



## COMMISSION OUTILS DIAGNOSTIQUES

# Travaux du sous-groupe Neuropathies Périphériques Héréditaires

**4<sup>ème</sup> Journée Annuelle de la Filière FINEMUS**  
Paris – 7 Novembre 2017

**Présentation P. LATOUR**

# 2015



- Liste de gènes pour les neuropathies distales héréditaires sur mots clés OMIM : 76 gènes.
  - Gènes CMT (HMSN) + Gènes dHMN + Gènes HSN
  - Certains gènes peuvent être avec plusieurs phénotypes.
  - Certains gènes avec mutations dominantes ou récessives.
  -  **1 seul panel**

*Review*

## **Genetics of Charcot-Marie-Tooth (CMT) Disease within the Frame of the Human Genome Project Success**

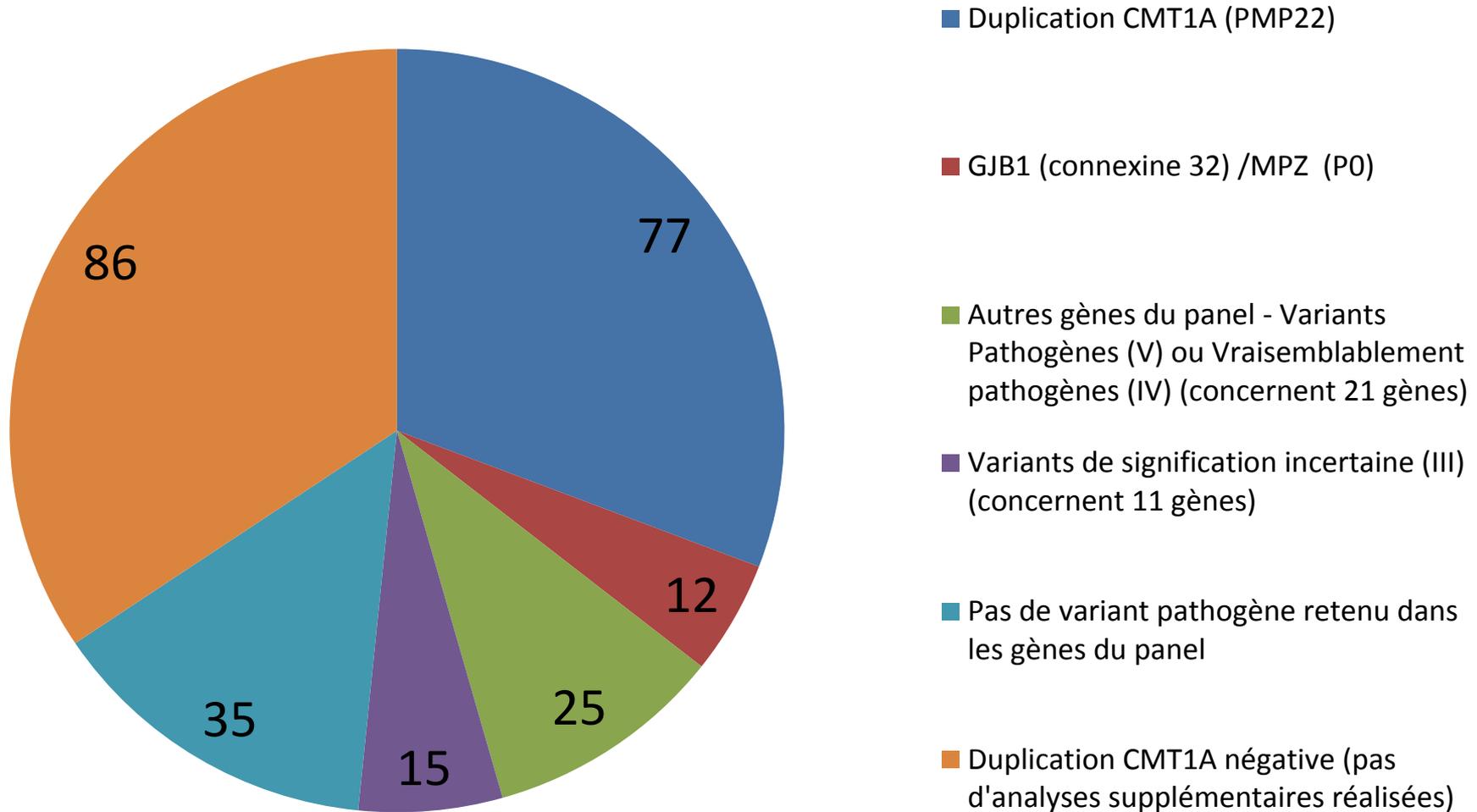
Vincent Timmerman <sup>1,2,\*</sup>, Alleene V. Strickland <sup>3</sup> and Stephan Züchner <sup>3,\*</sup>

