

Diagnostic Moléculaire Hématologique UKH-HZL
Hôpital de l'Îles, Rue de Fribourg 18, CH-3010 Berne

Direction: Prof. Dr. med. Vera Ulrike Bacher
Dr. sc. nat. Naomi Porret
PD Dr. pharm. Elisabeth Oppliger Leibundgut

Renseignements: Tel. 031 632 03 09, Fax 031 632 03 10
http://www.hzl.insel.ch/de/labor/haematologische-molekulare-diagnostik/
e-mail: naomi.porret@insel.ch
e-mail: mol.diag@insel.ch

Patient: nom, prénom, date de naissance, sexe, adresse

| Expéditeur (adresse exacte) | Adresse pour la facturation | Copie pour (adresse exacte) |
|---|---|-----------------------------|
| Hôpital: Service: Médecin: Tél./bip: Fax: | <input type="checkbox"/> Patient <input type="checkbox"/> Médecin/ hôpital <input type="checkbox"/> Autres: | |

| Prélèvement, impératif | Échantillon | Formule sanguine actuelle (date) ou copie des résultats de laboratoire |
|---|--|---|
| Date de prélèvement Heure de prélèvement | <input type="checkbox"/> Sang (EDTA) <input type="checkbox"/> PAXgene <input type="checkbox"/> Moelle osseuse (EDTA/ Héparine) <input type="checkbox"/> PAXgene <input type="checkbox"/> | Leucocytes x 10 ⁹ /l Thrombocytes x 10 ⁹ /l Lymphocytes x 10 ⁹ /l Blastés % |

| Indication clinique / diagnostic | | |
|---|--|--|
| <input type="checkbox"/> LMA <input type="checkbox"/> LLA <input type="checkbox"/> LMC <input type="checkbox"/> LLC <input type="checkbox"/> SMD <input type="checkbox"/> NMP <input type="checkbox"/> PV <input type="checkbox"/> TE <input type="checkbox"/> OMF <input type="checkbox"/> SHE <input type="checkbox"/> Lymphome du manteau <input type="checkbox"/> Lymphome folliculaire | <input type="checkbox"/> Diagnostic <input type="checkbox"/> Suivi <input type="checkbox"/> Récidive | <input type="checkbox"/> Traitement <input type="checkbox"/> Demande supplémentaire |
| Indication clinique: | | |

| INFORMATIONS | |
|-------------------------------------|---|
| Réception des échantillons | Du lundi au vendredi de 8.00 à 17.00 h. |
| Échantillons | Sang périphérique (EDTA) ou moelle osseuse (EDTA ou héparine). En cas de suspicion de LMA: moelle osseuse. Moelle osseuse: à mélanger immédiatement avec l'anticoagulant. |
| Prélèvement | Du lundi au jeudi seulement. Prière de compléter entièrement le formulaire de demande d'analyse. |
| Envoi / expédition des échantillons | Echantillons de leucémies: le matériel doit être envoyé à température ambiante immédiatement après le prélèvement, soit par express (Cityexpress 0800 88 88 88) soit par coursier (dans ce cas, livrer à la Murtenstrasse 31, à la réception de la Pathologie). Important: Les échantillons doivent arriver au laboratoire en 24 heures (Qualité de l'ARN). Autres échantillons: Envoi par courrier A possible pour certains, voir les données spécifiques sur le formulaire. |
| Résultats | Durée des analyses: 2-5 jours. Interprétation des résultats et envoi: 5 à 10 jours. Analyses complexes: jusqu'à 20 jours. |
| Analyses le vendredi et samedi | Pour les analyses LMA, LLA et LMC le vendredi et samedi, prélever les échantillons dans dans PAXgene (préservation de l'ARN) et un tube EDTA (pour l'ADN). Les tubes PAXgene pour le sang et la moelle osseuse sont disponibles au laboratoire. |
| Analyse urgente | La recherche du PML-RARA [t(15;17)] est traitée comme analyse urgente selon l'annonce du médecin (téléphoner au laboratoire pour annoncer l'arrivée de l'échantillon: 031 632 03 09). |
| Qualité | Pour des raisons d'assurance de la qualité (ISO 17025) nous n'acceptons pas les tubes non identifiés, ni les formulaires de demande d'analyses qui ne sont pas entièrement remplis. De même, dû au risque de contamination, seuls les tubes d'analyses fermés seront acceptés. |

