

Note de service

BQ-Diagnostic moléculaire de l'ataxie autosomique dominante GAA-FGF14

ENTÊTE RÉSERVÉE : MERCI DE NE RIEN INSCRIRE

- ☒ Nouvel examen* ☐ Manuel de prélèvement* ☐ Autre : préciser*
- ☐ Arrêt de réalisation d'un examen* ☐ Changement organisationnel*
- ☐ Modification de méthode/analyse* ***Cocher la case correspondante**

Objet : Mise en place du diagnostic moléculaire de l'ataxie autosomique dominante GAA-FGF14 (SCA27B, OMIM 620174)

Depuis le 01/09/2023, l'analyse du nombre de triplets GAA dans le gène **FGF14** responsable d'ataxie autosomique dominante (SCA27B, OMIM 620174) est réalisée au Laboratoire de Génétique du CHRU de Nancy.

Technique utilisée : Evaluation du nombre de triplets GAA au locus FGF14 par **long-range PCR fluorescente** et analyse de fragments après électrophorèse capillaire, +/- **RP-PCR fluorescente** aux extrémités 5' et 3' de l'amplification de triplets et analyse de fragments après électrophorèse capillaire (pour les homozygotes ou si allèle > ou égal à 250 GAA), +/- évaluation du nombre de triplets GAA au locus FGF14 par **long-range PCR** et migration sur gel d'agarose (si nécessaire), +/- **séquençage Sanger** (si RP-PCR atypique ou si hétérozygote composite).

Facturation : N354 (BHN510)

Délai de rendu des résultats : < 6 mois

Références :

Bonnet C et al., Sci Rep. 2023 Jun 15;13(1):9737 ; Pellerin D et al., N Engl J Med. 2023 Jan 12;388(2):128-141 ; Rafehi H et al., Am J Hum Genet. 2023 Jan 5;110(1):105-119

Fait à Nancy, le 19/09/2023

Le Chef de Service
Dr Céline BONNET

DESTINATAIRES

Pour information :

- Direction des sites du CHRUN (Sites Urbains, Site de Brabois, CCEG)
- Service de Génétique

Pour exécution :

- Génétique Clinique
- Pôle Neuro-Tête-Cou
- Services de Neurologie : CH Lunéville, Pont-à-Mousson, Toul, Verdun
- Dr Bronner (CHR Metz-Thionville)