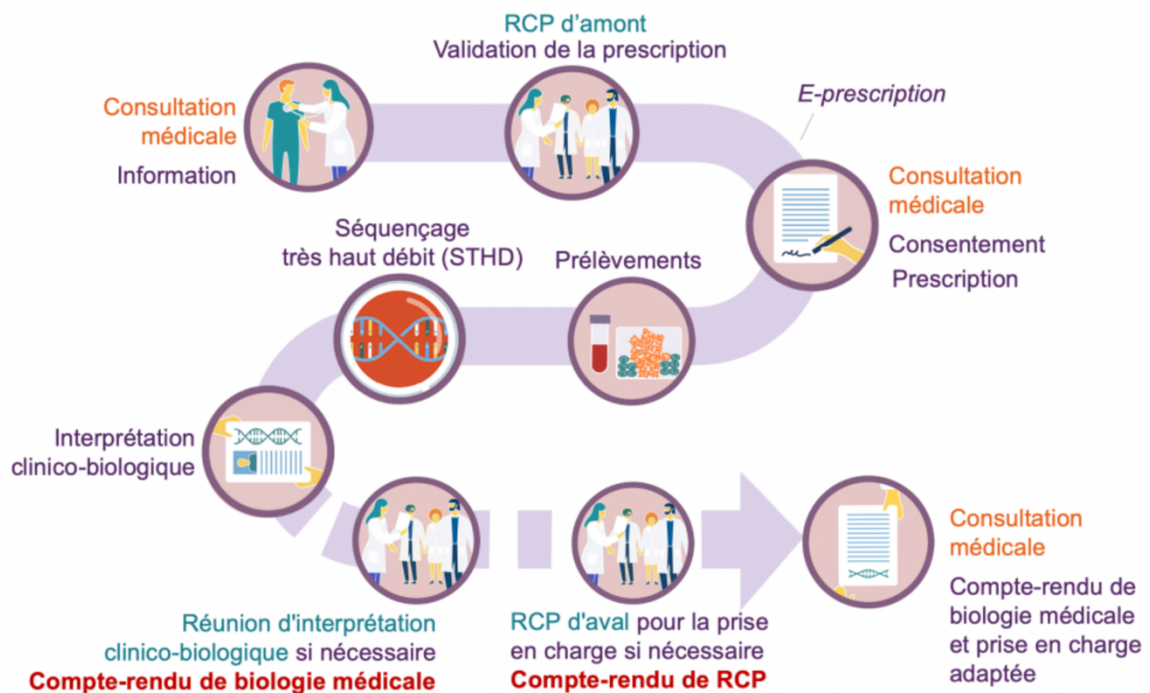


Quel est le circuit de prescription pour les plateformes AURAGEN et SeqOIA ?



LES ETAPES POUR RÉALISER UN PRÉLEVEMENT PFMG

1. Le médecin/généticien informe le patient et sa famille de la possibilité de réaliser le séquençage et doit obtenir leur accord de principe pour le prélèvement et l'analyse génétique avant de pouvoir présenter leur dossier en RCP PFMG.
2. Le médecin se met ensuite en relation avec un médecin prescripteur en fonction de sa région (liste disponible auprès de anna.barosi@aphp.fr) afin de présenter le dossier en RCP.
3. Une fois le dossier validé par la RCP, le médecin prescripteur convient d'un rendez-vous avec le patient et ses parents pour la consultation d'information et le prélèvement
L'analyse par trio n'est pas obligatoire mais doit être privilégiée systématiquement :
 - Pour les enfants (<18 ans), trio avec prélèvements parentaux obligatoire, à l'exception des enfants adoptés, de parent(s) décédés, ou de couple mono/homoparental pour lesquels une analyse en solo ou en duo pourra être réalisée.
 - Pour les fœtus décédés
 - Pour les adultes (>18 ans) :
 - Trio avec prélèvements parentaux systématiquement privilégié pour les maladies sporadiques
 - Formes familiales (jusqu'à 4 échantillons possibles)

Comment faire pour séquencer des apparentés non suivis dans la même ville que le cas index ?

La dépendance à une plateforme est liée au lieu de consultation du médecin prescripteur du cas index. En cas de prélèvement d'un apparenté n'habitant pas sur le territoire géographique de la plateforme

dont dépend le cas index, prendre contact avec les plateformes pour l'acheminement. Une procédure dédiée et mise en place pour chaque plateforme vous sera alors transmise

4. Avant le rendez-vous (au moins 24 h avant) le prescripteur se connecte dans le programme Spice pour Sequoia ou Hygen pour Auragen. Il insère dans le programme les données concernant le sujet index et ses parents (noms, prénoms, date de naissance et adresse des parents), la fiche RCP du patient et détaille le phénotype complet. Une fois validé, l'ensemble du dossier soumis va être transmis au responsable de la RCP. Le responsable de la RCP reçoit un mail et peut valider le dossier par mail.
5. **La veille du rendez-vous**, le prescripteur fait une demande par mail pour le ramassage auprès du prestataire Biologistic. (Si c'est la première fois, il est nécessaire de créer un compte indiquant les coordonnées exactes du site de prélèvement). Lors de la demande en ligne il faut renseigner la date de prélèvement et la date de ramassage (J+1). **Il n'est pas possible de réaliser de prélèvement le vendredi après-midi car sinon ramassage impossible dans le délai imparti.**

Procédure élaborée par les plateformes AURAGEN et SeqOIA pour le transport et l'acheminement des échantillons :

> AURAGEN : https://hygentuto.auragen.fr/Portals/0/Doc-ressources/Consignes_prelevements_MR.pdf.

> SeqOIA : <https://laboratoire-seqoia.fr/wp-content/uploads/2020/03/SeqOIA-PRE-IT-002-01-Demande-de-creation-dun-compte-BioLogitic.pdf>

6. **Le jour du rendez-vous**, le prescripteur donne la note d'information et fait signer les consentements au patient et ses parents. Seuls les consentements PFMG2025 doivent être utilisés.

Télécharger les consentements et la note d'information :

Consentement pour la génétique constitutionnelle – cas-index-majeur-VF-15-MAI-2019

Consentement pour la génétique constitutionnelle – cas-index-mineur-VF-15-MAI-2019

Consentement pour la génétique constitutionnelle – tiers apparenté majeur-VF

Note d'information pour la génétique constitutionnelle -20-01-2020

7. Une fois signés, il faut scanner les consentements et les téléporter dans le système informatique. (Après avoir téléporté chaque consentement, ne pas oublier de cocher la case indiquant que le consentement a été reçu et sauvegarder (juste au-dessus à droite) sinon le dossier ne sera pas enregistré).
Il faut ensuite imprimer la fiche de prescription (cliquer en haut à droite sur « dossier de prescription »). Cette fiche, avec un code barre, est à insérer dans le sachet avec les consentements et les prélèvements. Elle doit être signée par la personne qui a prélevé les tubes.
8. Au moment du ramassage des tubes, une signature est demandée au prescripteur, lorsque le prestataire met les tubes dans la boîte, fermée par des scellés.
9. Le prescripteur reçoit un mail lorsque le ou les tubes sont arrivés à la plateforme.