

FRANCE MÉDECINE
GÉNOMIQUE 2025



Plan France Médecine Génomique 2025

Pathologies Plaquettaires Constitutionnelles


alliance nationale
pour les sciences de la vie et de la santé

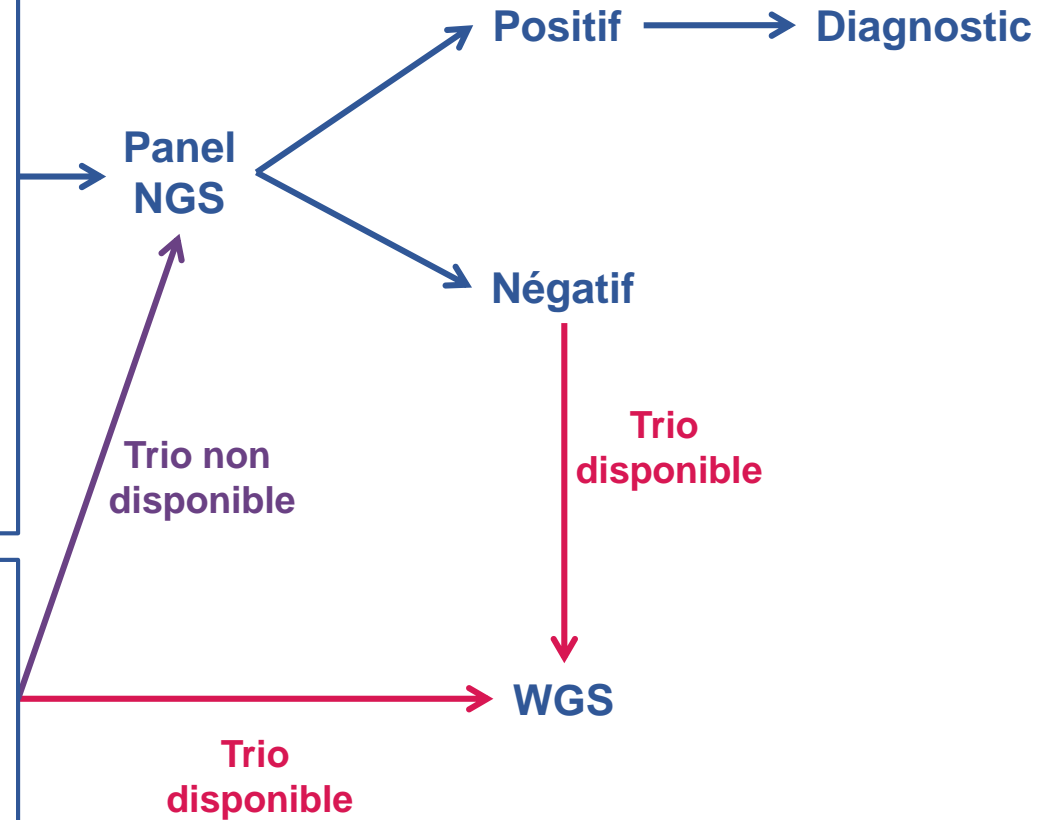
Stratégie et arbre décisionnel

Panel de 80 gènes, homogénéisé sur 3 sites (couverture nationale), permettant dans des conditions strictes sur le plan phénotypique, un rendement diagnostique de 50%.

Arbre décisionnel adapté à ce panel.

-Thrombopénie ou thrombopathie de caractère familial
-Thrombopénie ou thrombopathie en présence d'une consanguinité
- Phénotype très évocateur d'une thrombopénie constitutionnelle (fort % de macroplaquettes/plaquettes géantes, inclusions basophiles, anomalie de quantification des GP, microplaquettes, anomalies associées évocatrices)
- Phénotype plaquettaire évocateur d'une thrombopathie constitutionnelle (agrégation et/ou cytométrie et/ou anomalies associées évocatrices), stable dans le temps

- Thrombopénie depuis l'enfance ou > 5ans sans caractère familial, ni consanguinité, ni phénotype particulier +/- résistance au traitement conventionnel du PTI
- Thrombopathie depuis l'enfance stable dans le temps sans caractère familial ni consanguinité ni phénotype particulier



Circuit de prescription avec SeqOIA et AURAGEN

