

PLATEFORME DE MEDECINE MOLECULAIRE ET GENOMIQUE (M2GM)

secretariatM2GM@ap-hm.fr; tel: 04.91.38.85.00

Service de Biologie Moléculaire GENOPé

Génétique ENdocrinienne Oncologique et Pharmacogénétique

Pr Anne Barlier

BIOLOGISTES

Pr. Anne Barlier

Dr Gregory Mougél

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 l'**Oncogénétique constitutionnelle**, 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.
- **Le bon de demande « Oncogénétique constitutionnelle »**
- **Les renseignements cliniques et l'arbre généalogique du patient** sur papier libre ou sur les **fiches spécifiques** des Tumeurs Endocrines, des Tumeurs Rénales, de la Neurofibromatose de Type 1, de la Sclérose Tubéreuse de Bourneville ou du Mélanome cutané.
- **Le compte-rendu de génétique du cas index** s'il s'agit d'une recherche ciblée chez un apparenté
- **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 :

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

Secteur	Activité		Contact
ONCOGENETIQUE CONSTITUTIONNELLE	Cancers héréditaires sein/ovaire (HBOC)	Sclérose 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

Diagnostic Génétique des **TUMEURS ENDOCRINES** - Fiche de renseignements cliniques-V2014

Réseau INCa des laboratoires d'oncogénétique constitutionnelle des tumeurs endocrines

Nom 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 :
Elévation 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
Elévation 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 le bon de demande d'oncogénétique constitutionnelle, 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 biologiste responsable :

Pr. Barlier anne.barlier@ap-hm.fr, Dr.Romanet pauline.romanet@ap-hm.fr, Dr.Mougél (gregory.mougel@ap-hm.fr), Dr Sarrabay (guillaume.sarrabay@ap-hm.fr)
BIOGENOPOLE M2GM Laboratoire de Biologie Moléculaire GENOPé 264 rue Saint-Pierre 13005 MARSEILLE

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 :

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

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

↳ unique ☐ ↳ multiple ☐

☐ KYSTE(S) DU PANCREAS

↳ 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 le bon de demande d'oncogénétique constitutionnelle, 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 biologiste responsable :

Pr. Barlier anne.barlier@ap-hm.fr, Dr. Romanet pauline.romanet@ap-hm.fr, Dr. Mougél (gregory.mougel@ap-hm.fr), Dr. Sarrabay (guillaume.sarrabay@ap-hm.fr)

BIOGENOPOLE M2GM Laboratoire de Biologie Moléculaire GENOPé 264 rue Saint-Pierre 13005 MARSEILLE

Fiche de renseignements cliniques

Nom 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

Tâches café au lait ☐ oui ☐ non

Préciser le nombre et la localisation.....

Neurofibromes cutanés ☐ oui ☐ non

Neurofibromes sous-cutanés ☐ oui ☐ non

Préciser le nombre et la localisation.....

Neurofibromes plexiformes ☐ oui ☐ non
Préciser le nombre et la localisation.....

Lentigines ☐ oui ☐ non

Nodules de Lisch ☐ oui ☐ non ☐ non exploré

Gliome des voies optiques ☐ oui ☐ non ☐ non exploré

Anomalies osseuses ☐ oui ☐ non

Préciser la nature.....

TMGNP (tumeur maligne des gaines nerveuses périphériques) ☐ oui ☐ non

Difficultés d'apprentissage ☐ oui ☐ non

OBNI (objets brillants non identifiés) ☐ oui ☐ non ☐ non exploré

Phéochromocytome ☐ oui ☐ non ☐ non exploré**Histoire familiale :**

Nombre de personnes atteintes, y compris le cas index ☐ 1 ☐ 2 et +
Parenté au 1^{er} degré entre patients ☐ oui ☐ non

Age du patient au moment du diagnostic.....

