

# BON DE DEMANDE: ANALYSE URGENT ONCOGENETIQUE (FAST TRACK)



LABORATOIRE NATIONAL DE SANTE  
NATIONAL CENTER OF GENETICS

Head: Dr sc. Daniel Stieber  
1, rue Louis Rech  
L-3555 Dudelange  
Tel. (+352) 28 100 - 421  
Fax. (+352) 28 100 -422  
[ncg-molgen@lns.etat.lu](mailto:ncg-molgen@lns.etat.lu)

Formulaires disponibles sous [www.lns.lu](http://www.lns.lu)

INFORMATIONS SUR LE PRELEVEMENTS	
Identification de l'hôpital ou du laboratoire  Coller ici votre étiquette	Conditions préanalytiques strictes (voir ci-dessous)
	Date
	Heure

Etiquette LNS
Etiquette LNS

## MEDECIN PRESCRIPTEUR

Nom - Prénom du prescripteur .....

Adresse et pays .....

Téléphone / Ligne directe ..... Fax .....

Date de prescription ..... Signature / Cachet .....

## PATIENT

Nom de naissance ..... Prénom .....

Nom marital ..... Sexe .....

Date de naissance ..... Matricule .....

Adresse - Pays .....

Patiente affiliée à la CNS\*  Oui  Non

\*En cas de non-affiliation à la CNS, la patiente recevra une facture de la part du laboratoire qu'elle pourra opposer à sa mutuelle le cas échéant.

Le résultat sera adressé au prescripteur qui est habilité à rendre les résultats, aucune copie ne sera délivrée par nos soins au patient directement.

## PRELEVEMENT SANGUIN : CONDITIONS PREANALYTIQUES

Le sang doit être prélevé dans **2 tubes EDTA**.



## INFORMATIONS CLINIQUES

**Merci de joindre les rapports anatomo-pathologiques du patient si extérieurs au LNS**

Type de cancer : .....

Le cancer est-il métastatique ?  OUI -  NON  Localement avancé

Traitement actuel/prévu : .....

Une chirurgie est-elle prévue ?  OUI -  NON Si Oui, type et date : .....

Autres antécédents du patient : .....

Précisez l'histoire familiale en indiquant le type de cancer, l'âge au diagnostic et l'apparenté concerné :

Une mutation d'un gène associé à une prédisposition génétique au cancer est connue dans la famille du patient (merci de joindre le rapport de génétique familial concernant cette mutation)  OUI -  NON Préciser : .....

## INDICATION D'ANALYSE URGENTE

- TRAITEMENT D'UN CANCER DANS UN CONTEXTE PARPi
- CANCER DU SEIN DIAGNOSTIQUE AVANT 40 ANS (NEO ADJUVANT)
- MUTATION TUMORALE DE GENES ACTIONNABLES (BRCA) A CONFIRMER EN CONSTITUTIONNEL
- PRESENCE D'UNE INSTABILITE DES MICROSATELLITES MMR SANS HYPERMETHYLATION DU PROMOTEUR MLH1
- AUTRE INDICATION A SPECIFIER (ex : Chirurgie en précisant la date prévue) : .....

## ANALYSE(S) DEMANDEE(S)

- Analyse oncogénétique constitutionnelle**: séquençage NGS d'un panel de 26 gènes impliqués dans les syndromes de cancer héréditaires (Sophia Genetics Hereditary Cancer Solution)
- Analyse génétique tumorale** des gènes BRCA1, BRCA2, PALB2 & ATM. Uniquement pour échantillons au LNS. Merci de nous indiquer impérativement la référence de l'échantillon d'anatomopathologie à utiliser : .....

## FORMULAIRE DE CONSENTEMENT

En signant ci-dessous, je consens aux analyses génétiques planifiés et aux prélèvements sanguins ou tissulaires nécessaires à la réalisation des analyses dans le cadre de l'indication concerné par cette demande d'analyse.

J'ai été informé

- De mon droit de retirer mon consentement à tout moment et sans devoir en indiquer la raison
- De mon droit de ne pas être informé des résultats d'analyse
- De mon droit d'interrompre les analyses entamées à tout moment avant la communication des résultats ainsi que de mon droit d'exiger la destruction de tous mes échantillons (y inclus les acides nucléiques extraits) et des résultats obtenus.

