

Formulaire Lettre arrêt Sanger	Document n° LBM/UMAI/0212/V3
Date d'application : 2017-12-29	Page : 1/1

CENTRE HOSPITALIER UNIVERSITAIRE DE MONTPELLIER
LABORATOIRE DES MALADIES RARES ET AUTO-INFLAMMATOIRES

Professeur Isabelle TOUITOU

E. Mail : i-toutou@chu-montpellier.fr

<https://umai-montpellier.fr/>

Secrétariat :

☎ 04 67 33 58 57

FAX 04 67 33 58 67

Montpellier le 21 Décembre 2017,

Rappel : Cessation de certaines analyses Sanger

Chers collègues

Vous recevez cette lettre parce que vous nous faites confiance, et que vous nous adressez régulièrement des prélèvements de vos patients pour séquençage de gènes autoinflammatoires.

Comme vous le savez, les techniques évoluent. Nous avons observé un rendement d'analyse très faible pour certains gènes correspondant à des maladies très rares, mais qui restent très demandés car historiquement les premiers connus.

Afin de mieux répondre à vos besoins, et parce que nos budgets et personnels sont contraints, nous avons choisi de restreindre à trois gènes l'offre d'analyse par la technique de Sanger (séquençage d'un nombre limité d'exons d'un seul gène), et de nous recentrer sur le séquençage de panels de gènes. Les demandes sont toujours soumises à **pré-requis** qui sont légèrement modifiés comme suit :

SANGER :

Gènes	<input type="checkbox"/> ADA2 (DADA2)	<input type="checkbox"/> MEFV (FMF)	<input type="checkbox"/> MVK (MKD)	<input type="checkbox"/> Autre gène:
Pré-requis	<input type="checkbox"/> Vascularite ou AVC ou AIT <input type="checkbox"/> ≥ 2 épisodes (adultes) <input type="checkbox"/> Fièvre ou CRP élevée	<input type="checkbox"/> Âge du premier épisode ≤ 30ans <input type="checkbox"/> ≥ 3 épisodes <input type="checkbox"/> Ethnie méditerranéenne :.....	<input type="checkbox"/> Acidurie mévalonique élevée en crise	<input type="checkbox"/> Seulement en cas de mutation connue chez un apparenté :.....

NGS :

Pour un cas index uniquement, et après consultation ou RCP d'un site du centre de référence CEREMAIA ou RCP d'un centre de référence RAISE. Info RCP : <https://ceremaia.fr/>

Cette décision prendra effet dès le **08/01/2018**. Les demandes ne respectant pas ces pré-requis ne seront pas honorées. Le répertoire des laboratoires médicaux fournissant des tests médicaux est disponible sur **orpha.net**

Nous vous remercions de votre compréhension, et restons à votre écoute.



Pr Isabelle Toutou