

RAPPORT ANNUEL DES ACTIVITES EN GENETIQUE CONSTITUTIONNELLE POST NATALE

ANNEE : 2022

Numéro EUGT du laboratoire*	<i>Texte (pré-remplis par l'Agence)</i>
Etablissement*	<i>Texte (pré-remplis par l'Agence)</i>
Ville*	<i>Texte (pré-remplis par l'Agence)</i>
Nom du département, service ou U.F.*	<i>Texte (pré-remplis par l'Agence)</i>

I. Données administratives

1. Responsable de l'activité

Nom du responsable*	Texte (pré-remplis par l'Agence)
Prénom du responsable*	Texte (pré-remplis par l'Agence)
Téléphone*	Texte (pré-remplis par l'Agence)
E-mail*	Texte (pré-remplis par l'Agence)

2. Personne contact chargée de la rédaction du rapport annuel d'activité

Nom*	Texte (pré-remplis par l'Agence)
Prénom*	Texte (pré-remplis par l'Agence)
Fonction*	Texte (pré-remplis par l'Agence)
Téléphone*	Texte (pré-remplis par l'Agence)
E-mail*	Texte (pré-remplis par l'Agence)

3. Liste des praticiens agréés

Nom*	Prénom*	E-mail*
<i>Texte</i>	<i>Texte</i>	<i>Texte</i>

4. Informations complémentaires

Votre laboratoire est-il laboratoire de référence selon l'arrêté « 15 juillet 2021 fixant la liste des laboratoires de biologie médicale de référence »*	<i>Oui/Non</i>
Si oui préciser les indications*	<i>Texte</i>
Votre laboratoire est-il interpréteur pour le PFMG2025*	<i>Oui/Non</i>
Si oui préciser la ou les pré-indications*	<i>Texte</i>

II. Génétique moléculaire

Laboratoire autorisé pour les activités de génétique moléculaire en xxxx ?*	<i>Oui/Non</i>
Date de dernière autorisation en génétique moléculaire*	<i>Date (si autorisé = Oui)</i>
Quelles sont les activités autorisées ?*	<i>Activités autorisées illimitées Activités autorisées limitées (si autorisé = Oui)</i>
Hématologie*	<i>Oui/Non (si Activités=limitées)</i>
Typages HLA*	<i>Oui/Non (si Activités=limitées)</i>
Facteurs II et V*	<i>Oui/Non (si Activités=limitées)</i>
Analyses de biologie moléculaire appliquées à la cytogénétique*	<i>Oui/Non (si Activités=limitées)</i>
Hémochromatose (mutations fréquentes)*	<i>Oui/Non (si Activités=limitées)</i>
Pharmacogénétique*	<i>Oui/Non (si Activités=limitées)</i>
Autre*	<i>Oui/Non (si Activités=limitées)</i>
Activité de génétique moléculaire pratiquée en xxxx ?*	<i>Oui/Non (si autorisé = Oui)</i>
Commentaire*	<i>Texte (Si Laboratoire autorisé pour les activités de génétique moléculaire= Oui et Activité de génétique moléculaire pratiquée = Non)</i>
Nombre total d'individus avec un résultat rendu au prescripteur dans l'année pour les maladies*	<i>Nombre</i>
Nombre total d'individus avec un résultat rendu au prescripteur dans l'année pour la pharmacogénétique*	<i>Nombre</i>

