

 <p>CENTRE PAUL STRAUSS centre régional de lutte contre le cancer</p>	<p>MODALITES DES PRELEVEMENTS ET DE LEUR ACHEMINEMENT SPECIFIQUES AUX EXAMENS DE PREDISPOSITION GENETIQUE AU CANCER</p>	<p>PC-073 Version 3 Date d'application : 27/07/2016</p>	
<p>Rédigé par : Danièle MULLER</p>	<p>Vérifié par : Sandra BIWAND</p>	<p>Approuvé par : Danièle MULLER</p>	<p>Page 1/14</p>

**MODALITES DES PRELEVEMENTS
ET
DE LEUR ACHEMINEMENT**

**Spécifiques aux examens
de prédisposition génétique au cancer.**

CENTRE PAUL STRAUSS
Centre régional de lutte contre le cancer
3 rue de la Porte de l'hôpital
BP 30042
67065 Strasbourg cedex

1. OBJET

Le laboratoire d'oncogénétique du Centre Paul Strauss (CPS) prend en charge les prélèvements réalisés dans le cadre d'examens d'oncogénétique moléculaire constitutionnelle en vue du diagnostic de prédisposition génétique au cancer du sein et/ou des ovaires.

Cette procédure décrit la démarche d'une demande d'examen de biologie médicale et les modalités de prélèvements destinées à fournir au laboratoire d'oncogénétique des prélèvements réalisés dans les conditions adéquates pour assurer la conformité avec les nouvelles exigences réglementaires (ordonnance 2010-46 du 16 janvier 2010, et notamment celles de la norme NF EN ISO 15189.

Les conditions de réalisation et de transmission des prélèvements biologiques constituent une étape importante impliquant une étroite collaboration entre les prescripteurs, les préleveurs et le laboratoire. Le respect de ces exigences est essentiel pour garantir des résultats d'analyses fiables. Les exigences sont exposées et formulées avec le souci de limiter les contraintes imposées aux prescripteurs.

Cette procédure est diffusée en interne et accessible par consultation de Ennov (Cf. PC/DQ/1.2/01-8_Gestion système documentaire),

Cette procédure est accessible aux clients externes via le site internet du CPS (<http://www.centre-paul-strauss.fr/laboratoire-d-oncogenetique>).

Elle peut également être diffusée aux clients en version papier, la version en ligne faisant foi.

Les clients du laboratoire sont informés de sa mise à jour par tout moyen pertinent (mail, courrier, note...).

2. DOMAINE D'APPLICATION

Cette procédure est destinée au personnel du laboratoire d'oncogénétique, aux prescripteurs et préleveurs des services du Centre Paul Strauss, aux prescripteurs externes au Centre Paul Strauss, aux établissements de santé et laboratoires de biologie médicale extérieurs aux CPS.

3. DOCUMENTS DE REFERENCE**Références pour l'élaboration :**

Réglementaires	Guide de bonne exécution des analyses de biologie médicale, GBEA, Arrêté du 26 novembre 1999 publié au JO 11 décembre 1999, p 18441. Ordonnance n°2010-49 du 13 janvier 2010 relative à la Biologie Médicale.
Normes	DE-436 _Norme NF EN ISO 15189 (version 2012-12) - Laboratoires de biologie médicale
Autres	DE-438 _SH REF 02 - Recueil des exigences spécifiques pour l'accréditation des laboratoires de biologie médicale selon la norme NF EN ISO 15189 : 2012 DE-450 _COFRAC-SH-GTA-01 - Guide Technique d'Accréditation en biologie médicale

Documents rattachés à la présente procédure :

DI-076_Prélèvement de sang sur Tube PAXgene par les préleveurs

DI-077_Prélèvement de sang sur FTA Card par les préleveurs

DI-142_Règles d'identitovigilance d'exécution des prélèvements de biologie

DI-147_Indications de tests diagnostic de prédisposition au cancer du sein/ovaire pour le biologiste

DI-187_Ligne de conduite pour la recherche de mutations des gènes BRCA1 et BRCA2 à visée théranostique en vue d'un traitement par inhibiteur de PARP (Olaparib) des cancers de l'ovaire, des trompes, ou du péritoine, séreux de haut grade

