

MODALITES DE PRESCRIPTION SUR AURAGEN







Rappel préindications AnDDI Critères d'inclusions et informations importantes







Syndromes malformatifs: Critères d'inclusion



- Syndrome malformatif ou dysmorphique, cliniquement non évocateur d'un syndrome génétique connu homogène génétiquement, avec une demande de conseil génétique pré ou post-natal.
- Syndrome malformatif décrit par l'existence de 2 malformations ou plus, ou une malformation et une dysmorphie faciale notable. Selon la malformation concernée, il pourrait être discuté une analyse pangénomique en l'absence de forme syndromique, lorsque la probabilité d'une pathologie monogénique est élevée après accord RCP (récurrence...).
- Une ACPA sera demandée en amont ou en parallèle tant que les réarrangements génomiques ne seront pas identifiables sur les plateformes, puis laissée à la discrétion de la RCP.



Syndromes malformatifs: Critères d'exclusion



 Exclusion des situations qui pourraient évoquer une cause tératogène non génétique



Malformations cérébrales: Critères d'inclusion



- Fiche commune avec la filière DefiScience
- Patients ou fœtus issus d'interruptions médicales ou spontanées de grossesses (IMG/MFIU/FCST) porteurs d'une malformation cérébrale isolée, ou associée à d'autres malformations.
 - Après exclusion d'une étiologie acquise (toxique, infection...)
 - Après ACPA (tant que les réarrangements génomiques ne seront pas identifiables sur les plateformes)
 - Avec une demande de diagnostic étiologique et/ou de conseil génétique
 - Lorsque le phénotype est évocateur d'un syndrome génétique connu ou d'un groupe de maladies, le choix d'un panel de première intention (s'il existe) sera laissé à l'expertise de la RCP



Le circuit de prescription





Circuit de RCP proposé





* : des RCP clinico-biologiques sont déjà en place au sein de la filière AnDDI-Rares. Leur articulation avec le circuit post-test des plateformes sera dépendante de la position nationale qui sera retenue.

filière de santé

maladies rares



Logiciel de e-prescription pour AURAGEN : Hygen



- Ne fonctionne qu'avec Chrome ou IE V11
- Prescripteurs déclarés par les coordonnateurs des Centres Anomalies du Développement
- Chaque prescripteur a un compte prescripteur avec un identifiant et un mot de passe fourni par AURAGEN
- Connexion sécurisée (code temporaire envoyé par mail ou SMS à chaque connexion)



Etape 1: Inscription du fœtus sur Hygen



- Le prescripteur (généticien) inscrit le fœtus sur Hygen après proposition et accord du couple
- Il faut donc que le foetopathologiste se rapproche du généticien qui a vu ou va voir le couple pour discuter de la possibilité de réaliser un génome chez le fœtus
- Les prélèvements de Trio fœtus mère père sont la règle
- D'autres apparentés peuvent être prélevés si intérêt (récurrence, formes dominantes) max 4 prélèvements
- Toutes les informations d'identité des personnes qui seront prélevées doivent être remplies de préférence lors de l'inscription



← → C 🏠 🗎 hygen.auragen.fr/Demandeur	☆ 🧔 :
HY GEN Q Tableau de bord Patients Aide	📃 Putoux, Audrey 🗸 🖒
Créer une nouvelle Demande Auragen	
1 Rechercher le patient 2 Informations administratives du patient 3 Demande Auragen	
Nom * Nom du patient Nom * Nom du patient Sexe Tous	
Numéro d'identification c Numéro de Demande Numéro de Demande du	
Q Rechercher 🗶 Effacer	



← → C ①	☆ 🥃 🕘 :
HY SGEN Q Tableau de bord Patients Aide	Putoux, Audrey 🗸 🖒
Créer une nouvelle Demande Auragen	
1 Rechercher le patient 2 Informations administratives du patient 3 Demande Auragen	
Nom* je Prénom Prénom du patient Sexe Tous	
Numéro d'identification d'identification c Numéro de Demande du Demande du	
Q Rechercher # Effacer Ø Dermiers patients cor sultés Ø Créer patient	
Aucun patient ne correspond à vos critères de recherche	



$\leftrightarrow \rightarrow \mathbb{C} \triangleq hygen.auragen.fr/lHY \mathbb{GEN} \mathbb{Q} Tableau de bor$	Demandeur d Patients Aide		🖈 🧔 🔋 🥶 🗄
		Créer une nouvelle Demande Auragen	
	1 Rechercher le patient	2 Informations administratives du patient 3 Demande Auragen	
	Nouveau Patient		
	Nom de naissance*	JE	
	Nom usuel		
	Prénom*	Foetus	
	Date de naissance*	17/12/2019 Sexe* Homme ▼	
	Téléphone domicile	Téléphone mobile Mobile Email domicile email	
	Adresse du domicile Numér	et Rue	
	Code postal Code P	ostal Ville Commune Pays FRANCE	
		Enregistrer	
	* champs obligatoires		



