

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-génétique = **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=3MNJ9HHAM>

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 phényotypage 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)