Procédure d'e-prescription pour une analyse en WGS via la plateforme AURAGEN

La RCP génomique FAI²R a validé l'indication au WGS pour le patient que vous avez présenté. Vous allez pouvoir réaliser une e-prescription sur la plateforme de séquençage AURAGEN, pour cela vous allez devoir passer par l'outil de prescription et d'orchestration HYGEN.

Avant de convoquer votre patient et ses apparentés en consultation, plusieurs étapes sont à réaliser, nous vous conseillons de lire ce document qui vous guidera étape par étape.

Pré-requis informatiques et obtention des identifiants

- → Si vous n'avez pas encore de compte, il vous faudra envoyer un mail à l'adresse <u>secretariat@auragen.fr</u> en indiquant vos nom et prénom ainsi que votre adresse mail. Lorsque le gestionnaire de compte aura validé votre demande, vous recevrez un mail avec vos identifiants de connexion.
- → Pensez à faire une demande de création d'un sous-compte Biologistic pour le transport des prélèvements en envoyant un mail à <u>secretariat@auragen.fr</u>
- \rightarrow Pour vous connecter à <u>Hygen</u>, veillez à **utiliser le navigateur Chrome** 61 ou les versions ultérieures.

Pour vous aider

Le site internet d'AURAGEN regroupe tous les documents et tutoriels nécessaires à la e-prescription :

- Mode d'emploi pour le prescripteur
- Les documents d'information (consentements, formulaires, conditions d'acheminement des échantillons, notice d'information...) Le mot de passe pour lire les documents protégés est « hygenmanuel »

Le site internet de la filière, dans l'onglet RCP nationales FAI²R/<u>RCP génomique</u>

En cas de questions, n'hésitez pas à appeler ou à envoyer un mail à la Filière, nous vous répondrons dans les plus brefs délais :

> Virginie LUCAS Chargée de missions Virginie.lucas@chru-lille.fr 03 20 44 46 97

Faire une demande d'analyse en WGS avant la consultation

1^{ère} étape : se connecter

→ Pour vous connecter en tant que prescripteur, rendez-vous sur <u>https://hygen.auragen.fr/Demandeur</u> et saisissez les identifiants qui vous ont été remis.

2^{ème} étape : Faire une e-prescription

→ Cliquez sur le bouton Nouvelle demande

HY GEN Q Tableau de bord Patients	Parapheur	📃 Mirime, Louis 🗸 🗸
	Nouvelle demande Accès au tableau de bord	

→ Vous pouvez rechercher un patient déjà existant en remplissant le nom ou le numéro de demande AURAGEN ou cliquez sur « Créer patient » pour créer une nouvelle demande.

HY 🕂 GEN 🔍 Tableau de bord Patients Parapheur	📃 Mirime, Louis 🗸 🗸 🔿
Créer une nouvelle Demande Auragen	
1 Rechercher le patient 2 Informations administratives du patient 3 Demande Auragen	
Nom [•] Gallia Prénom du patient Date de naissance jj/mm/asaa	
Numéro d'identification * Numéro d'identification c Numéro de Demande * Numéro de Demande du	
Q Rechercher K Effacer	
Aucun patient ne correspond à vos critères de recherche	

- → Après avoir créé le patient, la fiche administrative s'affiche, vous devez renseigner le nom, prénom la date de naissance et le sexe **puis cliquez sur enregistrer**. Le patient existe maintenant dans la base HYGEN et un IPPA (= IPP HYGEN) lui a été attribué.
- → Vous accéderez alors à la demande AURAGEN, il faudra choisir le domaine/l'établissement concerné par la demande, s'il n'y en a qu'un il sera sélectionné par défaut, puis cliquez sur créer une demande AURAGEN.

HY 🖉 GEN 🍳 Tableau de bor	d Patients	Parapheur				🔍 Mirime, Louis 🚿	✓ ♥
			Créer une nouvelle Der	nande Auragen			
		1 Rechercher le patient	2 Informations administratives du	a patient 3 De	mande Auragen		
	o' Gallia	Didier né le 01 janvier 20	00 (Agé de 19 ans et 1 mois) - (IPP 100	28)			
	Domaine co	ncemé par la demande :	CHU TEST A -domaine maladie rare				
					Créer une Demande Auragen		

Filière de Santé des Maladies Auto-Immunes et Auto-Inflammatoires rares - www.fai2r.org

→ Le dossier clinique s'affiche immédiatement avec en premier plan la fenêtre de suivi détaillé du parcours. En tant que demandeur (prescripteur), vous êtes concerné par les 2 premières étapes, nécessaires à la première phase de la demande d'analyse.