\leftrightarrow \rightarrow	C 🗘		hygen.a	uragen.fr/	Demandeur				☆ 🧔 :
HY	gen q	۹	Tableau	ı de bo	rd Patients	Aide			Putoux, Audrey 🗸 🖄
							Créer une nouvelle Demand	le Auragen	
						1 Rechercher le patie	ent 2 Informations administratives du patient	3 Demande Auragen	
					O₃ 1E		mbre 2019 (Agé de 6 mois) - (IPP 00010647)		
					Domaine co	ncerné par la demande :	Hospices Civils de Lyon - domaine maladie rare		
								Créer une Demande Auragen	
					DEMANE	DES AURAGEN EXI	ISTANTES		
					Historique de	s demandes du patient			
					Numero de	la Demande	Date d'entree	Domaine	



☆ 🧔 :

← → C ☆ 🏻 hygen.auragen.fr/Demandeur

<	HY GEN		JE hé le 17/				Post-it	DPC
nger	Histoire	Parco	burs			_ = ×		>
Téléché	Filtre Aucun	AL	JRAGEN filière maladie rare					
		Ac	🗱 🥑 🦉 🍰 tualiser Gérer rappels Arrêter Intervenants			0 6 11015 17/12/2019		
		Dém Ouv Détai	narré par Putoux, Audrey le 18/06/2020 (dans la journée) verture d'une demande HYGEN (filière maladie rare) : 18/06/2 vis	120				
		N°	Etapes	Consignes	Acteur/Lieu	Statut		
		1	Eormulaire de demande d'analyse génétique (version maladie ra	 <u>consigne de réalisation : Liens vers la notice d'information et les modèles de consentement :</u> (N.B. : Vous pourrez générer les modèles de consentement préremplis à l'étape "formulaire de prescription" qui sera disponible après validation par la RCP.) <u>A https://bwoentuta.auranen.fr/Circuit-maladie-rare/Outils-du-prescr</u> 	Demandeur	✓ ¥		
		2	(11) Décimption de la RCD		Domondour			
		2	Les Designation de la RCP	Consistent de séclienties :	BCD	~ ~		
		3		 Consultez le dossier clinique HYGEN du patient : accès via le lien en haut à droite de la fenêtre ou en arrière -plan. 2) Chargez le compte-rendu de la RCP d'entrée : cliquez sur le libellé de l'étape. 3) Enregistrez votre conclusion sur la poursuite du parcours : cliquez sur le feu vert ou le feu rouge à droite de la ligne de l'étape. 		*		
					1			





AURAGEN filière maladie rare















← → C ☆ 🏻 hygen.auragen.fr/Demandeur

\leftrightarrow	C 🛆 🔒	hygen.a	auragen.fr/Demandeur				🏝 🏠 🌔	a :
К н	Y GEN	2	O[®] JE né le 17/12/2019 (6 mois) - 1PP : 00010647				Post-it	DPC
ger	Histoire	Paro	cours			_ = ×		>
Téléchar	Filtre Aucun GÉNÉTIQUE J 18/06/2020 Dem document	nand Dé	AURAGEN filière maladie rare Serer rappels Arrêter Sintervenants émarré par Putoux, Audrey le 18/06/2020 (dans la journée) uverture d'une demande HYGEN (filière maladie rare) : 18/06/2020 étails		DE O 6 moi	5 17/12/2019		
		N	N° Etapes	Consignes	Acteur/Lieu	Statut		
		1	1 Eormulaire de demande d'analyse génétique (version maladie rare)	Consigne de réalisation : Liens vers la notice d'information et les modèles de consentement : (N.B. : Vous pourrez générer les modèles de consentement pré- remplis à l'étape "formulaire de prescription" qui sera disponible après validation par la RCP.) thtps://hygentuto.auragen.fr/Circuit-maladie-rare/Outils-du-prescription"	Demandeur - Hospices Civils de Lyon - domaine maladie rare	✓ %		
			Etape validée automatiquement à la réception du document. Saisie le 18/06/2020 par Putoux, Audrey					
		2	2 Désignation de la RCP		Demandeur	a 🖉		
		3	3 Avis de la RCP amont	Consigne de réalisation : 1) Consultez le dossier clinique HYGEN du patient : accès via le lien en haut à droite de la fenêtre ou en arrière -plan. 2) Chargez le compte-rendu de la RCP d'entrée : cliquez sur le libellé de l'étape. 3) Enregistrez votre conclusion sur la poursuite du parcours : cliquez sur le feu vert ou le feu rouge à droite de la ligne de l'étape.	RCP	* *		



Etape 2: Inscription et présentation en RCP



- Le prescripteur (généticien) choisit de solliciter la RCP AnDDI-Rares locale à laquelle il est rattaché
- Le dossier est ensuite présenté à cette RCP (se rapprocher des coordonnateurs pour connaitre les dates et modalités de la RCP)
- Le dossier peut avant avoir été discuté à une autre RCP (RCP nationale de foetopath, RCP locales post-IMG...) qui pourra émettre un avis. Cependant, seule la RCP AnDDI-Rares peut valider l'indication.



