

	<b>NOTE DE SERVICE</b>	<b>NS-00932</b>
	<b>BQ-Syndrome de Rett - Diagnostic postnatal</b>	Date de mise en application : 31/07/2020
<b>Direction du Laboratoire de Biologie Médicale</b> <b>Structure : Génétique</b>		Suivi par : Céline BONNET Secrétariat : 03 83 15 37 71 Mail : ce.bonnet@chru-nancy.fr

Seule la version électronique du document est valide

**Objet : SYNDROME DE RETT TYPIQUE ET VARIANTS - DIAGNOSTIC POSTNATAL**

- Nouvelle analyse :
- Modification de l'analyse : changement de technique, passage en séquençage haut-débit
- Autre :

Cette analyse sera désormais réalisée par séquençage haut-débit :

- Panel « syndrome de Rett » : étude des gènes *MECP2*, *CDKL5*, *FOXP1*, *MEF2C*, *IQSEC2* (N351)
- Possibilité de panel étendu (N352)
- Etude ciblée des apparentés par séquençage Sanger ou MLPA

Joindre :

- La prescription médicale
- Le consentement éclairé (pour l'analyse par séquençage haut-débit)
- LABO4324-FORM-0091 : « Fiche de renseignements cliniques Syndrome de Rett » ou courrier avec un résumé clinique

Fait à Nancy, le 28/07/2020

Le responsable de structure du laboratoire de Génétique  
Dr Céline BONNET

<b>DESTINATAIRES</b>
<b>Pour information :</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Direction des sites du CHRUN (Sites Urbains, Site de Brabois, CCEG)</li> </ul>
<b>Pour exécution :</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Président de CME</li> <li>▪ Service de génétique clinique</li> <li>▪ Service de neuropédiatrie</li> <li>▪ Prescripteurs extérieurs</li> </ul>