

Parcours de prescription pour la pré-indication des « maladies respiratoires rares »

01 Première consultation médicale et RCP d'amont

Votre patient est **éligible au séquençage du génome** à très haut débit (STHD). Après l'avoir informé, vous devez inscrire son dossier (selon sa pathologie) à l'une des **6 RCP thématiques génomiques RespiFIL** : <https://respifil.fr/professionnels/rcp-nationales/>

La pré-indication « maladies respiratoires rares »

RCP ADP
Anomalies du développement pulmonaire

RCP DDB
Bronchiectasie idiopathique

RCP DCP
Dyskinésie ciliaire primitive

RCP génétique et HTP
Hypertension artérielle pulmonaire
Maladie veino-occlusive pulmonaire

RCP IRC
Hypoventilation centrale

RCP PID
Pneumopathies interstitielles diffuses

Validation de la pré-indication au STHD en RCP

La RCP thématique génomique RespiFIL a **validé l'indication au séquençage du génome** pour le patient que vous avez présenté.

Vous allez pouvoir réaliser une **e-prescription sur les plateformes de séquençage AURAGEN ou SeqOIA** selon votre localité.

- AURAGEN : l'outil de prescription est **HYGEN**
- SeqOIA : l'outil de prescription est **SPICE**



Pré-requis informatiques et obtention des identifiants

HYGEN

- Pour vous inscrire sur [HYGEN](#), il faudra adresser votre demande à compteHYGEN@auragen.fr en indiquant vos **nom, prénom et email**.
- Pour vous connecter à [HYGEN](#), veillez à utiliser le navigateur Chrome 61 ou les versions ultérieures.
- La [demande de transport](#) « Starservice Healthcare » de l'échantillon de votre patient vers le laboratoire AURAGEN, se fait via le [portail Colibri](#).

SPICE

- Si vous n'avez pas de compte sur **SPICE**, il vous faudra suivre certaines étapes selon que vous êtes **personnel ou non de l'AP-HP**. Pour les [consulter](#)
- Certains [pré-requis](#) informatiques sont indispensables.
- Pour pouvoir organiser le transport de l'échantillon de votre patient vers le laboratoire SeqOIA, vous devez disposer d'un [compte Biologicistic](#).

Pour vous aider

Des **chargés de parcours génomique** peuvent vous accompagner et faciliter les prescriptions sur les outils de e-prescription. [Consulter la liste selon votre établissement](#)

1^{ère} étape : faire une e-prescription

Après la création de votre compte sur [HYGEN](#) ou SPICE en tant que prescripteur, vous devez générer une **nouvelle prescription** (pour la pré-indication maladies respiratoires rares), puis saisir les informations du patient (renseignements cliniques, CR RCP, résultats génétiques préalables, etc.)

2^{ème} étape : envoyer un mail au coordonnateur

Prévenez le Pr David MONTANI (david.montani@aphp.fr), le coordonnateur de la pré-indication « **maladies respiratoires rares** » pour qu'il **valide la demande de prescription** pour votre patient. Une fois que ce sera fait, vous recevrez un mail de confirmation.

3^{ème} étape : compléter le formulaire de prescription

Connectez-vous de nouveau à [HYGEN](#) ou SPICE, et récupérez les consentements que vous aurez à faire signer à votre patient et à ses apparentés.

N'oubliez pas de leur donner la [note d'information](#) également.

Pendant la deuxième consultation

1^{ère} étape : signer les consentements

Vous devrez faire **remplir les consentements au patient et à ses apparentés**.

(**Attention**, il existe trois types de consentements différents : pour patient majeur/patient mineur/tiers apparenté).

Vous devrez ensuite les ajouter au dossier sur HYGEN ou SPICE.

2^{ème} étape : prélever le patient et les apparentés

Le **patient et ses apparentés peuvent être prélevés**. La personne en charge du prélèvement doit signer le bon de prescription et le joindre aux prélèvements à envoyer.

Le prélèvement sanguin s'effectue dans des tubes en plastique en présence d'EDTA (bouchon violet) pour le patient et chacun de ses apparentés.

3^{ème} étape : envoyer les prélèvements

Les conditions de prélèvement et d'acheminement des prélèvements sanguins :

- [Procédure AURAGEN](#)
- [Procédure SEQOIA](#)

ATTENTION : avant tout envoi de prélèvements, vous devez vous assurer que la prescription concernée est validée dans l'outil de prescription. L'absence de validation est une non-conformité bloquante qui retarde la prise en charge.

Interprétation et rendu des résultats

Les laboratoires AURAGEN et SEQOIA mettent à disposition les résultats qui sont interprétés par un (des) biologiste(s) agréé(e)s par l'ABM et habilité(e)s pour l'interprétation des données.

L'interprétation des variants d'intérêts est discutée en **RCP thématiques génomiques RespiFIL**, vous recevrez un mail vous invitant à récupérer le CR d'examen biologique pour votre patient dans HYGEN ou SPACE.

**+ d'informations :****AURAGEN :**

- [Mode d'emploi pour le prescripteur et documents nécessaires](#) (consentements, formulaires, etc.)
- [Vidéo tutoriel](#) (4min)

Le mot de passe pour lire les documents protégés est « hygenmanuel »

SeqOIA :

- La [prescription d'un examen pangénomique](#) :
- Les [documents](#) d'information (consentements, formulaires, conditions d'acheminement des échantillons, etc.)