

SÉQUENÇAGE DE L'EXOME COMPLET

(Compte Rendu d'Analyse Génétique)

IDENTITÉ :

Identifiant	ELF-KHA	Prescripteur	Dr.SABIB Mouna	Échantillon	EDTA blood
Date de naissance	20/02/2025	Spécialité	Pédiatrie	Date de réception	—
Sexe	F	Affiliation	CHU Rabat Accessioned on	Date du rapport	2025-12-14

RENSEIGNEMENTS CLINIQUES :

Symptômes (HPO) : Aucune information

RÉSULTAT DE L'ANALYSE PRINCIPALE :

POSITIF

Liste des variant(s) d'intérêt :

MC2R — Glucocorticoid deficiency, due to ACTH unresponsiveness (OMIM: 202200)			
Gène	Variant		Classification
MC2R	Position génomique	18-13884884-CT-C	Likely pathogenic
	cDNA	NM_000529.2:c.634del	
	Protéine	NP_000520.1:p.Arg212GlufsTer4	
	Zygotie	Homozygous	
	Transmission	Unknown	

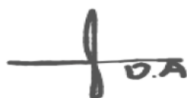
Commentaire :

A homozygous likely pathogenic variant was identified in MC2R. MC2R is associated with autosomal recessive 'Glucocorticoid deficiency, due to ACTH unresponsiveness (OMIM: 202200)'. Although the variant has been previously reported and most likely each parent is heterozygous for the variant, clinical correlation and parental testing are recommended.

RÉSULTAT DE L'ANALYSE SECONDAIRE :

No clinically significant variant was identified in the 84 medically actionable secondary finding genelist recommended to be reported by the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). However, there is a possibility of missing the disease-causing variant due to the test limitations (see below Recommendations #2, #3, and #5).

Rapport signé électroniquement par :


Professeur Omar ASKANDER

Directeur du Hub de médecine de précision

INDICES DE QUALITÉ :

Type d'analyse	Séquençage de l'exome, Solo
Référence d'alignement	GRCh38 modifié + rCRS mitochondrial
Profondeur moyenne	>100x
Bases ciblées couvertes à $\geq 20\times$	>98.00%

La qualité globale des données a été jugée adéquate pour l'analyse. Des informations complémentaires relatives à la méthodologie employée ou aux paramètres de qualité, y compris les données de couverture spécifique génique/exonique, peuvent être communiquées sur demande.

NOTES :

1) À PROPOS DES LIMITES DU TEST :

- Ce test détecte de manière fiable les variants ponctuels (SNV) et les petites insertions/délétions (indels < 50 pb) situés dans les régions codantes, les jonctions exon-intron, ainsi que l'ensemble des mitochondries.
- Ce test peut détecter les variations du nombre de copies (CNV) de grande taille (> 3 exons consécutifs) et les variations structurelles (SV) déséquilibrées. Ces résultats varient en fiabilité et nécessitent généralement une confirmation par une technique plus adaptée.
- Ce test NE détecte pas de manière fiable les variants situés dans des régions non couvertes (introniques profondes, régulatrices, répétitives, intergénomiques...), les variations structurelles (SV) équilibrées, les anomalies de méthylation et la plupart des expansions de répétitions nucléotidiques, ainsi que les variants en mosaïque < 15%.

2) À PROPOS DE L'ANALYSE DES DONNÉES :

L'analyse des variants génétiques se fait selon les directives convenues internationalement de l'ACMG (cf. PMID : 25741868). L'interprétation et le rendu des résultats sont dynamiques et intègrent à la fois les informations cliniques fournies, les capacités des techniques de séquençage et les connaissances scientifiques au moment de l'analyse.

Un phénotypage correct et exhaustif comprenant l'ensemble de l'histoire personnelle et familiale est crucial pour orienter l'analyse. Une demande de réinterprétation ou de reclassification des variants peut être envisagée dans l'un des cas suivants :

- Faible corrélation entre le résultat rapporté et le tableau clinique, ou conflit avec les tests de confirmation.
- Nouvelle orientation clinique ou paraclinique non mentionnée auparavant.
- Après une durée minimale de 6 mois à compter de la date de rendu du résultat.

3) À PROPOS DES TYPES DE RÉSULTATS :

- **Résultat POSITIF** : Identification d'un variant causal, souvent bien documenté, concordant avec le phénotype rapporté.
- **Résultat INCONCLUSIF** : Identification d'un variant candidat, mais l'ensemble des informations disponibles ne permettent pas de conclure quant à sa présence et/ou à sa pathogénicité et/ou à son lien avec le phénotype observé. Ce résultat ne peut servir de base à une décision clinique qu'après confirmation, reclassification et/ou corrélation satisfaisante avec la situation clinique.
- **Résultat NÉGATIF** : Absence de variant causal ou candidat identifié. Ce résultat n'élimine souvent pas une étiologie génétique. En cas de doute persistant, une réinterprétation orientée ou un complément par une autre analyse génétique (WGS, Long read, Analyse en trio...) sont recommandés.
- **Résultat secondaire** : Découverte fortuite hors de l'indication principale. À savoir que seuls les résultats médicalement actionnables (Recommandations de l'ACMG), ou susceptibles de modifier la prise en charge sont rapportés.

4) À PROPOS DU RENDU DU RÉSULTAT :

Si cela n'a pas déjà été fait, il est recommandé d'adresser le patient en consultation de génétique médicale dans les indications suivantes :

- Pour confirmation, ségrégation, reclassification d'un résultat ou complément d'analyse génétique.
- Pour un conseil génétique du patient (et des apparentés selon le contexte familial).
- Pour une investigation familiale, selon le mode de transmission suspecté (au moins les apparentés atteints).
- Pour les patients souhaitant des explications approfondies concernant leur résultat.

CONTACTEZ-NOUS :



Hub de Médecine de Précision

Hôpital Universitaire International Mohammed VI

Tél. : +212 5 37 63 90 00 · Email : precision@hmp.ma