique, Séquençage ADN (haut débit)	Oui	sans objet
Infertilité masculine (CFTR + 5T)	8247, 7904	DIV	C	Etat de porteur et diagnostique : Infertilité masculine (CFTR + 5T), par Amplification Refractory Mutation System PCR (ARMS), kit CFEU2, Diagnostic prénatal, mutations	Oui	sans objet
Infertilité masculine (delY)	8248, 7905	DIV	C	Etat de porteur et diagnostique : Infertilité masculine (delY), par Amplification par PCR	Oui	sans objet
Intolérance au lactose (LCT)	8168, 7813	DIV	C	Etat de porteur et diagnostique : Intolérance au lactose (LCT), par Amplification par PCR, Digestion ADN avec enzyme de restriction	Oui	sans objet
FXPOI, insuffisance ovarienne précoce	7957, 8303	DIV	C	Génotypage, prémutations, : FXPOI, insuffisance ovarienne précoce par Amplification par PCR, Analyses de fragment, Diagnostic prénatal, mutations	Oui	sans objet
Kennedy (SMAX1)	8169, 7816	DIV	C	Génotypage, Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic prénatal, mutations : Kennedy (SMAX1), par Amplification par PCR, Analyses de fragment, Diagnostic prénatal, mutations	Oui	sans objet
Leber (Neuropathie optique héréditaire, LHON)	8171, 7818, 10254, 10253	DIV	C	Etat de porteur et diagnostique : Leber (Neuropathie optique héréditaire, LHON), par Amplification par Real-time PCR	Oui	sans objet
Mélanome (panel de gènes)	8174, 6011	DIV	C	Recherche mutations (scanning), Etat de porteur et diagnostique : mélanome par Librairie génomique, Séquençage ADN (haut débit)	Oui	sans objet
MEN1, Néoplasies endocrines multiples de type 1, gène MEN1	8262, 7915	DIV	C	Recherche mutations (scanning), Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic présymptomatique, mutations : MEN1, Néoplasies endocrines multiples de type 1, gène MEN1, par Amplification par PCR, Séquençage ADN (Sanger)	Oui	sans objet

MEN2, Néoplasies Endocrines multiples de type 2, gène RET	8263, 7916	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic présymptomatique, mutations : MEN2, Néoplasies Endocrines multiples de type 2, gène RET, par Librairie génomique, Séquençage ADN (haut débit)	Oui	sans objet
Mitochondriopathies (MELAS, MERRF, NARP)	8252, 7909, 7961	DIV	C	Etat de porteur et diagnostique : Mitochondriopathies , par Amplification par Real-time PCR	Oui	sans objet
Mitochondriopathies	10254, 10253	DIV	C	Etat de porteur et diagnostique : Mitochondriopathies , par Amplification par PCR, par Librairie génomique, Séquençage ADN (haut débit)	Oui	sans objet
MLPA générique	11176, 8708	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic présymptomatique, mutations : MLPA générique, par Multiplex Ligation-dependent probe (MLPA)	Oui	sans objet
Mucoviscidose (screening complet)	8255, 7912	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic prénatal, mutations : Mucoviscidose (screening complet), par Librairie génomique, Séquençage ADN (haut débit)	Oui	sans objet
Mucoviscidose (screening de base)	8254, 7911	DIV	C	Mucoviscidose (screening de base), par Amplification Refractory Mutation System PCR (ARMS), kit CFEU2, Diagnostic prénatal, mutations	Oui	sans objet
Mutation familiale/spécifique	8304, 8017	DIV	C	Etat de porteur et diagnostique :Mutation familiale/spécifique par Amplification par PCR, Séquençage ADN (Sanger)	Oui	sans objet
Neurofibromatose 1	8175, 7821	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, mutations : Neurofibromatose 1, par Librairie génomique, Séquençage ADN (haut débit)	Oui	sans objet
Pancréatite chronique	8286, 7931, 8285, 7936, 8287, 7938	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique : Pancréatite chronique, par Oligonucleotide ligation assay (OLA), Amplification par PCR, Séquençage ADN (Sanger)	Oui	sans objet
Peutz-Jeghers (syndrome de, LKB1/STK11)	8177, 7823	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique : Peutz-Jeghers (syndrome de, LKB1/STK11), par Amplification par PCR, Séquençage ADN (Sanger)	Oui	sans objet
PFIC3 (ABCB4, cholestase hépatique)	8158, 7800	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic présymptomatique, mutations : PFIC3 (ABCB4, cholestase hépatique), par Librairie génomique, Séquençage ADN (haut débit)	Oui	sans objet
Polykystose AD (ADPKD)	8004, 11138, 9125, 11171, 9126, 11172, 9127	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, mutations : Polykystose AD (ADPKD), Séquençage, par Librairie génomique, Séquençage ADN (haut débit)	Oui	sans objet
Prader-Willi	8178, 7824	DIV	C	Etat de porteur et diagnostique : Prader-Willi , par Multiplex Ligation-dependent probe (MLPA)	Oui	sans objet
Rendu-Osler-Weber (ACVRL1,ENG,SMAD4)	8292, 7943	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, mutations : Rendu-Osler-Weber (ACVRL1,ENG,SMAD4), par Librairie génomique, Séquençage ADN (haut débit)	Oui	sans objet
Phéochromocytome, Paragangliome (panel de gènes)	8265, 7918	DIV	C	Recherche mutations (scanning),Etat de porteur et diagnostique, mutations : SDH, Phéochromocytome, Paragangliome familial, panel de gènes par Librairie génomique,	Oui	sans objet