ANALYSES SUR PAGES SUIVANTES

À COMPLÉTER PAR LE LABORATOIRE:

Arrivé le Nr
Heure Vis

DEMANDE D'ANALYSE

Patient: nom, prénom, date de naissance, sexe, adresse

| | |
|--|---|
| Diagnostic LMA Echantillon: 10 ml de sang EDTA ou 5 ml moelle osseuse (EDTA ou héparine) | Suivi LMA Echantillon: 20 ml de sang EDTA ou 5 ml moelle osseuse (EDTA ou héparine) |
| <input type="checkbox"/> Panel myéloïde NGS (mutations & translocations) ^A <i>express 1)</i> <input type="checkbox"/> Panel myéloïde NGS (mutations) ^A <i>courrier A</i> <input type="checkbox"/> Panel myéloïde NGS (translocations) ^A <i>express 1)</i> <input type="checkbox"/> CEBPA <i>courrier A</i> <input type="checkbox"/> FLT3 (ITD & mutations TKD) <i>express 1)</i> <input type="checkbox"/> PML-RARA <i>express 1)</i> <input type="checkbox"/> <i>express 1)</i> | <input type="checkbox"/> AML1-ETO analyse quantitative <i>express 1)</i> <input type="checkbox"/> CBFβ-MYH11 analyse quantitative <i>express 1)</i> <input type="checkbox"/> NPM1 analyse quantitative <i>express 1)</i> <input type="checkbox"/> PML-RARA analyse quantitative <i>express 1)</i> <input type="checkbox"/> FLT3 (ITD & mutations TKD) <i>express 1)</i> <input type="checkbox"/> IDH1 (R132C & R132H), IDH2 (R140Q) <i>courrier A</i> <input type="checkbox"/> autres mutations, suivi <i>courrier A</i> <input type="checkbox"/> autres translocations, suivi <i>express 1)</i> |

| | |
|--|--|
| Diagnostic LLA Echantillon: 10 ml de sang EDTA ou 5 ml moelle osseuse (EDTA ou héparine) | Suivi LLA Echantillon: 20 ml de sang EDTA ou 5 ml moelle osseuse (EDTA ou héparine) |
| <input type="checkbox"/> Panel B-LLA: BCR-ABL1, MLL-AF4, E2A-PBX1 <i>express 1)</i> <input type="checkbox"/> Panel T-LLA NGS: FBXW7, KRAS, NOTCH1, NRAS, PTEN <i>A-Post)</i> <input type="checkbox"/> TEL-AML1 <i>express 1)</i> | <input type="checkbox"/> BCR-ABL1 analyse quantitative <i>express 1)</i> <input type="checkbox"/> autres mutations, suivi <i>courrier A</i> |

| | |
|---|--|
| Diagnostic LMC Echantillon: 10 ml de sang EDTA ou 5 ml moelle osseuse (EDTA ou héparine) | Suivi LMC Echantillon: 20 ml de sang EDTA ou 5 ml moelle osseuse (EDTA ou héparine) |
| <input type="checkbox"/> BCR-ABL1 <i>express 1)</i> | <input type="checkbox"/> BCR-ABL1 analyse quantitative <i>express 1)</i> <input type="checkbox"/> BCR-ABL1, mutation (résistance aux TKI, 0.1% IS) <i>express 1)</i> Transcript..... |

| | |
|---|--|
| SMD, LMMC Echantillon: 10 ml de sang EDTA ou 5 ml moelle osseuse (EDTA ou héparine) | |
| <input type="checkbox"/> Panel myéloïde NGS (mutations) ^A <i>courrier A</i> <input type="checkbox"/> Panel de pronostic SMD: ASXL1, EZH2, RUNX1, TP53 <i>courrier A</i> | <input type="checkbox"/> Panel LMMC (10 gènes) ^B <i>courrier A</i> <input type="checkbox"/> SF3B1 (SMD RARS) <i>courrier A</i> |

