

## Prescription d'un examen de génétique

Alice DOREILLE et Laurent MESNARD – Avril 2019

### 1. Quand y penser ?

< 45 ans avec néphropathie indéterminée

+++ si antécédent familial de néphropathie ou consanguinité

### 2. Comment faire un arbre généalogique ? Phenotips

<http://bio4g-install.bbs.aphp.fr/phenotips/>

ID : 4078034

MDP : alicemdp01

Pensez à partager l'arbre avec Mesnard Laurent et TNN néphro («*modify permissions* »).

Importer en format JSON et pdf pour les intégrer au redcap ensuite.

### 2. Qui prélever et quel examen ?

1) Le patient : analyse pan-génomique = **séquençage complet de l'exome / génome**.

Si possible en trio (patient, père et mère). A défaut duo (patient + DVA) ou solo (patient).

2) Dépistage et/ou ségrégation chez les proches : analyse ciblée = **Sanger**

### 3. Informer le patient et recueillir son consentement signé

UNTR>GENET\_EXOME\_TNN>Exome

- Demande biomnis à remplir + consentement (partie droite) à faire signer
- Consentement grand format (exemplaire patient)  
+/- livret d'information examen génétique

#### Quelle information donner au patient :

- possibilité de rechercher cause génétique à insuffisance rénale
- résultats possibles : environ 30 % de diagnostic étiologique
- nécessité tester apparentés et les prévenir d'éventuels résultats positifs
- informer sur éventuels diagnostics secondaires et possibilité de choisir qu'ils leur soient communiqués ou non

### 4. Compléter la demande RedCap : <https://redcap.krctnn.com/surveys/?s=3MNJ9HHHAM>

### 5. Informer les apparentés et recueillir leur consentement signé

(UNTR> GENET\_EXOME\_TNN >Exome si parents ou Sanger si fratrie)

#### Quelle information donner aux apparentés

- Les interroger sur leurs antécédents (compléter phenotips si notable)
- Leur remettre une ordo de bio à faire en ville et faxer à l'attention Pr Mesnard (UNTR> GENET\_EXOME\_TNN >ordonnance dépistage)
- Les informer sur le but de l'examen génétique :
  - o Aider à préciser le diagnostic chez le patient source
  - o Eventuellement dépister la même variation pré-clinique et mettre en place des mesures de prévention

#### **En pratique :**

- 1 **arbre généalogique** Phenotips
- 1 **Redcap** pour le patient source
- 1 **phénotypage** de chaque personne prélevée (interrogatoire et bio)
- 1 **tube EDTA** par personne prélevée
- 2 **consentements** par personne prélevée (avec information ++)

Pensez à prendre le **nom, prénom, date de naissance, adresse et numéro de téléphone** de chaque personne prélevée pour pouvoir faire des étiquettes, leur prendre rendez-vous et éventuellement les

recontacter.

Pour les exome nanopore (résultats en quelques jours) : prélever tube EDTA, faire signer consentement PSL) et réserver le tube pour Laurent Mesnard (fait à Tenon)