

## Table des matières

<b>I. Préambule</b>	<b>2</b>
<b>II. Présentation du laboratoire</b>	<b>2</b>
1) Laboratoire	2
2) Liste des analyses proposées	3
3) Organisation	3
4) Horaires de réception	3
<b>III. Demande d'analyse</b>	<b>4</b>
1) Identification du patient	4
2) Bon de demande d'examen	4
3) Consentement	4
4) Prélèvement	5
<b>IV. Conditions de transport et de conservation des prélèvements</b>	<b>5</b>
1) Réglementation	5
2) Règles de conservation, transport et de délais	6
3) Gestion des non-conformités	6
<b>V. Résultats</b>	<b>7</b>
1) Transmission des résultats	7
2) Délais de rendu de résultats	7
3) Conservation post-analytique des échantillons	7
<b>VI. Procédure de réclamation</b>	<b>7</b>
<b>VII. RGPD</b>	<b>7</b>

Rédaction	Validation	Approbation	Application
ALLEGAERT Frederic	DEROP Julien	GIRARD Corentin	2021-03-25
	2021-03-10	2021-03-10	

## I. Préambule

Le manuel de prélèvement définit les conditions relatives aux prélèvements : identification, demande d'examens, prélèvement et acheminement du prélèvement.

Ce document est mis à disposition de l'ensemble des partenaires de la plateforme dans le but de définir les règles garantissant un traitement pré-analytique optimal.

Chaque prescription médicale doit être analysée avant la réalisation du prélèvement afin de prélever la quantité de matériel nécessaire et suffisante pour la réalisation de l'ensemble des examens prescrits. Le prélèvement doit impérativement être accompagné d'un bon d'examen dûment rempli et du consentement patient pour l'utilisation et la conservation des échantillons. Un remplissage incomplet de ces deux documents pourra conduire au refus du prélèvement le cas échéant. Les bons de demande d'examens doivent comporter différentes informations obligatoires et indispensables au traitement de l'échantillon mais également à l'interprétation et à la validation des résultats.

Le manuel de prélèvement, le bon de demande d'examen et le consentement sont disponibles sur le site internet de la plateforme ainsi que sur simple demande auprès du laboratoire.

## II. Présentation du laboratoire

### 1) Laboratoire

La plateforme de génomique LIGAN-PM (Lille Integrated Genomics Advanced Network for personalized medicine) fait partie de l'institut EGID (European Genomic Institute of Diabetes) qui regroupe trois unités de recherches (UMR1283 dont fait partie LIGAN – UMR1011 – UMR1190).

La plateforme LIGAN-PM a pour objectif d'offrir un ensemble complet d'outils et de compétences pour simplifier l'étude de la génétique, de la génomique et de la transcriptomique. Nos solutions intégrées visent à résoudre les défis d'analyse génétique et à accélérer le rythme des découvertes. Cette plateforme regroupe un ensemble technologique de haute qualité capable de répondre à des projets (moyen/haut débit) de génotypage, de séquençage et d'analyses bioinformatiques et biostatistiques.

Notre laboratoire est équipé des technologies les plus performantes et innovantes dédiées à la génomique. Nous sommes ainsi capables de répondre à l'ensemble des demandes dans ce domaine, qu'il s'agisse de la préparation robotisée de bibliothèques en vue du séquençage haut débit, que ce soit pour des projets de séquençage d'exomes, de séquençage ciblé, de séquençage de génome et aussi de métagénomique, le séquençage *de novo* ou la détection de mutations. Notre expertise s'étend jusqu'à l'analyse bioinformatique et/ou bio-statistique de vos données.

L'expérience d'une équipe pour la mise en place et l'accompagnement des projets de génomique et transcriptomique, le choix des technologies appropriées pour ces projets, la formation et le développement des technologies en fonction des nouveautés du marché. Le personnel technique assure le bon fonctionnement des équipements et organise notre activité en fonction des projets de recherche et des prestations de service de la plateforme.

Depuis 2018, la plateforme LIGAN s'est engagée dans une démarche volontaire d'amélioration de la qualité dans le cadre de la démarche d'accréditation COFRAC, afin de rendre des résultats de diagnostic génétique.

## 2) Liste des analyses proposées

La liste des analyses proposées concerne les gènes liés au diabète, l'obésité et ses complications (disponible sur le site internet LIGAN). La liste des analyses est détaillée ci-dessous :

- La recherche de mutation – Séquençage NGS Exome
- La recherche de mutation – Séquençage NGS Génome

En cas de mauvaise qualité du séquençage NGS exome ou génome, une validation des mutations sera faite via séquençage Sanger

- La recherche de mutation – Séquençage Sanger

Le type d'échantillon biologique peut être de la salive ou du sang pour l'ensemble des analyses proposées.