🐁 🕁 🧔 i 💿 i ← → C ☆ 🏻 hygen.auragen.fr/Demandeur Q, JE N né le 17/1 Post-it Parcours _ 🗆 X Télécharger Histoire 0 AURAGEN filière maladie rare • Filtre JE Aucun 6 mois 17/12/2019 🔹 🥑 📕 🔮 Actualiser Gérer rappels Arrêter Intervenants GÉNÉTIQUE 18/06/2020 Demand Démarré par Putoux, Audrey le 18/06/2020 (dans <u>la tournée)</u> Ouverture d'une demande HYGEN (filière maladie 🥂 Intervenants du parcours: AURAGEN FILIÈRE MALADIE RARE 1 document x Détails. Intervenants du parcours "AURAGEN FILIÈRE MALADIE RARE" ivils de Lyon - domaine maladie rare ~ × Indiquez ici quelle RCP est en charge d'étudier votre demande d'analyse génétique AURAGEN. Rôle Intervenant Personne à contacter PUTOUX Audrey 1 Rcpandiyo RCP ANOMALIES DU DÉVELOPPE Demandeur Etape validée automatiquement à la réception du do Demandeur Ajouter + Saisie le 18/06/2020 par Putoux, Audrey RCP Ajouter + 2 Désignation de la RCP × × Sauvegarder 8