PC/DQ/1.2/01-8_Gestion système documentaire

PC-001_Prestation de conseil - Laboratoire d'oncogénétique

PC-035_Réalisation d'un test diagnostique de prédisposition génétique au cancer du sein et/ou de l'ovaire par l'analyse des gènes BRCA1 et BRCA2

PC-036_Réalisation d'un test ciblé : recherche d'une mutation connue dans les gènes BRCA1 et BRCA2

EN-002_Consentement et prescription pour test ciblé (patient ou tuteur)

EN-128_Prescription prélèvement oncogénétique – Tumorotheque

EN-145_Consentement et prescription pour test ciblé (patient mineur)

EN-190_Consentement et attestation d'information pour test génétique de prédisposition

EN-193_Ordonnance et demande d'examen de gènes de prédisposition au cancer

EN-218_Prescription d'examen de génétique tumorale : Gènes BRCA1-BRCA2 en vue d'un traitement anti-PARP de tumeur de l'ovaire

4. DEFINITIONS ET ABREVIATIONS

CPS : Centre Paul Strauss

COFRAC : Comité Français d'Accréditation

BRCA1/2 : BReast Cancer 1 ou 2

INCA : Institut National du CAncer

UMD : Universal Mutation Database

5. ORGANISATION**SOMMAIRE**

5.1.	Présentation du laboratoire d'oncogénétique	5
5.1.1.	Activité	5
5.1.2.	Coordonnées et horaires.....	5
5.2.	Prescription	5
5.2.1.	Support de demande d'examen	5
5.2.2.	Aide à la prescription.....	6
5.3.	Modalités de prélèvements.....	7
5.3.1.	Identification et prélèvement	7
5.3.1.1.	Consignes d'identification des prélèvements.....	7
5.3.1.2.	Consignes de prélèvement	7
5.3.1.3.	Stockage.....	9
5.3.2.	Acheminement des prélèvements	9
5.3.2.1.	Aux heures d'ouverture du laboratoire d'oncogénétique	9
5.3.2.2.	En dehors des heures d'ouverture du laboratoire d'oncogénétique	10
5.4.	Modalités de prélèvements.....	10
5.4.1	Documents nécessaires à la prise en charge d'un prélèvement.....	10
5.4.2.	Acceptation des prélèvements	11
5.4.3.	Adaptation de la prescription.....	11
5.5.	Réalisation des examens	11
5.6.	Compte-rendu des résultats	12
5.6.2.	Validation des résultats	12
5.6.3.	Modalité de transmission	12
5.6.4.	Délai de rendu.....	12
5.6.5.	Prescription d'examens complémentaires.....	12
5.7.	Réclamations.....	13
5.8.	Conservation des échantillons.....	13
5.9.	Réservé aux prescripteurs du CPS	13
5.10.	Contacts	13
5.11.	Liste des examens	14

5.1. Présentation du laboratoire d'oncogénétique

5.1.1. Activité

Le laboratoire d'oncogénétique du CPS est une entité composant l'unité d'oncologie génétique du Centre Paul Strauss. L'activité du laboratoire se décline en la recherche d'altération génétique dans des gènes de prédisposition au cancer. Les examens réalisés sont listés au paragraphe 5.10. Ils incluent en particulier les gènes de prédisposition au cancer du sein et de l'ovaire, BRCA1 et BRCA2.

Ces examens seront réalisés conformément aux dispositions légales et réglementaires en vigueur.

Le laboratoire est autorisé à réaliser ces examens et porte le N° d'agrément 2012/373.

Le laboratoire est engagé dans la démarche de management de la qualité de sorte à répondre aux exigences de la norme NF EN ISO 15189 et aux dispositions législatives et réglementaires. L'accréditation partielle de ses activités lui a été octroyée par le COFRAC en janvier 2015 garantissant ainsi la fiabilité des examens de biologie réalisés (attestation N°8-3582). Les examens accrédités sont consultables sur le site du Cofrac (www.cofrac.fr)

5.1.2. Coordonnées et horaires

Le laboratoire d'oncogénétique se situe dans le Bâtiment D :

Centre Paul Strauss
3 rue de la Porte de l'Hôpital
BP30042
67065 STRASBOURG cedex

Horaires d'ouverture : du lundi au vendredi, de 8h30 à 17h

5.2. Prescription

La prescription de l'examen de biologie médicale est réalisée par le médecin ou une personne déléguée par celui-ci.

