

DEMANDE DE DIAGNOSTIC MOLÉCULAIRE EN ONCOGÉNÉTIQUE

La signature de ce document vaut bon de commande auprès du laboratoire de génétique moléculaire. Les documents règlementaires peuvent être consultés et téléchargés à l'adresse suivante : <https://www.bergonie.fr/diagnostic-et-traitements/laboratoire/laboratoire-genetique-moleculaire/>

PRESCRIPTEUR Nom, Prénom : _____ RPPS : _____ Tel : _____ Service : _____ Établissement : _____ Adresse : _____	PATIENT N° IPP : _____ Nom : _____ Prénom : _____ Nom de naissance : _____ Date de naissance : _____ Sexe : <input type="checkbox"/> M <input type="checkbox"/> F	PRÉLEVEUR Nom / Prénom : _____ Date et Heure : _____ Prélèvement à adresser dans les 48h : Laboratoire de Génétique Moléculaire, INSTITUT BERGONIE, 229 cours de l'Argonne – CS 61283 - 33076 BORDEAUX Cedex Réception des prélèvements : du lundi au vendredi de 8h30 à 17h
--	--	---

NATURE DU PRÉLÈVEMENT ADRESSÉ <input type="checkbox"/> Sang: <input type="checkbox"/> 2 TUBES DE 4ML SUR EDTA (BOUCHON VIOLET) <input type="checkbox"/> 1 TUBE DE 4ML SUR EDTA (BOUCHON VIOLET) <input type="checkbox"/> 2 TUBES DE 2,5ML SUR PAXGENE™ <input type="checkbox"/> Prélèvement jugal sur papier FTA <input type="checkbox"/> Prélèvement salivaire sur tube Oragene™ <input type="checkbox"/> ADN : <input type="checkbox"/> Constitutionnel <input type="checkbox"/> Tumoral/ Lésionnel <input type="checkbox"/> Autre (préciser) : _____	PROCÉDURE : <input type="checkbox"/> Standard <input type="checkbox"/> Protocole : _____ <input type="checkbox"/> Urgente (à justifier et après accord préalable du laboratoire)
RENSEIGNEMENTS CLINIQUES _____ _____ _____	

ANALYSE COMPLÈTE CHEZ UN CAS INDEX		N° de famille _____	
Entité/spectre pathologique	Syndrome	Gènes du spectre faisant l'objet du compte-rendu (variants de classe 3, 4, 5 dans l'ensemble de la séquence codante et des jonctions intron/exon -12/+8)	Code RIHN
<input type="checkbox"/> Théranostique	OLYMPIA	BRCA1, BRCA2 (classes 4 et 5 uniquement)	N350
<input type="checkbox"/> Sein	BREAST, MALEBREAST	BRCA1, BRCA2, PALB2, PTEN, CDH1*, TP53*	N351
<input type="checkbox"/> Sein Ovaire	HBOC, OVARIAN	BRCA1, BRCA2, PALB2, RAD51C*, RAD51D*, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2***, EPCAM**, PTEN, CDH1*, TP53*	N351
<input type="checkbox"/> Prostate	PROSTATE	BRCA1, BRCA2, PALB2, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2***, EPCAM**, HOXB13****	N351
<input type="checkbox"/> Pancréas	PANCREATIC	BRCA1, BRCA2, PALB2, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2***, EPCAM**, CDKN2A*	N351
<input type="checkbox"/> Côlon/Lynch	LYNCH, ENDOMETRIAL, CMMRD, COLON, MUIRTORR, TURCOT	MLH1, MSH2, MSH6, PMS2***, EPCAM**, MUTYH*, POLE****, POLD1****	N351
<input type="checkbox"/> Gorlin	GORLIN, MEDULLO	PTCH1, SUFU, ELP1	N351
<input type="checkbox"/> Cowden	COWDEN, LHERMITTE, BANNAYAN, SOLAMEN, PROS, PROTEUS	PTEN, PIK3CA, AKT1****	N351
<input type="checkbox"/> Double criblage	Préciser les spectres à analyser (en se référant aux spectres décrits ci-dessus) :		
<input type="checkbox"/> AUTRE (étude d'épissage, prélèvement à stocker...)	La cotation dépendra de la nature de la prescription		

Les catégories de classement des gènes explorés par NGS en fonction de leur implication pathogénique sont présentées au verso.

