

Chers Collègues,

Nous vous informons que depuis ce 01 janvier 2013, selon une décision prise au niveau national par les 8 Centres de génétique humaine (cf. lettre jointe), l'analyse du gène de la mucoviscidose (*CFTR*) sera réalisée uniquement dans les conditions suivantes :

dans le cadre du dépistage

- antécédents familiaux de mucoviscidose
- couple consanguin (préciser l'origine ethnique)
- partenaire porteur/atteint de mucoviscidose
- donneur de gamètes
- homme dans le cadre d'une fécondation in vitro

dans le cadre du diagnostic

- mucoviscidose classique
- mucoviscidose atypique et/ou test à la sueur douteux
- nouveau-né avec un iléus méconial ou trypsine élevée
- fœtus avec intestins hyperéchogènes
- parent d'un fœtus avec intestins hyperéchogènes
- infertilité dans un contexte d'agénésie des canaux déférents
- individu avec d'autres troubles possiblement associés au gène *CFTR*  
(ex. bronchiectasies disséminées, pancréatite chronique, rhino-sinusite chronique, aspergillose broncho-pulmonaire allergique)

Le dépistage systématique pré-conceptionnel n'en fait donc pas partie. Les analyses déjà en cours seront finalisées, même si les critères ne sont pas remplis.

Pour que les analyses puissent être réalisées dans les plus brefs délais, l'indication doit être clairement indiquée sur la prescription (bon 27). Un nouveau bon 27 reprenant ces critères sera disponible bientôt. En l'absence de l'indication requise, nous enverrons une

demande d'information complémentaire (formulaire de non conformité) au prescripteur. La réponse à cette demande sera déterminante pour la poursuite de l'analyse génétique et le rendu du protocole.

Nous restons bien entendu à disposition pour toute information complémentaire.

Nicole Revencu  
Responsable médical de l'analyse *CFTR*  
Tel : 46778  
nicole.revencu@uclouvain.be

Xavier Pepermans  
Responsable scientifique de l'analyse *CFTR*  
Tel : 46723  
xavier.pepermans@uclouvain.be

Miikka Vikkula

Coordonnateur du Centre de Génétique Humaine

Yves Sznajer  
Responsable fonctionnel clinique

Hélène Antoine-Poirel  
Responsable fonctionnel laboratoire