

Panel NGS pour les maladies dépistées

Table ronde animée par Cécile Acquaviva et Jean-François Benoist

Éléments de discussion

Intérêts / Avantages	Limites / Inconvénients	Conséquences
Panel exhaustif pour les pathologies dépistées	Développement et maintien des compétences pour un nombre plus important de gènes	Implication dans l'étude des apparentés et le DPN
Acquisition progressive d'une compétence	<ul style="list-style-type: none">• Hors nomenclature• Gènes inclus dans des panels plus larges déclarés à l'HAS mais pas de panel spécifique déclaré à la HAS	<ul style="list-style-type: none">• Nécessité d'un volume suffisant pour développer et maintenir la compétence• Besoin d'adapter le nombre de laboratoires aux volumes des demandes
	Quid des diagnostics différentiels (MADD ...)	Nécessité d'avoir des circuits de gestion des urgences potentielles
	Techniques : attention CNV, introns ...	Discussion panel/exome