



Chef de Service :

Pr. Eric Leguern

Biologistes :

Pr. Eric Leguern

Tél.: 33 1 42 17 79 72

courriel : eric.leguern@psl.aphp.fr

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 **systematiquement** accompagné de :

- un consentement où ne figure **aucune mention de gène** : seule la **pathologie** doit être indiquée (voir Consentement pour un diagnostic post-natal¹)
- la fiche de **renseignement clinique** remplie (voir Fiche paraplégie spastique héréditaire¹) 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**

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.

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