Bilan d'activité 2022

Génétique constitutionnelle post-natale

Technique	Nombre total d'examens
Analyse de variant ciblé par Sanger	<i>Nombre (si autorisé = Oui)</i>
Analyse de variant ciblé par NGS	<i>Nombre (si autorisé = Oui)</i>
Séquençage non ciblé par Sanger	<i>Nombre (si autorisé = Oui)</i>
Séquençage non ciblé par NGS	<i>Nombre (si autorisé = Oui)</i>
Séquençage Exome	<i>Nombre (si autorisé = Oui)</i>
Séquençage Génome	<i>Nombre (si autorisé = Oui)</i>
Long Read Sequencing	<i>Nombre (si autorisé = Oui)</i>
PCR et techniques associées (TP-PCR, PCR long range, PCR spécifique d'allèle, ...)	<i>Nombre (si autorisé = Oui)</i>
Analyse de délétion et duplication	<i>Nombre (si autorisé = Oui)</i>
PCR digitale	<i>Nombre (si autorisé = Oui)</i>
Techniques sur puce	<i>Nombre (si autorisé = Oui)</i>
Méthodes d'analyse des microsatellites	<i>Nombre (si autorisé = Oui)</i>
Southern Blot	<i>Nombre (si autorisé = Oui)</i>
Analyse de la méthylation	<i>Nombre (si autorisé = Oui)</i>
Recherche de disomie uniparentale	<i>Nombre (si autorisé = Oui)</i>
Tests fonctionnels sur tissu accessible	<i>Nombre (si autorisé = Oui)</i>
Tests fonctionnels sur tissu non accessible	<i>Nombre (si autorisé = Oui)</i>

III. Cytogénétique Fish & caryotype

Laboratoire autorisé pour les activités de cytogénétique en xxxx ?*	Oui/Non
Date de dernière autorisation cytogénétique, y compris cytogénétique moléculaire*	Date (si autorisé = Oui)
Activité de cytogénétique, y compris cytogénétique moléculaire pratiquée en xxxx ?*	<i>Activités autorisées illimitées</i> <i>Activités autorisées limitées</i> (si autorisé = Oui)
Commentaire*	<i>Texte (Si Laboratoire autorisé pour les cytogénétique= Oui et Activité de cytogénétique pratiquée = Non)</i>

1. Diagnostic postnatal par Caryotype/FISH

Nombre total d'individus avec un résultat rendu au prescripteur dans l'année*	Nombre
Nombre total d'échecs du FISH/ caryotype*	Nombre

2. Réalisation d'ACPA (ou confirmation)

réalisation d'ACPA en xxxx ?*	Oui/Non
--------------------------------------	---------

IV. Analyse ACPA globale

Nombre total d'individus avec un résultat rendu au prescripteur dans l'année*	<i>Nombre</i>
Technique* (Si nombre >0)	<i>CGH SNP CGH / SNP</i>
Résolution de la puce* (Si nombre >0)	<i>Oui/Non</i>
Seuil de détection fixé* (Si nombre >0)	<i>Nombre</i>
Laboratoire d'une filière maladies rares ou réseau pour l'ACPA* (choix multiple) (Si nombre >0) Ne déclarer que les filières pour lesquelles le laboratoire réalise régulièrement des ACPA	<i>Anomalies du développement et déficience intellectuelle de causes rares/AnDDI-Rares Maladies cardiaques héréditaires/CARDIOGEN Maladies rares à expression motrice ou cognitive du système nerveux central/BRAIN-TEAM Maladies rares du développement cérébral et déficience intellectuelle/DéfiScience Maladies auto-immunes et auto-inflammatoires systémiques rares/FAI²R Maladies vasculaires rares avec atteinte multisystémique/FAVA-Multi Maladies hépatiques rares de l'enfant et de l'adulte/FILFOIE Maladies neuromusculaires/FILNEMUS Maladies rares en dermatologie/FIMARAD Malformations abdomino-thoraciques/FIMATHO Maladies rares endocriniennes/FIRENDO Maladies héréditaires du métabolisme/G2M Maladies rares immuno-hématologiques/MARIH Maladies constitutionnelles rares du globule rouge et de l'érythropoïèse/MCGRE Maladies hémorragiques constitutionnelles/MHémo Mucoviscidose et affections liées à une anomalie de CFTR /Muco-CFTR Complications neurologiques et sphinctériennes des malformations pelviennes et médullaires rares/NeuroSphinx-GBS Os-Calcium/Cartilage-Rein/OSCAR</i>

Bilan d'activité 2022

Génétique constitutionnelle post-natale

	<p><i>Maladies rénales rares/ORKiD</i></p> <p><i>Maladies respiratoires rares/RESPIFIL</i></p> <p><i>Maladies rares sensorielles/SENSGENE</i></p> <p><i>Sclérose latérale amyotrophique/SLA</i></p> <p><i>Maladies rares de la tête, du cou et des dents/TETECOUC</i></p> <p><i>Réseau Génétique et Cancer</i></p> <p><i>Réseau national de pharmacologie</i></p>
--	---