Le médecin doit formuler ses prescriptions avec toute la clarté indispensable, veiller à leur compréhension par le patient et son entourage et s'efforcer d'en obtenir la bonne exécution (Article R.4127-34 du code de la santé publique).

La prescription doit être signée et datée et jointe aux autres documents demandés au paragraphe 5.3.2.

5.2.1. Support de demande d'examen

Le prélèvement doit être élaboré dans le cadre d'une consultation d'oncogénétique. Le patient aura donné son consentement à l'analyse génétique par l'apposition de sa signature sur le formulaire de consentement :

Au CPS :

- Consentement et prescription pour test ciblé (patient ou tuteur) (EN-002)
- Consentement et prescription pour test ciblé (patient mineur) (EN-145)
- Consentement et attestation d'information pour test génétique de prédisposition (EN-190)

La feuille de prescription médicale doit **obligatoirement** comporter de façon lisible et sans rature, les éléments suivants :

- **Nom usuel, nom de naissance, prénom, date de naissance et sexe** du patient,
- Identification et signature du **médecin** prescripteur ou des personnes déléguées sous la responsabilité du médecin prescripteur,
- Identification et signature **du préleveur**,
- **Date et heure** du prélèvement,
- **Examens demandés et renseignements cliniques**,
- **Nature** de l'échantillon,
- Caractère d'**urgence**,
- Eventuellement les difficultés rencontrées au moment de la prise de sang.

Les feuilles de demandes d'examens (prescription médicale), spécifiques au laboratoire sont mises à disposition des prescripteurs :

- **Prescripteur interne** : via le site intranet Ennov (<http://serv-vmennov/eDoc/actions/main?datasource=prod>), Cf. PC/DQ/1.2/01_Gestion du système documentaire,
- **Prescripteur externe** : via le site internet du Centre (www.centre-paul-strauss.fr/laboratoires), ou diffusées par le laboratoire par courrier ou mail. Des demandes émanant de prescripteurs externes occasionnels peuvent être réalisées et écrites sur des ordonnances.

Elles sont spécifiques au type d'examen demandé :

- Feuille de demande dans le cadre de la prédisposition au cancer du sein et des ovaires, notamment les gènes BRCA1 et BRCA2 (*EN-193_Ordonnance et demande d'examen de gènes de prédisposition au cancer*)
- Feuille de demande dans le cadre de la recherche de mutations tumorales des gènes BRCA1 et BRCA2 dans les cancers de l'ovaire pouvant bénéficier d'un traitement par inhibiteur de PARP (*EN-218_Prescription d'examen de génétique tumorale : Gènes BRCA1-BRCA2 en vue d'un traitement anti-PARP de tumeur de l'ovaire*)
- Feuille de demande dans le cadre d'autres prédispositions au cancer réservée aux prescripteurs du Centre Paul Strauss (*EN-128_Prescription prélèvement oncogénétique - Tumorothèque*).

NB : Une prescription réalisée sur ordonnance doit comporter les mêmes informations que le formulaire de prescription sus-nommé. Elle peut être utilisée en cas d'absence d'accès au formulaire de prescription (prescripteur externe).

5.2.2. Aide à la prescription

Le biologiste du laboratoire reste à la disposition des prescripteurs pour tout conseil relatif à la prescription d'un examen de biologie médicale en oncogénétique.

Les critères de pertinence requis pour la prescription d'un criblage dans les gènes BRCA1 et BRCA2 sont décrits dans le document *DI-147_Indications de tests diagnostic de prédisposition au cancer du sein/ovaire pour le biologiste*.