*Genes* 2014, 5, 13-32

# 2016 : Evaluation formes sensitivo-motrices

- **Constitution d'une cohorte de 300 cas index de CMT**
  - Tous les laboratoires participent (n=6).
  - Chaque laboratoire constitue une série de **50** cas index de CMT = neuropathies distales sensitivo-motrices (HMSN)
  - Série **exhaustive** : c'est-à-dire tous les cas consécutifs adressés pour diagnostic de CMT '**comme ils viennent**'.
    - Toutes formes de CMT : myéliniques, axonaux, non typés.
    - Tous modes de présentation : cas familiaux et sporadiques.
  - Non retenus : formes motrices pures (dHMN ou dSMA) ou sensibles pures (à l'ENMG)
- **Objectifs**
  - Evaluer l'efficacité du panel dans les conditions réelles de la prescription
  - Affiner les recommandations de 2015, en particulier pour les cas sporadiques

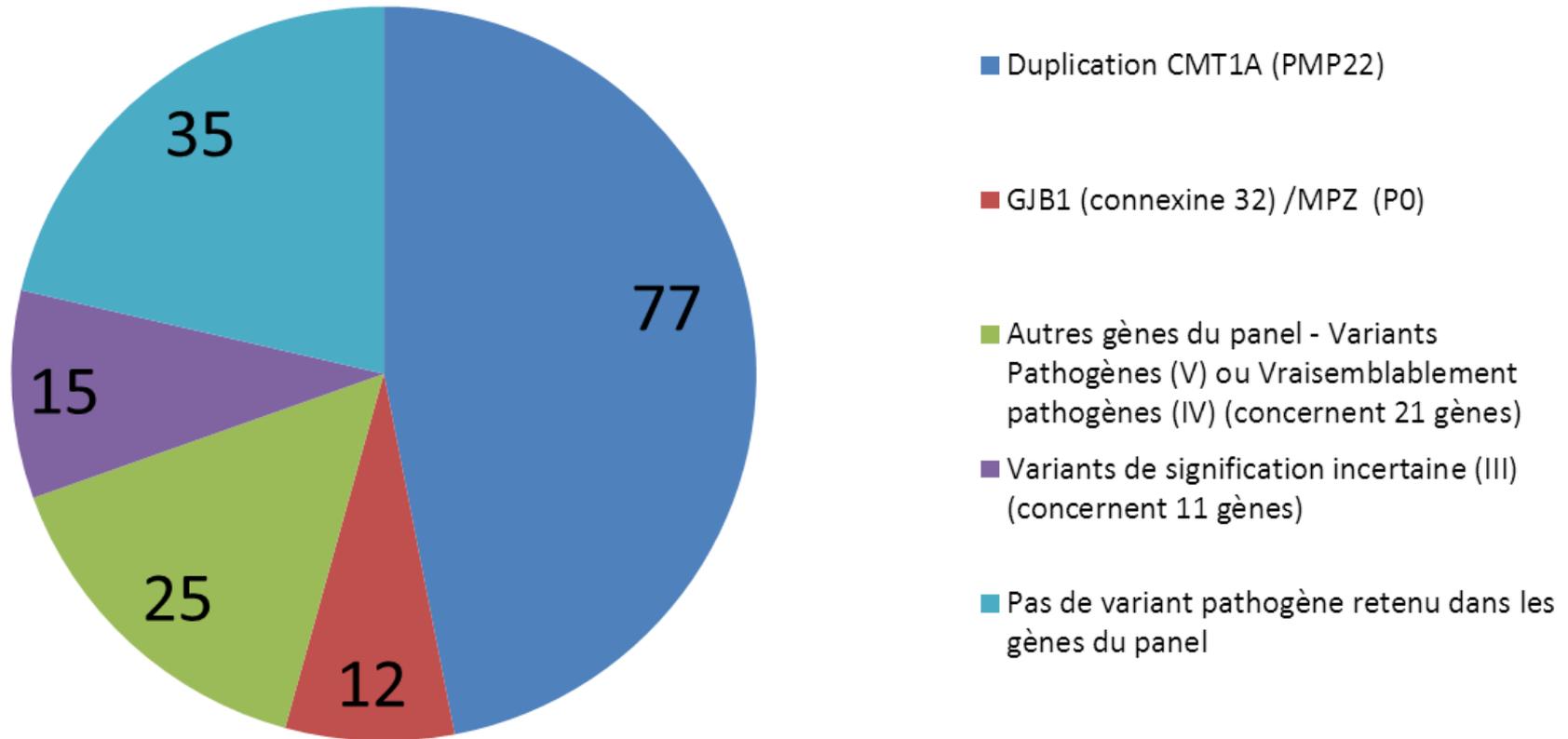
# Résultats d'ensemble (250 dossiers)



