

Chimie Clinique

Pharmacogénomique / Associations de maladies HLA

Demander:		Patient:	
Nom:	Clinique/Laboratoire:	Nom:	Sexe:
Adresse:	Telephone:	Prénom:	<input type="checkbox"/> Homme
		Date de naissance:	<input type="checkbox"/> Femme
		Adresse:	<input type="checkbox"/> Inconnu
Envoi des résultats:			
E-Mail (HIN-sécurisé):			
Destinataire de la copie: (E-Mail HIN- sécurisé ou adresse complète)			
Adresse de facturation:			
<input type="checkbox"/> Patient <input type="checkbox"/> Demander <input type="checkbox"/> autre (adresse complète):			
Matériel d'analyse:		Information clinique / Diagnostique (uniquement pour des recherches pharmacogénétiques):	
<input type="checkbox"/> Sang EDTA		Indication pour l'examen (Médication):	
<input type="checkbox"/> Autre (préciser):		<input type="checkbox"/> avant le début de traitement <input type="checkbox"/> après le début de traitement	
Date de prélèvement:		Début de la thérapie:	
Heure de prélèvement:		Autres informations: (p. ex. Co-médication pertinente suivant le même métabolisme)	

Pharmacogénomiques, Métabolisme médicamenteux
<input type="checkbox"/> DPYD / Fluoropyrimidine
<input type="checkbox"/> UGT1A1 / Irinotecan
<input type="checkbox"/> TPMT / Thiopurine
<input type="checkbox"/> CYP3A5 ¹ / Tacrolimus
<input type="checkbox"/> CYP2C9 ¹ (p. ex. Siponimod, métabolisme de la coumarine)
<input type="checkbox"/> CYP2C19 ¹ (p. ex. métabolisme du clopidogrel)
<input type="checkbox"/> CYP2D6 ¹ (p. ex. métabolisme d'opioïdes)
<input type="checkbox"/> Autre (préciser) ² :

Pharmacogénomiques, HLA
<input type="checkbox"/> HLA-B*57:01 /Hypersensibilité à l'abacavir
<input type="checkbox"/> HLA-A*31 /Hypersensibilité à la carbamazépine
HLA associé à une maladie
<input type="checkbox"/> Cœliaquie
<input type="checkbox"/> Narcolepsie (HLA-DQB1*06:02)
<input type="checkbox"/> HLA-B*27
<input type="checkbox"/> HLA-B*51
<input type="checkbox"/> HLA-A*29

¹ Prescription par des pharmacologues cliniques FMH (selon les limitations de la liste fédérale des analyses)

² Autres analyses possibles sur demande

REMARQUES GÉNÉRALES

Analyses pharmacogénétique du métabolisme de médicaments: Veuillez envoyer une copie du formulaire de consentement dûment signé.

Matériel de l'échantillon	2 ml sang EDTA
Étiquetage	Matériel de prélèvement, date de prélèvement, nom et date de naissance du patient
Expédition	non réfrigéré par courrier A (également pendant le week-end)
Informations complémentaires:	Pour plus de détails sur les différentes analyses, voir http://www.cgl.insel.ch/de/fachbereich-klin-chemie/angebotene-analysen

Date de réception:
 Heure de réception:
 Visa:

Demande d'analyse CGL Chimie Clinique

Version 2.0, 06.2023
 Page 1 de 1

Déclaration de consentement pour les analyses pharmacogénétiques

Nom: _____ Prénom: _____

Date de naissance: _____

Je confirme avoir reçu des informations et des conseils concernant l'analyse pharmacogénétique prévue, comme décrit dans la fiche d'information du patient. J'ai compris ces informations et j'ai eu suffisamment de temps pour poser des questions et prendre ma décision.

Je donne mon accord pour la/les analyse(s) pharmacogénétique(s) suivante(s):

Examen génétique pour (nom du médicament): _____

Gènes étudiés / Variants de gènes: _____

Ma décision concernant la conservation et la réutilisation de mon matériel d'analyse :

Conservation et réutilisation pour de futures analyses

Dans la mesure du possible, conserver mon matériel d'analyse pour d'éventuelles analyses complémentaires, qui ne seront effectuées que sur ma demande et avec mon accord.

