



mailiz

La messagerie sécurisée
proposée par les Ordres de santé



DÉMATÉRIALISATION DE VOS COMPTES-RENDUS

Le laboratoire Gen-Bio vous propose de dématérialiser vos comptes rendus patients via la messagerie sécurisée de santé de votre choix (MAILIZ, MONSISRA....)¹.

1

Pour ce faire, il suffit de vous rendre sur le site de MAILIZ msante.fr et d'**activer votre compte**.

2

Envoyez un mail à diffusion@genbio.fr afin de **nous communiquer l'adresse mail** de votre messagerie sécurisée de santé qui vous a été attribuée.

3

Nous vous enverrons alors tous vos comptes rendus sous format PDF, permettant ainsi une **suppression des comptes rendus papier**.

4

En fonction de votre logiciel, **l'intégration des CR dans votre dossier patient** sera possible.

1. Conformément au décret n° 2016-46 du 26 janvier 2016 Art.D.6211-3.V en vigueur concernant la diffusion des comptes rendus d'examens de biologie médicale.

NOUS AVONS BESOIN DE VOTRE PARTICIPATION !

Tous les sites Gen-Bio ont désormais dématérialisé les ordonnances (passage à la fonction SCOR avec les CPAM).

Les critères de validation des ordonnances SCOR sont clairement établis avec les CPAM (lisibilité du tampon prescripteur, du nom du patient, de la date, écriture en noir...) toutes les ordonnances non-conformes seront rejetées par la CPAM et feront l'objet d'une facturation au patient en rejet de FSE (tiers-payant).

Merci d'en tenir compte dans la rédaction de vos prescriptions.

NOUVELLE PLATEFORME DE GÉNÉTIQUE
ET DE GÉNOMIQUE : IMAGENOME

Le développement et l'innovation de nouveaux paramètres de génétique répondant à la demande des patientes ou des prescripteurs, remboursés ou non, est une des priorités du service de génétique de Gen-Bio, laboratoire autorisé par l'ARS pour réaliser ces examens de génétique.

DIFFÉRENTS PARAMÈTRES SONT DÉSORMAIS AU CATALOGUE :

✔ **Le génotypage HLA B27 :**

On retrouve fréquemment le gène HLA B27 au cours de la spondylarthrite. On estime à environ 90 % les patients porteurs. Mais seulement 5 % de la population porteuse de ce gène développe une **spondylarthrite ankylosante**. Il s'agit d'un facteur de prédisposition. Il confère un risque plus important de développer la maladie mais il n'est pas toujours associé à cette maladie. D'autres pathologies sont également associées à la présence de ce gène mais avec moindre fréquence : arthrites réactionnelles, syndrome de Reiter et l'uvéïte antérieure aiguë.

La cytométrie en flux nécessite impérativement la transmission du sang total EDTA dans les 24 heures suivant le prélèvement et sa sensibilité est inférieure à la technique de PCR en temps réel. De plus, la cytométrie en flux est à l'origine de nombreux cas indéterminés, ce qui n'est pas le cas avec la recherche par biologie moléculaire.

C'est pourquoi IMAGENOME (Gen-Bio) soucieux de proposer la technique **la plus fiable** a choisi la méthode par **PCR temps réel** (génétique).

⇒ **En pratique**

- Prélèvement : 1x5 ml de sang total EDTA.
- Conservation et transport : température ambiante sous 7 jours.
- Documents réglementaires : attestation de consultation médicale et **consentement éclairé**.
- HN 35 €.

✔ **La mucoviscidose**

La mucoviscidose est la maladie létale la plus fréquente dans l'enfance. Ce test est indiqué en cas de **suspicion de mucoviscidose maladie, d'atteinte respiratoire chronique, d'atteinte digestive, d'azoospermie obstructive par ABCD (Absence congénitale Bilatérale des Canaux Déférents)** et en cas de **recherche de statut**. Notre test permet la détection qualitative simultanée de 51 mutations les plus fréquentes, permettant d'identifier plus de 85 % des allèles mutés dans la population française.