Histoire		Parcol	in MOCAS				-
B ritre B Auton	r, Grouper; Specialité Pas de docum	AU and Dama Ouve	RAGEN filière maladie r	are 10/02/2019		GALLIA Didier	5.
		w	thes	Consignes	Adduction	304	
	(1	A Consister informative de demande d'analise adretique, l'estato matode anel		Demondeur	4	×
	→{	Z	✓ stentier in RCP (placer sur in laupe cickaux au brain, aus au in it bouter "intervenants")	Consigne de réalisation : Cliquer sur le bouton Intervenants' en hour de cette fenêtre, parmi les boutons sur fond pis. Rechercher un intervenant en topant un inthule dans le charge le encherche lesensing le "RCP – CLB", "RCP – GENCOBLE") Le résultat de la recherche safatte safat sone a binea au- dessous fui charge de recherche safatte de la recherche safatte safat sone à time de binea sur dessous fui charge de recherche safatte de gare de l'intervenant touvé et le time gissar dans le tableau d'affectation sur la ligne de son rôle.	Demandeur	*	×
		3	[5] Mether Jaroballin & Ansier cleaner and authors.	Consigner de relativadors (Consultar la distatar infraçan PNOE) ela patiente	RCA	4	×
		4	IN Constitut le formulare de prescription herstor rutade audi		Demoniteur	4	×
		5	Zenover Fechantilion du cas index à AURAGER	Consigne de réalization : (consignes pour l'envoi de l'échantilise)	Demonsteur	2	×

- → Cliquez sur le lien de l'étape 1 « compléter le formulaire de demande d'analyse ». Un formulaire constitué de 3 onglets va s'ouvrir.
- → Pour le premier onglet « informations générales », cliquez sur le bouton «Récupérer le modèle du consentement» : Le modèle de consentement s'ouvre : renseignez-le pour votre patient, imprimez-le et faites-le signer par le patient. Scannez-le ensuite et importez-le en cliquant sur le bouton «Importer le consentement signé». Si vous ne souhaitez pas importer le consentement : cochez la case prévue à cet effet. (Attention, vous devrez dans ce cas retranscrire les éléments du consentement au sein du formulaire).

📰 Demande analyse géné	ique (maladies rares) - GALLIA DIDIER né le 01/01/2000 😑 🌀 🗕 🗖
E Plus	
Date 21/02/201	Intervenant Mirime, Louis Q
(1) Informations gé	érales 2) Symptômes et diagnostics (3) Généalogie
Consentement du	patient a l'analyse génétique*
Récupérer le modèl	du consentement Importer le consentement signé
Je ne souhait mais j'attest	e pas importer dans HYGEN le consentement signé du patient en disposer par ailleurs.
Le patient auto issu de ses pré investigations o de l'évolution d	ise la conservation d'un échantillon de matériel biologique evements et son utilisation ultérieure pour poursuivre les ans le cadre de cette même démarche diagnostique, en fonction is connaissances.*
Indication*	T
	Suite

→ Sélectionnez dans le menu déroulant l'indication « maladies auto-immunes » pour laquelle vous effectuez une demande d'analyse génétique AURAGEN puis cliquez sur Suite.

Indication*	•		
		Suite	
	Maladies osseuses		
	constitutionnelles		
	Néphropathie chronique d'origine		
	indéterminée		
	Cardiomyopathie dilatée		
	familiale		
	Maladies auto-immunes		

Filière de Santé des Maladies Auto-Immunes et Auto-Inflammatoires rares - www.fai2r.org

→ Complétez ensuite le deuxième onglet « **symptômes et diagnostics** » et cliquez sur **Suite**.

🖬 Demande analyse génétique (maladies rares) - GALLIA DIDIER né le 01/01/2000	• • • • • • • • •
Date 21/02/2019	
(1) Informations général is (2) Symptômes et diagnostics (1) Généalogie	
A Principaux symptôme:	
	<u> </u>
0012689 : Abnormal pineal melatonin secretion	
Diagnostics	0]
99124 - Anomalie congenitale partielle du retour veineux puimonaire	
Genes supposes impliques	0
seladin-1 : 24-dehvdrocholesterol reductase	
ATRAID : all-trans retinoic acid-induced differentiation factor	5
Commentaires (groupes de pathologies (ex : ciliopathies,), autre)	
observations spécifiques blabla	
	10
Ajouter des pièces jointes	+
doc1.pdf	
doc2.pdf	
	Suite

- Complétez enfin le troisième onglet « Généalogie » avec les informations des apparentés puis validez votre demande. Un message de validation apparaitra. Fermez ensuite la fenêtre pour revenir sur le parcours de votre patient.
- → Cliquez sur le logo ✓ de la première ligne pour valider la première étape. Une fenêtre s'affiche, vous permettant de préciser la date de validation de l'étape et d'ajouter un commentaire. Ces champs sont facultatifs, cliquez sur valider. L'étape passe alors au vert.