TEST GÉNÉTIQUE CIBLÉ (mutation à confirmer ou à rechercher chez un apparenté avec mutation familiale identifiée)			
Nom et prénom du cas index :		et/ou N° famille : _____	
Acte	Code RIHN*	Mutation à rechercher	
<input type="checkbox"/> 1 ^{ère} détermination de statut	N353	Gène : _____ Exon : _____	
<input type="checkbox"/> 2 ^{nde} détermination de statut	N906	Formule nucléotidique : _____	
<input type="checkbox"/> Détermination de confirmation	N906	Formule protéique : _____	
<input type="checkbox"/> Étude de co-ségrégation	/	Si la mutation familiale n'a pas été identifiée dans notre laboratoire, merci de joindre une copie du résultat du cas index	

EXPÉDITION (analyse réalisée à l'extérieur de l'institut Bergonié)	N° de famille _____
<input type="checkbox"/> Analyse complète chez un cas index <input type="checkbox"/> Test génétique ciblé <input type="checkbox"/> Autre : _____	Document à remplir au verso

Cadre réservé au labo de génétique moléculaire Date d'arrivée au laboratoire : _____ Conformité du prélèvement : <input type="checkbox"/> OUI <input type="checkbox"/> NON N° Identification du prélèvement : _____	CACHET ET SIGNATURE DU PRESCRIPTEUR <input type="checkbox"/> M./Mme _____, conseiller.e en génétique, prescripteur.trice sous responsabilité médicale (LOI n° 2021-1017 du 2 août 2021 relative à la bioéthique) À _____, le _____
---	--

à communiquer obligatoirement :

Renseignements cliniques et généalogiques, consentement ou attestation de consultation.

(pour la maladie de Cowden et le syndrome de Gorlin, recueil des renseignements cliniques par questionnaire téléchargeable à l'adresse :

<https://www.bergonie.fr/diagnostic-et-traitements/laboratoire/laboratoire-genetique-moleculaire/>)**ANALYSE COMPLÈTE CHEZ UN CAS INDEX** : Catégories de classement des gènes explorés par NGS en fonction de leur implication pathogénique**Gènes du spectre : prescrits selon l'indication médicale (cf recto)**

Les variants (mutations ponctuelles et réarrangement de grande taille) de classe 3, 4 et 5 sont présentés. Les mutations ponctuelles sont confirmées par séquençage selon la méthode de Sanger. Les réarrangements de grande taille peuvent être confirmés par une technologie adéquate.

Les astérisques indiquées correspondent aux limitations suivantes :

* : la signification pathogénique d'un variant identifié dans ces gènes pourra faire l'objet d'un avis par un laboratoire expert

