|  |
| --- |
| GENETIQUE MOLECULAIRE |

|  |  |
| --- | --- |
| **Pr Franck Sturtz** (PU-PH) **Dr Corinne Magdelaine** (PH) **Dr Anne-Sophie LIA** (MCU-PH) **Dr Pauline CHAZELA** (AHU)  Cadre de santé **Isabelle Traccard**  Secrétariat Tél : 05 55 05 63 41 Fax : 05 55 05 64 02 labo-de-biochimie@chu-limoges.fr | PRESCRIBER\_NAME  PRESCRIBER\_ADDRESS |

Limoges, REPORT\_DATETIME

|  |
| --- |
| **Maladie de CHARCOT-MARIE-TOOTH - Analyse NGS - GENES\_NUMBER Gènes**  **PATIENT\_NAME\_AND\_BIRTHDATE** |

Numéro d’identification : PATIENT\_BARCODE

ÉCHANTILLONS

SAMPLING\_INFO

RENSEIGNEMENTS CLINIQUES

METHODES UTILISÉES (Voir les annexes dans les pages ci-après pour plus de détails)

Extraction d’ADNg (Illustra DNA Extraction kit BACC3, GEHC) - Séquençage NGS de GENES\_NUMBER gènes de CMT et de diagnostic différentiel (Annexe 1).

Enrichissement par capture puis Séquençage sur Illumina MiSeq (Annexe 2) – Confirmation des variants compatibles par séquençage Sanger.

RÉSULTAT

**REPORT\_MUTATION\_RESULTS**

COMMENTAIRE

REPORT\_COMMENTARY

NB :

Ce résultat de génétique doit être communiqué à la personne concernée dans le cadre d’une consultation médicale individuelle (Décret N°2000-570) ; une copie du résultat doit être communiquée au patient. REPORT\_POSITIVE\_MUTATION\_NB

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Dr Anne-Sophie LIA (MCU-PH)** | **Dr Corinne Magdelaine (PH)** | **Pr Franck Sturtz (PU-PH)** |

**Annexe 1 : Liste des GENES\_NUMBER gènes dont les zones codantes ont été testées**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **ANNEXE\_1\_TABLE** |  |  |  |
| **Nom du gène** | **RefSeq Ids** | **Nom du gène** | **RefSeq Ids** |
| template |  |  |  |

**Annexe 2 : Méthodes utilisées**

* Extraction de l’ADNg (Illustra DNA Extraction Kit BACC3, GEHC)
* Enrichissement des régions à séquencer par la stratégie de Capture grâce au kit distribué par Sophia Genetics (panel customisé)
* Séquençage sur Illumina MiSeq (Reagent kit V3)
* Pipeline bioinformatique « NeuroCalcium » v1.0

**Annexe 3 : Liste des régions ayant une profondeur inférieure à 30X**

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **ANNEXE\_3\_TABLE** |  |  |  |  |  |
| **Gène** | **Chromosome** | **Début** | **Fin** | **Taille (pb)** | **Profondeur moyenne** |
| template |  |  |  |  |  |