



**Hôpitaux Universitaires
La Pitié Salpêtrière-Charles Foix
Département de Génétique**

Bâtiment 6 rue La Peyronie - Secteur Pitié
47/83 Boulevard de l'Hôpital
75651 PARIS CEDEX 13

Responsable UF : Dr Christine Bellanné-Chantelot
christine.bellanne-chantelot@aphp.fr
Dr Cécile Saint-Martin
cecile.saint-martin@aphp.fr

Secrétariat : secret-neuro.metab.psl@aphp.fr
Tél : 01 42 17 76 52 - Fax : 01 42 17 76 18
**Pour toute information concernant les diagnostics
génétiques réalisés dans notre laboratoire,
consulter le site <http://www.cgmc-psl.fr>**

Diagnostic Moléculaire des Neutropénies congénitales isolées et syndromiques

Pré-requis pour l'analyse par séquençage nouvelle génération (NGS)

Nous réalisons désormais **le diagnostic moléculaire des neutropénies congénitales isolées ou sévères chez un cas index par une méthode de séquençage de nouvelle génération** (Next Generation Sequencing ou NGS) appliquée à un **panel de 18 gènes**¹.

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

- du consentement¹ où ne figure **aucune mention de gène** : seule la **pathologie** par exemple, « Neutropénie congénitale » doit être indiquée.
- de la fiche de **renseignement clinique** remplie (voir Fiche clinique Neutropénies¹) ou d'un **compte-rendu détaillé** de l'histoire clinique
- d'un prélèvement des **parents pour les enfants atteints***, ce qui nous permettra d'étudier la ségrégation de variants rares dans la famille et d'affirmer ou non la pathogénicité du variant identifié.

*Les parents doivent auparavant bénéficier d'un conseil génétique approprié évoquant notamment le risque d'être porteur d'une mutation constitutivement ou en mosaïque.

Aucune analyse par 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.

1 : documents disponibles sur notre site internet : <http://www.cgmc-psl.fr/spip.php?rubrique29>