

## DEMANDE DE DIAGNOSTIC MOLECULAIRE

Ce formulaire recto-verso vaut ordonnance de prescription.

| 1- Patient : (Toutes ces mentions sont obligatoires)   |  | 2- Prescripteur :  |  |
|--|--|--|--|
| Etiquette à coller :<br><b>Nom</b> .....<br><b>Nom de naissance</b> .....<br><b>Prénom</b> .....<br><b>Date de naissance</b> .....<br><b>Sexe</b> <input type="checkbox"/> Homme <input type="checkbox"/> Femme  |  | <input type="checkbox"/> Dr (Sénior) <input type="checkbox"/> Conseiller génétique <input type="checkbox"/> Dr Junior<br>Si non sénior, nom du médecin responsable :<br><b>Nom</b> .....<br><b>Service</b> .....<br><b>Etablissement</b> .....<br>Je certifie que, conformément au Code Civil (Art. 16-10) et au Code de la Santé Publique (Art. R1131-5), je suis en possession du consentement éclairé signé par le sujet ou son ayant-droit dans le cadre d'un examen des caractéristiques génétiques d'une personne. |  |
| <b>N° de Famille/Individu</b> : .....<br><br><b>Contexte clinique</b> :  |  | <b>Date de prescription</b> : <span style="float: right;"><b>Signature</b> :</span>  |  |
| 3- PRELEVEMENTS  |  |  |  |
| <i>Il n'est pas nécessaire d'être à jeun pour le prélèvement.</i>  |  |  |  |
| 1 <sup>er</sup> prélèvement  |  | 2 <sup>ème</sup> prélèvement indépendant   |  |
| <input type="checkbox"/> <b>10 ml</b> de sang total <u>au minimum</u> sur tubes EDTA ou héparinés<br><input type="checkbox"/> ADN<br><input type="checkbox"/> Autre : .....  |  | <input type="checkbox"/> <b>10 ml</b> de sang total sur tubes EDTA ou héparinés<br><input type="checkbox"/> Frottis buccal sur carte FTA Elute® (hors grand réarrangement)<br><input type="checkbox"/> ADN<br><input type="checkbox"/> Autre : .....   |  |
| <b>Pour analyse de transcrits</b>  |  | <input type="checkbox"/> 2 tubes PAXgene® + 10 ml de sang total au minimum sur tubes EDTA ou hépariné<br><i>Les tubes PAXgene doivent être homogénéisés immédiatement après le prélèvement, stockés à la verticale et acheminés rapidement au laboratoire (recommandé &lt;48h, au plus tard le vendredi 15h)</i>   |  |
| <b>PRELEVEUR :</b>   |  |  |  |
| Nom/Prénom :   |  | En qualité de :  |  |
| Date de prélèvement :  |  | Heure de prélèvement :   |  |
| <b>Éléments à joindre avec les prélèvements</b><br><input type="checkbox"/> Renseignements cliniques et/ou arbre généalogique<br><input type="checkbox"/> Consentement de génétique rempli et signé par le patient ou son ayant-droit et le prescripteur<br><input type="checkbox"/> Compte rendu de laboratoire précisant une variation déjà connue (si besoin)<br><input type="checkbox"/> Bon de commande (si prescription hors Centre Léon Bérard)   |  |  |  |
| <b>Transport et conservation</b><br>Acheminement rapide à température ambiante, dans un emballage adapté.  |  |  |  |
| <b>Facturation</b><br>L'acte de prélèvement est pris en charge par la Sécurité Sociale. Les analyses génétiques sont facturées directement à l'établissement prescripteur<br><br>Pour tout renseignement complémentaire, se référer au Manuel de Prélèvement du Laboratoire ou s'adresser au Laboratoire de Génétique.<br>Le catalogue des examens est disponible sur :<br><a href="https://www.centreleonberard.fr/patient-proche/parcours-de-soins/diagnostic/laboratoire-de-genetique-constitutionnelle">https://www.centreleonberard.fr/patient-proche/parcours-de-soins/diagnostic/laboratoire-de-genetique-constitutionnelle</a> |  |  |  |

**Analyse souhaitée au verso**

#### 4- ANALYSE DEMANDEE:

**Analyse accélérée**

Résultat souhaité pour : .....

Motif :  AntiParp

chirurgie

Autre motif : .....

Analyse somatique déjà réalisée ?  Résultat : .....

**Analyse initiale chez un cas index par NGS** (cotation maximale N351)

| Analyse :   | Gènes diagnostiques recommandés<br>(rayer éventuellement les gènes non souhaités)        | Gènes analysés et rendus sur demande<br>explicite du prescripteur   |
|---|--|---|
| <input type="checkbox"/> <b>Panel Sein/ovaire</b><br>(panel GGC)                        | BRCA1, BRCA2, CDH1, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PMS2, PTEN, RAD51C, RAD51D, TP53     | <input type="checkbox"/> ATM <input type="checkbox"/> CHEK2 <input type="checkbox"/> STK11  |
| <input type="checkbox"/> <b>Panel Tube digestif</b><br>(panel GGC)                      | APC, BMPR1A, CDH1, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, PMS2, POLD1, POLE, PTEN, SMAD4, STK11 | <input type="checkbox"/> AXIN2 <input type="checkbox"/> MSH3 <input type="checkbox"/> NTHL1<br><input type="checkbox"/> RNF43 <input type="checkbox"/> MBD4 |
| <input type="checkbox"/> <b>Panel Lynch</b>   | EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, POLD1, POLE   |   |
| <input type="checkbox"/> <b>Panel Pancréas</b>  | ATM, BRCA1, BRCA2, CDKN2A, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PMS2, STK11                   | <input type="checkbox"/> TP53   |
| <input type="checkbox"/> <b>Panel Gastrique</b>   | CDH1, CTNNA1   |   |
| <input type="checkbox"/> <b>Analyse de PMS2</b><br><i>criblage entier (NGS et MLPA)</i> |  |   |
| <input type="checkbox"/> <b>Stockage</b>  | Motif :  |   |

NB : pour EPCAM, analyse limitée au CNVs des exons 8 et 9; pour POLE/POLD1, analyse limitée aux variants faux-sens dans les domaines exonucléase.

**Analyse ciblée** (cotation N353, N906 ou N318 en fonction de la technique utilisée)

|   |  |   |   |
|---|--|---|---|
| <input type="checkbox"/> Confirmation Cas index | <input type="checkbox"/> Test apparenté du variant familial :<br><input type="checkbox"/> 1ère détermination<br><input type="checkbox"/> 2ème détermination<br><i>Attention : 2 prélèvements indépendants requis</i> | <input type="checkbox"/> Test constitutionnel suite à variant tumoral identifié | <input type="checkbox"/> Expertise de variant |
|---|--|---|---|

Gène :

Variant :

Commentaire :

*Merci de joindre une copie du résultat du cas index ou d'un apparenté porteur*

**Analyse de transcrit** (cotation N350 et/ou N315)

Gène :

Variant :

Commentaire :