

Responsable UF :
Dr Christine BELLANNÉ-CHANTELOT
christine.bellanne-chantelot@aphp.fr

Biologistes :
Dr Sc. Delphine BOUVET delphine.bouvet@aphp.fr
Dr Isabelle JÉRU isabelle.jeru@aphp.fr
Dr Sc. 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

DELAIS DE RENDU DE RESULTATS

Pathologies	Délais de rendu de résultats pour les cas index ^{1, 2}
Diabètes MODY ³	4-7 mois
Diabète mitochondrial	2-3 mois
Diabète HNF1B	2-3 mois
Syndromes de lipodystrophie et/ou d'insulinorésistance ³	2-7 mois
Hyperinsulinismes ³	2-6 mois
Hyperplasie congénitale des surrénales	2-3 mois
Neutropénies constitutionnelles ³	2-4 mois

Toutes pathologies confondues	Délais de rendu de résultats ²
Diagnostics ciblés : recherche d'une mutation connue (cas apparentés, prélèvements de contrôle)	2-3 mois
Diagnostic prénatal	< 2 semaines

¹ **Pour toute demande d'analyse génétique à traiter en priorité**, le prescripteur doit envoyer un mail au biologiste référent justifiant l'urgence afin de s'assurer que le laboratoire sera en mesure de traiter cette demande urgente. Le biologiste référent de la pathologie s'engagera sur un délai de rendu de résultats en accord avec le prescripteur.

² Les délais mentionnés s'appliquent à tout dossier complet incluant la prescription, le consentement éclairé signé par le patient et le médecin et les renseignements cliniques. Tout dossier incomplet est mis en attente jusqu'à réception des informations complémentaires demandées. En l'absence de réponse au courrier de relance, le dossier est clôturé un an après la réception de la demande.

³ Ces pathologies sont analysées par séquençage à haut débit d'un panel de gènes **adapté au contexte clinique**.