

PRISE EN CHARGE ET NOUVELLES TARIFICATIONS DES DIAGNOSTICS MOLECULAIRES DES DIABETES MODY

Unité Fonctionnelle Marqueurs Prédicatifs des Maladies Chroniques
Service Toxicologie et Génopathies
Institut de Biochimie et Biologie Moléculaire
Pôle de Biologie Pathologie Génétique, CHRU de Lille

Diabètes Monogéniques (MODY)

Hyperinsulinisme Congénital

Diabète Monogénique et Polykystose Rénale (MODY 5 - RCAD)

Gènes impliqués : GCK - HNF1A - HNF4A - HNF1B - ABCC8 - KCNJ11 - INS

Nous vous informons de l'évolution du mode d'étude des gènes impliqués dans le diabète MODY suite à une approche diagnostique basée sur le séquençage de nouvelle génération (Next Generation Sequencing ou NGS) appliquée à 7 gènes GCK, HNF1A, HNF4A, HNF1B, ABCC8, KCNJ11 et INS regroupés dans un unique panel.

Cette évolution suit les recommandations européennes du diagnostic moléculaire des MODY (Ellard et al, 2008)

Cette évolution technologique que nous vous proposons présente **plusieurs avantages** :

A partir d'une simple prise de sang, l'analyse en parallèle de 7 gènes va apporter à votre patient :

- Une amélioration diagnostique (augmentation de la probabilité de découverte de variant d'intérêt)
- Une diminution de l'errance diagnostique et un gain de temps (en évitant le séquençage itératif)
- Une veille technologique avec la mise à jour et l'ajout possible dans l'avenir de nouveaux gènes d'intérêt.

Nous vous proposons de réaliser désormais le diagnostic moléculaire des diabètes monogéniques par cette technique pour toute demande chez un cas index.

Vous pourrez néanmoins continuer à prescrire de manière isolée certains de ces gènes pour les indications suivantes :

- GCK (MODY2) ciblée pour une suspicion de diabète gestationnel.
- HNF1B pour une suspicion de maladie kystique rénale et/ou diabète (MODY 5)
- Recherche ciblée par séquençage Sanger d'un gène isolé MODY pour une ségrégation familiale (recherche chez les apparentés).

Cette analyse NGS est complétée par la recherche de réarrangements (délétion ou duplication) par technique MLPA .

Changements de tarification : voir le tableau (annexe 2)

Biblio :