✔ **L'X Fragile**

Le syndrome de l'X fragile est l'une des maladies génétiques les plus fréquentes, responsables de la deuxième cause de retard mental après la trisomie 21. D'autres pathologies sont liées telles que le **FX-TAS** (syndrome de tremblement et d'ataxie lié à l'X Fragile) et le **FXPOI** (insuffisance ovarienne précoce liée à l'X Fragile).

✔ **Génotypage du gène DPYD (DiHydro-Pyrimidine-Déshydrogénase)**

Dépistage et **recherche de toxicité** avant traitement par **capécitabine** ou **5 Fluorouracile**. Le 5FU et la capécitabine induisent des toxicités sévères. Des propositions de réduction de dose des fluoropyrimidines sont faites en fonction du génotype DPYD, incluant les **3 variants *2A, D949V, I560S et l'haplotype B3**.

AUTRES PARAMÈTRES DÉPLOYÉS
EN ROUTINE SUR LA PLATEFORME
IMAGENOME :✔ **Hémochromatose (C282Y, H63D),**✔ **Facteur II,**✔ **Facteur V,**✔ **MTHFR.**⇒ **En pratique**

- Prélèvement : 1x5 ml de sang total EDTA.
- Conservation et transport : température ambiante sous 7 jours.
- Documents réglementaires : Attestation de consultation médicale et consentement éclairé.



LUMIÈRE SUR... EXOME ET LE BRCA1/2

Consciente de la place croissante des approches de séquençage pan-génomique, la plateforme IMAGENOME a mis en place le séquençage d'exome pour le diagnostic de maladies rares et ciblée avec BRCA1,2 pour une prise en charge personnalisée de cancers du sein et de l'ovaire.

EXOME

La déficience intellectuelle est un enjeu de santé publique majeur. Cette pathologie touche 1 à 2 % de la population, soit environ 1 million de personnes en France et son origine est génétique dans un cas sur deux.

Les exons sont de courtes séquences extraites de l'ADN et limitées à la partie des gènes qui est traduite en protéines. Le génome humain contient environ 20 000 gènes (180 000 exons), qui représentent environ 1 % de la totalité du génome. Les exons contiennent environ 85 % des mutations causant des maladies.

Sur la plateforme **IMAGENOME** nous réalisons par séquençage massif parallèle le séquençage complet de l'exome à visée clinique, couvrant 99,3 % des gènes du RefSeq et 99,6 % des gènes connus dans la base UCSC.

À l'issue du processus analytique et bioinformatique, l'interprétation biologique porte en moyenne sur 20 000 variations et permet d'identifier l'anomalie génétique causale dans environ 20 à 25 % des cas alors que la stratégie conventionnelle ne permet de détecter la variation que dans 10 à 15 % des cas.

Le séquençage de l'exome est une méthode de diagnostic **efficace, rapide et économique** de nombreuses maladies hétérogènes (retard mental, TSA, épilepsie...). L'identification de la mutation causale introduit une considérable avancée dans la prise en charge de la déficience intellectuelle. Non seulement elle permet de faire reculer le nombre de patients sans diagnostic mais elle offre aux médecins un nouvel outil fiable et précis de décisions thérapeutiques, afin d'adapter l'accompagnement et le suivi du patient de façon spécifique, voire de proposer un traitement ciblé et individualisé dans certains cas.

BRCA1/2

Le **cancer du sein** est le cancer le plus fréquent chez la femme avec 59 000 cas détectés en France en 2017. Environ une femme sur 8 (12 %) développera un cancer du sein au cours de sa vie. Le cancer de l'ovaire est souvent diagnostiqué à un stade avancé et concerne environ 4 500 femmes par an en France et touche environ 1 femme sur 70.

Maintenant, on doit rechercher les mutations des gènes BRCA1-2 dans la tumeur pour tous les cancers de l'ovaire, afin de pouvoir traiter les patientes mutées par une thérapie ciblée basée sur l'utilisation d'un « inhibiteur de PARP »

Pour de nombreuses familles, le séquençage de l'exome met fin à l'errance diagnostique, et permet de proposer, au cours d'une consultation de conseil génétique, un diagnostic prénatal.

