

BIOLOGISTES

Pr. Anne Barlier
Dr Gregory Mougel
Dr. Sylvie Quaranta
Dr. Pauline Romanet
Dr. Guillaume Sarabay
Dr. Alexandru Saveanu

INGENIEURS

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

Madame, Monsieur,

Pour toute demande d'analyse dans le cadre de la Pharmacogénétique, veuillez nous adresser :

- **1 tube 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.
- **Le bon de demande « Pharmacogénétique » comportant les renseignements cliniques du patient renseigné par le médecin** (identification du médecin prescripteur suivie de son adresse exacte, mentions indispensables au rendu des résultats) **et par le préleveur.**
- **Le consentement éclairé signé par le patient et/ou l'attestation de consultation signé(e) 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:

BIOGENOPOLE CHU TIMONE, Plateforme M2GM
Service de Biologie Moléculaire GENOPé, Pr Anne Barlier
264 rue Saint-Pierre, 13005 MARSEILLE

Secteur	Activité		Contact
ONCOGENETIQUE CONSTITUTIONNELLE	Cancers héréditaires sein/ovaire (HBOC)	Scélrose tubéreuse de Bourneville	Dr SARRABAY, Dr ROMANET
	CMT et NEM2 (RET)	NEM1, NEM4	Dr ROMANET, Dr MOUGEL
	Phéochromocytome/paragangliome	Neurofibromatose de type 1	Dr MOUGEL, Dr SARRABAY
	Adénome hypophysaire	Hypercalcémies et hyperparathyroïdie	Dr ROMANET, Dr SAVEANU
	Cancer du rein	VHL	Dr MOUGEL, Pr BARLIER
	Tumeurs neuroendocrines digestives	Mélanome malin	Dr ROMANET, Dr MOUGEL
	Syndrome de Birt-Hogg-Dubé (FLCN)	Léiomyomatose familiale (FH)	Dr MOUGEL, Pr BARLIER
	Neurofibromatose de type 2		Pr BARLIER, Dr MOUGEL
ONCOSOMATIQUE	Méthylation du promoteur de MGMT		Dr SARRABAY, Dr MOUGEL
PHARMACO	Pharmacogénétique psychotropes / immunosuppresseurs / neurovasculaire		Dr QUARANTA, Dr ROMANET
MALADIES METABOLIQUES	Surcharge en fer (ciblé HFE 282 et 63 ou panel)	Maladie de Wilson	Dr SAVEANU, Pr BARLIER
	Hypercholestérolémie familiale		Dr SAVEANU, Pr BARLIER
	Génotypage APOE (dyslipidémie, maladie d'Alzheimer)		Dr ROMANET, Dr SAVEANU
MALADIES RARES	Hypogonadisme hypogonadotrope (non syndromique et syndromique (Kallmann))		Dr SAVEANU, Pr BARLIER
	Déficits Hypophysaires isolés (IGHD, ITSHD, IATCHD)		Dr SAVEANU, Pr BARLIER
	Déficits Hypophysaires combinés (CPHD)		Dr SAVEANU, Pr BARLIER
	Dysplasie Septo-Optique (DSO)		Dr SAVEANU, Pr BARLIER
	Syndrome de McCune Albright (GNAS ciblé)		Dr ROMANET, Pr BARLIER
	Pseudohypoparathyroïdies (type 1A, type 1B, PPHP) / iPPSD (locus GNAS)		Dr ROMANET, Pr BARLIER
	Maladie de Hirschsprung (RET)		Dr SARRABAY, Dr ROMANET

ETIQUETTE PATIENT OU
Nom de naissance :

Prénom :

Nom usuel :

DDN :

N° de séjour :

ETIQUETTE
LABORATOIRE

PRESCRIPTEUR NOM et Signature :

PRELEVEUR NOM et Signature



PLATEFORME M2GM : PHARMACOGENETIQUE
Contact : secretariatM2GM@ap-hm.fr TEL : 04 91 38 85 00

Pr Barlier
Pr Morange

CADRE RESERVE AU LABORATOIRE

☐ Tube cassé ou insuffisant ☐ Identité ☐ Consentement ☐ Acheminement

UF

Date prélèvement : / / Heure : : ☐ **URGENT**

PRELEVEMENT ET RENSEIGNEMENTS CLINIQUES :

