

PATIENT

Nom de naissance : FONT Nom marital : Ø Prénom : Djina
Date de naissance : 30/08/2025 Sexe : F

PRESCRIPTEUR Nom : Dr MOREL, Victor Adresse : CHU Marseille - domaine maladie rare

PRELEVEMENT

Type d'échantillon primaire : Sang Demande HYGEM : MR-2603086 Librairie : LIB00087850_S3
Date de prélèvement : 22/04/2026 Date de réception : 23/04/2026

*Séquençage du génome

INDICATION : Cardiomyopathies familiales

METHODE :

Appel des variants à partir du cas index uniquement. Détail de la méthode analytique en annexe. Interprétation des variants selon les données cliniques fournies. Les données additionnelles ne sont pas rendues.

RESULTATS :

Variations génomiques (SNV / CNV / SV)

chr4(GRCh38):g.105386613C>A Gène PPA2
ENST00000341695:c.893G>T
p.(Ser298Ile), hétérozygote, Hérité du père, Probablement pathogène

seq[GRCh38] del(4)(4q24)mat
chr4:g.105410103_105427388del
hétérozygote, Hérité de la mère, Probablement pathogène

Métriques de qualité chez le cas index (voir Annexe) : Profondeur moyenne : 60.5x (≥ 30x) ; Couverture génomique ≥ 20x : 98.7% (> 90%)

INTERPRETATION ET CONCLUSION :

L'analyse de génome réalisée en trio, a permis l'identification d'un SNV et d'un CNV localisés en trans dans le gène PPA2, à savoir :

- une variation faux sens, hétérozygote, de transmission paternelle, dans le gène PPA2:

PPA2:NM_176869.3:c.893G>T:p.(Ser298Ile)

- une délétion emportant l'exon 7 dans le gène PPA2, hétérozygote, de transmission maternelle :

Seq[GRCh38] del(4)(q24q24)mat; NC_000004.12:g.105410103_105427388del

Ces variations expliquent l'ensemble du phénotype rapporté chez le cas index dans la prescription (OMIM #617222; SUDDEN CARDIAC FAILURE, INFANTILE; de transmission autosomique récessive), elles sont considérées comme probablement pathogènes dans l'état actuel des connaissances.

Un conseil génétique est indiqué, le risque de récurrence de la pathologie présentée par la patiente étant estimé à 25% pour chaque grossesse du couple.

Ce résultat est rendu dans les limites des connaissances actuelles et des techniques utilisées. Il doit être rendu dans le cadre d'un conseil génétique.

Edition finale le 19/05/2026 | Nom de naissance : FONT | Prénom : Djina | Date de naissance : 30/08/2025 | Dossier : MR-2603086