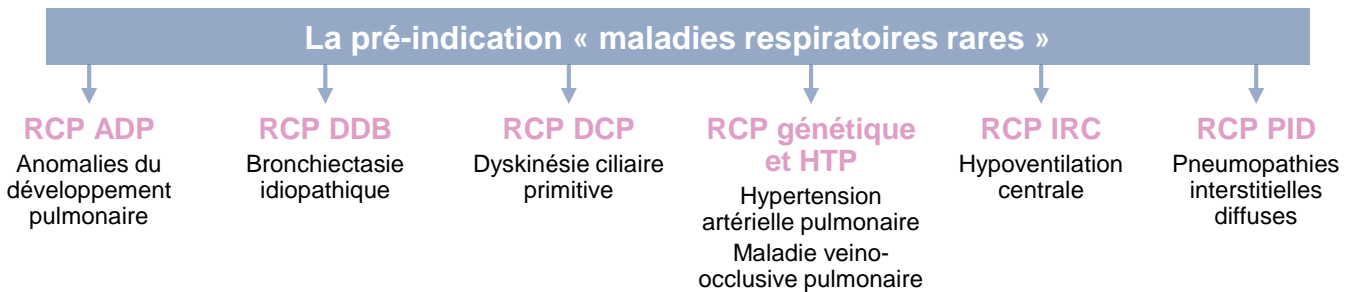


Parcours de prescription pour la pré-indication des « maladies respiratoires rares »

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/>



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 laboratoires de biologie médicale (LBM) de séquençage à haut débit du génome (FMG) AURAGEN ou SeqOIA** selon votre localité.

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



Compte pour la e-prescription

- La demande de **création de compte** pour SeqOIA comme pour AURAGEN nécessite de compléter le [formulaire dédié](#).
- C'est le [chargé de parcours génomique](#) qui s'occupe de la logistique des échantillons.

Pour vous aider

Des **chargés de parcours génomique** peuvent vous accompagner et faciliter les prescriptions sur les outils de 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](#)
- [Vidéos tutoriels](#) (5min)
- Les [documents](#) d'information (consentements, formulaires, conditions d'acheminement des échantillons, etc.)