



Actualités... Cerba

Sommaire

- NOUVEAU DEVELOPPEMENT
 - . Mutation du gène SHOX
- A NOTER
 - . Commandes de matériel Via Internet
 - . Calendrier juillet/août 2009
- INFO ANALYSES
 - . Myélogramme
- RAPPEL
 - . Flacons urines
 - . NABM des IgE spécifiques médicaments

Info analyses...Info analyses... Myélogramme.....

L'analyse cytologique du frottis sanguin devient indispensable en complément du myélogramme pour le diagnostic des syndromes myélodysplasiques (OMS 2008)

Les syndromes myélodysplasiques sont un groupe hétérogène d'affections clonales de la cellule souche hématopoïétique touchant le plus souvent le sujet âgé et sont caractérisés par :

- des **cytopénies isolées** (anémie, thrombopénie, neutropénie) ou **diversement associées** (bicytopénie ou pancytopénie) sur l'hémogramme ;
- une **moelle de richesse normale ou augmentée** ;
- des anomalies morphologiques touchant une ou plusieurs des trois lignées myéloïdes définissant la **dysmyélopoïèse** ;
- parfois un **excès de blastes médullaires** mais toujours < 20% (un pourcentage ≥ 20% définit la leucémie aiguë) ;
- une évolution vers une insuffisance médullaire ou parfois une leucémie aiguë myéloïde dans moins d'un tiers des cas.

Le diagnostic et la classification des syndromes myélodysplasiques reposent à la fois sur les données cytologiques (du sang et de la moelle osseuse) et cytogénétiques (caryotype médullaire). En effet, depuis la publication en fin d'année 2008 de la nouvelle classification de l'OMS, le frottis sanguin apparaît comme un élément nouveau et indispensable pour classer les différentes catégories de syndromes myélodysplasiques. Par exemple, le diagnostic de l'anémie réfractaire avec excès de blastes de type 1 (AREB-1), autrefois définie sur le pourcentage de blastes médullaires, peut dans certains cas maintenant être porté uniquement sur le pourcentage de blastes sanguins.

Ainsi, l'analyse cytologique du myélogramme, nécessaire pour le diagnostic et la classification des syndromes myélodysplasiques, doit maintenant obligatoirement être associée à l'analyse cytologique du frottis sanguin.

Béatrice CARON SERVAN-bservan@lab-cerba.com

- EN PRATIQUE -

- Prélèvement : 3 frottis de moelle osseuse non fixés non colorés + **3 frottis sanguins** non fixés non colorés réalisés à partir du sang veineux prélevé sur EDTA le jour même.
- Fréquence d'exécution : 5j/semaine
- Délai technique : 1 jour
- Cotation : B100
- Code nomenclature : 1101
- Joindre les données de l'hémogramme et la feuille de renseignements cliniques « hématologie ».



A noter...

Nouveau !!!

Vos commandes de matériel Via internet

Afin de faciliter vos commandes de matériel, nous mettons à votre disposition notre formulaire de demande de matériel via internet. Vous saisissez l'ensemble des coordonnées du laboratoire ainsi que les quantités des produits souhaités. Votre commande est e-mailée au service concerné qui prendra en charge votre demande.

<http://www.lab-cerba.com>

(rubrique : informations analyses ;
sous-rubrique : matériel de prélèvement).

Calendrier juillet/août 2009

JOURS FERIES

Le mardi **14 juillet** 2009, notre **secrétariat médical** sera **fermé** et nous n'effectuerons **ni collecte, ni transport**.

Le lundi **13 juillet**, nous vous remercions de **ne pas effectuer** de prélèvements pour les analyses suivantes : HLA Classe I, sous-populations lymphocytaires, tests d'allergie cellulaire, antigénémies CMV et enzymes lysosomales.

HORAIRE D'ETE

Du **lundi 03 au vendredi 28 août** le secrétariat médical sera **ouvert** de :
7 h 30 à 18 h 30 et les **samedis** de
8 h 00 à 16 h 30.

Nouveau développement...Nouveau développement...