AURAGEN filière maladie rare



← → C ☆ 🌢 hygen.auragen.fr/Demandeur

Consigned automatique end a la CP Anomalies du développement AnDDP-lyon (Demandeur) Consigne de la RCP Anomalies du développement AnDDP-lyon (Demandeur) Consigne de la RCP Anomalies du développement AnDDP-lyon (Demandeur) Consigne de la RCP Anomalies du développement AnDDP-lyon (Demandeur) Consigne de la RCP Anomalies du développement AnDDP-lyon (Demandeur) Consigne de la RCP Anomalies du développement AnDDP-lyon (Demandeur) Consigne de la RCP Anomalies du développement AnDDP-lyon (Demandeur) Consigne de la RCP Anomalies du développement AnDDP-lyon (Demandeur) Consigne de la RCP Anomalies du développement AnDDP-lyon (Demandeur) Consigne de la RCP Anomalies du développement AnDDP-lyon (Demandeur) Consigne de la RCP Anomalies du développement AnDDP-lyon (Demandeur) Consigne de la RCP Anomalies du développement AnDDP-lyon (Demandeur) Consigne de la RCP Anomalies du développement AnDDP-lyon (Demandeur) Consigne de la RCP Anomalies du développement AnDDP-lyon (Demandeur) Consigne de la RCP Anomalies du développement AnDDP-lyon (Demandeur) Consigne de la RCP Anomalies du développement AnDDP-lyon (Demandeur) Consigne de la RCP Anomalies du développement AnDDP-lyon (Demandeur) Consigne de la RCP Anomalies du développement AnDDP-lyon (Demandeur) Consigne de la RCP Anomalies du développement AnDDP-lyon (Demandeur) Consigne de la RCP Anomalies du développement AnDDP-lyon (Demandeur) Consigne de la RCP Anomalies du développement AnDDP-lyon (Demandeur) Consigne de la RCP Anomalies du développement AnDDP-lyon (Demandeur) Consigne de la RCP Anomalies du développement AnDDP-lyon (Demandeur) Consigne de la RCP Anomalies du développement AnDDP-lyon (Demandeur) Consigne de la RCP Anomalies du développement AnDDP-lyon (Demandeur) Consigne de la RCP Anomalies du développement AnDDP-lyon (Demandeur) Consigne de la RCP Anomalies du développement AnDDP-lyon (Demandeur) Consigne de la RCP Anomalies du développement AnDDP-lyo	← → C ☆ 🗎 hyg	gen.auragen.fr/Demandeur				🏝 🏠 🌔	a :
Hitsice Parcus Image: Constraint of the parce of the parco of the parce of the parce of the parce of		o" JE né le 17/12/2019 (6 mois) - 1PP : 00010647				Post-it	DPC
	Histoire	Parcours			_ 🗆 X		>
N° Etapes Consignes Acteur/Lieu Statut 1 	GÉNÉTIQUE Il8/06/2020 Demand document	AURAGEN filière maladie rare Actualiser Gérer rappels Arèter Isl/06/2020 (dans la journée) Ouverture d'une demande HYGEN (filière maladie rare) : 18/06/2020 Détails					
1Formulaire de demande d'analyse génétique (version maladie rane) modèles de consentement : incodés de consentement pré- remplis à l'étape "formulaire de prescription" qui sera disponible qui sera disponible 		N° Etapes	Consignes	Acteur/Lieu	Statut		
Image: Consigned and the set of the		1 Formulaire de demande d'analyse génétique (version maladie rare	<u>)</u> Consigne de réalisation : Liens vers la notice d'information et les modèles de consentement : (N.B. : Vous pourrez générer les modèles de consentement pré- remplis à l'étape "formulaire de prescription" qui sera disponible après validation par la RCP.)	Demandeur - Hospices Civils de Lyon - domaine maladie rare	 ✓ X 		
Iters validée automatiquement à la réception du document. Saise le 18/06/2020 par Putoux, Audrey 2 Itervention réalisée le 18/06/2020 par RCP Anomalies du développement AnDDI-Lyon (Demandeur) Intervention réalisée le 18/06/2020 par RCP Anomalies du développement AnDDI-Lyon et saise le 18/06/2020 par Putoux, Audrey 3 Avis de la RCP amont Consigne de réalisation : 1) Consultez le dossier clinique HYGEN du patient : accés via le lien en haut à droite de la fenêtre ou en arrière -plan. 2) Chargez le compte-rendu de la RCP d'entrée : cliquez sur le libellé de l'étape. 3) Enregistrez votre conclusion sur la poursuite du parcours : cliquez sur le feu vert ou le feu rouge à droite de la ligne de l'étape. RCP RCP Arrie d' d'arrie -plan. 2) Chargez le compte-rendu de la RCP d'entrée : cliquez sur le libellé de l'étape. sur le feu vert ou le feu rouge à droite de la ligne de l'étape. RCP Arrie d'arrie -plan. 2) Chargez le compte-rendu de la RCP d'entrée : cliquez sur le libellé de l'étape.			https://hygentuto.auragen.fr/Circuit-maladie-rare/Outils-du-prescr				
2 <u>Désignation de la RCP</u> RCP Anomalies du développement AnDDI-Lyon (Demandeu) 3 <u>Avis de la RCP amont</u> Consigne de réalisation : 1) Consultez le dossier clinique HYGEN du patient : accès via le lien en haut à droite de la fehêtre ou en arrière -plan. 2) Chargez le compte-rendu de la RCP dentrée : cliquez sur le libellé de l'étape. 3) Enregistrez votre conclusion sur la poursuite du parcours : cliquez sur le feu vert ou le feu rouge à droite de la ligne de l'étape. RCP RCP Activité de la feure du la feure du la feure du la ligne de l'étape. eliptement Prestination du la feure du la ligne de l'étape. Prestination sur la poursuite du la ligne de l'étape. Prestination sur la poursuite du la ligne de l'étape. Prestination sur la poursuite du la ligne de l'étape. Prestination sur la poursuite du la ligne de l'étape. Prestination sur la poursuite du la ligne de l'étape. Prestination sur la poursuite du la ligne de l'étape. Prestination sur la poursuite du la ligne de l'étape. Prestination sur la poursuite du la ligne de l'étape. Prestination sur la poursuite du la ligne de l'étape. Prestination sur la poursuite du la ligne de l'étape. Prestinta		Etape validée automatiquement à la réception du document. Saisie le 18/06/2020 par Putoux, Audrey					
Intervention réalisée le 18/06/2020 par RCP Anomalies du développement AnDDI-Lyon et saisie le 18/06/2020 par Putoux, Audrey 3 Avis de la RCP amont Consigne de réalisation : 1) Consultez le dossier clinique HYGEN du patient : accès via le lien en haut à droite de la fenêtre ou en arrière -plan. 2) Chargez le compte-rendu de la RCP d'entrée : cliquez sur le libellé de l'étape. RCP 3) Energistrez votre conclusion sur la poursuite du parcours : cliquez sur le feu vert ou le feu rouge à droite de la ligne de l'étape. RCP		2 []] <u>Désignation de la RCP</u>		RCP Anomalies du développement AnDDI-Lyon (Demandeur)	× ×		
3 Avis de la RCP amont Consigne de réalisation : 1) Consultez le dossier clinique HYGEN du patient : accès via le lien en haut à droite de la fenêtre ou en arrière -plan. 2) Chargez le compte-rendu de la RCP d'entrée : cliquez sur le libellé de l'étape. 3) Enregistrez votre conclusion sur la poursuite du parcours : cliquez sur le feu vert ou le feu rouge à droite de la ligne de l'étape. RCP		Intervention réalisée le 18/06/2020 par RCP Anomalies du développement	AnDDI-Lyon et saisie le 18/06/2020 par Putoux, Audrey				
		3 Avis de la RCP amont	Consigne de réalisation : 1) Consultez le dossier clinique HYGEN du patient : accès via le lien en haut à droite de la fenêtre ou en arrière -plan. 2) Chargez le compte-rendu de la RCP d'entrée : cliquez sur le libellé de l'étape. 3) Enregistrez votre conclusion sur la poursuite du parcours : cliquez sur le feu vert ou le feu rouge à droite de la ligne de l'étape.	RCP	✓ X ¥		