Avec votre accord, vos échantillons biologiques non utilisés seront conservés.	
- J'accepte qu'ils pourront être utilisés pour vérifier les résultats obtenus, pour des analyses ultérieures et dans le cadre de l'assurance qualité du laboratoire	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non
- J'accepte qu'ils pourront être utilisés à des fins de recherche ou dans le cadre de l'enseignement universitaire	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non
Je consens à être informé <sup>1</sup> d'éventuels résultats secondaires / complémentaires <sup>2</sup> si ceux-ci ont des implications médicales directes (p.ex. : possibilité de mesures de prévention ou conséquences thérapeutiques) ou peuvent constituer un risque génétique important pour moi ou les membres de ma famille.	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non
<sup>1</sup> Selon les connaissances scientifiques actuelles et sur la base des recommandations actuelles du Collège américain de génétique médicale et génomique (ACMG). <sup>2</sup> Variants pouvant être obtenus accidentellement au cours d'un test génétique et associés à une affection autre que celle pour laquelle le test a été initialement indiqué	
(Si nécessaire), je consens à ce que mon échantillon, mes données personnelles et la demande de test soient transmis à un laboratoire ou à un institut coopérant spécialisé dans le but de rechercher la maladie susmentionnée	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non
J'accepte que les données et les résultats de tests collectés dans le contexte de la maladie en question puissent être utilisés sous une forme anonymisée pour la recherche scientifique <sup>1</sup> et publiés sous une forme anonyme dans des revues médicales.	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non
<sup>1</sup> p.ex: afin d'améliorer la compréhension des mécanismes moléculaires de la maladie et/ou dans le but de développer de nouvelles possibilités de diagnostic ou de traitement	
Je consens à ce que les résultats de mes tests puissent être utilisés dans un but de conseil génétique et de test auprès de membres de ma famille potentiellement à risque.	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non

En signant ce formulaire de consentement, vous confirmez que le personnel médical responsable vous a informé de l'importance, des conséquences et des avantages potentiels des tests génétiques prévus. Les risques pour la santé, comme le stress psychologique, liés à la collecte des échantillons biologiques et à la communication des résultats ont été discutés en détail.

Je comprends que j'ai le droit de demander une **consultation oncogénétique** avant de réaliser le test ou de signer ce consentement. Je reconnais que les résultats de mes tests peuvent avoir un impact sur ma santé et celle de mes proches. **Si mes résultats de test sont positifs, ou si cela est indiqué en fonction de mon histoire familiale, il est fortement recommandé que je demande une consultation oncogénétique supplémentaire.** Par conséquent, j'accepte de rechercher ce service tel que recommandé pour comprendre pleinement les implications et recevoir le soutien et les conseils appropriés.

Lieu et date: \_\_\_\_\_

Signature du médecin traitant \_\_\_\_\_

Signature du patient ou de son représentant légal \_\_\_\_\_

## ANNEXE 1 : Méthode d'analyse et liste des gènes analysés

**Méthode:** Next Generation Sequencing (NGS) de 26 gènes associés à des formes héréditaires de cancer (en particulier dans un contexte de cancer du sein et de l'ovaire). Cette analyse constitutionnelle étudie un panel de plusieurs gènes associés à des formes héréditaires de cancer comprenant les gènes actuellement actionnables dans le contexte thérapeutique de la demande.

**Liste des gènes analysés:** *ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, ABRAXAS1, MRE11, NBN, PALB2, PIK3CA, RAD50, RAD51C, RAD51D, TP53, XRCC2, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, PMS2CL, MUTYH, PTEN, STK11* et *APC*.

## ANNEXE 2 : Exemples de critères test / consultation oncogénétique

### Critères thérapeutiques dans un contexte PARPi :

- **CANCER DE L'OVAIRE**
- **CANCER DE LA PROSTATE METASTATIQUE**
- **CANCER DU PANCREAS METASTATIQUE**
- **CANCER DU SEIN METASTATIQUE (TN ou HER-/HR+)**

### Exemples de critères de suspicion d'une prédisposition familiale au cancer → consultation de génétique requise

#### Critères HBOC (Hereditary, Breast & Ovarian Cancer):

- Cancer du sein avant 50 ans ou triple négatif ou bilatéral/multifocal
- Cancer du sein chez un homme
- Trois cancers du sein dans la famille (1<sup>er</sup> ou 2<sup>ème</sup> degré)
- Un cancer du sein avant 50 ans associé à un cancer de la prostate avant 60 ans dans la famille ou un cancer du pancréas ou de l'ovaire

#### Critères HNPCC (Hereditary Non Polyposis Colorectal Cancer) ou Syndrome de Lynch:

- Tumeur colorectale ou endométriale présentant une instabilité des microsatellites ou présentant une analyse non-contributive avant 60 ans (sans hyperméthylation du promoteur du gène *MLH1*)
- Tumeur colorectale ou endométriale avant 40 ans ou multifocale
- Multiples cancers colorectaux dans la famille
- Association de cancer colorectal, endométrial ou ovarien dans la famille (1<sup>er</sup> ou 2<sup>ème</sup> degré)
- Association de cancer colorectal avec d'autres cancers du spectre : intestin grêle, voies biliaires, voies urinaires, estomac, tumeur cérébrale ou des glandes sébacées

#### Autres exemples:

- Association cancer du sein (type lobulaire) et cancer de l'estomac dans la famille
- Tumeurs rares (ex : corticosurrénalome, paragangliome, phéochromocytome, carcinome médullaire de la thyroïde, hémangioblastome, sarcomes, carcinome plexus choroïdes, rétinoblastome ...)
- Plusieurs polypes adénomateux ou hamartomateux
- Association de mélanome(s) et/ou de cancer du pancréas dans la famille
- Association cancer du sein familial et tâches café au lait