



Service de Génomique des Tumeurs et Pharmacologie – Pr. Samia MOURAH
UF de Pharmacogénomique et Oncogénétique
Biologistes référents Oncogénétique constitutionnelle :
Dr. Paul VILQUIN et Dr. Fanélie JOUENNE
DEMANDE DE DIAGNOSTIC MOLÉCULAIRE EN ONCOGÉNÉTIQUE

Identification du patient	Identification de la famille <input type="checkbox"/> Nouvelle (joindre arbre) <input type="checkbox"/> Connue <input type="checkbox"/> ID famille UF-OG..... <input type="checkbox"/> ID famille Medifirst 636-.....
Contexte clinique	Contexte familial

Prescripteur
 Nom : Fonction :
 N°UH : N° poste:

Je soussigné(e), Dr....., certifie que, conformément au Code Civil (Art. 16-10) et au Code de la Santé Publique (Art. L1131-1, R145-15-4), je suis en possession du consentement éclairé signé par le sujet *dans le cadre de l'examen des caractéristiques génétiques d'une personne.*

Date : Signature

Joindre une **photocopie du consentement** signé par la personne (loi n°2011-814 du 7 juillet 2011 relative à la Bioéthique (art. L1131-2), décret n°2008-321 du 4 avril 2008 (article R1131-5) et arrêté du 23 mai relatifs à l'examen des caractéristiques génétiques d'une personne à des fins médicales)

Date de prescription.....

<input type="checkbox"/> 1er prélèvement <input type="checkbox"/> Sang EDTA <input type="checkbox"/> Carte FTA <input type="checkbox"/> ORAGENE-DNA Date..... Heure Préleveur	<input type="checkbox"/> Prélèvement de confirmation <input type="checkbox"/> Sang EDTA <input type="checkbox"/> Carte FTA <input type="checkbox"/> ORAGENE-DNA Date..... Heure Préleveur
-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------

Partie réservé au Laboratoire

Réception laboratoire : Date et heure Initiale :

Stockage échantillon emplacement :



Service de Génomique des Tumeurs et Pharmacologie – Pr. Samia MOURAH
UF de Pharmacogénomique et Oncogénétique
Biologistes référents Oncogénétique constitutionnelle :
Dr. Paul VILQUIN et Dr. Fanélie JOUENNE
DEMANDE DE DIAGNOSTIC MOLÉCULAIRE EN ONCOGÉNÉTIQUE

- Urgence** (Résultat souhaité pour le)
 Cas index
 Test ciblé constitutionnel
- Justification : Thérapeutique Autre
 Apparenté
 Identité Cas index.....
 Lien familial

- Criblage simple** (Cocher ci-dessous le panel d'intérêt)
 Criblage multiple (Cocher ci-dessous les panels d'intérêt et numéroter l'ordre d'analyse)
 Analyse ciblée¹ : Gène
 Variant à rechercher

¹*Si le variant pathogène a été identifié dans un autre laboratoire, faire parvenir la copie du résultat.*

PANEL SEIN/OVAIRE

- Analyse complète du panel sein/ovaire de 13 gènes (recommandations du GGC 2017) :
BRCA1, BRCA2, PALB2, RAD51C, RAD51D, CDH1, TP53, PTEN, MLH1, MSH2, MSH6, EPCAM, PMS2
- Théranostique : *BRCA1/BRCA2* Autre(s) gène(s) (à justifier) :
- Panel sein/ovaire restreint: *BRCA1/BRCA2/PALB2* *BRCA1/BRCA2/PALB2/RAD51C/RAD51D*

Etudes/Protocoles de recherche :

- Etude TUMOSPEC Etude COVAR Etude CoF-AT2 *ATM + CHEK2*
 Panel B (risque associé modéré ou mal déterminé dans ce contexte) : *FAM175A(ABRAXAS), ATM, BAP1, BARD1, BRIP1, CHEK2, MRE11A, NBN(NSB1), RAD50, XRCC2, STK11*
 Autre étude / gène(s) dans ce contexte :

PANEL MELANOME

- Gènes de rang A** : *CDKN2A, CDK4, MITF, MC1R*
(Rendus des variants de classe 3 à 5)
 Gènes de rang A + **gène(s) de rang B** : **Promoteur de TERT**
(Rendus des variants de classe 4 et 5)

PANEL MELANOME ET CANCERS ASSOCIES

- Gènes de rang A + **BAP1**
(Rendus des variants de classe 3 à 5)
 Gènes de rang A + rang B + **ACD, POT1, TERF2IP**
(Rendus des variants de classe 4 et 5)

PANEL PANCREAS :

- Analyse complète du panel pancréas de 14 gènes :
APC, ATM, BRCA1, BRCA2, CDKN2A, MLH1, MSH2 (et EPCAM), MSH6, PALB2, PMS2, SMAD4, STK11, TP53
- Panel oncogénétique pancréas restreint (A choisir parmi les gènes ci-dessus):

PANEL DIGESTIF / ENDOMETRE :

- Analyse complète du panel digestif de 14 gènes (recommandations du GGC 2019):
APC, BMPRIA, CDH1, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, PMS2, POLD1, POLE, PTEN, SMAD4, STK11
- Analyse du gène *CDH1* (Cancer Gastrique familial) : Autre gène(s):
- Analyse restreinte aux gènes MMR (Syndrome de Lynch) : *MLH1, MSH2 (et EPCAM), MSH6, PMS2*

Données tumorales à renseigner si disponibles :

- Statut MSI : MSI MSS Non déterminée
 - Hyperméthylation promoteur hMLH1 : oui non non déterminée
Si étude méthylation : constitutionnelle tumorale
 - Analyse immuno-histo-chimique : IHC normale IHC anormale (perte) Non déterminée
Si perte : MLH1+/-PMS2 MSH6 isolée MSH2+/-MSH6 PMS2 isolée
 - Présence de la mutation V600E du gène *BRAF* oui non non déterminée

PANEL PROSTATE :

- Analyse complète du panel prostate de 17 gènes : *BRCA1, BRCA2, PALB2, RAD51C, RAD51D, MLH1, MSH2, EPCAM, MSH6, PMS2, ATM, BRIP1, CHEK2, FAM175A, MRE11A, NBN, HOXB13*
- Panel oncogénétique prostate restreint (A choisir parmi les gènes ci-dessus):

ETUDE ARN :

- Externalisée En interne
 Type de prélèvement Tube PaxGene Autre :