

LABORATOIRE DE BIOLOGIE MEDICALE
Service de Biologie Moléculaire
Agrément pour les analyses de génétique moléculaire accordé par l'ARS (DOS-1216-10817-D)
Chef de Service : Professeur Anne BARLIER

BIOLOGISTES

Pr. Anne Barlier
Dr. Jean-Louis Bergé-Lefranc
Dr. Alexandru Saveanu
Dr. Pauline Romanet

INGENIEURS

Dr. Amira Mohamed
Dr. Morgane Pertuit
Dr. Arnaud Lagarde
Dr. Catherine Roche

Tél. Secrétariat : 04 91 38 39 16
Télécopie : 04 91 38 38 94

Madame, Monsieur,

Pour toute demande d'analyse dans le **cadre de l'Oncogénétique**, veuillez nous adresser :

- **2 tubes de 5ml de sang total prélevé sur EDTA** (ne pas congeler, ne pas centrifuger, à conserver le cas échéant à +4°C), à acheminer par courrier rapide, à température ambiante, sans autre précaution préalable qu'un emballage évitant le bris. Les envois sont à éviter après le mercredi et les veilles de jours fériés
- **La fiche de prescription dans le cadre de l'Oncogénétique**
- **Les renseignements cliniques et l'arbre généalogique du patient sur papier libre** ou sur les **fiches spécifiques** des Tumeurs Endocrines ou des Tumeurs Rénales.
- **Le consentement éclairé signé par le patient** ou **l'attestation de consultation** signée par le médecin prescripteur (médecin inscrit au conseil de l'ordre).

Veuillez trouver ci-dessous l'adresse pour l'envoi des prélèvements ainsi que les noms des biologistes du service responsables par activité:

Service de Biologie Moléculaire
Bâtiment Central, 1^{er} étage, Hôpital de La Conception
147 Boulevard Baille, 13 385 MARSEILLE Cedex 5

Biologistes	Activités	
Pr. BARLIER Dr. ROMANET Dr. SAVEANU	ACTIVITE ONCOGENETIQUE	Tumeurs Endocrines (RET, AIP, MEN1, VHL, SDHs, MAX, TMEM127...)
		XLAG syndrome (GPR101)
		Tumeurs Rénales (SDHB, VHL, FH, MET, FLCN)
		Syndrome de Mc Cune Albright (GNAS)
		Neurofibromatose de Type I (NF1)
		Sclérose tubéreuse de Bourneville (TSC1, TSC2)
Dr. BERGE-LEFRANC Dr. SAVEANU		Hémochromatose (FTL, HAMP, HFE, HFE2/HJV, SLC40A1, TFR2, BMP6) Pharmacogénétique (CYP2D6 + CYP2C19), Génotypage APO E
Dr. SAVEANU Pr. BARLIER		Activité Déficits Hypophysaires
Pr. BARLIER Dr. ROMANET		Activité Résistance Hormonale : Pseudohypoparathyroïdie de type 1A et 1B (GNAS)
		Maladie de Hirschsprung (RET)

LABORATOIRE DE BIOLOGIE MEDICALE
Service de Biologie Moléculaire
Agrément pour les analyses de génétique moléculaire accordé par l'ARS (DOS-1216-10817-D)
Chef de Service : Professeur Anne BARLIER

BIOLOGISTES

Pr. Anne Barlier

Dr. Jean-Louis Bergé-Lefranc

Dr. Pauline Romanet

Dr. Alexandru Saveanu

Fiche de Prescription dans le

Nom et adresse du médecin prescripteur :

*La prescription de l'examen doit être effectuée par un médecin connaissant la situation clinique du patient. Par conséquent, ce médecin doit être affecté **en permanence** dans le service ou au cabinet de consultations, eu égard au délai de rendu de résultat particulièrement long pour les analyses génétiques et, au fait, que la loi instaure un cadre juridique médico-légal strict en stipulant que « **Le résultat de cet examen sera rendu uniquement au médecin prescripteur, qui doit communiquer et commenter le résultat au patient au cours d'une consultation individualisée** » (Arrêté du 27 mai 2013).*

Etat civil du patient :

Sexe : ☐ Féminin ☐ Masculin

Nom marital :

Prénom :

Nom JF :

Date de Naissance :

Préleveur :

Nom, prénom :

Numéro d'identification :

Prélèvement :

Date et heure :/...../..... àh.....

