

# Recueil 2024 des données individuelles de diagnostic génétique constitutionnelle

*Données de Cytogénétique*

*Le 09 Novembre 2023*

*Présentations par : Pascale LEVY / Aurélie DESHAYES / François FOUBERT*

-- Session débutée --  
en attente des participants



La session est enregistrée:

*Merci de :*

- conserver vos caméras et micros coupés
- posez vos questions dans le chat dédié

*Nous y répondrons en fin de session où dans un second temps par courriel.*

le rapport d'activité : éléments  
de contexte

## LE RAPPORT D'ACTIVITÉ

---

- Nécessité d'un nouveau rapport d'activité
- Mise en place d'un groupe de travail en 2021

### Éléments pris en compte:

- Amélioration du suivi de l'offre de soins
  - Le suivi examen par examen permet d'avoir des informations sur les prescripteurs et donc l'accès aux soins
- Suivi des évolutions liées à la révision de la loi de bioéthique
  - Des résultats incidents
  - Des examens réalisés en situation post mortem
  - Des examens de dépistage néonatal
  - Des examens qui avaient une finalité initiale somatique ou de recherche...

# ATTENDUS

---

- Amélioration du rapport
  - Meilleure qualité des données
  - Meilleure exploitation des données
- Meilleur partage de l'information
  - Réflexion sur la mise en place d'un dispositif d'infoservice