 Oui Non

En cas de réponse négative, tout le matériel de l'échantillon sera détruit après l'analyse!

Réutilisation à des fins de recherche

Je suis d'accord avec le principe que mes échantillons puissent être utilisés à des fins de recherche.

 Oui Non

Une réponse positive ne constitue pas encore un accord de participation à une étude scientifique.

Vous pourrez toutefois être contacté(e) à l'avenir et sollicité(e) pour participer.

Signature: _____

(Patient:e / Parents / tuteur légal, si nécessaire)

Lieu/date: _____

Médecin traitant

Je confirme que j'ai informé la personne susmentionnée de l'analyse pharmacogénétique prévue et que j'ai répondu à ses éventuelles questions.

Nom, Prénom: _____

Tampon:

Signature (obligatoire): _____

Lieu/date: _____

INFORMATIONS CONSENTEMENT AUX ANALYSES PHARMACOGÉNÉTIQUES

Dans une analyse pharmacogénétique, on examine les propriétés héréditaires qui ont une influence sur l'efficacité ou les effets secondaires indésirables d'une thérapie médicamenteuse. Cette fiche d'information contient des informations de base sur ces analyses et explique les points importants qui doivent être discutés avant d'effectuer une analyse pharmacogénétique.

Une analyse pharmacogénétique - comme toute autre procédure de diagnostic - est volontaire et nécessite votre consentement formel. Comme il s'agit d'un test génétique, cette analyse donne des résultats très personnels. Vous pouvez et devez donc prendre le temps de discuter de toute question qui vous concerne et de prendre une décision personnelle sans influence. **Vos soins médicaux ne sont pas menacés**, quelle que soit la décision que vous prenez.

Vous trouverez ci-dessous quelques points qui doivent être discutés avec vous d'une manière facilement compréhensible pour vous avant de vous décider pour ou contre un examen pharmacogénétique. En particulier, vous devez savoir par la suite comment **votre thérapie sera adaptée** en fonction des résultats de l'analyse pharmacogénétique.

- Informations de base pour l'analyse, y inclus une description des **gènes et des variantes de gènes examinés**. Cela comprend une description des **différents résultats possibles** et de la fréquence à laquelle un résultat de test particulier peut être attendu.
- **Pourquoi l'analyse est importante pour votre traitement médicamenteux** et quelles sont les **conséquences** des différents résultats possibles des tests (par exemple, comment votre traitement médicamenteux serait ajusté pour un certain résultat de test).
- Une éventuelle **importance** du résultat de l'analyse **pour d'autres médicaments** avec lesquels vous pourriez être traité à l'avenir.
- La mesure dans laquelle l'analyse peut prédire ou expliquer un résultat de traitement particulier (par exemple, un effet secondaire ou l'efficacité d'une thérapie) et les **limites** de l'analyse à cet égard.
- **Alternatives** à une analyse pharmacogénétique.
- Votre **droit de refuser** le test proposé et votre droit de refuser de divulguer des informations sur votre constitution génétique.
- Les **coûts** de l'analyse et s'ils sont couverts par l'assurance maladie.
- Votre décision **sur la conservation de votre échantillon de sang et de votre ADN** après les analyses:
 - **Stockage** de l'échantillon afin qu'il puisse être utilisé pour d'éventuelles analyses ultérieures. Cela signifie qu'un nouvel échantillon de sang n'aurait pas besoin d'être prélevé pour les analyses pharmacogénétiques qui pourraient être effectuées à l'avenir. Toute analyse supplémentaire ne sera effectuée que sur demande et uniquement avec votre consentement.
 - Utilisation ultérieure à des **fins de recherche**. Cela signifie que les chercheurs sont autorisés à vous contacter à l'avenir si votre échantillon présente un intérêt pour une étude scientifique. Si vous êtes contacté, les chercheurs vous expliqueront l'étude prévue. Après cela, vous êtes toujours libre de décider si vous voulez ou non fournir votre échantillon pour l'étude.
 - **Destruction** de l'échantillon. Cela signifie que tous les échantillons (sang, ADN) seront détruits une fois l'analyse terminée.