- Ils représentent les conditions minimales requises pour l'analyse des gènes de prédisposition héréditaire au cancer du sein et/ou de l'ovaire

- Les documents de références à la base d'une prescription en oncogénétique sont :
 - Rapport sur l'estimation des besoins de la population pour les 10 années à venir en termes d'accès aux consultations et aux tests d'oncogénétique INCa – octobre 2008.
 - Principales recommandations de prise en charge des personnes porteuses d'une mutation de BRCA1 ou BRCA2 - INCa - avril 2009.
 - Identification et prise en charge des prédispositions héréditaires aux cancers du sein et de l'ovaire (mise à jour 2004). F. EISINGER et al. ; Bull Cancer 2004 ; 91 (3) : 219-37.
 - Règles de bonnes pratiques applicables à l'examen des caractéristiques génétiques d'une personne à des fins médicales (article L. 1131-2 du code de la santé publique-arrêté du 27 mai 2013).
 - Commission de la transparence, 3 juin 2015, avis sur Lynparza, site internet de l'HAS.
- Lorsque les conditions citées ne sont pas remplies, le dossier est alors discuté en réunion pluridisciplinaire réunissant régulièrement les cliniciens oncogénéticiens et les biologistes.

5.3. Modalités de prélèvements

Le prélèvement doit donc être effectué uniquement sous couvert d'une prescription médicale ET d'un consentement signé par le patient

5.3.1. Identification et prélèvement

5.3.1.1. Consignes d'identification des prélèvements

L'ensemble des règles d'identification des prélèvements sont définies dans le document intitulé « *DI-142_Règles d'identitovigilance d'exécution des prélèvements de biologie* » disponible sur la GED Ennov pour le CPS.

Pour le laboratoire préleveur extérieur, il doit suivre les règles de bonnes pratiques conformément aux dispositions du G.B.E.A. ou de la norme NF EN ISO 15189 : 2012.

L'identification des échantillons se fait **après** le prélèvement, en présence du patient et avec les éléments suivants :

- **Nom marital,**
- **Nom de naissance,**
- **Prénom,**
- **Date de naissance**
- **Sexe du patient.**

Ces éléments doivent être déclinés par le patient lui-même. Elles doivent obligatoirement être identiques à celles mentionnées sur la feuille de demande d'examen.

5.3.1.2. Consignes de prélèvement

5.3.1.2.1. Réalisation du prélèvement

Le prélèvement pour des examens de biologie médicale doit être réalisé par du personnel habilité disposant des diplômes et qualifications réglementaires. Il se conforme aux procédures en vigueur dans leur institution (*DI-142_Règles d'identitovigilance d'exécution des prélèvements de biologie*).

L'identification du préleveur (nom, prénom et qualité) est systématiquement vérifiée à réception des demandes d'examens par le laboratoire. L'absence d'identification du préleveur est enregistrée et fait l'objet d'une non-conformité.

Consigne générale de prélèvement :

- **Vérifier l'identité de la personne et les conditions de prélèvement (à jeun, heure, etc.) puis l'installer,**
- Examiner le système veineux du patient pour choisir le site de prélèvement puis préparer le matériel adapté,
- Contrôler la date de péremption des tubes et l'absence d'altération,
- Procéder à l'hygiène des mains en réalisant une friction désinfectante avec une solution hydroalcoolique ou en se lavant les mains,
- Poser un garrot à 10 cm au-dessus du site de ponction,
- Mettre des gants,
- Désinfecter le SITE DE PONCTION et ne plus y toucher,
- Réaliser la **PRISE DE SANG** dans les tubes adéquats
- Retirer l'aiguille, enlever le garrot et éliminer le matériel usagé dans des containers adaptés,
- Compresser ou faire compresser le site de ponction avec un coton et ne pas faire plier le bras (évite la formation d'un hématome) puis mettre un pansement,
- Bien homogénéiser les tubes par 4-5 retournements lents. Agiter doucement par retournements successifs pour mélanger le sang avec l'anticoagulant.
- Enlever les gants,
- Identifier tous les tubes à l'aide d'étiquettes ou de manière manuscrite : nom, nom de jeune fille, prénom, date de naissance et sexe,
- Procéder à l'hygiène des mains en réalisant une friction désinfectante avec une solution hydroalcoolique ou en se lavant les mains.
- Tous les tubes concernant un même patient doivent être placés dans un même sachet en plastique transparent.
Un sachet de tubes doit correspondre à un seul patient.

5.3.1.2.1.1 Type de prélèvement

- Pour les examens de prédisposition génétique au cancer, le prélèvement consiste généralement en :

2 tubes de 5 ou 7 ml de sang veineux contenant de l'EDTA (tube à bouchon mauve)

Il n'est pas nécessaire d'être à jeun.

Ce type de prélèvement ne demande pas de préparation spécifique du patient.