# CHANGEMENT DU RAPPORT D'ACTIVITÉ

---

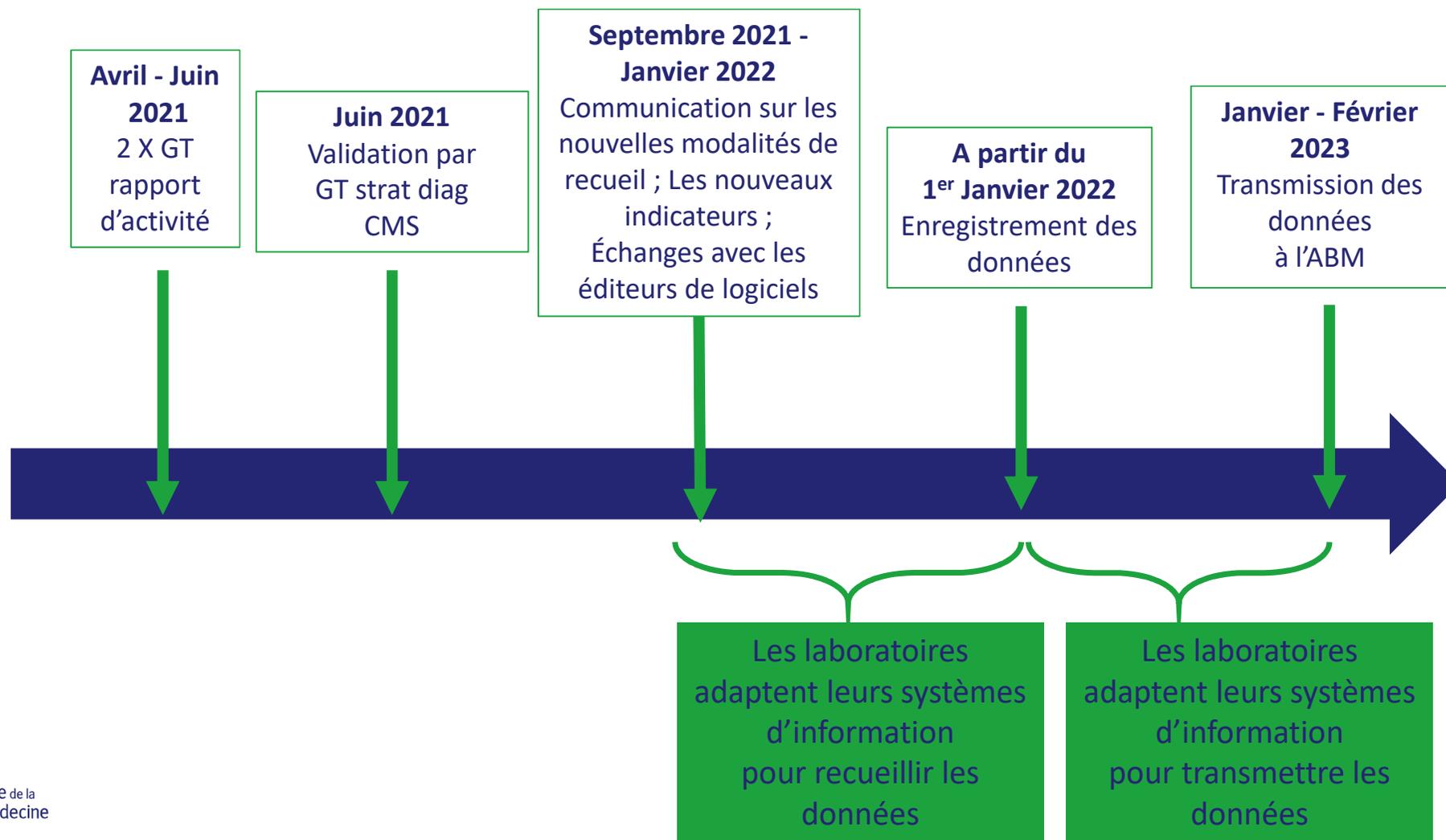


# PRÉPARATION DE L'ARRIVÉE DU RAPPORT

---

- Communication auprès des professionnels
  - AG - ANPGM
  - Site internet
  - Mailing + Mailing en lien avec ACLF & ANPGM
  - Réunion avec les éditeurs de logiciels
  - Réponses aux questions individuelles

# BILAN DE LA CAMPAGNE 2022-2023 : CALENDRIER



# PROCESSUS DE RECUEIL : LES DONNÉES



Laboratoire

Formulaire  
de saisie des  
données  
agrégées



Saisie en ligne des  
données agrégées

(données administratives  
Et données globales)

