LE VINATIER
PSYCHIATRIE UNIVERSITAIRE
LYON MÉTROPOLE

RCP - STHD

Le Dr Romain REY du CRMR GénoPsy Lyon coordonne la RCP nationale "préindication séquençage très haut débit (STHD) - schizophrénies syndromiques."

Vous trouverez ci-dessous l'ensemble des informations relatives à cette RCP et la procédure de demande d'avis. Pour toute question, contactez le Dr Romain REY : romain.rey@ch-le-vinatier.fr

Objet de la RCP CTHD-SCHIZ

L'existence de facteurs héréditaires dans la schizophrénie est connue de longue date. La plupart des formes de schizophrénie sont isolées et dans ces cas, les études de GWAS ont révélé une vulnérabilité génétique polygénique. Cependant certaines formes plus rares de schizophrénie, associées le plus souvent à des points d'appels médicaux généraux évoluent dans le cadre d'une maladie rare et ont une transmission mendélienne liée à la présence d'un variant pathogène. La mise en évidence d'un variant pathogène peut permettre de confirmer un diagnostic étiologique et d'apporter un conseil génétique. Dans quelques cas, une adaptation thérapeutique peut être proposée en rapport avec l'étiologie (chélateurs du cuivre dans la maladie de Wilson, miglustat dans la maladie de Niemann Pick type C…). Cette préindication de STHD vise à la mise en évidence de pathologies rares, monogéniques au sein d'une pathologie fréquente à hérédité principalement oligo- ou poly-génique.

Cette RCP permet de déterminer les préindications de séquençage à très haut débit (STHD) pour les schizophrénies syndromiques (c'est-à-dire associées à d'autres points d'appel médicaux généraux) liées à une maladie rare.

Modalité de fonctionnement

Charte de fonctionnement

La charte de fonctionnement de la RCP est accessible ici.

Dossiers présentés

Les dossiers présentés doivent répondre à l'ensemble des critères suivants :

- Diagnostic clinique de trouble du spectre de la schizophrénie
- CGH-Array réalisée ne permettant pas d'expliquer le phénotype
- Présence d'au moins un drapeau rouge psychiatrique ET un drapeau rouge non psychiatrique.

Participants

La RCP requiert la présence :

- des médecins référents de la RCP (le référent biologiste présent doit être rattaché à la plateforme dont dépend le dossier présenté)
- du médecin prescripteur qui soumet le dossier
- de la coordonnatrice technique

La présence des autres médecins prescripteurs est possible mais non obligatoire.

Les médecins prescripteurs habiletés à présenter un dossier et les référents sont listés ci-dessous. Les médecins non référencés qui souhaiteraient présenter un dossier doivent se rapprocher de l'un des prescripteurs habiletés ci-dessous.

NOM Prénom spécialité Lieu d'exercice Rôle dans la RCP
REY Romain psychiatrie CH Le Vinatier - coordonnateur principal - référent - prescripteur
DEMILY Caroline psychiatrie CH Le Vinatier - Coordonnatrice suppléante - référente - prescripteur
LESCA Gaetan génétique Hospices Civils de Lyon - Référent biologiste AURAGEN - prescripteur AURAGEN
BARCIA Giulia génétique Hôpital Necker - Référent biologiste SequOIA - prescripteur SequOIA
ODENT Sylvie Génétique CHU Rennes - prescripteur SequOIA
MOREL Godelieve génétique CHU Rennes - prescripteur SequOIA
CHAUMETTE Boris Psychiatrie CH Sainte Anne - prescripteur SequOIA
NICOLAS Gaël Neurogénétique CHU Rouen - prescripteur SequOIA
FAIVRE Laurence Génétique CHU Dijon - prescripteur AURAGEN
THAUVIN Christel Génétique CHU Dijon - prescripteur AURAGEN
NAMBOT Sophie génétique CHU Dijon - prescripteur AURAGEN
MARTIN Juliette psychiatrie CHU Dijon - prescripteur AURAGEN
FRANCANNET Christine génétique CHU Clermont-Ferrand - prescripteur AURAGEN
HONCIUC Mihaela psychiatrie CHU Clermont-Ferrand - prescripteur AURAGEN
ALLAUZE Etienne psychiatrie CHU Clermont-Ferrand - prescripteur AURAGEN
LANCON Christophe Psychiatrie CHU Marseille - prescripteur AURAGEN
RICCARDI Florence génétique CHU Marseille - prescripteur AURAGEN
SIGAUDY Sabine Génétique CHU Marseille - prescripteur AURAGEN
PONS Linda pédiatrie CH Le Vinatier - prescripteur AURAGEN
ROSSI Massimiliano Génétique Hospices Civils de Lyon - prescripteur AURAGEN
CHATRON Nicolas génétique Hospices Civils de Lyon - prescripteur AURAGEN - Référent biologiste suppléant AURAGEN

Procédure de demande d'avis

La procédure à suivre pour les professionnels qui souhaitent demander un avis est détaillée ici.

Le dossier à envoyer doit comprendre impérativement :

- la fiche de renseignement complétée (à télécharger ici).

- l'ensemble des pièces complémentaires demandées.

- le consentement du patient / de son représentant légal (à télécharger ici).

Le dossier est à transmettre au Dr Romain REY (voir procédure à suivre).

Calendrier

Les dates des prochaines séances sont à venir.