				Séquençage ADN (haut débit)		
SHOX (syndrome de Léri-Weill)	8172, 7819	DIV	C	Recherche mutations (scanning), Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic présymptomatique, mutations : SHOX (syndrome de Léri-Weill), par Multiplex Ligation-dependent probe (MLPA)	Oui	sans objet
Silver-Russel (syndrome de, SRS)	8180, 7826	DIV	C	Recherche mutations (scanning), Etat de porteur et diagnostique, mutations : Silver-Russel (syndrome de, SRS), par Librairie génomique, Séquençage ADN (haut débit)	Oui	sans objet
SRY	8294, 7945, 7947	DIV	C	Recherche mutations (scanning), Etat de porteur et diagnostique, mutations : SRY, par Amplification par PCR, Gel, Séquençage ADN (Sanger)	Oui	sans objet
Surdité, non-syndromique	8297, 7951	DIV	C	Recherche mutations (scanning), Etat de porteur et diagnostique : Surdité, non-syndromique, par Amplification par PCR, Séquençage ADN (Sanger), Multiplex Ligation-dependent probe (MLPA)	Oui	sans objet
VHL, Maladie de von Hippel Lindau, Phéochromocytome, Carcinome des cellules rénales, Erythrocytose familiale, gène VHL	8264, 7917	DIV	C	Recherche mutations (scanning), Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic présymptomatique, mutations : VHL, Maladie de von Hippel Lindau, Phéochromocytome, Carcinome des cellules rénales, Erythrocytose familiale, gène VHL, par Amplification par PCR, Séquençage ADN (Sanger)	Oui	sans objet
Von Willebrandt (maladie de, VWF, tous types)	8182, 6703	DIV	C	Recherche mutations (scanning), Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic présymptomatique, mutations : Von Willebrandt (maladie de, VWF, tous types), par Librairie génomique, Séquençage ADN (haut débit)	Oui	sans objet
WGS, Séquençage du génome complet	12086, 12081, 12161, 12166, 12162, 12167	DIV	C	Recherche mutations (scanning), mutations : Orpheline (Maladie), par Librairie génomique, Séquençage ADN (haut débit)	Oui	sans objet
WES, Séquençage de l'exome complet	8004, 11138, 9125, 11171, 9126, 11172, 9127	DIV	C	Recherche mutations (scanning), mutations : Orpheline (Maladie), exome complet/panel de gènes par Librairie génomique, Séquençage ADN (haut débit)	Oui	sans objet
X Fragile A	8301, 7955	DIV	C	Génotypage, prémutations, Etat de porteur et diagnostique, Diagnostic prénatal, mutations : X Fragile A PCR et southern, par Amplification par PCR, Analyses de fragment, Diagnostic prénatal, mutations	Oui	sans objet

⁽¹⁾ Répertoire des prestations d'analyses

⁽²⁾ GSPR = exigences générales de sécurité et de performance de l'annexe 1 de l'IVDR (General Safety and Performance Requirements).