| | |
|---|---|
| NEOPLASIES MYELOPROLIFERATIVES (NMP) Echantillon: 10 ml de sang EDTA ou 5 ml moelle osseuse (EDTA ou héparine) | |
| <input type="checkbox"/> JAK2 V617F (PV) <i>courrier A</i> <input type="checkbox"/> JAK2 V617F → CALR → MPL (TE, MP), algorithme <i>courrier A</i> <input type="checkbox"/> CALR (ET, PMF) <i>courrier A</i> <input type="checkbox"/> MPL W515 (ET, PMF) <i>courrier A</i> | <input type="checkbox"/> Panel myéloïde NGS (mutations) ^A <i>courrier A</i> <input type="checkbox"/> Panel Mastocytose: ASXL1, KIT, RUNX1, SRSF2 <i>courrier A</i> <input type="checkbox"/> KIT (D816V) <i>courrier A</i> <input type="checkbox"/> FIP1L1-PDGFRα (SHE, LCE) <i>express 1)</i> |

| | |
|---|---|
| LLC / NEOPLASIES LYMPHOPROLIFERATIVES Echantillon: 10 ml de sang EDTA ou 5 ml moelle osseuse (EDTA ou héparine) | |
| <input type="checkbox"/> TP53 (LLC et autres) <i>courrier A</i> <input type="checkbox"/> Mutations IgVH (LLC), sang EDTA uniquement <i>courrier A</i> <input type="checkbox"/> CLLU1 (LLC vs Lymphome du manteau) <i>express 1)</i> <input type="checkbox"/> BCL1-IgH / t(11;14) (Lymphome du manteau) <i>courrier A</i> <input type="checkbox"/> BCL2-IgH / t(14;18) (Lymphome folliculaire) <i>courrier A</i> | <input type="checkbox"/> BRAF V600E (leucémie à tricholeucocytes) <i>courrier A</i> <input type="checkbox"/> MYD88 L265P (Maladie de Waldenström) <i>courrier A</i> <input type="checkbox"/> Panel Waldström NGS: CXCR4, TP53, MYD88 L265P <i>courrier A</i> <input type="checkbox"/> Réarrangement IgH (clonalité) <i>courrier A</i> <input type="checkbox"/> Réarrangement TCRγ (clonalité) <i>courrier A</i> |

| | |
|--|---|
| THROMBOPHILIE Echantillon: 2 ml de sang EDTA | |
| <input type="checkbox"/> Facteur V Leiden R506Q ^D <i>courrier A</i> | <input type="checkbox"/> Facteur II (Prothrombin 20210G>A) ^D <i>courrier A</i> |

| | |
|--|--|
| Multiple Myélome Echantillon: 5 ml moelle osseuse (EDTA ou héparine) | AUTRES ANALYSES |
| <input type="checkbox"/> Panel myélome multiple NGS ^C <i>express 1)</i> Annoncez l'échantillon SVP (031 632 03 09 ou e-mail) | <input type="checkbox"/> Conserver <input type="checkbox"/> Autres(sur demande 031 632 03 09) |

Express 1) Vendredi et week-end: Envoi dans 2 tubes PAXgene (pour les Panel de diagnostic LMA un tube EDTA en plus)
Express 2) Les échantillons pour un panel multiple myélome NGS doivent absolument arriver au laboratoire au plus tard le vendredi midi

| | |
|---|--|
| ^A Panel myéloïde NGS | Mutations: 17 gènes entiers et 23 Hotspots Gènes entiers: ASXL1, BCOR, CALR, CEBPA, ETV6, EZH2, IKZF1, NF1, PHF6, PRPF8, RB1, RUNX1, SH2B3, STAG2, TET2, TP53, ZRSR2 Hotspots: ABL1, BRAF, CBL, CSF3R, DNMT3A, FLT3, GATA2, HRAS, IDH1, IDH2, JAK2, KIT, KRAS, MPL, MYD88, NPM1, NRAS, PTPN11, SETBP1, SF3B1, SRSF2, U2AF1, WT1 Translocations (325 avec les gènes suivants): ABL1, ALK, BCL2, BRAF, CCND1, CREBBP, EGFR, ETV6, FGFR1, FGFR2, FUS, HMG2, JAK2, KMT2A, (MLL), MECOM, MET, MLLT10, MLLT3, MYBL1, MYH11, NTRK3, NUP214, PDGFRA, PDGFRB, RARA, RBM15, RUNX1, TCF3, TFE3 |
| ^B LMMC | ASXL1, CBL, EZH2, JAK2, KRAS, NRAS, RUNX1, SETBP1, SRSF2, TET2 |
| ^C Panel myélome multiple NGS | BRAF (Exons 11 et 15), CCND1, DIS3, EGR1 FAM46C, FGFR3, IDH1 (Exon 4), IDH2 (Exon 4), IRF4 (Exon 3), KRAS (Exon 2,3), MYD88 (L265P Mut), NRAS (Exons 2,3), PRDM1, TP53, TRAF3 |

