



## 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 .

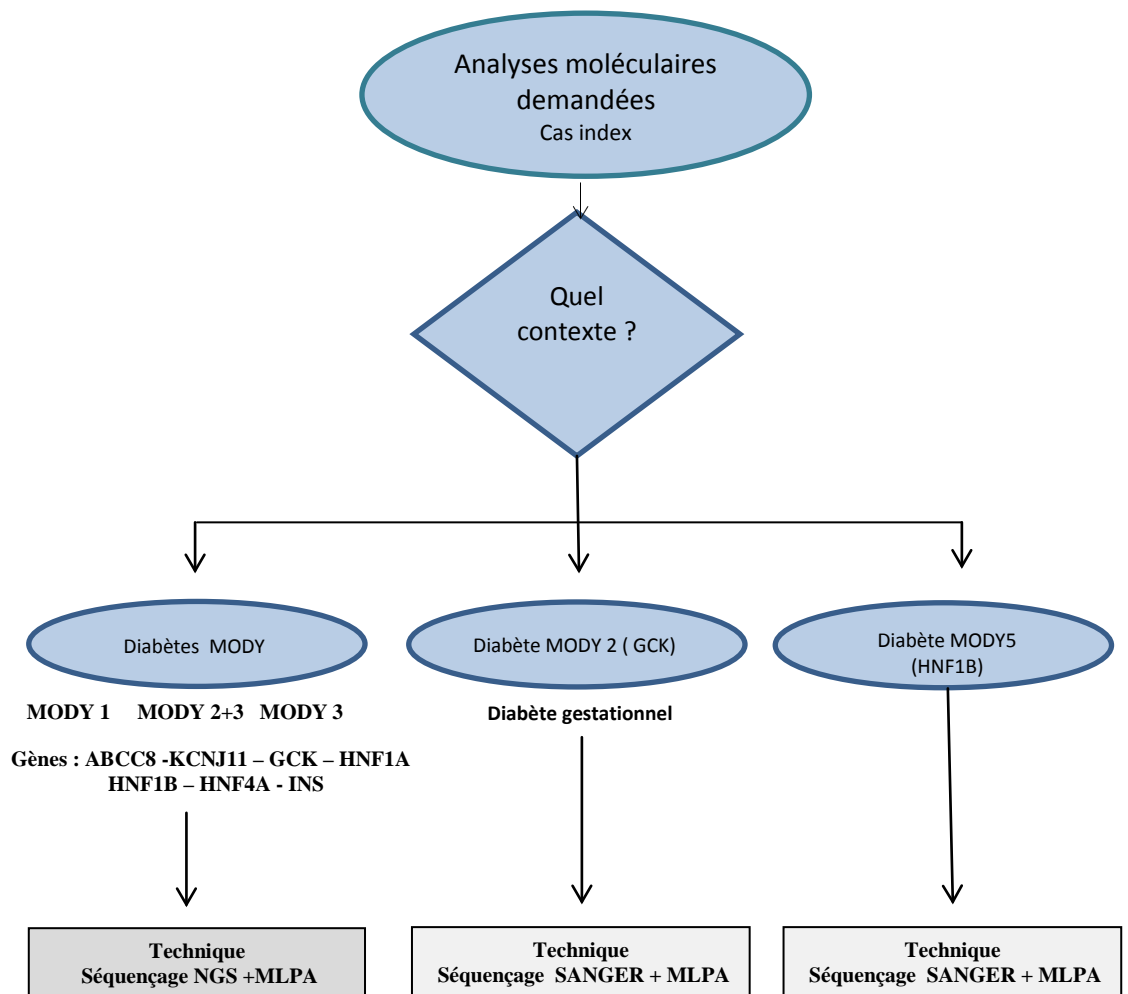
Changements de tarification : voir le tableau (**ANNEXE 2**)

## 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							