Nature du prélèvement :

☐ Cas

Pour les enquêtes familiales joindre l'arbre généalogique

Si mutation familiale identifiée :

Gène :

Mutation :

Détermination : ☐ Initiale ☐ Confirmation : mutation présente ☐ absente ☐

Pathologies justifiant l'examen et Gènes analysés :

☐ Recherche ciblée par séquençage Sanger d'une mutation déjà identifiée (N353, RIHN 720)

☐ Phéochromocytomes et paragangliomes : Panel niveau 1 : *SDHB, SDHC, SDHD, TMEM127, MAX, VHL, RET*

Panel niveau 2 : *MDH2, FH, EPAS1, NF1, SDHAF2(SDH5), SDHA, SLC25A11* (NGS : N351, RIHN 5570)

☐ Néoplasie Endocrinienne Multiple de type 1 et 4 : *MEN1, CDKN1B* (NGS : N350, RIHN 3270)

☐ Néoplasie Endocrinienne Multiple de type 2 : *RET* 8 exons (NGS : N350, RIHN 3270)

☐ Macroadénome hypophysaire familial ou isolé avant 30 ans : *MEN1, AIP, CDKN1B* (NGS : N350, RIHN 3270)

☐ Hyperparathyroïdie primaire familiale ou isolée avant 50 ans : *MEN1, CDKN1B, CDC73 (HRPT2), CaSR, GNA11, AP2S1* (NGS : N350, RIHN 3270)

☐ Hypercalcémie Hypocalciurique Familiale Bénigne de type 1 : *CaSR, GNA11, AP2S1* (NGS : N350, RIHN 3270)

☐ Tumeur neuroendocrine digestive isolée : *MEN1, VHL, CDKN1B* (NGS : N350, RIHN 3270)

☐ Cancer du rein : *VHL, SDHB, FH, MET, FLCN* (NGS : N350, RIHN 3270)

☐ Sclérose Tubéreuse de Bourneville: *TSC1, TSC2* (NGS : N350, RIHN 3270)

☐ Neurofibromatose: *NF1* (NGS : N351, RIHN 5570)

☐ Syndrome de McCune-Albright : recherche ciblée des mutations R201C et R201H de *GNAS* par ddPCR (N408 x 2, RIHN 840)

Date :

Signature et tampon :

Diagnostic Génétique des TUMEURS ENDOCRINES - Fiche de renseignements cliniques-V2014
Réseau INCa des laboratoires d'oncogénétique constitutionnelle des tumeurs endocrines

Nom du Médecin Prescripteur :

Adresse du Médecin Prescripteur :

Date de la prescription :

Nom du Patient :
Nom de jeune fille :
Prénom :
Sexe : ☐ Masculin ☐ Féminin
Date de naissance : |__|_|_| |__|_|_| |__|_|_|_|_|_|
Statut : ☐ Cas index
☐ Apparenté d'une famille porteuse d'une mutation identifiée
Nom de famille du cas-index :
Gène muté : Mutation identifiée :
☐ 1^{er} prélèvement ☐ prélèvement de confirmation

Age du sujet à la première localisation :

Site anatomique de la première localisation :

TYPE DE LA (OU DES) TUMEUR(S) ENDOCRINE(S)

☐ **PARAGANGLIOME (PGL) et/ou PHÉOCHROMOCYTOME (PHEO)** Année du diagnostic :
☐ PGL unique ☐ PGL multiple ☐ Tête et Cou ☐ Thoraco-Abdomino-Pelvien

☐ PHEO unilatéral ☐ PHEO bilatéral

Métastases/Malin : ☐ Oui ☐ Non

Sécrétion ☐ Oui ☐ Non

Métanéphrines ☐ Normétanéphrines ☐ Dopamine ☐

☐ **CANCER MEDULLAIRE DE LA THYROÏDE** (prouvé histologiquement) Année du diagnostic :
Élévation de la calcitonine de base ☐ Oui ☐ Non ☐ Ne sais pas

