

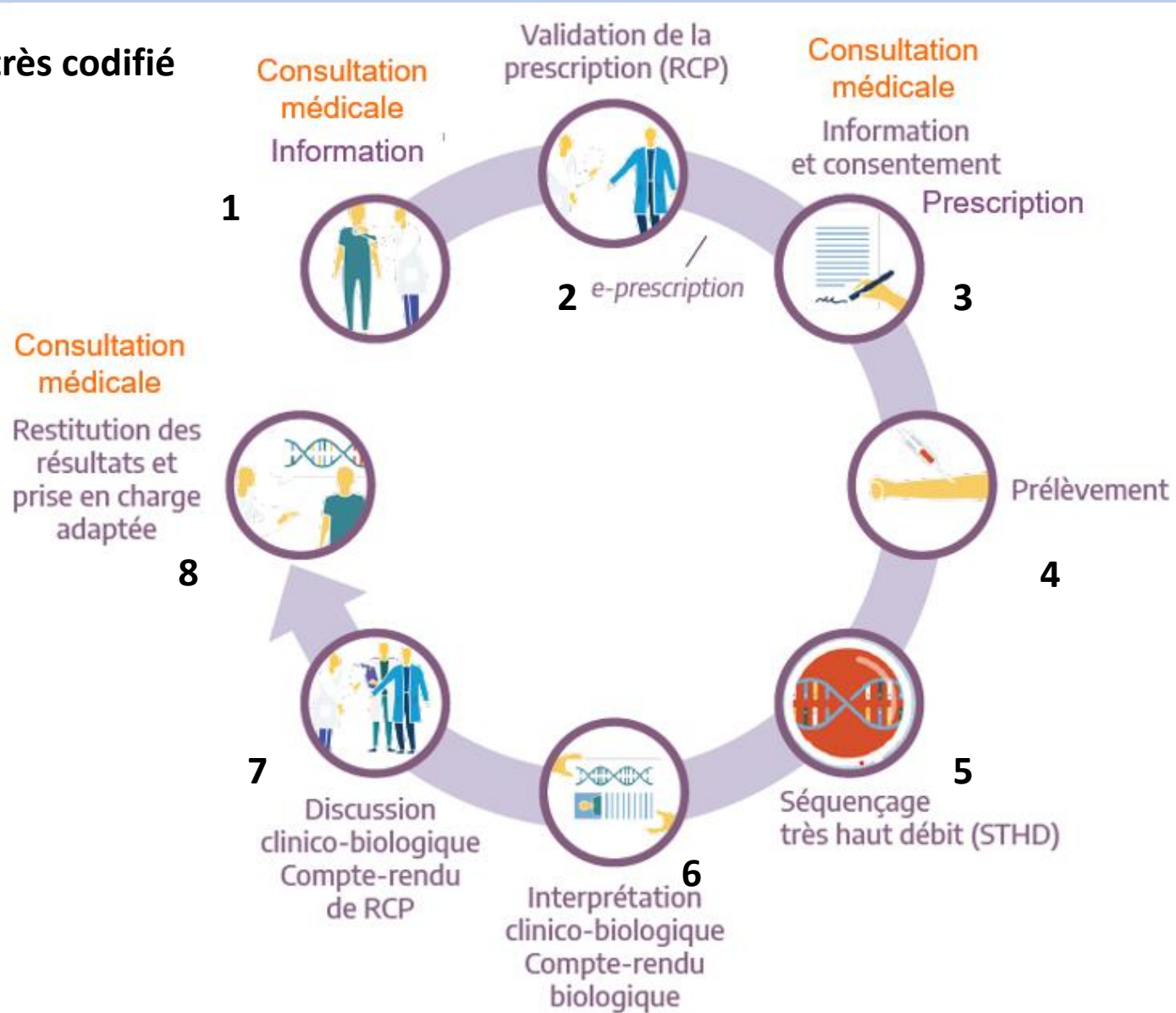
Retour Plan France Médecine Génomique

Réunion annuelle CRPP 28.11.2022

Anne Vincenot

« Parcours » d'une pré-indication

Parcours très codifié



Critères d'éligibilité pré-indication

« Pathologies Plaquettaires Constitutionnelles »

Janv 2020

Thrombopénie ou thrombopathie :

- Contexte évocateur d'une origine constitutionnelle (familial, stable dans le temps > 5 ans, phénotype particulier évocateur, consanguinité..)
- Panel NGS négatif

« Syndrome hémorragique inexpliqué »

Nov 2021

Syndrome hémorragique et absence d'anomalie biologique

Trio
disponible

WGS

50 patients

Point au 1^{er} novembre 2022

Nombre de RCP d'amont : 7

Nombre de dossiers présentés : 17 validés : 15 adressés aux plateformes : 10-12?

Indication		Plateforme	Prélèvements arrivés	Résultats rendus	Résultats gènes connus	Résultats gènes non impliqués encore ds PPC
Thrombopénie familiale	4	A : 2 S : 3	A : 1/2 ? S : 2	A : 0 S : 1	0	1 gène à valider ?
Thrombopathie familiale	3	A : 1 S : 2	A : 0 S : 1	A : 0 S : 1	0	
Thrombopénie chronique isolée	6	A : 1 S : 5	A : 1 S : 5	A : 1 S : 5	GNE : 1	1 gène à valider ?
Syndrome hémorragique inexpliqué	1	A : 1	A : ?	A : 0	0	
TOTAL	14		10-12	8	1	+/- 2 gènes « à valider »

Conclusion

- Contexte le plus proposé : thrombopénie chronique sans contexte familial (6)

Rendement diagnostique : 1/6 (gène connu)

- Si suspicion identification d'un nouveau gène : tests fonctionnels ++
- analyse « *en trio* » basée sur la ségrégation atteint/non atteint : importance d'un phénotypage exhaustif et *trio* de phénotype homogène
- Difficulté d'analyse en cas de pénétrance variable de la pathologie