En pratique

Compte tenu de la complexité de l'interprétation, nous recommandons une analyse en trio, c'est-à-dire, l'analyse simultanée du cas index avec celui de chacun des parents. Aussi, dans certains cas, des examens d'autres membres de la famille pourront être demandés afin d'établir un résultat clair.

Prélèvement : 2x5 ml de sang total EDTA pour le cas index, 1x5 ml de sang EDTA pour chacun de ses parents.

- *Conservation et transport : température ambiante sous 7 jours.*
- *Technique : Séquençage Massif parallèle (MPS ou NGS).*
- *Délai de rendu des résultats : 8 semaines (hors vérification Sanger).*
- *Documents réglementaires : attestation d'information et de consultation médicale.*
- *Bon de demande spécifique et consentement éclairé de chaque personne.*



(l'olaparib), qui donne d'excellents résultats comme cela a été montré au congrès européen de cancérologie, l'ESMO 2018.

Face à cet enjeu de santé publique, IMAGENOME se positionne en proposant la recherche génétique du statut des gènes BRCA1 et BRCA2 mais également en s'impliquant activement dans l'information auprès des professionnels de santé et des patients grâce à la participation à des événements tels que des congrès, EPU, plaquettes d'information et publications scientifiques.



➔ En pratique

La recherche constitutionnelle

Acte soumis à agrément nécessitant l'accord du patient (consentement éclairé). Une consultation préalable de génétique est fortement recommandée avant toute demande de test.

L'analyse est réalisée à partir d'un simple échantillon de sang total prélevé sur tube EDTA. Après Séquençage Massif Parallèle (SMP), un double pipeline d'analyse bio-informatique permet d'obtenir un test très exhaustif dans la recherche des mutations.

- 2 x 5 ml tubes de sang total prélevé sur tube EDTA.
Ne pas centrifuger, ne pas congeler, à acheminer par courrier rapide à température ambiante.
- Formulaire de consentement éclairé rempli.

La recherche somatique

Prescrite par l'oncologue pour toute patiente atteinte de cancer de l'ovaire séreux de haut grade ou toute autre forme de cancer de l'ovaire en fonction des antécédents familiaux. Elle est réalisée sur le tissu tumoral et doit être complétée par une recherche constitutionnelle.

- 4 coupes FFPE de 4 µm accompagnées du compte-rendu de pathologie et une lame HE de contrôle.



NOUVEAUTÉS
Gen-Bio

Nouveaux examens

- ✓ IGF-1 (somatomédine C)
- ✓ h-GH (hormone de croissance)
- ✓ Delta-4-androstènedione
- ✓ Sérologie *Helicobacter pylori* (IgG)
- ✓ Sérologie Hépatite E (IgM)
- ✓ PCR paludisme
- ✓ séquençage BRCA1,2
- ✓ génotypage HLAB27
- ✓ mutations HFE (hémochromatose)
- ✓ mutation CFTR (mucoviscidose)
- ✓ mutation MTHFR (homocystéine), FII, FV
- ✓ Microdélétion Y, X Fragile.....
- ✓ détection et génotypage, Dengue
- ✓ détection du West Nile virus
- ✓ détection du virus Zika
- ✓ détection du Chikungunya

➔ Retrouvez toutes les infos pratiques dans le guide des examens disponible sur notre site internet (www.genbio.fr, espace professionnel)

SPÉCIAL
IDE

Téléchargement des ordonnances par les préleveurs via bioserveur.com

Suite aux difficultés rencontrées par les IDE pour l'intégration des ordonnances dans leur logiciel infirmier qui n'accepte que des fichiers jpeg afin de les transmettre à la sécurité sociale, Bioserveur.com a mis en place la conversion des fichiers PDF en fichiers JPEG.

Pour cela, il suffit au préleveur, d'activer la fonction « **conversion des PDF en JPEG** » dans le menu « **Vos Paramètres** » du compte Bioserveur.com.

Nous restons bien sûr, à votre disposition pour toute information complémentaire ou pour votre inscription à ce service : contact@genbio.fr.

