

6 juillet 2021

.....
**Recommandations pour l'envoi de prélèvements sanguins
aux LBM-FMG SeqOIA et AURAGEN pour les analyses de STHD
dans le cadre des maladies rares et de l'oncogénétique**
.....

Les contraintes sanitaires liées à la crise Covid 19 ont limité les déplacements des patients au sein des établissements de santé. Dans ce contexte, l'envoi d'ADN déjà extrait de personnes non décédées aux LBM-FMG SeqOIA et AURAGEN pour les préindications maladies rares et oncogénétique du PFMG a été largement permis, de façon temporaire, à compter du 25 mai 2020.

Devant l'évolution actuelle de la situation sanitaire, **l'envoi de tubes de prélèvements sanguins doit désormais être privilégié** pour les analyses de STHD des personnes non décédées, pour les préindications maladies rares et oncogénétique. L'envoi d'ADN déjà extrait doit être exceptionnel et justifié, afin de limiter les non-conformités résultant à l'impossibilité des analyses de STHD par les LBM-FMG SeqOIA et AURAGEN.

Les prélèvements sanguins (ou de façon exceptionnelle, l'ADN extrait), doivent impérativement être accompagnés des consentements PFMG signés, après e-prescription et validation par les coordonnateurs de RCP-FMG sur les outils HYGEN pour AURAGEN et SPICE pour SeqOIA.

Par ailleurs, pour les maladies rares de forme sporadique, l'envoi de trio doit toujours être favorisé car cela facilite l'analyse et l'interprétation des données génomiques.

Il est essentiel de fournir le maximum de données cliniques dans le dossier-patient sur les outils HYGEN ou SPICE, afin de faciliter l'interprétation des données génomiques.