CONTEXTE

Le génome humain est constitué d'ADN et est présent dans chaque cellule du corps. Le génome comprend 22 paires de chromosomes et une paire de chromosomes sexuels: XX chez les femmes, XY chez les hommes. Les unités de base du matériel génétique sont les gènes, qui sont situés sur les chromosomes. Dans le génome humain, il y a environ 20 000 gènes différents. La totalité de tous les gènes (le génome) constitue le schéma directeur de toutes les structures de notre corps et de ses fonctions. Cela comprend également des instructions pour la formation de protéines, qui sont importantes pour notre corps lorsqu'il s'agit de médicaments. Les protéines qui aident notre corps à absorber un médicament, à le transporter vers un organe ou une cellule, à le convertir sous une autre forme ou à l'excréter en sont des exemples.

Dans une analyse pharmacogénétique, on examine les petites modifications du matériel génétique (dans l'ADN), appelées "variantes de gènes". Il s'agit exclusivement de variantes de gènes dont on sait qu'elles influencent le résultat d'une thérapie médicamenteuse (par exemple, l'efficacité, le risque d'effets secondaires indésirables). Cela signifie, par exemple, que ces variantes de gènes ont une influence sur la rapidité avec laquelle un médicament est absorbé, distribué ou décomposé dans l'organisme, ou s'il y a un risque accru d'effets secondaires indésirables. Ces variantes de gènes font partie de la variabilité génétique naturelle entre les personnes, qui fait de chaque personne un individu unique. Ils n'ont généralement pas d'impact sérieux sur la santé générale.

Les études pharmacogénétiques sont réalisées à l'aide de méthodes moléculaires. Seules de très petites parties de l'ADN sont examinées, qui contiennent les variantes de gènes qui sont importantes pour votre traitement médicamenteux. L'analyse est utilisée pour déterminer si une variante de gène particulière est présente ou non. Dans une analyse pharmacogénétique, on ne procède pas à un large dépistage génétique (une recherche non dirigée des modifications du matériel génétique).

SIGNIFICATION

Les analyses pharmacogénétiques nous permettent de déterminer si vous êtes porteur de certaines variantes génétiques qui peuvent influencer la façon dont votre corps réagit à un médicament particulier. Cela signifie que sur la base de cette analyse, votre thérapie médicamenteuse peut être adaptée pour convenir au mieux aux variantes génétiques dont vous disposez. Ces ajustements peuvent consister à modifier la dose de votre médicament ou à utiliser un autre médicament qui vous convient mieux.

Comme ces variantes génétiques peuvent être héritées, il est possible que vos proches (par exemple, vos enfants, vos frères et sœurs, vos parents) soient également porteurs des mêmes variantes génétiques. Cela signifie qu'un examen pharmacogénétique pourrait également leur être utile à l'avenir si une thérapie avec certains médicaments est prévue.

Hormis leur effet sur certaines thérapies médicamenteuses, il ne faut en principe pas s'attendre à des effets négatifs graves sur la santé générale pour les variantes de gènes examinées dans les analyses pharmacogénétiques. S'il y a d'autres conséquences possibles en plus de l'effet sur la pharmacothérapie, vous en serez informé avant l'examen. Toutefois, en l'état actuel des connaissances, cela n'est à prévoir que dans des cas exceptionnels.

PROCÉDRÉ

Une petite quantité de sang veineux (généralement environ 3mL) est nécessaire pour l'analyse pharmacogénétique. Il n'est pas nécessaire d'être à jeun pour cet échantillon de sang.

BASE LÉGALE

Loi fédérale sur l'analyse génétique humaine (LAGH, SR810.12).

Ce formulaire d'information et de consentement du patient est basé sur le modèle de la Société suisse de génétique médicale pour les tests génétiques et est adapté aux analyses pharmacogénétiques.