^C Les analyses des mutations constitutives sont soumises à la loi fédérale sur l'analyse génétique humaine. Le médecin prescripteur s'engage à avoir obtenu l'accord du patient.

Le présent échantillon, rendu anonyme, pourra être utilisé pour des analyses supplémentaires, pour les contrôles de qualité interne ou pour la recherche en rapport avec la maladie du patient. Il sera conservé plusieurs années. Le médecin prescripteur est tenu d'en informer le patient et d'obtenir son accord.

DEMANDE D'ANALYSE

Patient: nom, prénom, date de naissance, sexe, adresse

MALADIES HÉRÉDITAIRES

Les analyses des mutations constitutives sont soumises à la loi fédérale sur l'analyse génétique humaine. Le médecin prescripteur s'engage à avoir obtenu l'accord du patient.

Le présent échantillon, rendu anonyme, pourra être utilisé pour des analyses supplémentaires, pour les contrôles de qualité internes ou pour la recherche en rapport avec la maladie du patient. Il sera conservé plusieurs années. Le médecin prescripteur est tenu d'en informer le patient et d'obtenir son accord.

Déclaration de consentement à la page 4.

La liste des gènes qui compose les panels se situe en bas de page

| | | | |
|--|---|------------|---|
| Néoplasies familiales et gènes additionnels divers | | | |
| <i>Echantillon: 10 ml de sang EDTA</i> | | | |
| <input type="checkbox"/> | Panel néoplasies familiales (et gènes isolés) | Courrier A | |
| Hémostase | | | |
| <i>Echantillon: 10 ml de sang EDTA</i> | | | |
| <input type="checkbox"/> | Thrombocytopénie/ thrombocytopathie | Courrier A | <input type="checkbox"/> |
| <input type="checkbox"/> | Coagulation et fibrinolyse | Courrier A | <input type="checkbox"/> |
| | | | Thrombophilie Microangiopathie thrombotique (MAT) |
| | | | Courrier A Courrier A |
| Cytopénies héréditaires et défaillance de la moelle osseuse | | | |
| <i>Echantillon: 10 ml de sang EDTA</i> | | | |
| <input type="checkbox"/> | Anémie de Fanconi | Courrier A | <input type="checkbox"/> |
| <input type="checkbox"/> | Anémie de Diamond-Blackfan | Courrier A | <input type="checkbox"/> |
| <input type="checkbox"/> | Troubles de la télomérase (BMF) | Courrier A | <input type="checkbox"/> |
| | | | Anémies héréditaires Neutropénie héréditaire Néoplasie myéloïde héréditaire |
| | | | Courrier A Courrier A Courrier A |
| Troubles érythrocytaires | | | |
| <i>Echantillon: 10 ml de sang EDTA</i> | | | |
| <input type="checkbox"/> | Hémoglobinopathies | Courrier A | <input type="checkbox"/> |
| <input type="checkbox"/> | Porphyrie | Courrier A | <input type="checkbox"/> |
| | | | Sphérocytose héréditaire Polyglobulie héréditaire |
| | | | Courrier A Courrier A |