Merci de joindre le bon de demande d'oncogénétique constitutionnelle, 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 biologiste responsable :

Pr. Barlier anne.barlier@ap-hm.fr, Dr.Romanet pauline.romanet@ap-hm.fr, Dr.Mougel (grégory.mougel@ap-hm.fr), Dr Sarrabay (guillaume.sarrabay@ap-hm.fr)

BIOGENOPOLE M2GM Laboratoire de Biologie Moléculaire GENOPé 264 rue Saint-Pierre 13005 MARSEILLE

**Diagnostic Génétique de la SCLEROSE TUBEREUSE DE BOURNEVILLE
(gènes *TSC1* & *TSC2*) - Fiche de renseignements cliniques**

1) Nom du Médecin Prescripteur :

Date de la prescription :

3) 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

Lésions :

Neurologiques :

Epilepsie	☐ oui	☐ non
Lésions Tuber	☐ oui	☐ non
Nodules sous-épendymaires (SEN)	☐ oui	☐ non
Astrocytomes à cellules géantes sous-épendymaires (SEGA)	☐ oui	☐ non
Déficit intellectuel/difficultés d'apprentissage	☐ oui	☐ non
Autisme	☐ oui	☐ non
Autres :		

Oculaires :

Hamartome rétinien	☐ oui	☐ non	☐ non exploré
--------------------	------------------------------	------------------------------	--------------------------------------

Dermatologiques :

Angiofibrome	☐ oui	☐ non
Tâche achromique	☐ oui	☐ non
Fibrome péri unguéal (tumeur Koenen)	☐ oui	☐ non
Plaque « peau de chagrin »	☐ oui	☐ non
Autres		

Rénales :

Angiomyolipome	☐ oui	☐ non
Autres		

Pulmonaires :

Lymphangioléiomyomatose	☐ oui	☐ non	☐ non exploré
-------------------------	------------------------------	------------------------------	--------------------------------------

Cardiaques :

Rhabdomyome	☐ oui	☐ non	☐ non exploré
-------------	------------------------------	------------------------------	--------------------------------------

Buccodentaires :

Fibrome des gencives	☐ oui	☐ non	☐ non exploré
Trou de l'émail dentaire	☐ oui	☐ non	☐ non exploré

Merci de joindre le bon de demande d'oncogénétique constitutionnelle, 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 biologiste responsable :

Pr. Barlier anne.barlier@ap-hm.fr, Dr.Romanet pauline.romanet@ap-hm.fr, Dr.Mougél (gregory.mougel@ap-hm.fr), Dr Sarabay (guillaume.sarabay@ap-hm.fr)
BIOGENOPOLE M2GM Laboratoire de Biologie Moléculaire GENOPé 264 rue Saint-Pierre 13005 MARSEILLE

1) Nom du Médecin Prescripteur : Date de la prescription :	3) 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
---	--

- au moins deux cas de mélanomes cutanés invasifs vérifiés histologiquement chez deux individus apparentés au premier ou deuxième degré, avant 75 ans
- au moins deux mélanomes cutanés invasifs vérifiés histologiquement, chez un même individu, avant 75 ans, avec ou sans antécédents familiaux
- au moins un mélanome cutané invasif et une lésion parmi : mélanome oculaire, cancer du pancréas, cancer du rein, mésothéliome ou tumeur du système nerveux central, chez un même individu

Renseignements cliniques :

Mélanome cutané invasif : ☐ unique ☐ multiples, nombre :

Lésion associée : ☐ mélanome oculaire

☐ cancer du pancréas

☐ tumeur du système nerveux central, type :

☐ cancer du rein, type :

☐ mésothéliome :

Nombres de patients atteints dans la famille :, Lien de parenté:

Commentaires :

.....

.....

DOCUMENTS POUR DEMANDE D'EXAMEN - ACTIVITE ONCOGENETIQUE 26PREP01E001,
Date d'application : 2023-07-18, Version 12 6/8

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