

Responsable de service : Prof. J. CHELLY

Personne à contacter : Contact : Valérie Biancalana (valerie.biancalana@chru-strasbourg.fr)

ETUDE MOLECULAIRE Panel 210 gènes de MYOPATHIES par séquençage haut débit

Pièces indispensables à fournir pour toute inclusion

Prélèvements

5 ml prélèvement sanguin sur EDTA ou 10 µg d'ADN extrait pour :

- Le patient
- Ses parents
- Ses apparentés atteints

NB : Un prélèvement des parents et des éventuels apparentés atteints est fortement recommandé : ils sont nécessaires à l'étude de la ségrégation des variant rares dans la famille et permettent de déterminer leur caractère transmis ou de novo. Dans le cas où ces prélèvements ne peuvent être obtenus, l'analyse peut tout de même être envisagée, mais l'interprétation concernant certaines variations rares sera limitée.

Éléments administratifs

- Consentement_Modèle_National_2014; pour chaque personne (patient et apparentés)
- Bon de commande pour le patient
[Analyse NGS *individuelle* Forfait NGS 100-500kb : HN8170]
- Bon de commande pour chaque apparenté
[Analyse NGS *en pool* , +/- analyse *individuelle* Sanger : HN720]

NB : l'analyse d'un apparenté n'est facturée qu'en cas de résultat positif pour le patient

Éléments cliniques à communiquer

Pathologie(s) suspectée(s), *plusieurs groupes peuvent être indiqués* :

JC Kaplan et D Hamroun : <http://www.musclegenetable.fr/> :

1. Muscular dystrophies 2. Congenital muscular dystrophies 3. Congenital myopathies 4. Distal myopathies 5. Other myopathies 6. Myotonic syndromes 7. Ion channel muscle diseases 8. Malignant hyperthermias 9. Metabolic myopathies 11. Congenital myasthenic syndromes 12. Motor neuron diseases 16. Other neuromuscular disorders	Seuls les gènes impliqués dans un phénotype musculaire sont ciblés : tous les gènes des 12 groupes ne sont pas ciblés
10. Hereditary cardiomyopathies 13. Hereditary ataxias 14. Hereditary motor and sensory neuropathies 15. Hereditary paraplegias	Groupes non ciblés, mais certains gènes responsables à la fois de ces pathologies et de pathologies musculaires sont ciblés

Analyse de 210 gènes par capture (SureSelect XT Agilent) et analyse sur séquenceur NextSeq550.

Gène(s) suspecté(s)

Si gènes préalablement exclus, indiquer lesquels ou joindre le(s) compte-rendu(s)

La copie des comptes-rendus de consultation ou d'hospitalisation précisant :

- Information clinique complète
- Age d'apparition des signes cliniques
- Historique évolution signes cliniques

Arbre généalogique précisant :

- cas sporadique ou familial ?
- Consanguinité connue ou possible ?
- Origine géographique des parents, grands-parents ?

Les analyses suivantes ne sont pas nécessaires pour l'inclusion mais peuvent l'être pour la conclusion. Il est important de préciser si elles ont été réalisées, et leurs éventuelles conclusions.

Dosage CPK

EMG

IRM musculaire

IRM cérébrale

Bilan métabolique

Analyse biopsie, histologie : **joindre compte-rendu**

Analyse biopsie, immunofluorescence, Western blot,

DEMANDE D'EXAMEN DE GENETIQUE CONSTITUTIONNELLE POSTNATALE

Sujet prélevé (étiquette)	Médecin prescripteur	Prélèvement
Nom :	Nom, prénom :	Date, heure :
Nom de naissance :	Service :	Nom du préleveur :
Prénom :	Hôpital :	Prénom du préleveur :
Date de naissance :	Adresse :	Qualité du préleveur :
Sexe : <input type="checkbox"/> M <input type="checkbox"/> F	Signature :	<input type="checkbox"/> Sang
		<input type="checkbox"/> Autre (préciser) :
		<input type="checkbox"/> URGENT (préciser) :

Destinataire : Génétique Moléculaire (UF1421, NHC)

**1 tube de 5 ml de sang sur EDTA (bouchon violet)
(Volume minimum : 2 ml)
+ CONSENTEMENT SIGNE**

Examen de génétique moléculaire réalisé au laboratoire :

- X fragile Steinert (DM1) PROMM (DM2)
 Angelman Prader-Willi Disomie uniparentale du chr 15
 Huntington SBMA Mucoviscidose/CFTropathies*
 Autre*. Préciser :

Recherche de contamination materno-fœtale dans le cadre d'un DPN

Contrôle d'ACPA par PCR quantitative

Mise en banque d'ADN

Mise en banque d'ADN puis envoi vers un laboratoire extérieur :

- Indication :
- Joindre le courrier au laboratoire destinataire (comprenant l'adresse), le bon de commande, le formulaire clinique le cas échéant.

Indication de l'étude

- Cas index Conjoint(e)
- Apparenté (lien avec le cas index) :
- Atteint Non-atteint :
 Mut./Anomalie chr. identifiée dans la famille OUI NON
 Laboratoire :
- Nom de la personne testée :

- Gène : Mutation :
- Anomalie chromosomique :
- Cadre : Diagnostic présymptomatique
 Conseil génétique
 Etude de ségrégation familiale
 Autre :

Arbre généalogique

(Flécher l'individu prélevé)

Destinataire : Cytogénétique (UF6446, NHC)

**1 tube de 5 ml de sang sur EDTA (bouchon violet)
(Volume minimum : 2 ml)
+ CONSENTEMENT SIGNE**

Analyse Chromosomique sur Puce à ADN (ACPA) : joindre le formulaire clinique*.

Résumé clinique obligatoire (ou joindre compte-rendu de consultation)

Consanguinité : Oui Non

Origines géographiques :

* Formulaires téléchargeables sur <http://www.chru-strasbourg.fr/Le-guide-des-examens-de-laboratoire>