Liste des RCP AURAGEN



CLAD	Ville/Site	Coordonnateurs de RCP
	Dijon	Laurence FAIVRE, Christel THAUVIN, Arthur Sorlin
Centre de référence des anomalies du	Nancy	Laetitia LAMBERT, Céline BONNET, Bruno LEHEUP
developpement et syndromes malformatifs de l'Est	Reims	Martine DOCO FENZY, Céline POIRSIER
	Strasbourg	Elise SCHAEFER, Salima EL CHEHADEH
	Besançon	Juliette PIARD, Eline BOUCHER
	Lyon	Massimiliano ROSSI, Audrey PUTOUX, Patrick EDERY
Centre de référence des anomalies du	Marseille, Nice, Toulon	Nicole PHILIP, Sabine SIGAUDY, Tiffany BUSA
développement et syndromes malformatifs du Sud-Est	Grenoble	Julien THEVENON, Klaus DIETERICH, Isabelle MAREY
	Clermont Ferrand	Christine FRANCANNET, Fanny LAFFARGUE, Isabelle PERTHUS
	Saint-Etienne	Marine LEBRUN, Francis RAMOND
	Bordeaux, Toulouse, Fort de France	Didier LACOMBE, Cyril GOIZET, Marine LEGENDRE
Centre de référence des anomalies du	Saint-Denis	Bérénice DORAY, Paul GUEGUEN
du Sud-Ouest Occitanie Réunion	Montpellier, Nimes	David GENEVIEVE, Mouna BARAT, Vincent GATINOIS
	Poitiers	Brigitte GILBERT-DUSSARDIER, Gwenaël LE GUYADER





AURAGEN filière maladie rare







\leftarrow	→ C ① ● hyg	gen.au	ragen.fr/RCP					☆ 🌔	a :
<	HY		d[®] JE né le 17/12/2019 (6 mois) - IPP : 00010647					Post-it	DPC
ger	Histoire	Parco	burs				- • ×		>
écharg		Dén	narré par Putoux, Audrey le 18/06/2020 (dans la journée)	2			•		
Télé	Aucun	Déta	ils						
	 GÉNÉTIQUE 	N°	Etapes	Consignes	Acteur/Lieu	Statut			
	▶ 1 18/06/2020 Demand 1 document	1	Eormulaire de demande d'analyse génétique (version maladie rare)	Consigne de réalisation : Liens vers la notice d'information et les modèles de consentement : (N.B. : Vous pourrez générer les modèles de consentement pré- remplis à l'étape "formulaire de prescription" qui sera disponible après validation par la RCP.) thtps://hygentuto.auragen.fr/Circuit-maladie-rare/Outils-du-presc	Demandeur - Hospices Civils de Lyon - domaine maladie rare	~			
			Etape validée automatiquement à la réception du document. Saisie le 18/06/2020 par Putoux, Audrey			1			
		2	Désignation de la RCP		RCP Anomalies du développement AnDDI-Lyon (Demandeur)	🧹 💥			
			Intervention réalisée le 18/06/2020 par RCP Anomalies du développement A	AnDDI-Lyon et saisie le 18/06/2020 par Putoux, Audrey					
		3	Avis de la RCP amont	Consigne de réalisation : 1) Consultez le dossier clinique HYGEN du patient : accès via le lien en haut à droite de la fenêtre ou en arrière -plan. 2) Chargez le compte-rendu de la RCP d'entrée : cliquez sur le libellé de l'étape. 3) Enregistrez votre conclusion sur la poursuite du parcours : cliquez sur le feu vert ou le feu rouge à droite de la ligne de l'étape.	RCP - Hospices Civils de Lyon - domaine maladie rare	8			
			Etape validée automatiquement à la réception du document. Saisie le 18/06/2020 par PUTOUX RCP, Audrey						
		4	Eormulaire de prescription (version maladie rare)	Consigne de réalisation : Éditer les ordonnances et les feuilles de transfert à la fin du formulaire de prescription. Consignes de prélèvement - acheminement :	Demandeur				
		5	[] Réception du prélèvement du cas index		Personnel AURAGEN (Biologiste)				
		6	[] Réception du prélèvement de l'apparenté 1		Personnel AURAGEN (Biologiste)				
		7	[] Réception du prélèvement de l'apparenté 2		Personnel AURAGEN (Biologiste)				
		8	[] Réception du prélèvement de l'apparenté 3		Personnel AURAGEN (Biologiste)				
		9	Compte-rendu de l'analyse génétique disponible		Personnel AURAGEN (Généticien)				
		10	Compte-rendu de la RCP aval disponible		RCP	× X			
							*		

AURAGEN filière maladie rare





- Lorsque l'un des coordonnateurs a validé l 'étape RCP sous HYGEN, le prescripteur peut revoir le couple pour faire la prescription qui est informatisée.
- Télécharger sur Hygen les CR, résultats, arbre...
- Remise d'une notice d'information
- Edition des ordonnances et des consentements
- Prélèvements des parents
- Transfert de l'ordonnance et du consentement par le généticien au foetopathologiste pour que ce dernier procède à l'envoi de l'échantillon sur la plateforme accompagné de ces documents