Toutefois, le prélèvement ne doit pas être effectué concomitamment à un traitement de chimiothérapie.

- Certains prélèvements spécifiques s'effectuent occasionnellement, à la demande expresse du prescripteur.

Il peut s'agir de prélèvement :

- Dans un **tube PAXgene** pour l'analyse des transcrits ARN suite à la purification des ARN intracellulaires du sang humain total. Se conformer aux instructions de prélèvements décrites dans le document « *DI-076_Prélèvement de sang sur Tube PAXgene par les préleveurs* » pour les instructions de prélèvement,
- Sur **FTA Card** (ou papier buvard). Se conformer aux instructions de prélèvements décrites dans le document accessible sur Intranet « *DI-077_Prélèvement de sang sur FTA Card par les préleveurs* ».

L'analyse de grand réarrangement n'est pas réalisable sur prélèvement FTA.

Ces conditionnements sont fournis par le laboratoire d'oncogénétique sur demande.

➤ Cas particulier d'un échantillon d'ADN

En cas de demande d'examen à effectuer à partir d'un échantillon d'ADN, il est demandé de fournir les concentrations et mode d'extraction utilisés.

➤ Cas particulier d'un prélèvement tumoral

Le circuit de prise en charge d'un prélèvement tumoral dans le cadre d'un test à visée théranostique pour le cancer de l'ovaire est détaillée dans le document de synthèse *DI-187_Ligne de conduite pour la recherche de mutations des gènes BRCA1 et BRCA2 à visée théranostique en vue d'un traitement par inhibiteur de PARP (Olaparib) des cancers de l'ovaire, des trompes, ou du péritoine, séreux de haut grade*. La fiche de prescription spécifique *EN-218_Prescription d'examen de génétique tumorale : Gènes BRCA1-BRCA2 en vue d'un traitement anti-PARP de tumeur de l'ovaire* est à utiliser par le prescripteur.

5.3.1.2.2. Traçabilité de l'acte de prélèvement

Les champs à remplir sont obligatoires : identité du prescripteur, identité du préleveur (nom en caractères lisibles, signature), date et heure de prélèvement.

5.3.1.3. Stockage

Le prélèvement peut être conservé à température ambiante pendant 6 heures au maximum. Au-delà, il sera conservé au réfrigérateur (4°C à 10°C).

5.3.2. Acheminement des prélèvements

Le transport du prélèvement doit respecter les règles qui assurent l'intégrité de l'échantillon, la confidentialité et la sécurité des personnes. Le prélèvement est obligatoirement déposé dans un sachet plastique hermétique.

Il doit obligatoirement être accompagné, dans une double poche de plastique :

- de la demande d'examen complétée.
- du consentement signé par le patient ou de l'attestation du prescripteur de son existence,

Le tout est transporté dans un contenant rigide.

5.3.2.1. Aux heures d'ouverture du laboratoire d'oncogénétique (du lundi au vendredi de 8h30 à 17h)

5.3.2.1.1. Prélèvement du CPS

Tout prélèvement effectué dans un service du Centre Paul STRAUSS, doit être **déposé au service de policlinique** dans le réfrigérateur dédié.

Les prélèvements sont retirés par le personnel du laboratoire d'oncogénétique une fois par jour.

Si les prélèvements n'ont pas été retirés avant 16h, le personnel de la policlinique prévient le laboratoire d'oncogénétique.

5.3.2.1.2. Prélèvement de l'extérieur

Le prélèvement est adressé au laboratoire d'oncogénétique. Il doit être transféré, selon les modalités en vigueur. Le transport du matériel biologique est de la responsabilité de l'expéditeur.

Ce matériel biologique (sang total ou ADN) est de catégorie B. il doit par conséquent être envoyé dans un emballage de type P650.

L'emballage de type P650 est un triple emballage de bonne qualité et solide avec absorbant et calage composé d'un récipient primaire étanche contenant le matériel biologique inséré dans une boîte secondaire étanche, résistant aux chocs, avec un matériel absorbant. L'ensemble est placé et calé dans un emballage tertiaire résistant et marqué :

- UN 3373 dans un losange d'au moins 5 cm de côté,
- Matière biologique catégorie B en lettre de 6 mm de haut.

