

Note d'information

A L'ATTENTION DES PORTEURS DE PREINDICATIONS MISES EN PLACE
DANS LE CADRE DU PLAN FRANCE MEDECINE GENOMIQUE 2025

Date : 20.11.2019

Objet : Évolution de la notion de trio pour les préindications du PFMG2025

Suite à des discussions nationales, les prérequis pour les préindications maladies rares ont évolué selon les modalités suivantes (cf. nouveau questionnaire pre-indications) :

Maladie avec analyse par trio disponible à privilégier systématiquement*

* - Pour les enfants (<18 ans), le trio avec prélèvements parentaux est obligatoire, à l'exception des enfants adoptés, de parent(s) décédés, ou de couple mono/homoparental pour lesquels une analyse en solo ou en duo pourra être réalisée.

- Pour les adultes (>18 ans), le trio avec prélèvements parentaux devra être systématiquement privilégié pour les maladies sporadiques. Pour les maladies familiales, il devra être discuté avec le biologiste référent de la pré-indication et les responsables des plateformes, quels prélèvements sanguins familiaux seraient les plus appropriés avant la validation de la prescription.

Justification : L'analyse familiale facilite nettement l'identification de mutations *de novo* et permet de suivre la ségrégation de mutations dans les familles dans le cas des mutations « héritées », ce qui facilite l'établissement du lien de causalité mutation/maladie.

Pour les maladies rares familiales ou les formes familiales de cancer, il sera dorénavant possible de prélever jusqu'à 4 individus. Pour les formes dominantes autosomiques, pour lesquels le prélèvement de 4 individus est nécessaire, il est souhaitable que les 4 individus soient atteints. Il devra être discuté avec le biologiste référent de la pré-indication et les responsables des plateformes, quels prélèvements sanguins familiaux seraient les plus appropriés avant la validation de la prescription.

Les plateformes SeqOIA et AURAGEN vous préciseront à partir de quelle date leur logiciel d'e-prescription leur permettra de mettre en place ces nouvelles modalités.

Bien cordialement,

L'équipe de direction du PFMG2025.