← → C 🏠 🔒 hygen.auragen.fr/Demandeur ☆ C a Foetus ് né le is) - IPP : 00010322 Post-it Histoire 🖲 Filtre Date 1 Grouper par 4 5 Spécialités Aucun Depuis 3 ans 5 Panier 1 document(s) - GÉNÉTIQUE ► 15/06/2020 15/06/2020 Génétique 3 PUTOUX, AUDREY Génétique JOYE. PUTOUX, AUDR ... 15/06/2020 CR cs génétique. PUTOUX, AUDREY LABORATOIRE DE BIOLOGIE MEDICALE MULTI SITES du CHU de LYON PUTOUX, AUDREY 15/06/2020 consentement 15/06/2020 Arbre PUTOUX, AUDREY Laboratoire de Cytogénétique Constitutionnelle et Prénatale Centre de Biologie et Pathologie EST, 2ème étage 69677 BRON CEDEX Þ. . 04/03/2020 Prescription d'analyse génétique (m. PUTOUX, AUDREY → L) 17/02/2020 Compte-rendu de la RCP d'entrée PUTOUX-RCPBIS, AU., Spécialité(s) : Génétique Type document : Service : RCPAnDLyo - RCP AnDDI-Lyon Cytogénétique Constitutionnelle Lyon, le 20/06/19 17/02/2020 CR RCP AURAGEN PUTOUX-RCPBIS, AU. Agrément 10/2014 🖕 🗋 17/02/2020 Demande analyse génétique (malad. PUTOUX, AUDREY Professeur Damien SANLAVILLE Professeur Pascal GAUCHERAND Tel: 04-72-12-96-95 CS DIAG. ANTENATAL Spécialité(s) : Génétique Type document : Service : HCLMR - HCL - maladie rare Docteur Marianne TILL HFME Tel: 04-72-12-96-96 29/06/2020 CR foetopath + neuropath placenta PUTOUX, AUDREY Docteur Caroline Schluth-Bolard 69677 BRON CEDEX 7 documents Tel: 04-27-85-53-14 Secrétariat Tel: 04-72-12-96-39 Fax: 04-72-12-97-10 CARYOTYPE MOLECULAIRE NOM : NJF Né(e) le PRELEVEMENT : Numéro de l'examen : 19A3298 Date du prélèvement : 04/06/19 Reçu le : 04/06/19 Matériel cellulaire : Liquide amniotique TECHNIQUE Puce Oligo 60 K quatuor PréCytoNEMv2 Fabricant Agilent Indication : foetus : malformation **RESULTATS selon ISCN 2016** Logiciel d'extraction Feature extraction Logiciel d'analyse cytogenomics DLRS 0,12 0,18 Niveau de résolution obtenu : 1000 kb

٢

LMD

T

S

P

W

FR 🔺 🍡 🖵 🌒 11:34 29/06/2020



hygen.auragen.fr/Demandeur ☆ a ЧJ < | né le 17 Post-i Parcours _ 🗆 X Histoire 0 AURAGEN filièr 📻 Prescription d'analyse génétique (maladies rares) - JEC Téléch Filtre oetus 🖃 Aucun 6 mois 17/12/2019 1 Version 2 ▼ GÉNÉTIOUE Actualiser Gérer rappels |-) 18/06/2020 Compte Démarré par Putoux, Audrey Q 18/06/2020 🗒 18/06/2020 Prescrip Putoux, Audrey Date Intervenant Ouverture d'une demande HY 18/06/2020 Demand Numéro de demande HYGEN* MR-2000491 Détails Date de demande HYGEN 18/06/2020 3 documents N° Etapes 1 Formulaire de demand haladie rare X Choix de la technique de séquençage* 📝 Laissé aux recommandations du Plan France Médecine Génomique Echantillon 1 : cas index Nº 2 017 064 175 Personne concernée* Consentement Notice d'information Etape validée automatiquem 1- La personne autorise la conservation des échantillons biologiques non Saisie le 18/06/2020 par Puto utilisés et des données générées par l'examen pour leur éventuelle utilisation ⊖oui ⊖non ultérieure dans le cadre de la même démarche diagnostique, en fonction de 3 Désignation de la RCP × \checkmark l'évolution des connaissances. 2- La personne autorise la conservation des échantillons biologiques non Intervention réalisée le 18/06/ utilisés dans le cadre de la démarche diagnostique pour une éventuelle Ooui Onon utilisation ultérieure dans un but de recherche. 5 Réception du prélèver Ì X 3- La personne autorise la conservation des données obtenues dans le cadre de la démarche diagnostique pour une éventuelle utilisation ultérieure dans un 🔘 oui 🔾 non Réception du prélèver × but de recherche. 4- La personne autorise la conservation de ses échantillons et de ses données Ooui Onon Réception du prélèver X anonymisés à des fins de mise au point technique interne au laboratoire. Récupérer le modèle pré-rempli (patient mineur) X Réception du prélèver Yous devez obligatoirement joindre aux prélèvements une photocopie du consentement et de l'attestation d'information signés, et en conserver Avis de la RCP amont are 8 l'original. Prélèvement* Si la personne a été transfusée il y a moins de 3 mois, merci de reporter le prélèvement. Type de prélèvement ADN déjà extrait . Echantillon 2 Nº 2 017 064 Personne concernée* BE Etape validée automatiquem Saisie le 18/06/2020 par PUTC Consentement https://hygennlb.auragen.fr/dominho/Fiche/CreateOrOpen?jeton-dominho=0845f4fa-4fb6-4d49-bd28-d80ec0e6cfc4 Formulaire de prescrip haladie rare X transfert a la fin du formulaire de prescription. Consignes de prélèvement - acheminement :















