



**HOPITAUX UNIVERSITAIRES LA PITIE SALPETRIERE-CHARLES FOIX**  
**Unité Fonctionnelle de Neurogénétique Moléculaire et Cellulaire**  
Département de Génétique  
Centre de Génétique Moléculaire et Chromosomique (<http://www.cgmc-psl.fr>)  
Pôle de Biologie Médicale et Pathologie

Bâtiment 6 rue la Peyronnie  
Secteur Pitié  
47/83, boulevard de l'Hôpital  
75651 PARIS cedex 13

**Chef de Service :** **Pr. Florent Soubrier**  
Praticien responsable : Pr. Eric Leguern Tél.: 33 1 42 17 79 72 courriel : eric.leguern@psl.aphp.fr  
Biologistes : Dr. Cécile Cazeneuve Tél.: 33 1 42 17 76 57 courriel : cecile.cazeneuve@psl.aphp.fr  
Dr. Fabienne Clot Tél.: 33 1 42 17 84 13 courriel : fabienne.clot@psl.aphp.fr  
Dr. Caroline Nava Tél.: 33 1 42 17 79 64 courriel : caroline.nava@umpc.fr  
Dr. Guillaume Banneau Tél.: 33 1 42 17 76 58 courriel : guillaume.banneau@psl.aphp.fr  
Secrétariat : Tél.: 33 1 42 17 76 52 courriel : secret-neuro.metab@psl.aphp.fr

## **DEMANDE DE DIAGNOSTIC MOLÉCULAIRE DE PARAPLEGIE SPASTIQUE HEREDITAIRE**

### **- PREREQUIS POUR ANALYSE NGS -**

Nous réalisons désormais le **diagnostic** moléculaire des paraplégies spastiques héréditaires chez un cas index par une méthode de séquençage de nouvelle génération (*Next Generation Sequencing* ou NGS) appliquée à plus d'une soixantaine de gènes regroupés dans un unique panel.

Pour que cette analyse puisse être réalisée, il est indispensable que le prélèvement du cas index soit **systématiquement** accompagné de :

- un consentement où ne figure **aucune mention de gène** : seule la **pathologie** doit être indiquée (voir Consentement pour un diagnostic post-natal<sup>1</sup>)
- la fiche de **renseignement clinique** remplie (voir Fiche paraplégie spastique héréditaire<sup>1</sup>) ou un **compte-rendu détaillé** de la consultation
- un prélèvement des **apparentés cliniquement atteints de paraplégie spastique** ou des **parents pour les enfants atteints\***, ce qui nous permettra d'étudier la ségrégation de variants rares dans la famille. *\*Les parents doivent auparavant bénéficier d'un conseil génétique approprié évoquant notamment le risque d'être porteur d'une mutation constitutivement ou en mosaïque*
- le **résultat de l'IRM cérébrale**
- le **résultat du dosage des acides gras à très longue chaîne**. A titre indicatif, ce dosage peut être réalisé en adressant un tube de sang EDTA accompagné d'un bon de commande au Dr Foudil LAMARI à l'adresse suivante. **Le prélèvement doit être réalisé à jeun.**

Dr Foudil LAMARI  
UF Biochimie des Maladies Neurométaboliques  
Service de Biochimie Métabolique  
Hôpital Pitié-Salpêtrière  
47-83 boulevard de l'Hôpital  
75651 PARIS Cedex13

***Aucune analyse de NGS ne sera réalisée sans l'ensemble de ces documents et prélèvements.***

Le diagnostic moléculaire chez les apparentés d'un cas index sera réalisé avec la méthode de séquençage Sanger.

<sup>1</sup>: disponible sur notre site internet : <http://www.cgmc-psl.fr/spip.php?rubrique26>)