



PRISE EN CHARGE ET NOUVELLE TARIFICATION DES DIAGNOSTICS MOLECULAIRES DES DIABETES MODY

(MAJ juillet 2018)

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)

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.).

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 (**ANNEXE 1**)

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 (MODY5) pour une suspicion de maladie kystique rénale et diabète
- 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 .

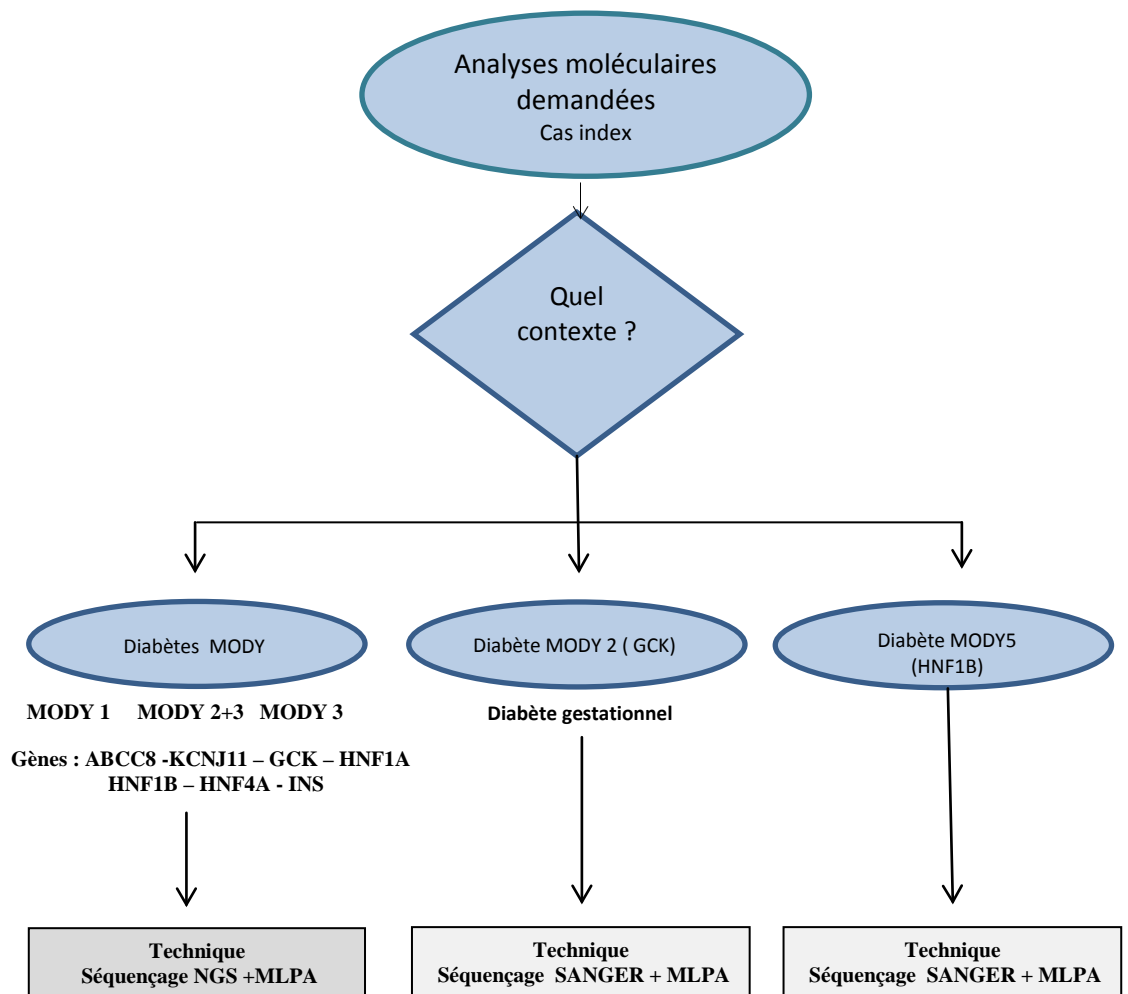
Changements de tarification : voir le tableau (**ANNEXE 2**)

EN PRATIQUE :

Pour que cette analyse puisse être réalisée, il est indispensable que le prélèvement du cas index (2 tubes EDTA 5 ml) soit systématiquement accompagné de :

- Le consentement éclairé général pour toute demande génétique
- La fiche de renseignements cliniques
- L'arbre généalogique indiquant les apparentés diabétiques

ANNEXE 1 : Arbre décisionnel d'aide à la prescription



Code MOLIS

MODNGS

MODY2

MODY5

Code CIRUS

MODNGS

MODY2

MODY5

ANNEXE 2 : Codification et Tarification (MAJ : avril 2018)

| 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 (SANGER+ MLPA) | GCK | N906 x6 | BHN 3420 | N318 | BHN 3420 + BHN 870 | 1158,3 | 2-3 mois |
| MODY5 (SANGER+ MLPA) | HNFB1 | N906 x6 | BHN 3420 | N318 | BHN 3420 + BHN 870 | 1158,3 | 2-3 mois |
| Recherche variant Ségrégation familiale (SANGER) | | N353 | BHN720 | Non | BHN 720 | 194,4 | 1-2 mois |
| Pour Information MLPA | | N318 | BHN870 | | | | |
| NGS 7 gènes* : GCK - HNF1A - HNF1B - HNF4A - ABCC8 KCNJ11 - INS | | | | | | | |