## 3) Organisation

Interlocuteurs	Fonction	Contact
<b>Philippe FROGUEL</b>	Directeur EGID & UMR1283	p.froguel@imperial.ac.uk Secretariat UMR: 03.74.00.81.00 03.74.00.81.02
<b>Amélie BONNEFOND</b>	Responsable de la plateforme Prestation de conseil post-analytique	amelie.bonnefond@cnr.fr 03.74.0081.18
<b>Marion DELBARRE Julien DEROP</b>	Responsable Qualité de la plateforme Suppléant	marion.delbarre@cnr.fr julien.derop@cnr.fr 03.74.00.81.34
<b>Julien DEROP</b>	Responsable des Prestations Prestation de conseil pré-analytique	julien.derop@cnr.fr 03.74.00.81.34
<b>Frédéric ALLEGAERT</b>	Responsable BioBanque de la plateforme Prestation de conseil pré-analytique	banque-good@listes.egid.fr 03.74.00.80.71 Interphone : BIOBANQUE

## 4) Horaires de réception

Les prélèvements sont réceptionnés par la BioBanque du laboratoire, du lundi au vendredi de 9h à 16h.

**BioBanque LIGAN - UMR 1283/8199**

**Bâtiment EGID - 1er étage**

**Bd du professeur Jules Leclercq**

**59045 Lille Cedex**

**Tel : 03.74.00.80.71**

**Interphone : BIOBANQUE**

### III. Demande d'analyse

#### 1) Identification du patient

L'identification du patient est fondamentale. La concordance entre la prescription médicale et le patient à prélever doit être obligatoirement vérifiée : nom de naissance, nom d'usage, prénom, date de naissance et le sexe. Une étiquette avec toutes ces informations doit être apposée sur le prélèvement. L'étiquetage des échantillons doit se faire en présence du patient après vérification de l'identité de celui-ci. Toute identification a posteriori doit être bannie pour limiter les erreurs d'identitovigilance.

Comme la traçabilité des échantillons doit être optimale (exigence de la norme NF EN ISO15189), le laboratoire ne peut accepter et traiter des échantillons qui ne sont pas correctement identifiés. Les échantillons doivent être traçables jusqu'à un individu identifié. Toute discordance ou absence d'information conduit à une procédure de prélèvement non conforme, voire au rejet de la demande.

#### 2) Bon de demande d'examen

Le bon de demande d'examen est disponible sur le site de la plateforme : <http://ligan.good.cnrs.fr/> dans l'onglet Qualité.

Ce formulaire a pour objectifs :

- Identifier le prescripteur
- Identifier le patient : le nom de naissance, le prénom, le nom d'usage, la date de naissance et le sexe (renseignement obligatoire)
- Indiquer tout renseignement clinique pertinent permettant une bonne prise en charge de la prescription
- Identifier le préleveur
- Indiquer la date de prélèvement
- Préciser le type d'échantillon
- Indiquer précisément la nature des examens prescrits (Génome-WGS ou exome-WES)

Sans ces renseignements, l'analyse pourra ne pas être réalisée. Les informations relatives au prescripteur et au préleveur sont essentielles pour connaître le destinataire du compte-rendu et pour contacter le préleveur si le prélèvement n'est pas conforme. Il s'agit d'une exigence de la norme NF EN ISO15189. Ces données permettent également de contacter le prescripteur en cas de nécessité (précisions cliniques...).

#### 3) Consentement

Les tests génétiques sont soumis au recueil du consentement du patient. Pour cela, le consentement complété par le patient et le prescripteur est obligatoirement joint au bon de demande d'examen.

**!/ \ AUCUN EXAMEN NE SERA REALISE EN L'ABSENCE DE CONSENTEMENT !/ \**

#### 4) Prélèvement

Tout prélèvement reçu au laboratoire et absent de cette liste fera l'objet d'une fiche de non-conformité. Son acceptation sera dépendante du caractère particulier de la demande d'analyse de génétique moléculaire et de la rareté de l'échantillon eu égard à l'âge ou l'état de santé du patient prélevé.

<b>Sang</b>	Au minimum 4mL sur EDTA
<b>Salive</b>	Prélèvement sur tube Oragene OG
<b>ADN</b> (dans un tube « low-binding »)	WGS : 2 µg ADN génomique
	WES : 1 µg ADN génomique

Une fiche technique pour le prélèvement salivaire Oragene est disponible sur le site <http://ligan.good.cnrs.fr/> dans l'onglet Qualité.

#### IV. Conditions de transport et de conservation des prélèvements

##### 1) Réglementation

Les préleveurs, les sociétés de transport et les laboratoires doivent respecter les normes ADR version 2009 (instruction P650 relative au transport des échantillons biologiques de catégorie B ; règlement international sous l'égide de l'ONU) pour le transport des matières biologiques.

