



Veiller à la conformité pré-analytique

- Validation de la prescription dans SPICE
- **Vérification des consentements**
 - Les consentements doivent être téléversés dans SPICE
 - Si des patients signent le consentement après la consultation, ils doivent les envoyer au prescripteur ou assistant de prescription pour téléversement sur SPICE, et non les adresser au laboratoire SeqOIA
- Type de prélèvement
- Nombre d'apparentés
- Conditions d'acheminement
- Documents et formulaires d'accompagnement.

La conformité pré-analytique est un facteur qui peut impacter fortement le temps de retour du résultat

(Nb: les mails de non-conformité ne sont pas des réprimandes)



Respecter les formats de démographie suivants:

Majuscules et minuscules : **NOM Prénom (prénom d'usage)**

Nom usuel, Prénom : *

NOM

Prénom

Dans le cadre de la foetopathologie : **NOM (foetus)**

Nom usuel, Prénom : *

NOM

(foetus)



Ordre des apparentés : **apparenté 1 = Mère , apparenté 2 = Père**

+ Ajouter/modifier un apparenté

Patient	Mère	Père
Identifiant : * Autre ▼ 123456789	Identifiant : * Autre ▼ 12345678	Identifiant : * Autre ▼ 1234567
Nom usuel, Prénom : * NOM Prénom	Nom usuel, Prénom : * NOM Prénom	Nom usuel, Prénom : * NOM Prénom
Nom de naissance : * NOM	Nom de naissance : * NOM	Nom de naissance : * NOM
Sexe et Date de naissance : * ☐ Homme ☒ Femme 15/06/2022	Sexe et Date de naissance : * ☐ Homme ☒ Femme 20/06/1990	Sexe et Date de naissance : * ☒ Homme ☐ Femme 09/05/1990
	Lien de parenté : Mère	Lien de parenté : Père
	☐ Apparenté atteint	☐ Apparenté atteint



BONNES PRATIQUES DE PRESCRIPTION

- Apparenté symptomatique : cocher **Atteint**
- Si la symptomatologie n'est pas homogène → **commentaire dans SPICE +++**

Mère ✕

Identifiant : *

Autre ▼ 12345678 ✕

Nom usuel, Prénom : *

NOM Prénom

Nom de naissance : *

NOM

Sexe et Date de naissance : *

☐ Homme ☒ Femme 20/06/1990 📅

Lien de parenté : Mère ▼

☒ Apparenté atteint

COMMENTAIRES

+ Ajouter un commentaire

Aucune donnée



Compléter les informations cliniques

- Foetopathologie: terme interruption ou décès + CR foetopath (indispensable)
- Saisir les termes HPO
- Téléverser la fiche de synthèse RCP (power point, fichier texte) ou CR

**La fiche de synthèse est à privilégier +++
(exemple: CHU Angers)**

**L'utilisation exclusive de termes HPO réduit
le taux d'élucidation diagnostique de 25%.**



Respecter les conditions/parcours/séquences d'examens définis dans chaque pré-indication

Sur le [site FMG2025](#), chaque pré-indication dispose d'une page présentant les critères avant d'envisager une discussion en RCP-FMG, la place du STDH dans la stratégie diagnostique, une cartographie des RCP et les contacts des responsables de RCP

Respecter l'organisation nationale des RCP et veiller à une articulation harmonieuse entre RCP génomique et RCP nationales



Privilégiez les prescriptions en TRIO

En raison de l'augmentation de l'activité, une vigilance particulière doit être apportée au format d'examen.

Les prescriptions en quatuor ou plus sont soumises à l'accord préalable du laboratoire → demande à effectuer à seqoia@aphp.fr

Les formats $\geq$ quatuor sont acceptés d'emblée si doute sur l'homogénéité du phénotype dans la famille (maladies distinctes?) → **commentaire dans SPICE +++**

Une extension en quatuor ou plus sera acceptée si analyse initiale non conclusive en trio → **demander la réouverture de la prescription via mail à seqoia@aphp.fr**

Pas de mineurs asymptomatiques,

Pas de majeur asymptomatique (hors parents), sauf exception → demande à effectuer à seqoia@aphp.fr et **commentaire dans SPICE si accepté**



**Pas de prescriptions simultanées:
Panel + génome
ou
Exome + génome**

Les temps de retours prévisibles de ces examens peut faire l'objet d'une discussion préalable.

Les doubles voir triples prescriptions sollicitent le plus souvent les mêmes biologistes en bout de chaîne.

Si panel ou exome en cours: attendre le résultat, sauf si délais d'attente trop long (> 3 mois)

**A titre information, environ 90% des diagnostics sont effectuées
dans des gènes appartenant à au moins un panel PanelApp
Toutefois, le PanelApp diagnostique n'est pas toujours celui qui
pourrait être retenu intuitivement**



Choisir la pré-indication adaptée aux symptômes les plus saillants.

Une symptomatologie frontière entre plusieurs pré-indications n'a pas d'impact pratique sur le résultat : les biologistes ont accès à tous les examens, une réorientation de la prise en charge de l'examen ou bien des demandes de relectures par un ou plusieurs autres biologistes sont tout à fait possibles.