☐ **HYPERPARATHYROÏDIE** Année du diagnostic :
☐ Adénome(s) parathyroïdien(s) ☐ Hyperplasie des parathyroïdes ☐ Cancer parathyroïdien
↳ unique ☐ ↳ multiple ☐
Calcémie ☐ < 3,3 mM ☐ ≥3,3 mM
Élévation de la PTH ☐ 30-100pg/ml ☐ >100pg/ml ☐ Ne sais pas

☐ **TUMEUR ENDOCRINE DUODÉNO-PANCRÉATIQUE** Année du diagnostic :
☐ Unique ☐ Multiple
☐ Insulinome ☐ Gastrinome ☐ Glucagonome ☐ VIPome ☐ Non fonctionnelle
☐ Autre, préciser :

☐ **TUMEUR HYPOPHYSAIRE** Année du diagnostic :
☐ Macroadénome.. ☐ Microadénome
☐ Prolactine ☐ GH ☐ Autre, préciser

☐ **AUTRE TUMEUR ENDOCRINE** Année du diagnostic :
préciser :

Autres lésions évoquant une NEM 2, une NEM1, une NF1, un VHL ☐ Oui ☐ Non
Si oui, préciser

Antécédents familiaux évocateurs d'une forme héréditaire ☐ Oui ☐ Non
Si oui, préciser :

Merci de joindre la fiche de prescription d'oncogénétique, l'arbre généalogique et le consentement signé par le patient et le médecin prescripteur et la présente fiche si remplie aux 2 tubes de sang sur EDTA à adresser au Pr. Barlier (anne.barlier@ap-hm.fr), / Dr.Romanet pauline.romanet@ap-hm.fr)
Service de Biologie Moléculaire, Hôpital de la Conception, 147 bd Baille, 13385 Marseille cedex 05 (Tel : 04 91 38 39 16 – Fax 04 91 38 38 94).

Diagnostic Génétique des **TUMEURS RENALES** - Fiche de renseignements cliniques-

Réseau INCa des laboratoires d'oncogénétique "Maladie de VHL et prédispositions héréditaires au cancer du rein"

Nom du Médecin Prescripteur :	Nom du Patient :
Adresse du Médecin Prescripteur :	Nom de jeune fille :
Date de la prescription :	Prénom :
	Sexe : <input type="checkbox"/> Masculin <input type="checkbox"/> Féminin
	Date de naissance :
	Statut : <input type="checkbox"/> Cas index
	<input type="checkbox"/> Apparenté d'une famille porteuse d'une mutation identifiée
	Nom de famille du cas-index :
	Gène muté : Mutation identifiée :
	<input type="checkbox"/> 1 ^{er} prélèvement <input type="checkbox"/> prélèvement de confirmation

TUMEURS RENALES

- ☐ Unique ☐ Multiple **Age du sujet à la première localisation :**
- ☐ Cancer à cellules claires ☐ Cancer papillaire type 1 ☐ Cancer papillaire type 2
- ☐ Cancer chromophile ☐ Oncocytome ☐ Tumeur mixte, préciser :

AUTRES LESIONS ASSOCIEES

- ☐ **PARAGANGLIOME (PGL) et/ou PHÉOCHROMOCYTOME (PHEO)** **Age au diagnostic :**
- ☐ PHEO unique ☐ PGL thoraco-abdomino-pelvien (extra-surrénal) ☐ PGL tête et cou
- ☐ PHEO bilatéral ☐ unique ☐ multiple ☐ unique ☐ multiple

- ☐ **TUMEUR ENDOCRINE DUODÉNO-PANCRÉATIQUE** **Age au diagnostic :**
- ☐ Unique ☐ Multiple
- ☐ Insulinome ☐ Gastrinome ☐ Glucagonome ☐ VIPome ☐ Non fonctionnelle
- ☐ Autre, préciser :

- ☐ **HEMANGIOBLASTOME** **Age au diagnostic :**
- ☐ Cérébral ☐ Unique ☐ Multiple
- ☐ Médullaire ☐ Unique ☐ Multiple
- ☐ Rétinien ☐ Unique ☐ Multiple