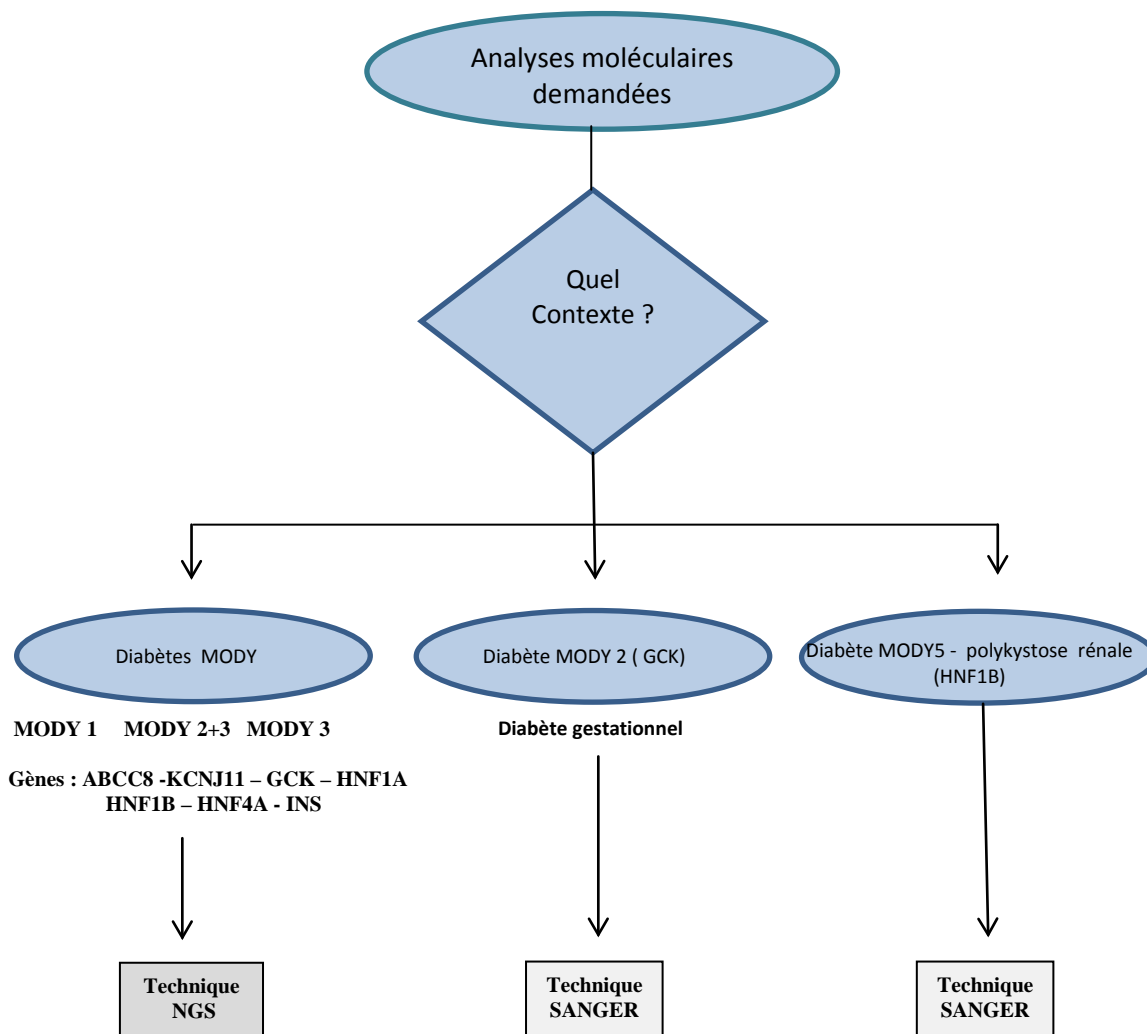
Ellard S, Bellanné-Chantelot C, Hattersley AT, European Molecular Genetics Quality Network (EMQN) MODY group. Best practice guidelines for the molecular genetic diagnosis of maturity-onset diabetes of the young. Diabetologia 2008 ;51:546-53.

EN PRATIQUE :

Prélèvement du cas index, **2 tubes EDTA 5 ml**, accompagné de :

- La fiche de prescription (code MOD-NGS et MLPAGE)
- Le consentement éclairé général pour toute demande génétique :
http://biologiepathologie.chrulille.fr/fichiers/27_795consentement_bm_.pdf
- La fiche de renseignements cliniques :
http://biologiepathologie.chru-lille.fr/fichiers/33_Diabete_mody_v2_23062017.pdf
- L'arbre généalogique indiquant les apparentés diabétiques

ANNEXE 1 : arbre décisionnel d'aide à la prescription



Toute demande sera complétée par une analyse MLPA

ANNEXE 2 : codification et tarification

DEMANDE ANALYSE	Gène	Code acte RIHN	Cotation BHN	Ajout MLPA	Cotation avec MLPA ou non	Coût en euro	Délai de rendu résultat
MODY - NGS (+ MLPA)	7 gènes	N351	BHN 5570	N318	BHN 5570 + BHN 870	1503,9	4 mois
MODY 2 (+ MLPA)	GCK	N906 x6	BHN 3420	N318	BHN 3420 + BHN 870	1158,3	2-3 mois
Néphropathie (+MLPA)	HNF1B	N906 x6	BHN 3420	N318	BHN 3420 + BHN 870	1158,3	2-3 mois
Recherche variant Ségrégation familiale		N353	BHN720	Non	BHN 720	194,4	1-2 mois

Pour Information MLPA N318 BHN870