114 / 250 diagnostics classes IV et V (46%)

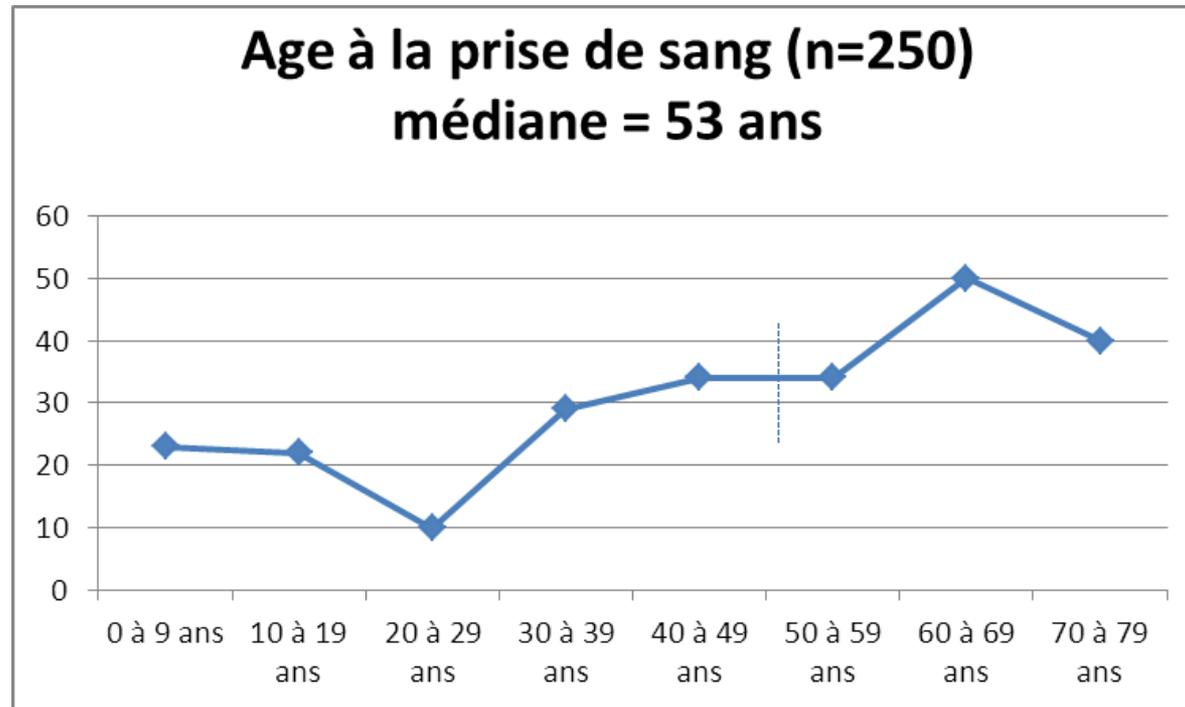
# 164 dossiers /250

avec recherche de