- Il est important de respecter les règles de triple emballage pour des conditions de sécurité et d'hygiène. Ce triple emballage est composé des éléments suivants :
  - Premier emballage : le tube contenant l'échantillon
  - Deuxième emballage : un sachet, avec un absorbant, identifié au nom du laboratoire et portant les identifications « UN3373 » et « Matière biologique de catégorie B »
  - Troisième emballage : le sachet plastique individuel, le carton ou la mallette de transport identifiés au nom du laboratoire et portant les identifications « UN3373 » et « Matière biologique de catégorie B »

Cette réglementation ne concerne pas l'ADN extrait : n'étant pas considérée comme une substance infectieuse de catégorie B, il est tout de même préconisé que son transport soit réalisé par un transporteur spécialisé.

La personne ou le service réalisant l'expédition est responsable du bon respect de la réglementation, tout envoi ne respectant cette réglementation sera susceptible d'être refusé ou détruit à réception.

## 2) Règles de conservation, transport et de délais

Les échantillons prélevés doivent être conditionnés dans la partie hermétique du sachet de transport, et le bon de demande d'examen dans la partie non hermétique.

En cas de doute sur les températures de stockage et de transport susceptibles d'altérer la réalisation des examens, le laboratoire peut être amené à refuser la réalisation des analyses.

Les délais et conditions d'acheminement au laboratoire sont les suivants :

		Température de transport	Délais d'acheminement
<b>Prélèvement sanguin</b>	Frais	à 20°C ± 8°C	48h max*
		à 5°C ± 3°C	5 jours max*
	Congelé	à -20°C ± 4°C	1 mois*
		à -80°C	1 an*
<b>Prélèvement salivaire</b>	/	à 20°C ± 8°	5 ans
<b>ADN</b>	Frais	à 5°C ± 3°C	5 jours
	Congelé	à -20°C ± 4°C	Pas de délais

\* Le délai d'acheminement est le délai entre le prélèvement et la réception dans le service.

En cas de non-respect de ces critères, un contact pourra être effectué avec le prescripteur afin d'étudier la faisabilité de l'analyse, en cas de prélèvement non reproductible il sera demandée une confirmation écrite afin de pouvoir réaliser les analyses.

## 3) Gestion des non-conformités

Les échantillons reçus au laboratoire de génétique moléculaire font tous l'objet d'une vérification de conformité par rapport :

- A l'emballage
- L'échantillon
- Les documents nécessaires : bons de demande d'examen, consentement
- Renseignements cliniques

Absence d'identification sur l'échantillon	Examen refusé
Discordance d'identification sur prescription/échantillon	Réalisation de l'analyse si accord écrit du prescripteur
Absence du bon de demande d'examen ou manque d'informations	Acceptation à réception des informations manquantes
Absence du consentement signé	Acceptation à réception des informations manquantes
Absence de renseignements cliniques	Acceptation à réception des informations manquantes
Non-respect des conditions et du délai d'acheminement de l'échantillon	Contact prescripteur pour étudier la faisabilité
Tube cassé	Examen refusé
Quantité d'échantillon insuffisante	Examen différé ou refusé selon la technique utilisée

Dans les cas de figure cités ci-dessus, les personnes en charge de la biobanque déclareront une non-conformité et contacteront le prescripteur et/ou le laboratoire préleveur afin de résoudre le ou les problèmes.

Les prélèvements seront conservés en attente de réponse pendant un mois, une fois cette échéance passée ils seront détruits.

## **V. Résultats**

### **1) Transmission des résultats**

Les résultats sont transmis au correspondant clinicien qui a prescrit l'analyse de génétique moléculaire sous forme écrite constituant le compte-rendu de résultat d'analyse de génétique moléculaire. La transmission des résultats au patient est effectuée par le correspondant clinicien.

Aucun résultat d'analyse de génétique moléculaire n'est directement transmis au patient depuis le laboratoire.

### **2) Délais de rendu de résultats**

Le délai de rendu d'un résultat est de 3 mois, à compter de la date de réception dans les locaux du laboratoire.

### **3) Conservation post-analytique des échantillons**

L'ADN génomique reçu ou extrait des échantillons est conservé sans limitation de durée. L'emballage primaire est jeté.

## **VI. Procédure de réclamation**

Les réclamations faites par les clients concernant l'équipe ou les services du laboratoire de génétique moléculaire représentent une première opportunité pour identifier les faiblesses dans le système de management de la qualité ainsi que les opportunités d'amélioration.

La plateforme doit garder un enregistrement de la réclamation qui peut être faite par téléphone, mail ou oralement. Cet enregistrement devra inclure la nature de la réclamation, la date de survenue, les individus impliqués, toutes les investigations entreprises pour sa résolution et la communication envers le plaignant

## **VII. RGPD**

Les informations recueillies font l'objet d'un traitement informatique destiné à l'analyse des résultats. Conformément à la loi « Informatique et libertés » du 6 janvier 1978 modifiée, vous bénéficiez d'un droit d'accès et de rectification aux informations qui vous concernent, que vous pouvez exercer en vous adressant par courrier à la plateforme ou par mail (voir p.3)