- Google Chrome	💴 💌 🗙 🛛 😒 Aicar: 🗙 🛛 😂 Spino: X 🛛 CT Searo: X 🛛 🗲 Séano: X 🛛 🎇 Parco: X 🕇 🕂 💷 💷
iblank	☆ € (
Ordonnance AURA	Post-it D
Prélèvement de l'apparenté 1 (Mère)	- • ×
	Statut
Nom : BE Prénom : HAJER	aladie rare 🖌 💥
Date de naissance	
	priginal.
Merci de prélever <u>2 à 5 mL sur EDTA</u> pour séquençage complet du génome au laboratoire AURAGEN	
Le prélèvement de l'apparenté doit être réalisé:	
de préférence <u>en même temps</u> que celui du cas index	
ou <u>au plus tard dans les 15 jours</u> qui suivent.	are 🕱
	i Oraș
Fait à : Le :	ii Onon
Signature du procesisteur : Tampan du procesisteur :	
PUTOUX, AUDREY	
	priginal.
Les prélèvements accompagnés de la fouille de transfert et des étiquettes (ainsi que du	
consentement si consentement papier) sont à envoyer à la plateforme AURAGEN en contactant le	
transporteur BIOLOGISTIC a partir de son extranet <u>http://bio.bio-logistic.tr</u> conformement aux informations fournies aux prescripteurs concernant l'envoi des échantillons constitutionnels (voir	Valider
consignes sur <u>https://hygentuto.auragen.fr</u>).	
Au besoin, vous pouvez contacter le secrétariat d'AURAGEN : <u>secretariat@auragen.fr</u>	
04 72 11 25 40	
Imprimer Fermer	
9 💽 📉 🔣 😣 🧕 🟦 😂 🥿 🕅	FR 本 🍽 🎲 17:

















- Lorsque l'un des coordonnateurs a validé l'étape RCP sous HYGEN, le prescripteur peut revoir le couple pour faire la prescription qui est informatisée.
- Remise d'une notice d'information
- Edition des ordonnances et des consentements
- Prélèvements des parents
- Transfert de l'ordonnance et du consentement par le généticien au foetopathologiste pour que ce dernier procède à l'envoi de l'échantillon sur la plateforme accompagné de ces documents





 L'envoi des prélèvement se fait via Biologistic (Connection via compte extranet)
 → nous vous conseillons de vous rapprocher de votre responsable du centre de prélèvement afin de vérifier s'ils ont un compte et que celui est opérationnel.





CONSIGNES D'ENVOI D'ADN CONSTITUTIONNELS EXTRAITS (METROPOLE) AURAGEN FILIERE MALADIE RARE

En complément du Manuel Utilisateur d'Hygen

1 TYPE DE PRELEVEMENT

Il est possible d'envoyer sur la plateforme d'AURAGEN des prélèvements d'ADN extraits.

L'échantillonnage s'effectue dans des microtubes 2ml à vis certifiés DNase RNase free pour :

- garantir la sécurité de fermeture des tubes
- éviter la dégradation des ADN
- permettre l'identification des tubes à l'aide d'étiquettes

Exemple référence fabricant : CLEARLINE CL754/S Microtube 2 ml stérile à capuchon vissant RNase DNase FREE, fond conique et avec O-ring.

En absence de ces tubes dans vos locaux, nous pouvons vous en fournir sur demande par mail à l'adresse <u>secretariat@auragen.fr</u>

<u>Quantité minimale</u> : 3 μg d'ADN dans un volume minimum de 60 μl soit à une concentration de 50 ng/μl minimum

Le prélèvement d'ADN sera qualifié à réception dans nos locaux. S'il ne répond pas à nos exigences de qualification, nous vous contacterons en conséquence.







2 ETIQUETAGE

Option 1 :

Utilisez vos propres étiquettes pour identifier le tube d'ADN extrait, Collez-en un exemplaire à l'emplacement prévu à cet effet sur la feuille de transfert.

Option 2 :

Utilisez la planche d'étiquettes éditable depuis le formulaire de prescription sur HYGEN (<u>https://hygen.auragen.fr</u>).

3 ACHEMINEMENT

Les microtubes contenant les ADN doivent être acheminés à température ambiante [15-25°C]. (Conditions d'acheminement du transporteur Biologistic décrites au §5)

4 EMBALLAGE

 Insérer les microtubes dans un sac Diagnobag taille A5 homologué UN3373 muni d'un adsorbant interne. Mettre une famille par sac Diagnobag.



