


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

**Professeur Isabelle TOUITOU**

E. Mail : [i-touitou@chu-montpellier.fr](mailto:i-touitou@chu-montpellier.fr)

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

**Secrétariat :**

 04 67 33 58 57

FAX 04 67 33 68 68

Cher(e) Collègue,

Vous souhaitez faire une demande de diagnostic génétique pour l'une des pathologies que nous proposons au laboratoire. J'aimerais apporter certaines précisions concernant les impératifs liés à la **légalisation française** et à la **démarche Qualité** du CHRU de Montpellier (tableau récapitulatif page 2):

- Pour certaines de ces maladies, cette demande est soumise à des **pré-requis** précisés dans le dossier de demande.
- Toute demande de test pour un DPN doit être précédée d'un **accord** avec nous et doit être accompagnée du dossier spécifique.
- Il est impératif de faire signer un **consentement** éclairé par individu prélevé (à faire signer par les deux parents en précisant leur identité pour les patients mineurs). Une copie de ce consentement ou une attestation de recueil doivent nous parvenir.
- Le médecin prescripteur, qui doit être titulaire, doit compléter soigneusement la **fiche clinique**, et remplir la **prescription** médicale à son nom, datée, signée.
- **L'identité du préleveur** et le jour du prélèvement devront également être renseignés.
- Le **délai** de rendu de résultats est variable, au minimum un à deux mois après réception des prélèvements conformes aux pré-requis pour les analyses de routine Sanger et de 2 à 4 mois pour les panels NGS. Il peut être plus court en cas de DPN ou notablement allongé en cas de problème technique ou de mutations rares.
- En l'état actuel des connaissances, il n'est pas toujours possible d'apporter une aide au diagnostic. **Le test ne doit jamais être considéré comme un diagnostic d'exclusion.**
- Lorsque vous aurez reçu le résultat, je reste à votre disposition pour toute information complémentaire.
- Veuillez joindre un **bon de commande** pour chaque analyse demandée.
- En l'absence de ces documents, nous serons au regret de ne pouvoir procéder aux analyses.

Je vous remercie de la confiance que vous nous témoignez et vous prie de croire en mes sentiments dévoués.

Pr Isabelle Touitou