duplication CMT1A + Panel FILNEMUS

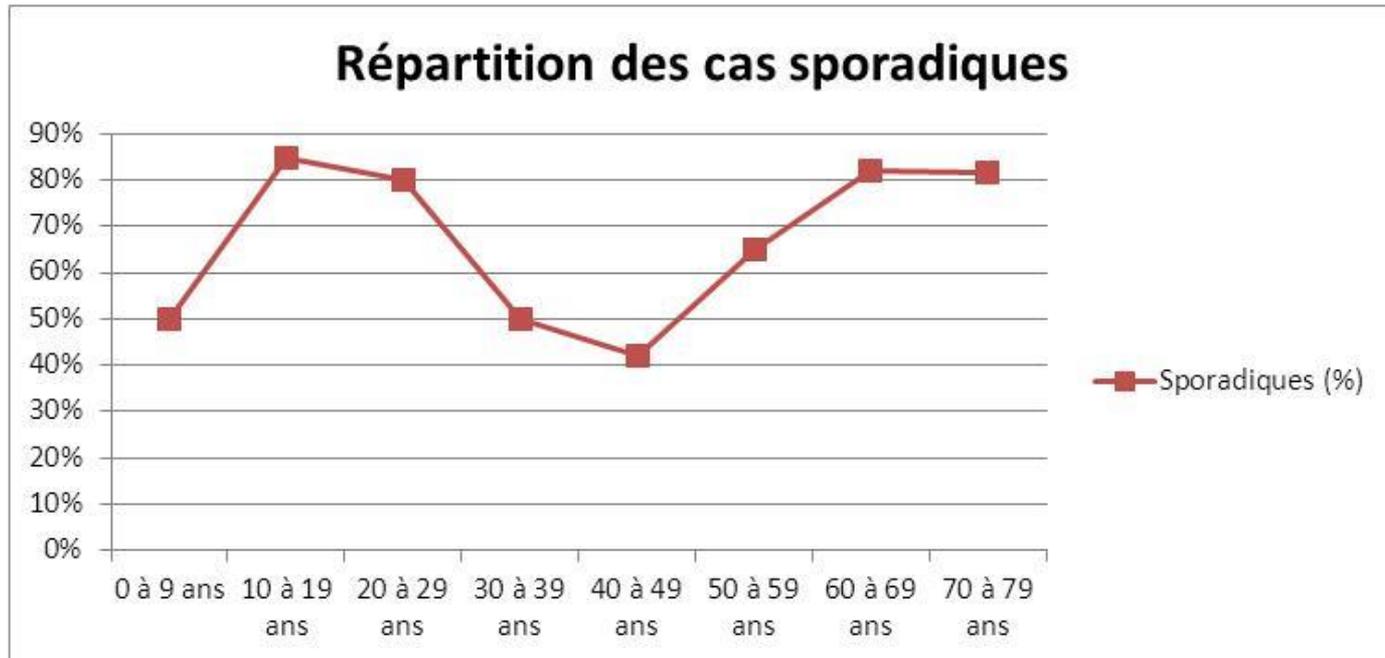


69 % de diagnostics établis (114 / 164 dossiers)

