Pour les versions révisées :

* Date de 1ère mise en application :
* Numéro de l’ancienne version du document : ANPGM\_
* Date de révision :

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
|  | **Nom** | **Hôpital** | **Date** |
| Rédacteur(s) | *Dr* | *xxxx* | XX/XX/XXXX |
| Vérificateur(s)  Filière |  |  | XX/XX/XXXX |
| Approbateur(s) | **Pour le CA de l’ANPGM :**  Benoit ARVEILER  Cécile ACQUAVIVA  Anne-Francoise ROUX  Marie-Pierre BUISINE | CHU Bordeaux  CHU Lyon  CHU Montpellier  CHU Lille | XX/XX/XXXX |

***SOMMAIRE***

1. *Introduction brève décrivant la maladie ou groupe de maladies et le diagnostic clinique*
2. *Quelques points clés :*
   * *Mode de transmission*
   * *Code OMIM de la maladie*
   * *Noms et références des gènes (par exemple, code OMIM, HGNC, NM\_, NG\_, LRG\_, coordonnées génomiques selon la version mentionnée)*
   * *Structure des gènes, des ARN messagers, des protéines*
3. *Pathologie moléculaire*
4. *Corrélations génotype-phénotype*
5. *Méthodes de diagnostic moléculaire, intégrant la description des panels de gènes étudiés en séquençage à moyen débit (par exemple sous forme de tableau), ainsi que les sensibilités diagnostiques de ces outils en fonction du contexte clinique Recommandations techniques le cas échéant*
6. *Arbre(s) décisionnel(s) pour la prise en charge en diagnostic d’un échantillon, selon les différents contextes cliniques, par exemple : diagnostic, diagnostic présymptomatique, étude chez les apparentés, diagnostic prénatal.*

*Prévoir un arbre spécifique pour le diagnostic prénatal*

1. *Eventuelles recommandations sur le rendu des résultats, notamment en termes d’interprétation et de conseil génétique, dans le contexte spécifique de la maladie ou du groupe de maladies*
2. *Cotation des analyses selon le RIHN*
3. *Références bibliographiques*

*Annexes éventuelles (à insérer dans le même document) : feuille de prescription, renseignements cliniques, liste des laboratoires*