Panels de gènes

| | |
|---|--|
| Panel néoplasies familiales (et gènes isolés) | ANKRD26, BPGM, DDX41, EGLN1/PHD2, EPAS1/HIF2A, EPOR, ETV6, FAS, FASLG, GATA2, JAK2, KRAS, MPL, PIGA, POT1, PRF1, RUNX1, TERF2IP, THPO, TP53, UNC13D, VHL |
| Thrombocytopénie/ thrombocytopathie | ACTN1, ANKRD26, ANO6, AP3B1, BLOC1S3, CYCS, DTNBP1, ETV6, FERMT3, FLI1, FLNA, GATA1, GF11B, GGCX, GNE, GP1BA, GP1BB, GP6, GP9, HOXA11, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, ITGA2, ITGA2B, ITGB3, LYST, MPL, MYH9, NBEA, NBEAL2, ORAI1, P2RY12, PLA2G4A, PLAU, RASGRP2, RBM8A, RUNX1, STIM1, STXB2, TBXA2R, TBXAS1, THPO, VIPAS39, VPS33B |
| Coagulation et fibrinolyse | F10, F11, F12, F13A1, F13B, F2, F3, F5, F7, FGA, FGB, FGG, GGCX, HRG, LMAN1, MCFD2, SERPINE1, SERPINF2, VWF, VKORC1 |
| Thrombophilie | PLAT, PLG, PROC, PROS1, SERPINC1, SERPIND1 |
| Microangiopathie thrombotique (TMA) | ADAMTS13, CD46, C3, CFB, CFH, CFHR1, CFHR2, CFHR3, CFHR5, CFI, DGKE, THBD |
| Anémie de Fanconi | BRCA2, BRIP1, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, PALB2, RAD51C, SLX4 |
| Anémie de Diamond-Blackfan | RPL11, RPL26, RPL35A, RPL5, RPS7, RPS10, RPS17, RPS19, RPS24, RPS26 |
| Troubles de la télomérase (BMF) | ACD, CTC1, DKC1, NAF1, NHP2, NOP10, PARN, RTEL1, SRP72, TERC, TERT, TINF2, USB1, WRAP53 |
| Anémies héréditaires | AMN, ATRX, CDAN1, CUBN, G6PD, GPI, KCNA4, PGK1, PKLR, SBDS, SEC23B, SLC11A2, TCN2, TMPRSS6, TPI1 |
| Neutropénie héréditaire | AK2, CSF3R, ELANE/ELA2, G6PC3, GF11, HAX1, LAMTOR2/MAPBPIP (p14), SAMD9L, WAS |
| Néoplasie myéloïde héréditaire | CEBPA, DDX41, ETV6, GATA2, KRAS, PRF1, RUNX1, TP53 |
| Hémoglobinopathies | HBA1, HBA2, HBB, HBD, HBG1, HBG2, HBC1, HBZ |
| Porphyrie | ALAS2, FECH, HMBS, UROS |
| Sphérocytose héréditaire | ANK1, EPB42, SLC4A1, SPTA1, SPTB |
| Polyglobulie héréditaire | BPGM, EGLN1/PHD2, EPAS1/HIF2A, EPOR, JAK2, VHL |

Consentement éclairé en vue d'une ou plusieurs analyses génétiques

Diagnostic Moléculaire Hématologique UKH-HZL

Nom : _____ Prénom : _____

Date de naissance : _____

Je confirme avoir reçu un conseil génétique qui m'a informé(e) sur les différents aspects des analyses génétiques et que j'ai eu suffisamment de temps pour poser des questions et prendre ma décision.

Je donne mon consentement pour l'analyse (les analyses) génétique(s) suivante(s) :

Panel NGS _____

Utilisation de votre échantillon et de vos données pour la recherche.

Par ailleurs, vos échantillons et données des analyses peuvent être utiles pour la recherche. Si vous êtes intéressés par une éventuelle participation à un projet de recherche, vous pouvez l'indiquer ici. Le cas échéant, nous vous recontacterons afin de vous donner plus d'informations. A ce stade, votre réponse n'implique aucun engagement de votre part.

En principe, je suis d'accord que mon échantillon et mes données soient conservés et utilisés pour la recherche.

Oui Non

Signature : _____ Lieu et date : _____

(Parent/représentant légal le cas échéant)

Médecin demandeur :

Conformément à la loi sur l'analyse génétique humaine (LAGH), j'ai dûment expliqué la procédure de l'analyse génétique y compris les limites à la personne nommée ci-dessus et répondu aux questions qu'elle souhaitait poser.

Nom : _____ Prénom : _____

Lieu et date : _____ Timbre :