** : uniquement les réarrangements de grande taille (RGT)

*** : uniquement les variants situés dans les exons 6 à 8 et 10

**** : uniquement certains variants ponctuels

Gènes actionnables

Entité/spectre pathologique	Syndrome	Variants pathogéniques incidents dans gènes actionnables pouvant faire l'objet d'un compte-rendu (variants classe 4, 5 dans l'ensemble de la séquence codante et des jonctions intron/exon -12/+8)
Théranostique	OLYMPIA	PALB2
Sein	BREAST, MALEBREAST	AKT1****, APC, ATM*, AXIN2, BAP1, BMPR1A, CDKN2A, CHEK2*, DICER1, ELP1, EPCAM**, GREM1, HOXB13****, MLH1, MSH2, MSH3*, MSH6, MUTYH*, NTHL1*, PIK3CA, PIK3CD, PIK3R1, PIK3R2, PMS2***, POLD1****, POLE****, POT1, PTCH1, RAD51C, RAD51D, RNF43, SMAD4, STK11, SMARCA4, SMARCB1, SUFU
Sein Ovaire	HBOC, OVARIAN	AKT1****, APC, ATM*, AXIN2, BAP1, BMPR1A, CDKN2A, CHEK2*, DICER1, ELP1, GREM1, HOXB13****, MSH3*, MUTYH*, NTHL1*, PIK3CA, PIK3CD, PIK3R1, PIK3R2, POLD1****, POLE****, POT1, PTCH1, RNF43, SMAD4, STK11, SMARCA4, SMARCB1, SUFU
Prostate	PROSTATE	AKT1****, APC, ATM*, AXIN2, BAP1, BMPR1A, CDH1, CDKN2A, CHEK2*, DICER1, ELP1, GREM1, MSH3*, MUTYH*, NTHL1*, PIK3CA, PIK3CD, PIK3R1, PIK3R2, POLD1****, POLE****, POT1, PTCH1, PTEN, RAD51C, RAD51D, RNF43, SMAD4, STK11, SMARCA4, SMARCB1, SUFU, TP53
Pancréas	PANCREATIC	AKT1****, APC, ATM*, AXIN2, BAP1, BMPR1A, CDH1, CHEK2*, DICER1, ELP1, GREM1, HOXB13****, MSH3*, MUTYH*, NTHL1*, PIK3CA, PIK3CD, PIK3R1, PIK3R2, POLD1****, POLE****, POT1, PTCH1, PTEN, RAD51C, RAD51D, RNF43, SMAD4, STK11, SMARCA4, SMARCB1, SUFU, TP53
Côlon/Lynch	LYNCH, ENDOMETRIAL, COLON, MUIRTORR, TURCOT	AKT1****, APC, ATM*, AXIN2, BAP1, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, CDH1, CDKN2A, CHEK2*, DICER1, ELP1, GREM1, HOXB13****, MSH3*, MSH6, MUTYH*, NTHL1*, PALB2, PIK3CA, PIK3CD, PIK3R1, PIK3R2, POT1, PTCH1, PTEN, RAD51C, RAD51D, RNF43, SMAD4, STK11, SMARCA4, SMARCB1, SUFU, TP53
Gorlin	GORLIN, MEDULLO	AKT1****, APC, ATM*, AXIN2, BAP1, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, CDH1, CDKN2A, CHEK2*, DICER1, EPCAM**, GREM1, HOXB13****, MLH1, MSH2, MSH3*, MSH6, MUTYH*, NTHL1*, PALB2, PIK3CA, PIK3CD, PIK3R1, PIK3R2, PMS2***, POLD1****, POLE****, POT1, PTEN, RAD51C, RAD51D, RNF43, SMAD4, STK11, SMARCA4, SMARCB1, TP53
Cowden	COWDEN, LHERMITTE, BANNAYAN, SOLAMEN, PROS, PROTEUS	APC, ATM*, AXIN2, BAP1, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, CDH1, CDKN2A, CHEK2*, DICER1, ELP1, EPCAM**, GREM1, HOXB13****, MLH1, MSH2, MSH3*, MSH6, MUTYH*, NTHL1*, PALB2, PIK3CD, PIK3R1, PIK3R2, PMS2***, POLD1****, POLE****, POT1, PTCH1, RAD51C, RAD51D, RNF43, SMAD4, STK11, SMARCA4, SMARCB1, SUFU, TP53

Double criblage Les variants pathogéniques incidents dans les gènes actionnables dépendent des spectres indiqués dans le criblage

* : seules les variations à l'état biallélique seront présentées.

** : uniquement les réarrangements de grande taille (RGT)

*** : uniquement les variants situés dans les exons 6 à 8 et 10

**** : uniquement certains variants ponctuels

Les variants (mutations ponctuelles et réarrangement de grande taille) de classe 4 et 5 sont présentés. Ils ne sont pas confirmés par séquençage selon la méthode de Sanger ou par une autre technique de caractérisation des réarrangements de grande taille.

Gènes dont l'implication médicale n'est pas connue avec certitude**Gènes explorés dans le cadre de protocoles de recherche**

ARID1A, BABAM1, BARD1, BRAF, BRIP1, CDK12, CTNNA1, CUX1, FANCA, FANCM, GPR161, MRE11A, NBN, POLQ, PTCH2, RAD50, RAD51, RAD51B, RAD54L, RINT1, SMO, THOC5, XRCC2

Aucun variant (ni mutation ponctuelle, ni réarrangement de grande taille) n'est présenté dans le compte-rendu. Les résultats sont conservés en base de données interne au laboratoire à des fins éventuelles de protocoles de recherche. Une demande de consentement spécifique à ce protocole de recherche dans un cadre réglementaire adéquat sera alors effectuée.

TEST GÉNÉTIQUE CIBLÉ

* : Concernant les RGT, les cotations RIHN sont, selon les situations, N310, N311, B034 ou N317.

EXPÉDITION à remplir ici ou sur feuille dédiée du laboratoire destinataire Analyse complète chez un cas index : Syndrome : _____ Gène : _____ Test génétique ciblé Nom et prénom du cas index : _____ et/ou N° famille : _____

Mutation à rechercher

Gène : _____ Formule nucléotidique : _____

Exon : _____ Formule protéique : _____