

Algorithme clinique

Panel virtuel DI

Enfant >5 ans/adolescent/adulte indications
Déficiência intellectuelle
TSA non-verbal+/- DI
Enfant <5 ans indications
RGD modéré ou sévère
TSA non-verbal+/- RGD à 3 ans
RGD léger associé à:
Consanguinité parentale, macrocéphalie, microcéphalie, anomalie majeure du cerveau à l'imagerie, malformation périphérique majeure, épilepsie réfractaire ou retard de croissance staturo-pondéral

Spécialistes prescripteurs: Génétique médicale Neurologie pédiatrique	
Exclusions	Bilan effectué au préalable
<ol style="list-style-type: none">1. Présence d'une étiologie environnementale ou traumatique qui explique les symptômes: anoxie néonatale confirmée, infection congénitale ou postnatale, exposition à un tératogène, tumeur ou processus inflammatoire cérébral, n'expliquant pas la totalité du phénotype.2. Présence d'une indication claire d'une condition génétique spécifique qui pourrait être confirmée par le séquençage ciblé d'un petit nombre de gènes ou une autre technologie3. Présence d'une condition génétique prouvée qui explique la DI	<p>Pertinence clinique à donner dans les infos Ex: Conseil génétique familial, diagnostic prénatal</p> <ul style="list-style-type: none">• CGH (pour DI/RGD et/ou épilepsie)<ul style="list-style-type: none">- normal- del/dup qui n'explique pas le phénotype (seulement après conseil génétique)• Recherche de X-fragile négative (si jugé pertinente)• Bilan métabolique pour le RGD/DI, si présence de drapeaux rouges suggestifs d'une condition métabolique (TIDE adapté 2020), non informatif
	<ol style="list-style-type: none">1. Pour les trios: évaluer tous les variants <i>de novo</i> des autres gènes (exome)2. Compléter l'analyse avec les gènes AMBER du panel pour autres variants pathogéniques ou probablement pathogénique si négatif

Si le panel virtuel (gènes validés DI/RGD) est normal