

Notice : Signification des commentaires principaux des comptes rendus moléculaires UGC

- Variant éligible COVAR :

Mention « Une étude familiale peut être réalisée dans un cadre de recherche (protocole COVAR) afin d'évaluer la signification de ce variant de signification inconnue »

> Cette mention vous informe que le variant est éligible COVAR, et que vous pouvez donc inviter votre patient(e) à cette étude dans la mesure où vous êtes déclaré officiellement comme participant. Si ce n'est pas le cas et que vous êtes intéressé par cette étude, vous pouvez l'évoquer avec votre patient(e) au moment du rendu de résultat puis revenir vers lui/elle pour l'inviter en rétrospectif une fois que vous serez officiellement déclaré. Pour cela, Veuillez-vous mettre en contact avec Sandrine Caputo (sandrine.caputo@curie.fr), responsable scientifique de l'étude sur le plan national. Sandrine informera alors Isabelle Turbiez pour qu'elle vous ajoute à la prochaine liste des participants, après déclaration au CPP.

- Variant éligible Cof-AT2 :

Mention « Une étude familiale peut être réalisée dans un cadre de recherche (protocole CoF-AT2). »

> Cette mention vous informe que le variant est éligible à l'étude CoF-AT2, et que vous pouvez donc inviter votre patient(e) à cette étude. Vous n'avez pas besoin d'être enregistré comme participant à l'étude en amont. Nous joignons au CR de résultat un courrier d'information sur l'étude CoF-AT2 que vous pourrez transmettre à votre patient(e), ainsi que des documents d'inclusion à retourner aux investigateurs de l'étude par le patient (enveloppe T fournie).

- Variant avec effet possible sur l'épissage :

Mention « Commentaire :

Les modélisations in silico sont en faveur d'un impact de ce variant sur l'épissage. **Pour réaliser l'étude de transcrits, il est nécessaire de réaliser un nouveau prélèvement sanguin de 10mL sur ACD (voire sur citrate de sodium ou héparine) qui doit rester à température ambiante, à envoyer par courrier express au laboratoire du lundi au mercredi. »**

Les prédictions bio informatiques étant en faveur d'un potentiel effet sur l'épissage de ce variant, nous proposons de réaliser une étude de transcrit ciblée sur ce variant pour aider à sa classification. Un nouveau prélèvement est nécessaire et, comme nous établissons une lignée au généthon, nos délais de résultats sont de l'ordre de 6 mois à 9 mois. Le délai est variable selon le temps d'établissement de la lignée lymphoblastoïde et s'il s'agit d'une région du gène déjà analysée en ARN au laboratoire ou si cela nécessite la mise au point d'analyse d'une nouvelle région.

Unité de Génétique constitutionnelle

Date d'application : 25/01/2021

Version 1