Pour plus de détails, consulter le document de l'OMS, guide pratiques sur l'application du règlement relatif au « Transport de matières infectieuses », consultable sur la page <http://www.centre-paul-strauss.fr/laboratoire-d-oncogenetique>.

Le transport de matériel biologique peut se faire à température ambiante (entre +12°C et +28°C).

La durée totale de transfert (de la date de prélèvement à la réception au laboratoire d'oncogénétique) ne doit pas dépasser 5 jours.

Le prélèvement est déposé à l'accueil/standard du Centre Paul STRAUSS, uniquement aux heures d'ouverture du laboratoire (du lundi au vendredi de 8h30 à 17h).

L'ensemble des instructions décrites dans ce document est également disponible via le site Internet du Centre (<http://www.centre-paul-strauss.fr/laboratoire-d-oncogenetique>)

5.3.2.2. En dehors des heures d'ouverture du laboratoire d'oncogénétique

- conserver le prélèvement au réfrigérateur,
- ce stockage ne doit pas dépasser 5 jours.

5.4. Modalités de prélèvements

5.4.1 Documents nécessaires à la prise en charge d'un prélèvement

- Une feuille de prescription médicale de l'examen demandé.
- Le consentement éclairé du patient ou l'attestation du médecin oncogénéticien prescripteur certifiant avoir le consentement en sa possession doit être joint au prélèvement.
- Le numéro de famille donné par la consultation. Ce numéro de famille est repris au laboratoire. Il est indispensable pour la recherche d'une mutation connue dans une famille donnée.
- L'arbre généalogique de la famille dont les membres sont numérotés si l'arbre est anonymisé, et les apparentés atteints de cancer en précisant l'âge de survenue du cancer. Le cas échéant, les données cliniques familiales.
- Pour un apparenté dont la mutation dans la famille n'a pas été mise en évidence au laboratoire du Centre Paul Strauss, joindre le résultat initial fourni par le laboratoire qui a réalisé le criblage.

5.4.2. Acceptation des prélèvements

La légitimité de la demande d'examen est examinée par le biologiste selon les critères suivants :

- a) Identification du prescripteur
- b) Identification du préleveur
- c) Date et heure du prélèvement
- d) Nature de l'échantillon et de contenant
- e) Site de prélèvement
- f) Présence des renseignements cliniques obligatoires
- g) Identité complète du patient sur la demande et sur l'échantillon
- h) Concordance de l'identité du patient sur la demande d'examen et sur l'échantillon
- i) Adéquation entre l'échantillon et les examens demandés
- j) Respect des conditions de transport (conditionnement, température, délai)
- k) Qualité de l'échantillon
- l) Présence des documents associés (consentements, ...)
- m) Prélèvement effectué en dehors des instructions et recommandations en vigueur (*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 et DI-147_Indications de tests diagnostic de prédisposition au cancer du sein/ovaire pour le biologiste*).

Si ces critères ne sont pas respectés, le laboratoire enregistre une non-conformité et le prescripteur ou le préleveur sont contactés de sorte à lever la non-conformité.

Le prélèvement est conservé et stocké au service sous réserve d'acceptation. En cas de doute sur le respect des modalités décrites ci-dessus, un nouveau prélèvement peut être demandé.

Le laboratoire d'oncogénétique se réserve le droit de refuser le prélèvement ou la demande d'examen, lorsque l'écart constaté compromet la qualité du résultat de l'examen de biologie prescrit. En particulier, l'absence ou l'erreur d'identification de l'échantillon et/ou de la demande d'examen est un critère majeur de non-conformité, entraînant le refus de la demande. Toute demande qui pourrait prêter à confusion sera rejetée et fera l'objet d'une déclaration de non-conformité au prescripteur ou laboratoire préleveur.

Le prescripteur et le préleveur en seront informés. La destruction du prélèvement pourra y être mentionnée.

L'examen débute lorsque l'ensemble des documents nécessaires est réceptionné.

5.4.3. Adaptation de la prescription

Une adaptation de la prescription peut être proposée par le biologiste (rajout de méthode, autre méthode utilisée...). Celui-ci en informe le prescripteur au préalable.

5.5. Réalisation des examens

L'envoi d'une prescription d'examen de biologie médicale au Laboratoire d'oncogénétique vaut acceptation des modalités du présent document.