- Ranger les feuilles de transfert éditables depuis le formulaire de prescription sur HYGEN et des consentements cochés et signés en accompagnement des microtubes dans la pochette externe du sac.
- Ranger le ou les sacs Diagnobag dans un colis de 4 litres minimum tenu à disposition par BioLogistic lors de l'enlèvement.
- Fermer les scellés lorsque le remplissage du colis est terminé et prêt à l'envoi.



CONSIGNES D'ENVOI DE TISSU FŒTAL CONSTITUTIONNEL (METROPOLE) AURAGEN FILIERE MALADIE RARE

En complément du Manuel Utilisateur d'Hygen

1 TYPE DE PRELEVEMENT

Il est possible d'envoyer sur la plateforme d'AURAGEN de préférence **30 copeaux de tissu fœtal** congelé sinon un fragment de tissu fœtal congelé (taille du fragment de l'ordre de 5 mm³)

Le fragment de tissu est transféré dans un crytotube afin de

- garantir la sécurité de fermeture des tubes
- éviter la dégradation du tissu
- permettre l'identification des tubes à l'aide d'étiquettes

Nous préconisons l'utilisation les cryotubes auto stable à pas de vis interne avec joint silicone ou pas de vis externe mais vous pouvez utiliser les cryotubes de votre service.



2 ETIQUETAGE

Option 1 :

Utilisez vos propres étiquettes pour identifier le tube de copeaux congelés ou de tissu congelé, Collez-en un exemplaire à l'emplacement prévu à cet effet sur la feuille de transfert.

Option 2 :

Utilisez la planche d'étiquettes éditable depuis le formulaire de prescription sur HYGEN (<u>https://hygen.auragen.fr</u>).

3 CONSERVATION - ACHEMINEMENT

Conservation du cryotube au congélateur [-90 ; -70°C] dans l'attente de la carboglace d'expédition. L'échantillon doit nous être acheminé rapidement.



4 EMBALLAGE

- Insertion du cryotube dans un sac Diagnobag taille A5 homologué UN3373 muni d'un adsorbant interne.
- Rangement du sac Diagnobag dans une boîte de 5 litres minimum de carboglace fournie par Biologistic lors de l'enlèvement.
- Rangement des feuilles de transfert et du consentement au-dessus de la boîte fermée contenant la carboglace et le carton, avant sa fermeture.
- Fermeture par des scotchs signés par la personne qui validera le départ de la boîte auprès de BioLogistic.





5 DEMANDE D'ENLEVEMENT

Un sous compte Biologistic doit être créé pour le service d'expédition de votre institution en contactant le secretariat@auragen.fr avant toute première demande d'enlèvement.

Une personne référente de ce service doit recevoir un lien avec identifiant et mot de passe provisoire par Biologistic, et activer le compte avant de créer toute première demande d'enlèvement.

La demande d'enlèvement d'un colis s'effectue au plus tard la veille de l'envoi sur l'extranet de BioLogistic (<u>http://bio.bio-logistic.fr</u>).

- avant 17h si enlèvement ponctuel pour un départ le lendemain dans la journée (8h-18h)
- jusqu'à 1h avant l'enlèvement si passage quotidien pour un départ dans la journée (8h-18h)

Validation avec édition d'un bon de transport à étiqueter sur le colis.

Particularités (hors jours fériés) : Expédition du lundi au jeudi.

- Pas de demande d'enlèvement le jeudi pour une expédition le vendredi
- Demande d'enlèvement à réaliser du lundi au mercredi pour un dernier départ le jeudi et une livraison le vendredi
- Demande d'enlèvement à réaliser le vendredi au plus tard pour un départ le lundi et une livraison le mardi
- Les prélèvements du jeudi devront être envoyés impérativement le lundi.
 Les colis sont à manipuler avec précaution.





En cas de jours fériés, à voir au cas par cas.

 Pas de demande d'enlèvement l'avant-veille du jour férié pour une expédition la veille du jour férié.

EXTRAIT D'ADN constitutionnels	lundi	mardi	mercredi	jeudi	vendredi
Jour de demande d'enlèvement pour un départ le lendemain ou le lundi	Avant 17h	Avant 17h	Avant 17h	Pour un départ le lundi uniquement	Avant 17h pour un départ le lundi
Jour de prise en charge du prélèvement par BIOLOGISTIC	9h-18h	9h-18h	9h-18h	9h-18h	
Jour de réception au LBMMS AURAGEN		oui	oui	oui	oui

Pour contacter le secrétariat d'AURAGEN : 04 72 11 25 40 / 04 72 11 25 50 / secretariat@auragen.fr





- Tutoriel, consentements... site AURAGEN
 - <u>https://www.auragen.fr/professionnels-de-sante/parcours-maladies-rares/</u>
- Référent plateforme: Damien Sanlaville
- Site HYGEN: <u>https://hygen.auragen.fr</u>
- Secrétariat AURAGEN: <u>secretariat@auragen.fr</u>; 04.72.11.25.40 ou 04.72.11.25.50
- Site Biologistic: http://bio.bio-logistic.fr