Mutation du gène SHOX et retard de croissance

Le retard statural concerne 2 à 3% des enfants et représente donc un sujet de préoccupation important. Un des gènes impliqués dans les retards de croissance est le gène SHOX.

Le gène SHOX code pour un facteur de transcription exprimé exclusivement dans le développement du tissu squelettique. Il est situé sur les bras courts des chromosomes X et Y, dans la région pseudo-autosomique (région commune aux chromosomes X et Y, présente par conséquent en deux copies à la fois chez les femmes et chez les hommes). Son mode de transmission est donc assimilable à une transmission autosomique dominante. Il est composé de 6 exons (seuls les exons 2 à 6 sont codants), mesure 35 kb, et produit par épissage alternatif deux facteurs de transcription, SHOXa et SHOXb.

Les anomalies du gène SHOX peuvent être responsables de plusieurs types de retard staturaux. Les anomalies homozygotes (touchant les deux allèles) sont responsables du nanisme de Langer : nanisme extrême associé à une sévère déformation des membres et une profonde mésomélie (raccourcissement des segments intermédiaires des membres). Une anomalie hétérozygote (touchant un des deux allèles) du gène SHOX est retrouvée dans 50 à 80% des syndromes de Leri-Weill : retard de croissance mésomélique et déformation du poignet en dos de cuillère dite de Madelung, visible parfois uniquement sur une radiographie du poignet. Le retard de croissance retrouvé dans le syndrome de Turner (monosomie X) est dû à l'absence d'un des allèles de SHOX. L'haploinsuffisance du gène SHOX est également retrouvée dans 2 à 3% des petites tailles idiopathiques.

La principale indication de l'analyse du gène SHOX est donc un retard statural, surtout si celui-ci est associé à une histoire familiale de petite taille et/ou à des signes osseux touchant les fragments intermédiaires des membres ou à type de déformation de Madelung.

Les anomalies du gène SHOX, en dehors des remaniements du chromosome X visualisés sur un caryotype standard, sont dans 70 à 80% des microdélétions et dans 20 à 30% des mutations. La stratégie utilisée au laboratoire est la réalisation systématique de la recherche à la fois des microdélétions par la technique MLPA et des mutations par séquençage.

Les retards de croissance liés à une anomalie du gène SHOX sont sensibles à l'hormone de croissance, permettant de limiter significativement le retard statural si le traitement est débuté avant la puberté. Le diagnostic d'une anomalie de SHOX permet donc de proposer un traitement adapté et efficace.

Docteur Pascale Kleinfinger – pkleinfinger@lab-cerba.com

- EN PRATIQUE -

- Prélèvement : 5 ml de sang total prélevé sur EDTA à température ambiante.
- Fréquence d'exécution : 2 /sem pour la technique MLPA , 1 /sem pour le séquençage.
- Délai technique : 15 jours
- Cotation : 480 € pour le cas index, B500, code nomenclature 4082 pour les parents lors de l'enquête familiale

Rappel... Rappel... Rappel... Rappel... Rappel...

Flacons urines

Nous mettons à votre disposition des flacons de 30 ml (réf : U14) destinés au recueil d'un échantillon des urines de 24 heures.

Pour une bonne utilisation de ces flacons, nous vous remercions de transvaser une partie des urines de 24 heures HOMOGENEISEES en précisant la diurèse. Afin de maintenir leur étanchéité, ces flacons doivent être refermés en vissant fermement le bouchon et non en le clippant.

Vous pouvez vous procurer ces flacons :

- Par internet : <http://www.lab-cerba.com> (rubrique : Informations analyses ; sous-rubrique : matériel de prélèvement)
- Par courrier en nous adressant une **feuille de demande de matériel dûment remplie**
- Par téléphone au 01.34.40.20.20

Nous vous remercions par avance de ne pas utiliser d'autres flacons.

NABM des IgE spécifiques médicaments

Seuls les dosages d'IgE spécifiques pour les pénicillines, amoxicilline, ampicilline, et curarisants (myorelaxants) sont inscrits à la NABM sous le code 0968 et côtés B 55.

Leur prise en charge est limitée à 5 tests.

Les IgE spécifiques de tous les autres médicaments sont hors nomenclature et facturés 18 € chacun.