# Autres statistiques exploitables

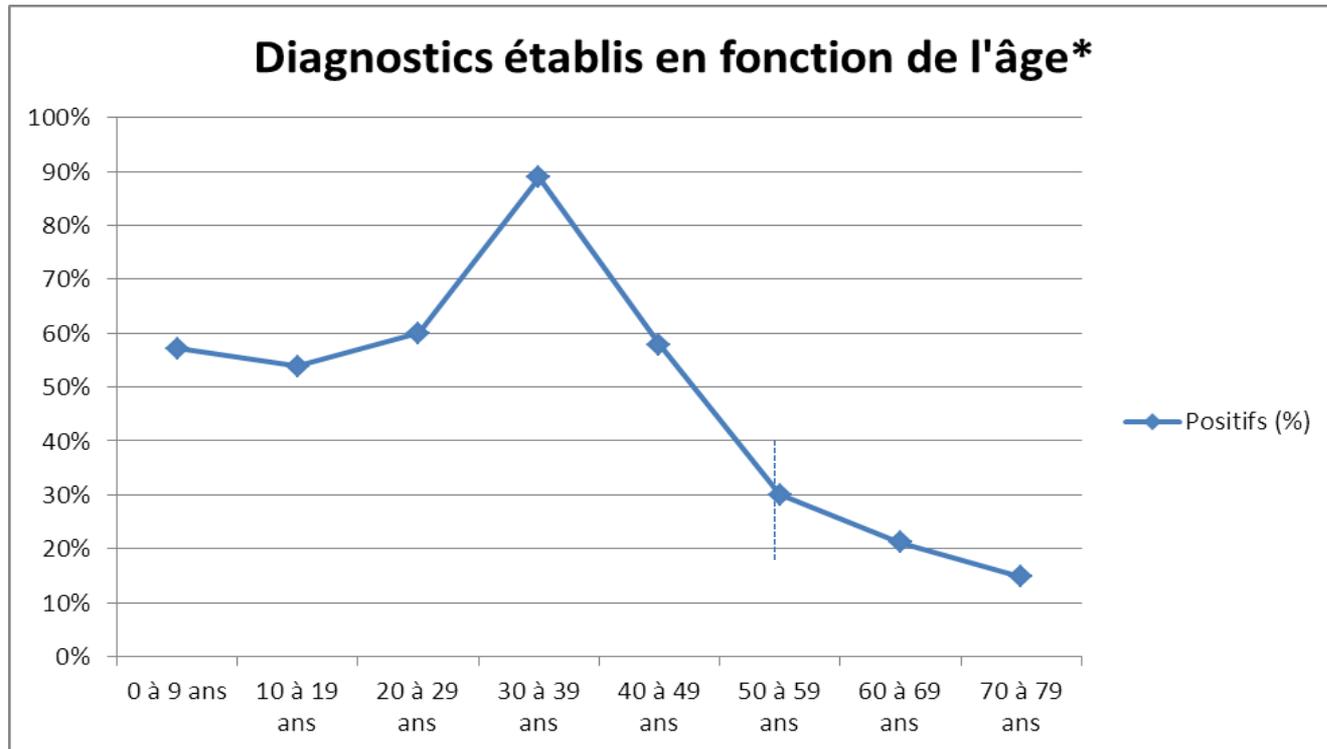


# Autres statistiques exploitables



- **56 % de cas sporadiques (141/ 250)**

# Autres statistiques exploitables



\*à la prise de sang

- Efficacité du diagnostic avant 50 ans supérieure à 60 %
- Performances du panel après 60 ans quasi nulles

# Actions 2018

- Article 'Etude 300 dossiers au sein du réseau'
- Mise à jour du panel (2018) : + 10 gènes (?)
- Arbre décisionnel pour les formes motrices pures (T. STOJKOVIC) : évaluation par centre ?
- Rédaction PNDS Charcot-Marie-Tooth en cours

# Remerciements



Angers : Marie-Claire MALINGE

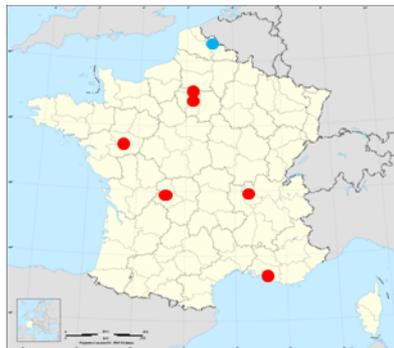
Limoges : Corinne MAGDELAINE, Anne-Sophie LIA

Lyon : Philippe LATOUR

Marseille : Nathalie BONELLO-PALOT

Paris : Anne MANTEL, Jérôme BOULIGAND, Bruno FRANCOU

Paris : Eric LeGUERN



● **Duplication PMP22 (~50% des CMT) : Lille**

- **Duplication PMP22 + NGS :**
- 1. Angers**
  - 2. Limoges**
  - 3. Lyon**
  - 4. Marseille**
  - 5. Paris - Bicêtre**
  - 6. Paris - Salpêtrière**