

**LABORATOIRE DE BIOLOGIE MEDICALE  
Service de Biologie Moléculaire**

Agrément pour les analyses de génétique moléculaire accordé par l'ARS (DOS-1216-10817-D)

**Chef de Service : Professeur Anne BARLIER**

BIOLOGISTES

Pr. Anne Barlier

Dr Gregory Mougel

Dr. Sylvie Quaranta

Dr. Pauline Romanet

Dr. Alexandru Saveanu

INGENIEURS

Dr. Arnaud Lagarde

Dr. Amira Mohamed

Dr. Morgane Pertuit

Dr. Catherine Roche

Tél. Secrétariat : 04 91 38 39 16

Télécopie : 04 91 38 38 94

Madame, Monsieur,

Pour toute demande d'analyse dans le **cadre de l'Oncogénétique**, 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. Les envois sont à éviter après le mercredi et les veilles de jours fériés
- **La fiche de prescription dans le cadre de l'Oncogénétique**
- **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 ou de la Sclérose Tubéreuse de Bourneville.
- **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:

**Service de Biologie Moléculaire  
Bâtiment Central, 1<sup>er</sup> étage, Hôpital de La Conception  
147 Boulevard Baille, 13 385 MARSEILLE Cedex 5**

Biologistes	Activités	
Pr. BARLIER Dr MOUGEL Dr. ROMANET Dr. SAVEANU	ACTIVITE ONCOGENETIQUE	<b>Tumeurs Endocrines</b> (Phéochromocytome, CMT, adénome hypophysaire, hyperparathyroïdie, NEM1, NEM2, NEM4, Von Hippel-Lindau)
		<b>XLAG syndrome</b> (GPR101)
		<b>Tumeurs Rénales</b> (SDHB, VHL, FH, MET, FLCN, BAP1)
		<b>Syndrome de Mc Cune Albright</b> (GNAS)
		<b>Neurofibromatose de Type I (NF1) et de type II (NF2)</b>
	<b>Sclérose tubéreuse de Bourneville</b> (TSC1, TSC2)	
	ONCOSOMATIQUE	<b>Méthylation du promoteur de MGMT</b>
Dr. QUARANTA Dr. ROMANET	<b>Pharmacogénétique</b> (CYP1A2, CYP2C19, CYP2D6, CYP3A4, CYP3A5, NUDT15, TPMT)	
Dr. SAVEANU Pr. BARLIER	<b>Déficits Hypophysaires</b> (panels : Déficit hypophysaire combiné (CPHD) ; déficit somatotrope isolé (IGHD) ; déficit thyroïdienne isolé (ITSHD), déficit corticotrope isolé (IACTHD)	
Dr. SAVEANU Pr. BARLIER	<b>Hypogonadisme hypogonadotrope</b> (non syndromique et syndromique (Kallmann)	
Dr. SAVEANU Dr. ROMANET	<b>Hémochromatose héréditaire</b> (1: recherche des variants C282Y et H63D (HFE) ; 2: panel gènes HH rares) <b>Génotypage APO E</b>	
Dr. ROMANET Pr. BARLIER	<b>Pseudohypoparathyroïdie de type 1A et 1B</b> (GNAS)	
	Maladie de Hirschsprung ( <b>RET</b> )	





# 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"

<b>Nom du Médecin Prescripteur :</b>      <b>Date de la prescription :</b>	<b>Nom du Patient :</b> ..... <b>Nom de jeune fille :</b> ..... <b>Prénom :</b> ..... <b>Sexe :</b> <input type="checkbox"/> Masculin <input type="checkbox"/> Féminin <b>Date de naissance :</b>  __   __   __   __   __   __  <b>Statut :</b> <input type="checkbox"/> Cas index <input type="checkbox"/> Apparenté d'une famille porteuse d'une mutation identifiée <b>Nom de famille du cas-index :</b> ..... <b>Gène muté :</b> ..... <b>Mutation identifiée :</b> ..... <input type="checkbox"/> 1 <sup>er</sup> prélèvement <input type="checkbox"/> 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-pelvic (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 la fiche de prescription d'oncogénétique, 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 Pr. Barlier ([anne.barlier@ap-hm.fr](mailto:anne.barlier@ap-hm.fr)), / Dr.Romanet [pauline.romanet@ap-hm.fr](mailto:pauline.romanet@ap-hm.fr) / Dr.Mougel ([gregory.mougel@ap-hm.fr](mailto:gregory.mougel@ap-hm.fr))  
Service de Biologie Moléculaire, Hôpital de la Conception, 147 bd Baille, 13385 Marseille cedex 05 (Tel : 04 91 38 39 16 – Fax 04 91 38 38 94).





## 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

<b>IDENTIFICATION du PATIENT</b> (étiquette ou nom, prénom et date de naissance)	<b>IDENTITE du REPRESENTANT LEGAL (Si patient mineur ou majeur sous tutelle)</b> Nom : _____ Prénom : _____ Lien avec le patient :
--	--

Je soussigné(e) reconnais avoir été informé(e) par le :  Dr.....  
 Conseiller en génétique .....sous 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.**

<b>Fait à</b>	<b>Le</b>
<b>Nom, prénom et signature du patient ou de son représentant légal :</b>	<b>Signature et cachet du médecin ou du conseiller en génétique :</b>
<b>Signature du patient mineur ou majeur sous tutelle (si possible) :</b>	

## ATTESTATION DE CONSULTATION du médecin prescripteur ou du conseiller en génétique

<b><u>IDENTIFICATION du PATIENT</u></b> (étiquette ou nom, prénom et date de naissance)	<b><u>IDENTITE du REPRESENTANT LEGAL (Si patient mineur ou majeur sous tutelle)</u></b>
	<b>NOM :</b> _____ <b>Prénom :</b> _____ <b>Lien avec le patient :</b> _____

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)

<b>Date :</b> _____
<b>Signature et cachet du médecin ou du conseiller en génétique :</b> _____

### \*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