١U	RAGEN filière maladie ra	are	GALLIA Didier			
S Actua	iser Gérer rappels Arrêter Intervenants		0 ⁷ 19 ans 01/01/	^{/2000} mg/HG	P	
imar iven	rré par Mirime, Louis le 21/02/2019 (dans la jo ture d'une demande HYGEN (filière maladie rar 	urnée) re) : 21/02/2019				
-	Etapes	Consignes	Acteur/Lieu	Statut	e 1	
	Etapes Compléter le formulaire de demande d'analyse génétique (version maladie rare)	Consignes	Acteur/Lieu Demandeur CHU TEST A -domaine maladie rare	Statut	ĸ	
ı∙ Sai	Etapes <u>Compléter le formulaire de demande d'analyse</u> <u>génétique (version maladie rare)</u> sie le 21/02/2019 par Mirime, Louis	Consignes	Acteur/Lieu Demandeur CHU TEST A -domaine maladie rare	Statut	ĸ	

3^{ème} étape : Identifier la RCP

→ De retour sur le tableau du parcours de l'analyse, cliquez sur le bouton «Intervenants» situé en haut de la fenêtre.



Filière de Santé des Maladies Auto-Immunes et Auto-Inflammatoires rares - www.fai2r.org

→ Une fenêtre s'ouvre, tapez dans la barre de recherche « rcpfai2r » en minuscule et sans espace. Sélectionnez la ligne de l'intervenant trouvé et faites-la glisser dans le tableau d'affectation sur la ligne de son rôle puis cliquez sur « Sauvegarder ».

Intervenants	du parcours		×
Serv	vice (CR)		
rcptesty		Rechercher	
RCP - TEST Y	<pre>/ Rcptesty</pre>		@ 🗘
			Intervenants 1-1 sur 1
Affectation des	intervenants		
Rôle	Nom	Prenom	
	Ajouter un inte	rvenant au parcours	
	Ajouter un inte	rvenant au parcours Louis	📄 🌛 🗆 🗶
RCP	Ajouter un inte	rvenant au parcours Louis Roptesty	🔊 🕹 🗐 🗙
RCP	Ajouter un inte	rvenant au parcours Louis Reptesty) 3-0 X X
RCP Bioinformaticien Bioingiste	Ajouter un inte	rvenant au parcours Louis Reptesty	D 3 0 X
RCP Bioinformaticien Biologiste Demandeur	Ajouter un inte	rvenant au parcours Louis Reptesty	2 3 0 X X

- → De retour sur la fenêtre du parcours de l'analyse, validez l'étape en cliquant sur le bouton ✓ de la 2^{ème} ligne du tableau. La ligne passera alors d'orange à vert.
- → Une fois ces 2 étapes validées, envoyez un mail au Pr Alexandre BELOT (<u>alexandre.belot@chu-lyon.fr</u>) pour qu'il valide au plus vite l'indication pour votre patient afin que vous puissiez passer à la suite des étapes. Une fois que le Pr Belot aura validé l'indication vous recevrez alors un mail de confirmation.

Le jour de la consultation

→ Connectez-vous de nouveau à <u>HYGEN</u>, cliquez sur « Accéder au tableau de bord » pour retrouver votre patient. Cliquez sur son nom pour arriver à la fenêtre de suivi de son parcours et cliquez sur l'étape 4.