Evaluer scrupuleusement l'intérêt de prescrire un génome pour un symptôme non expliqué par un diagnostic antérieur.

Le laboratoire a déjà été confronté à des symptômes rares mais connus, ou tout à fait mineurs, ou expliqués par des effets secondaires médicamenteux connus, etc.

Veiller à l'absence de prescription en doublon

S'assurer qu'une prescription SeqOIA n'a pas déjà été effectuée dans un autre établissement, voire même au sein du même établissement.

Si un patient a déjà bénéficié d'un séquençage de génome pour une finalité, mais qu'une seconde finalité apparaît → contacter seqoia@aphp.fr



DEMANDE DE PRIORISATION (« URGENCES »)



→ demande à effectuer à seqoia@aphp.fr

Ne pas solliciter de priorisation par excès :



Grossesse:

- **Le terme de la grossesse et l'acceptation d'une IMG** sont pris en considération
- **un projet de grossesse** n'induit pas systématiquement une priorisation → demande à effectuer à seqoia@aphp.fr

Réanimation néonatale :

la demande doit être pondérée par **l'impact effectif du résultat d'examen sur la prise en charge**

Indiquer contexte et accord du laboratoire **en commentaire dans SPICE**

Temps de retour du résultat: ~4 semaines

**Les NC pré-analytiques et défaut d'information clinique
induisent une perte de chance**



EXTENSION DU FORMAT INITIAL



(de duo en trio, de trio en quatuor, etc.)

→ demande à effectuer à seqoia@aphp.fr

- Cas de figure: récurrence chez un nouvel enfant, autre apparenté atteint disponible
- Si accord, **demandez une réouverture de la prescription via mail à seqoia@aphp.fr**
- Ajouter en pièces jointes des éléments cliniques correspondants
- Préciser le contexte et l'accord du laboratoire **en commentaire dans SPICE**
- Valider la prescription

RAPPEL:

Dans les configurations avec plusieurs apparentés atteints, la bonne pratique est de débuter par un format trio (forme dominante avec un parent atteint) ou quatuor (parents indemnes, deux enfants atteints, projet de grossesse) et de l'étendre secondairement si l'analyse initiale est non conclusive. Des formats supérieurs (quatuor, quintet...) peuvent être prescrits d'emblée s'il existe un doute sur l'homogénéité du phénotype dans la famille.

**Un diagnostic peut être établi en trio avec étude de ségrégation secondaire.
Une étude de ségrégation ciblée est moins onéreuse qu'un séquençage de génome.**



Indiquer le motif de la demande l'exclusion

→ **commentaire dans SPICE +++**

par le prescripteur
ou le CPG, précisant « *sur demande du prescripteur* »

Informez l'équipe SeqOIA-GEN :

→ **adresser un mail à seqoia@aphp.fr**

prescripteur
ou CPG avec prescripteur en copie

Le laboratoire SeqOIA se charge d'exclure l'apparenté concerné.



Indiquer le motif de la demande la demande d'abandon

→ commentaire dans SPICE +++

par le prescripteur
ou le CPG, précisant « *sur demande du prescripteur* »

Informez l'équipe SeqOIA-GEN :

→ adresser un mail à seqoia@aphp.fr

prescripteur
ou CPG avec prescripteur en copie

Le laboratoire SeqOIA se charge d'annuler la prescription.

Le prescripteur doit informer le patient concerné.

**Cancers : penser à abandonner les prescriptions en cas
d'impossibilité d'analyse**



(CR avec au moins un VSI d'intérêt)

Un VSI d'intérêt dans un CR implique obligatoirement que des **investigations complémentaires** ont été planifiées afin de réévaluer la signification du variant.

Il est donc nécessaire :

- De solliciter la réouverture de la prescription → **via mail à seqoia@aphp.fr**
- De déposer les résultats d'investigations en pièce jointe
- D'ajouter un commentaire de synthèse dans SPICE

Une hypothèse diagnostique ne doit pas être laissée en suspens.



→ Adresser une demande justifiée à seqoia@aphp.fr

- Cas de figure:
 - nouvelle grossesse
 - élément(s) clinique(s) nouveaux
 - etc.
 - Si accord, demander une réouverture de la prescription → **par mail à seqoia@aphp.fr**
 - Ajouter en pièces jointes des éléments nouveaux selon le contexte
 - Préciser le motif et accord du laboratoire → **en commentaire dans SPICE**
-
- Lorsque la demande émane d'un praticien qui n'est pas le prescripteur initial : le premier informe le second qui fait alors la demande.
 - Dans le cas d'usage où le prescripteur initial n'est plus en activité, le praticien doit contacter directement laboratoire (seqoia@aphp.fr)



Nous avertir lorsqu'un prescripteur change d'établissement ou arrête son activité, temporairement ou définitivement

Un formulaire de transfert de responsabilité des prescriptions doit être complété et transmis à SeqOIA par anticipation (seqoia@aphp.fr)

Toute réclamation de prescripteur doit être adressée par ses soins au biologiste-responsable du laboratoire (Pierre BLANC).

→ Le mail suivant doit être privilégié:

sap-biologistesdesite@aphp.fr



Adresse unique de contact : sequoia@aphp.fr

**Pas d'informations nominatives dans les mails :
uniquement des identifiants SPICE**