- ☐ **KYSTE(S) RENA(UX)L** ☐ **KYSTE(S) DU PANCREAS**
- ☐ unique ☐ multiple ☐ unique ☐ multiple ☐

- ☐ **TUMEUR DU SAC ENDOLYMPHATIQUE** ☐ Oui ☐ Non ☐ Ne sais pas

- ☐ **ATTEINTE PULMONAIRE**
- ☐ Kystes pulmonaires ☐ Pneumothorax **nombre d'épisodes :**
- ☐ unique ☐ multiple ☐

- ☐ **ATTEINTE CUTANÉES (prouvées histologiquement)**
- ☐ Fibrofolliculomes ☐ Léiomyome
- ☐ Trichodiscomes ☐ Autre, préciser :

- ☐ **LEIOMYOME(S) UTERIN(S)** unique ☐ multiple ☐
- Autres lésions évoquant un VHL, un BHD ou une léiomyomatose** ☐ Oui ☐ Non
- Si oui, préciser :

- Antécédents familiaux évocateurs d'une forme héréditaire** ☐ Oui ☐ Non
- Si oui, préciser :

Merci de joindre la fiche de prescription d'oncogénétique, l'arbre généalogique et le consentement signé par le patient et le médecin prescripteur et la présente fiche si remplie aux 2 tubes de sang sur EDTA à adresser au Pr. Barlier (anne.barlier@ap-hm.fr), / Dr.Romanet pauline.romanet@ap-hm.fr)
Service de Biologie Moléculaire, Hôpital de la Conception, 147 bd Baille, 13385 Marseille cedex 05 (Tel : 04 91 38 39 16 – Fax 04 91 38 38 94).

Consentement pour l'examen des CARACTERISTIQUES GENETIQUES d'une personne et la conservation des échantillons dans une banque d'ADN ou un centre de ressources biologiques

IDENTIFICATION du PATIENT (étiquette ou nom, prénom et date de naissance)	IDENTITE du REPRESENTANT LEGAL (Si patient mineur ou majeur sous tutelle) Nom : _____ Prénom : _____ Lien avec le patient : _____
--	--

Je soussigné(e) reconnais avoir été informé(e) par le : ☐ Dr.
☐ Conseiller en génétique sous la responsabilité du Dr.

quant à l'examen des caractéristiques génétiques qui sera réalisé à partir :

- ☐ Du (des) prélèvement(s) pratiqué(s) sur moi-même
☐ Du (des) prélèvement(s) pratiqué(s) sur mon enfant mineur ou sur la personne majeure placée sous tutelle

Pour (préciser obligatoirement le nom de la pathologie ou l'indication de l'examen réalisé, et sa nature) :

--

Je reconnais avoir reçu l'ensemble des informations permettant la compréhension de cet examen et sa finalité.

Le résultat de l'examen me sera rendu et expliqué en l'état actuel des connaissances par le médecin qui me l'a prescrit. Ce dernier m'expliquera les moyens de prise en charge nécessaire le cas échéant.

*Je souhaite être informé du résultat de l'examen réalisé oui ☐ non ☐

*J'autorise, dans le respect du secret médical :

- La transmission des informations de mon/son dossier médical nécessaires aux médecins concernés par cet examen des caractéristiques génétiques. oui ☐ non ☐
- La conservation d'un échantillon de matériel biologique issu de mes/ses prélèvements et son utilisation ultérieure pour poursuivre les investigations dans le cadre de cette même démarche diagnostique, en fonction de l'évolution des connaissances. oui ☐ non ☐
- La conservation des données utiles à la gestion de la démarche diagnostique et de mon/son dossier dans des bases de données informatiques déclarées à la CNIL. oui ☐ non ☐

J'ai compris que si une anomalie génétique pouvant être responsable d'une prédisposition ou d'une affection grave était mise en évidence, je devrai permettre la transmission de cette information au reste de ma/sa famille. J'ai été averti que mon silence pouvait leur faire courir des risques ainsi qu'à leur descendance, dès lors que des mesures de prévention, y compris de conseil génétique ou de soins, peuvent être proposées. Ainsi, lors du rendu des résultats, je devrai choisir entre :

- Assurer moi-même cette diffusion d'information génétique aux membres de ma/sa famille.
- Autoriser le médecin prescripteur à cette diffusion d'information génétique aux membres de ma/sa famille.