1 discharger	HIVE CANDIDATES CONSIDERATES AND CO	AL Parcos AL Ac Dém	eline PP. 1072. urs MOCAS JRAGEN filière maladie r salare serveres Antar Serveration arté dar Laus Mullé le 10/02/2019 (decos 4) arté dar Laus Mullé le 10/02/2019 (decos 4) ture d'une demande HYGEN (filière malade re %	are 	DAMIANE Celine Q 19 ans entries	3 2004 H	* P	For a	Arrécédents	Plus
		N	Etapes	Consignes	Acteurlues	Statu	-			
			Compléter le formulaire de demande d'analyse pénétique (version maladie rare)		Demondeur Hospices Civits de Lyon - domaine maladie rare	*	ж			
		3	Selale Je 10/01/2019 per Lauis Miritle							
		2	Material and REPAdment see in Source Codeman and English code and in Bootcon "Intercenters"	Compare de initiation: Claver sur la bostan intervenants: en hand de cette fandere, pormi les bostens sur fand grit. Rechterster un intervenant en tagant un initialé dans le colomp de rechterche (seemple - 1902) C.E., "RCP- CREVOLET): Le retaine de la rechterste säffiche sous forme de tablezu au- dessous du change rechterche Selficience la Tagen de Intervenant touce d le faire glaser dass te tablezu affattens au la ligne de son die.	Demondus	*	×			
		3	Saisle le 10/01/2019 par Louis Miritle							
		3	Si Yanfar Felyasht du daaler chnise oour dadholDi	Compare de institution Consulter la doctar timique MYGMI a pointer, Acian la line an has à adreta de la fendere que aurâne guian Pais cherger la compostemidu, de la CyC à entre a - » Ciquer sur la libelit de l'Aspa. Si la demanda AURACEM rist pas pominente anrêter la pascum, Neweni sur la page "mes parcoum", Ribian de bord Demanda/Mes parcoum", Joura de bord Demanda/Mes parcoum", Joura de porta parce contené.	RCP - Grenoble (PCP)	*	ж			
			ntervention realisee le 11/01/2019 par RCP - GRENOBL	E, et soisie le 14/01/2019 par Nervé Monto		-				
		4	El Complèter le formulaire de prescription Mercion maledie rave)		Demandeur	4	ж			
		5	Envoyer l'échantélon du ces index à AURACEN	Consigne de réalitation : (consignes pour l'envoi de l'échantillon)	Demandeur	4	×			
		6	Envoyer Litchard Jon du cere à AURAGEN	Consigne de réalisation : (consignes pour l'envoi de l'édécedites)	Demandeur	4	×			
3	AURAGEN filiëre maladie rare		127231							

- → Le formulaire s'ouvre, il contient 2 onglets, dans l'onglet « Nature de l'analyse génétique prescrite », vous pouvez choisir la technique de séquençage, toutefois, nous vous recommandons de laisser cette partie aux professionnels d'AURAGEN qui détermineront la technique adéquate compte tenu des éléments de votre demande. Cliquez sur le bouton « Suite ».
- → Vous passez alors à l'onglet « échantillons ». Décrivez l'échantillon du cas index en indiquant le type et la date du prélèvement.

Echantillon 1 : cas index Nº 1 906 348	966	
Type de prélèvement*	Sang 🔹	
Date de prélèvement*	(

 Décrivez ensuite les échantillons du père et de la mère. Vous devez recueillir le consentement pour chacun d'entre eux. La procédure est la même que pour le patient puis cliquez sur valider. Les boutons «Éditer la planche d'étiquettes» et «Éditer la feuille de transfert» apparaissent en bas du formulaire.

∠ Echantillon 3 : mère N° 1 906 348 968	
Consentement*	
Récupérer le modèle	
consentement.pdf	
Je ne souhaite pas importer dans HYGEN le consentement signé de la mère ma par ailleurs.	is j'atteste en disposer
La mère autorise la conservation d'un échantillon de matériel biologique issu de ses prélèvements et son utilisation ultérieure pour poursuivre les investigations dans le cadre de cette même démarche diagnostique, en fonction de l'évolution des connaissances.*	n oui Onon
Type de prélèvement* Sang 🔻	•
Date de prélèvement* 04/03/2019	
Echantillon indisponible* Ooui onon	_
Editer la planche d'étiquettes Editer la feuille de transfert	
	Valider

- → Imprimez les 2 documents. La planche d'étiquettes: vous permet d'étiqueter les prélèvements avec les numéros générés par HYGEN et la feuille de transfert est à joindre aux prélèvements.
- \rightarrow Pour l'envoi des prélèvements, veuillez <u>suivre cette procédure</u>.
- → Fermez les différentes fenêtres pour revenir au suivi du parcours. Cliquez sur le bouton ✓ de l'étape
 4. Dans la fenêtre qui s'ouvre, entrez la date de réalisation de l'étape (facultatif) et validez.
- → A la suite de l'envoi de vos échantillons, les experts d'AURAGEN doivent valider la réception de vos échantillons, préparer le séquençage, séquencer et procéder à l'analyse bio-informatique. Vous pourrez suivre l'avancement de votre demande à partir du tableau de bord sur HYGEN. Lorsque les généticiens et les biologistes AURAGEN et la RCP de sortie auront chargé leurs comptes rendus sur HYGEN, vous recevrez un mail vous invitant à récupérer les résultats pour votre patient.