

1 – Tableau d’aide à la décision pour remplir les résultats « concluant » ou « non conclusif »

→ A noter qu’est considéré comme « cas apparenté » toute personne dont l’anomalie génétique familiale est connue.

→ A adapter par les filières avec instructions spécifiques pour certains cas particuliers, si jugé nécessaire.

Situation	Concluant* (= positif = porteur)	Non conclusif* (= négatif= non porteur)
Cas index Maladie Dominante	<ul style="list-style-type: none"> Présence d’un variant classe 4/5[§] 	<ul style="list-style-type: none"> Absence de variant classe 4/5[§] Présence d’un variant de signification incertaine
Cas index Maladie Récessive	<ul style="list-style-type: none"> Présence de variants bi-alléliques classe 4/5[§] 	<ul style="list-style-type: none"> Absence de variant classe 4/5[§] Présence d’un unique variant classe 4/5[§] Présence d’un variant classe 4/5[§] et d’un variant de signification incertaine
Cas index Maladie à expansion	<ul style="list-style-type: none"> Présence d’expansion Prémuation (même si ne permet pas de porter le diagnostic recherché, mais intérêt pour la prise en charge (ex : FraX)) 	<ul style="list-style-type: none"> Absence d’expansion
Apparenté maladie dominante	<ul style="list-style-type: none"> Présence du variant classe 4/5[§] recherché 	<ul style="list-style-type: none"> Absence du variant classe 4/5[§] recherché
Apparenté asymptotique Maladie récessive	<ul style="list-style-type: none"> Présence du variant classe 4/5[§] recherché à l’état hétérozygote 	<ul style="list-style-type: none"> Absence du (des) variant(s) classe 4/5[§] recherché(s)
Apparenté Maladie à expansion	<ul style="list-style-type: none"> Présence d’expansion Prémuation (même si ne permet pas de porter le diagnostic recherché, mais intérêt pour la prise en charge et le conseil génétique) 	<ul style="list-style-type: none"> Absence d’expansion
Apparenté : Maladie liée à l’X	<ul style="list-style-type: none"> Conductrice 	<ul style="list-style-type: none"> Non conductrice
Population générale (Conjoint, Don de gamètes, Consanguinité) Maladie récessive	<ul style="list-style-type: none"> Présence d’un variant classe 4/5[§] recherché à l’état hétérozygote 	<ul style="list-style-type: none"> Absence de variant classe 4/5[§] recherché à l’état hétérozygote

*Lorsque la terminologie « Concluant » ou « Non Conclusif » ne peut être appliquée à la situation (oncogénétique par exemple), considérez qu’elle est équivalente à la terminologie « positif » ou « négatif », ou « porteur » ou « non porteur », en suivant le tableau ci-dessus.

[§] Variant classe 4/5 = Variant causal = Variant probablement pathogène = Variant d’intérêt diagnostique

2- Aide à la décision pour remplir l'item « situation – précisions » dans ces situations particulières

Si analyse simultanée du cas index et des apparentés (duo, trio) par NGS (panel, exome, génome)

→ Apparenté pour étude du cas index (duo, trio, ...), symptomatique ou asymptomatique avec recherche d'un variant inconnu

Si analyse en cascade des apparentés (dont parents, fratrie, asymptomatique ou symptomatique) par technique Sanger ou NGS

→ Apparenté : Ségrégation familiale : apparenté symptomatique ou asymptomatique avec recherche d'un variant connu

3 – Aide à la décision pour remplir