Les examens de biologie médicale sont réalisés par le laboratoire selon des méthodes reconnues et validées pour répondre aux besoins de ses clients. Le laboratoire s'engage à réaliser les examens dans un environnement adapté et à l'aide d'un personnel habilité.

Les modifications de méthodes pouvant impacter la phase pré-analytique, les résultats et leur interprétation sont transmises aux prescripteurs.

Tout résultat positif doit être confirmé sur un second prélèvement indépendant du 1^{er} prélèvement avant d'être transmis définitivement au patient.

5.6. Compte-rendu des résultats

5.6.2. Validation des résultats

La validation du résultat de l'examen est réalisée par un biologiste autorisé. Celui-ci s'appuie sur les guides et recommandations de sociétés savantes ou d'organismes reconnus (HAS, INCA) pour garantir une interprétation selon l'état de l'art. Les résultats sont interprétés et commentés en accord avec les recommandations du Groupe Génétique et Cancer français (GGC)

5.6.3. Modalité de transmission

Le résultat des examens est rendu sous format papier uniquement.

Ce compte-rendu de résultat sera adressé **exclusivement** au médecin prescripteur.

Il est transmis par voie postale pour les prescripteurs externes.

Un courrier est adressé au laboratoire préleveur externe au CPS informant que le résultat a été transmis au prescripteur.

Le laboratoire ne communique pas de résultat par téléphone.

La communication de résultats par fax est exceptionnelle et soumise à des exigences de confidentialité.

Les biologistes sont à disposition pour tous conseils clinico-biologiques et techniques.

5.6.4. Délai de rendu

- Pour un test diagnostique de prédisposition génétique au cancer du sein/ovaire sur un cas index, le résultat de l'examen concerne la recherche de mutation dans les gènes BRCA1 et BRCA2. Le délai de rendu est compris entre 3 mois et 6 mois selon le type de demande.

Ainsi les tests dits « Urgent », correspondant essentiellement à des examens dont le résultat conditionne la prise en charge thérapeutique, sont rendus dans un délai de 1 mois après la demande.

Les tests dits « Prioritaire » sont rendus au minimum 2 mois et maximum 4 mois après la demande.

Les tests diagnostique courants sont rendus au maximum 6 mois après la demande.

Les mutations détectées sont systématiquement envoyées sous numéro anonyme à la base nationale UMD-BRCA-share

- Pour un test ciblé ; soit une recherche de mutation familiale chez un apparenté, le rendu de résultat concerne les 2 prélèvements indépendants et ne dépasse pas 2 mois.

5.6.5. Prescription d'examens complémentaires

Des examens complémentaires sur l'échantillon stocké au laboratoire peuvent être demandés par le prescripteur sous couvert d'une nouvelle demande d'examen et après concertation avec le biologiste.

5.7. Réclamations

Le laboratoire enregistre et analyse toute réclamation qui lui est adressée. Ces réclamations peuvent lui être adressées par téléphone, courriel, courrier.

5.8. Conservation des échantillons

Sauf demande expresse du patient, les reliquats de prélèvement et échantillons dérivés sont conservés sans restriction de temps à température ambiante pour les buvards, à +4°C pour les ADN extraits et à une température inférieure à -18°C pour le sang total.

5.9. Réservé aux prescripteurs du CPS

AUTRES DEMANDES D'EXAMENS DE PREDISPOSITION AU CANCER – réservé aux prescripteurs du CPS

Ces prélèvements doivent être **déposés au service de polyclinique** dans le réfrigérateur dédié.

Ils sont retirés par le personnel du **service de biologie des tumeurs** une fois par jour qui les prend en charge.

Si les prélèvements n'ont pas été retirés avant 16h, le personnel de la polyclinique prévient la tumorothèque.

