Version 1 – mise en service décembre 2020

ANALYSES MOLECULAIRES CONSTITUTIONNELLES – ONCOGENETIQUE

Fiche de prescription

Laboratoire de Génétique Moléculaire
Faculté de Médecine-Pharmacie
22 Bd Gambetta
76183 Rouen Cedex 1

Tel: 02,32,88,88,58
Fax: 02,32,88,80,80
Secretariat.genetique.moleculaire@chu-rouen.fr

Toute demande doit impérativement être accompagnée d'un consentement du patient.

Identification du patient	Prescripteur et destinataire du compte-rendu
NOM :	NOM : .....
Nom de naissance :	N° RPPS: .....
Prénom :	Service / Etablissement: .....
Date de naissance : ...../...../.....	Adresse : .....
Sexe : ☐ F ☐ M	Téléphone: .....
	Date de prescription : ...../...../.....

Prélèvement 1
Date: ...../...../.....
Préleveur (Nom/Prénom): .....
☐ Sang (EDTA 5mL) ☐ Autres :.....
☐ ADN .....ng/µl, origine:.....

Prélèvement 2
Date: ...../...../.....
Préleveur (Nom/Prénom): .....
☐ Sang (EDTA 5mL) ☐ Frottis jugal (FTA)
☐ ADN .....ng/µl, origine:.....

ANALYSE COMPLETE

☐ **Prédisposition héréditaire au cancer colorectal et aux polyposes**

Cas index *(N351) – Séquençage à haut débit d'un panel de gènes*
MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, APC, MUTYH, BMPR1A, SMAD4, PTEN, STK11, POLE, POLD1

Phénotype: ☐ **propositus asymptomatique**

☐ **Cancer(s)** Age(s) :.....

Histologie : ☐ adénocarcinome ☐ autre : .....

Localisation: ☐ côlon ☐ rectum ☐ endomètre ☐ intestin grêle ☐ bassinet/uretère ☐ estomac ☐ ovaire ☐ voies biliaires ☐ autre : .....

☐ **Polypose** Age(s) :.....

☐ adénomateuse ..... ☐ hyperplasique ..... ☐ mixte .....
☐ juvénile ..... ☐ hamartomateux ..... ☐ Peutz-Jeghers .....

Nombre : ☐ < 5 ☐ 5 à 14 ☐ 15 à 100

Stade/Taille: .....

Autres signes cliniques :

☐ Macrocranie ☐ Retard des acquisitions ☐ Tumeurs desmoïdes
☐ Taches café au lait Autres: .....

Analyses somatiques :

Statut microsatellitaire (sur .....) ☐ MSI ☐ MSS

Immunohistochimie (sur .....)
Perte d'expression ☐ MLH1 ☐ MSH2 ☐ MSH6 ☐ PMS2
Normale ☐ MLH1 ☐ MSH2 ☐ MSH6 ☐ PMS2
Autre (préciser) .....

Variation p.V600E du gène *BRAF* ☐ présente ☐ absente

Hyperméthylation du promoteur de *MLH1* ☐ somatique ☐ constitutionnelle

☐ **Prédisposition héréditaire au cancer liée à *TP53***

Cas index *(N350) – Séquençage à haut débit du gène TP53*

Phénotype: ☐ **propositus asymptomatique**

Cancer(s): Age(s) :.....

☐ cancer du sein: type ..... grade .....
localisation.....
☐ ostéosarcome / sarcome des tissus mous: localisation.....
☐ tumeur cérébrale: type.....
☐ corticosurrénalome
☐ carcinome des plexus choroïdes
☐ rhabdomyosarcome: type.....
localisation.....
☐ autre(s): .....

Traitement : ☐ chimiothérapie ☐ en cours ☐ radiothérapie ☐ chirurgie

☐ **Urgence**
Préciser l'indication et le délai souhaité : .....

Histoire familiale: (Joindre un arbre généalogique ou préciser lien de parenté, type de cancer, âge d'apparition, localisation)

☐ antécédents familiaux évocateurs ☐ sporadique
☐ critères d'Amsterdam

Commentaires :

ANALYSE CIBLEE

☐ **Apparenté** (2 prélèvements – *N353 + N906 ou 2N318*) ☐ **Confirmation / expertise d'une variation** *(N353 ou N318)*

Préciser le nom du cas index : ..... Numéro de famille à Rouen : .....

Variation (nomenclature en c., p., exon/intron): ..... **Gène :** .....

Si la variation n'a pas été identifiée dans notre laboratoire, merci de joindre une copie du compte-rendu du cas index.

ANALYSE COMPLEMENTAIRE

☐ **étude de transcrit**
☐ **analyse tumorale**
☐ **essai fonctionnel *TP53***

Préciser le gène et la variation à étudier : .....

RESULTATS – partie réservée au laboratoire

☐ WT ☐ VSI Gène:..... ☐ Pathogène (classes 4 / 5 / CNV) Gène: .....