D'ores-et-déjà, j'autorise, dans le respect du secret médical, l'utilisation des résultats par le médecin prescripteur au profit des membres de ma/sa famille si ces résultats apparaissent médicalement utiles pour eux. oui ☐ non ☐

Des informations génétiques sans lien direct avec ma/sa pathologie mais pouvant avoir un impact sur ma/sa santé ou celle de mes apparentés peuvent être révélées.

Je souhaite que mon/son médecin me tienne informé(e) oui ☐ non ☐

Dans le cadre de la démarche diagnostique, une partie de mon/son prélèvement peut ne pas être utilisée. Elle peut être importante pour la recherche scientifique. Ainsi, sans que l'on puisse me recontacter :

J'autorise le stockage de mon/son prélèvement et son utilisation pour la recherche oui ☐ non ☐

Conformément aux dispositions de la loi relative à l'informatique, aux fichiers et aux libertés, je dispose d'un droit d'opposition, d'accès et de rectification par l'intermédiaire du Dr.

**Les items comportant un astérisque (*) doivent être obligatoirement renseignés
 Tout consentement non signé empêche la réalisation de l'examen.**

Fait à Nom, prénom et signature du patient ou de son représentant légal : Signature du patient mineur ou majeur sous tutelle (si possible) :	Le Signature et cachet du médecin ou du conseiller en génétique :
---	--

ATTESTATION DE CONSULTATION du médecin prescripteur ou du conseiller en génétique

<u>IDENTIFICATION du PATIENT</u> (étiquette ou nom, prénom et date de naissance)	<u>IDENTITE du REPRESENTANT LEGAL (Si patient mineur ou majeur sous tutelle)</u> <div style="display: flex; justify-content: space-between;">NOM :Prénom :</div> Lien avec le patient :
---	---

Je certifie avoir informé le (ou la) patient(e) sus nommé(e) ou son représentant légal sur les caractéristiques de la maladie recherchée, les moyens de la diagnostiquer, les possibilités de prévention et de traitement, le stockage de son prélèvement, et avoir recueilli le consentement du (ou de la) patient(e) ou de sa tutelle dans les conditions prévues par le code de la santé publique (articles R1131-4 et 5)

Date : Signature et cachet du médecin ou du conseiller en génétique :
--

*RAPPEL CONCERNANT LA LEGISLATION

- **Loi n° 2004-800 du 6 août 2004** relative à la bioéthique, modifiée par la loi du 7 juillet 2011

(Conformément à la loi n° 2004-800 du 6 août 2004 fixant les conditions de prescription et de réalisation des examens des caractéristiques génétique d'une personne) :

Le médecin prescripteur doit conserver :

- le consentement écrit
- les doubles de la prescription et de l'attestation
- les comptes-rendus d'analyses de biologie médicale commentés et signés (Art. R1131-5).

Le laboratoire autorisé réalisant les examens doit :

- disposer de la prescription et de l'attestation du prescripteur (Décret n°2008-321 du 4 avril 2008)
- adresser, au médecin prescripteur, seul habilité à communiquer les résultats à la personne concernée (article L1131-1-3), le compte-rendu d'analyse de biologie médicale commenté et signé par un praticien responsable agréé
- adresser, le cas échéant, au laboratoire qui a transmis l'échantillon et participé à l'analyse (article L. 6311-19), le compte-rendu d'analyse de biologie médicale commenté et signé par un praticien responsable agréé

- **Loi n° 2011-814 du 7 juillet 2011** relative à la bioéthique
- **Arrêté du 27 mai 2013** définissant les règles de bonnes pratiques applicables à l'examen des caractéristiques génétiques d'une personne à des fins médicales
- **Décret n° 2013-527 du 20 juin 2013** relatif aux conditions de mise en œuvre de l'information de la parentèle dans le cadre d'un examen des caractéristiques génétiques à finalité médicale