- Type de prélèvement : 1 tube EDTA ☒ ☐ Oui ☐ Non
- Consentement éclairé et signé (obligatoire) : ☐ Oui ☐ Non
- Indication de la pathologie :
- Traitement(s) en cours :
- Traitement(s) envisagé(s) :
- Contexte clinique ☐ Inefficacité thérapeutique / Résistance pharmacologique
☐ Bilan initial ☐ Surdosage ☐ Effet(s) indésirable(s) observé(s) :

PANEL PHARMACOGENETIQUE :

☒ **DES TRAITEMENTS PSYCHOTROPES :**

(ANTIPSYCHOTIQUES ET ANTIDEPRESSEURS)

- GÈNE CYP1A2 : Détermination de l'allèle CYP1A2*1F
- GÈNE CYP2C19 : Détermination des allèles CYP2C19*2, *3 et *17
- GÈNE CYP2D6 : Détermination des allèles CYP2D6*1-*10, *17, *35, *41 et XN
- GÈNES CYP3A4 / CYP3A5 : Détermination des allèles CYP3A4*1B, *22 et CYP3A5*3, *6

☒ **DANS LA PRISE EN CHARGE THERAPEUTIQUE DE PATIENTS ATTEINTS DE MALADIES CHRONIQUES :**

IMMUNOSUPPRESSEURS (CICLOSPORINE, TACROLIMUS), ANTIFONGIQUES, MODULATEURS ET THIOPURINES

- GÈNE CYP2C19 : Détermination des allèles CYP2C19*2, *3 et *17
- GÈNES CYP3A4 / CYP3A5 : Détermination des allèles CYP3A4*1B, *22 et CYP3A5*3, *6
- GÈNE NUDT15 : Détermination des allèles NUDT15*2 - *6 et *9
- GÈNE TPMT : Détermination des allèles TPMT*2, *3B, *3C et *4

☒ **DES TRAITEMENTS ANTIFONGIQUES :**

(ISAVUCONAZOLE, VORICONAZOLE)

- GÈNE CYP2C19 : Détermination des allèles CYP2C19*2, *3 et *17
- GÈNES CYP3A4 / CYP3A5 : Détermination des allèles CYP3A4*1B, *22 et CYP3A5*3, *6

☒ **DES TRAITEMENTS THIOPURINIQUES:**

(AZATHIOPRINE, 6-MERCAPTOPYRINE)

- GÈNE NUDT15 : Détermination des allèles NUDT15*2 - *6 et *9
- GÈNE TPMT : Détermination des allèles TPMT*2, *3B, *3C et *4

☒ **DU TRAITEMENT DE LA MALADIE DE GAUCHER DE TYPE 1 (ELIGLUSTAT),
TRAITEMENT ANTICANCEREUX (TAMOXIFENE) OU TRAITEMENT DE LA DOULEUR :**

- GÈNE CYP2D6 : Détermination des allèles CYP2D6*1-*10, *17, *35, *41 et XN

Contact pour la pharmacogénétique : Dr. S. Quaranta (sylvie.quaranta@ap-hm.fr)



ANALYSES CIBLEES DE PHARMACOGENETIQUE :

☐ **Gène CYP2C19** : Cytochrome P450 2C19

- Détermination des allèles CYP2C19*2, *3 et *17
- Traitement des pathologies cardio et neuro-vasculaires : CLOPIDOGREL, MAVACAMTEN

☐ **Gène UGT1A1** : UDP glucuronosyltransférase famille 1 membre A1

- Détermination de l'allèle UGT1A1*28
- Traitement par chimiothérapie anticancéreuse à base d'IRINOTECAN

☐ **Gène DPYD** : Dihydropyrimidine déshydrogénase

- Détermination des allèles DPYD*13 (1679T>G), DPYD*2 (IVS14+1, 1905G>A), des variations rs67376798 (2846A>T, D949V) et rs56038477 (c.1236G>A, haplotype B3)
- Traitement par chimiothérapie anticancéreuse à base de fluoropyrimidines : 5-FU (5-FLUOROURACILE) ou CAPECITABINE

Analyses de pharmacogénétique réalisées uniquement en cas de déficience en DPD, identifiée lors du phénotypage de la DPD

Contact pour la pharmacogénétique : Dr. S. Quaranta (sylvie.quaranta@ap-hm.fr)

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 génétiquesous 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> NOM : _____ Prénom : _____ 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