L'ensemble des instructions décrites dans ce document est également disponible via le site Internet du Centre (www.centre-paul-strauss.fr/laboratoires)

5.10. Contacts

Laboratoire d'oncogénétique du Centre Paul STRAUSS :

Tél. : 03.88.25.24.45

Mail : labogenet@strasbourg.unicancer.fr

Biologiste, responsable du laboratoire : **Dr. Danièle MULLER**

Tél. : 03.88.25.24.45

Mail : Dmuller@strasbourg.unicancer.fr

Secrétariat administratif : **Mme Cathy HORN**

Tél. : 03.88.25.85.83

Mail : BClinique@strasbourg.unicancer.fr

Tumorothèque du Centre Paul STRAUSS :

Responsable gestion tumorothèque : **Sonia LEDRAPPIER**

Tél. : 03.88.25.24.46

Mail : sledrappier@strasbourg.unicancer.fr

PC-073 Version 3	MODALITES DES PRELEVEMENTS ET DE LEUR ACHEMINEMENT SPECIFIQUES AUX EXAMENS DE PREDISPOSITION GENETIQUE AU CANCER	Page 14 sur 14
---------------------	---	----------------

5.11. Liste des examens

Laboratoire d'oncogénétique, Centre P. Strauss -STRASBOURG N° accréditation 8-3582		Liste détaillée des examens/analyses couverts par l'accréditation					
Lieu de réalisation des opérations techniques (site, unité fonctionnelle, service, ...)	Domaine	Sous-Famille	Examen / analyse	Nature de l'échantillon biologique (sang et dérivés, urine, selles, ...)	Principe de la méthode (préciser si automatisée avec le nom de l'automate ou manuelle, ainsi que la technique mise en oeuvre)	Référence de la méthode (référence du document et version)	Remarque (ajout, changement automate, changement de méthode, changement de réactif,...)
Laboratoire d'oncogénétique	Génétique	Génétique constitutionnelle	Gène BRCA1 : recherche et caractérisation de mutations ponctuelles ou de réarrangements	Échantillon(s) biologique(s) d'origine humaine : sang Acides nucléiques : ADN	Méthode qualitative. Séquençage Sanger des exons et jonctions intron/exon sur Séquenceurs Capillaires Applied Biosystems 3130 et 3130XL	PC_045 (version 2) : Réalisation d'un séquençage sur séquenceurs 3130 et 3130XL MOA-019 (version 3) : Recherche de mutation par séquençage Sanger dans le gène BRCA1	Accrédité selon la Portée B
Laboratoire d'oncogénétique	Génétique	Génétique constitutionnelle	Gène BRCA2 : recherche et caractérisation de mutations ponctuelles ou de réarrangements	Échantillon(s) biologique(s) d'origine humaine : sang Acides nucléiques : ADN	Méthode qualitative Séquençage Sanger des exons et jonctions intron/exon sur Séquenceurs Capillaires Applied Biosystems 3130 et 3130XL	PC_045 (version 2) : Réalisation d'un séquençage sur séquenceurs 3130 et 3130XL MOA-020 (version 3) : Recherche de mutation par séquençage Sanger dans le gène BRCA2	Accrédité selon la Portée B
Laboratoire d'oncogénétique	Génétique	Génétique constitutionnelle	Gène BRCA1 : recherche et caractérisation de mutations ponctuelles ou de réarrangements	Échantillon(s) biologique(s) d'origine humaine : sang Acides nucléiques : ADN	Méthode qualitative Séquençage Haut débit sur MiSeq (Illumina) Traitement informatique post-analytique sur pipeline interne	PC_071 (version 1) : Recherche de mutations des gènes BRCA1 et BRCA2 par séquençage parallèle massif (NGS) PC_072 (version 1) : Préparation d'une librairie d'amplicons par le kit BRCA MASTR Dx PC_074 (version 1) Séquençage parallèle massif sur Miseq (Illumina)	Accrédité selon la Portée B
Laboratoire d'oncogénétique	Génétique	Génétique constitutionnelle	Gène BRCA2 : recherche et caractérisation de mutations ponctuelles ou de réarrangements	Échantillon(s) biologique(s) d'origine humaine : sang Acides nucléiques : ADN	Méthode qualitative Séquençage Haut débit sur MiSeq (Illumina) Traitement informatique post-analytique sur pipeline interne	PC_071 (version 1) : Recherche de mutations des gènes BRCA1 et BRCA2 par séquençage parallèle massif (NGS) PC_072 (version 1) : Préparation d'une librairie d'amplicons par le kit BRCA MASTR Dx PC_074 (version 1) Séquençage parallèle massif sur Miseq (Illumina)	Accrédité selon la Portée B