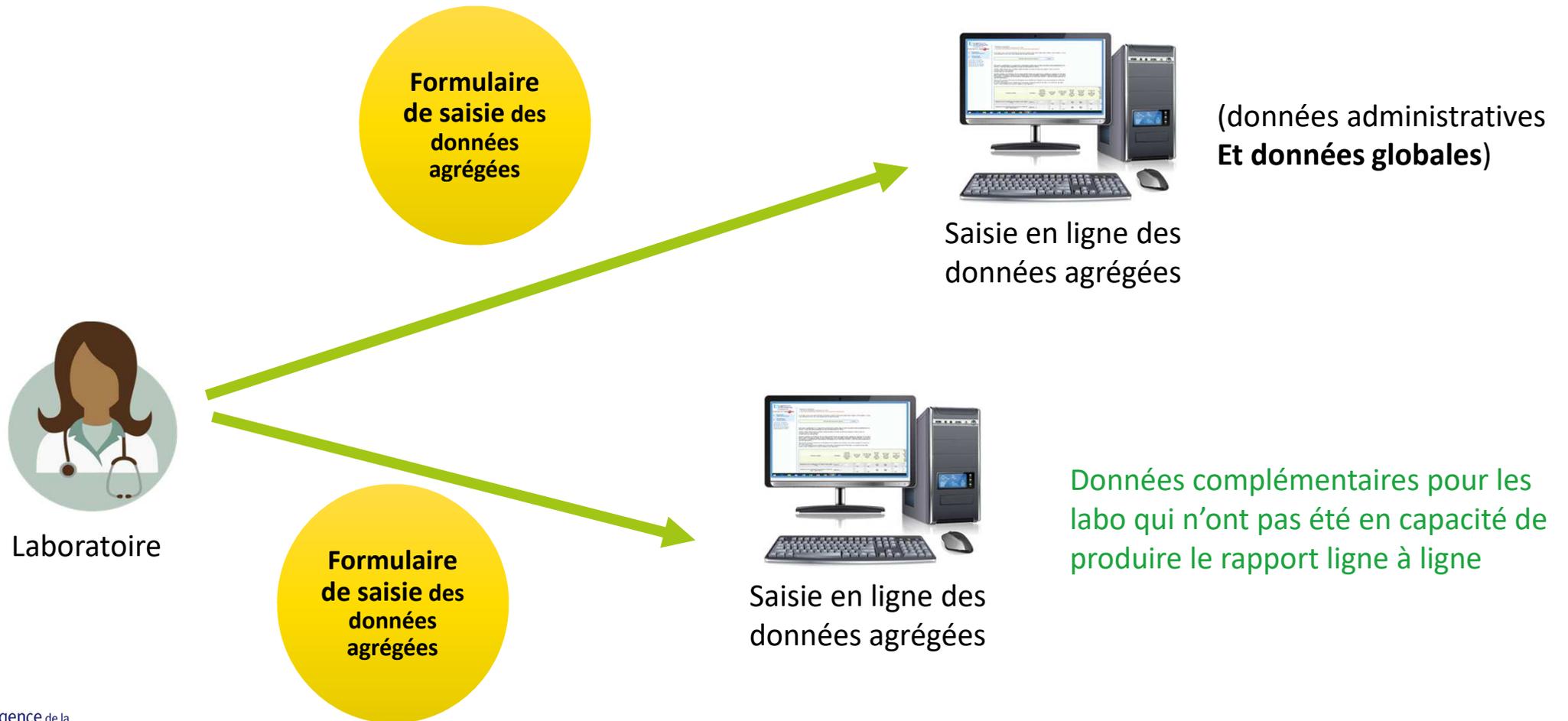
Echanges  
sécurisés de  
fichiers

goanywhere  
2016-11-08 10:00:00

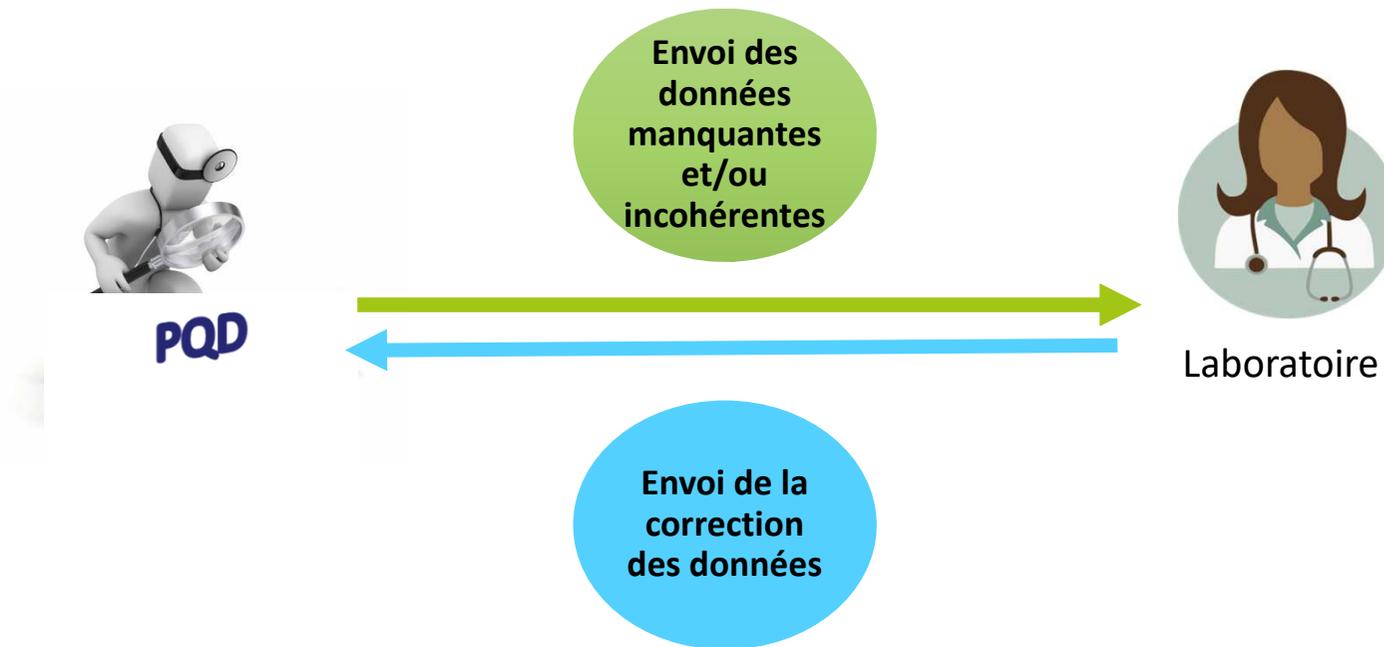
|    | A    | B                           | F                        | K           | L                        |          |            |
|----|------|-----------------------------|--------------------------|-------------|--------------------------|----------|------------|
| 10 | co 3 | Code postal du prescripteur | Identification du test : | Type examen | contexte de prescription | résultat | si pos gen |
| 11 | co 4 | code de l'examen 1          |                          |             |                          |          |            |
| 12 | co 5 | code de l'examen 2          |                          |             |                          |          |            |
| 13 | co 6 | code de l'examen 3          |                          |             |                          |          |            |
| 14 | co 7 | code de l'examen 4          |                          |             |                          |          |            |
| 15 | co 8 | code de l'examen 5          |                          |             |                          |          |            |

Transmission des  
données individuelles

# PROCESSUS DE RECUEIL : LES DONNÉES : PLAN B !

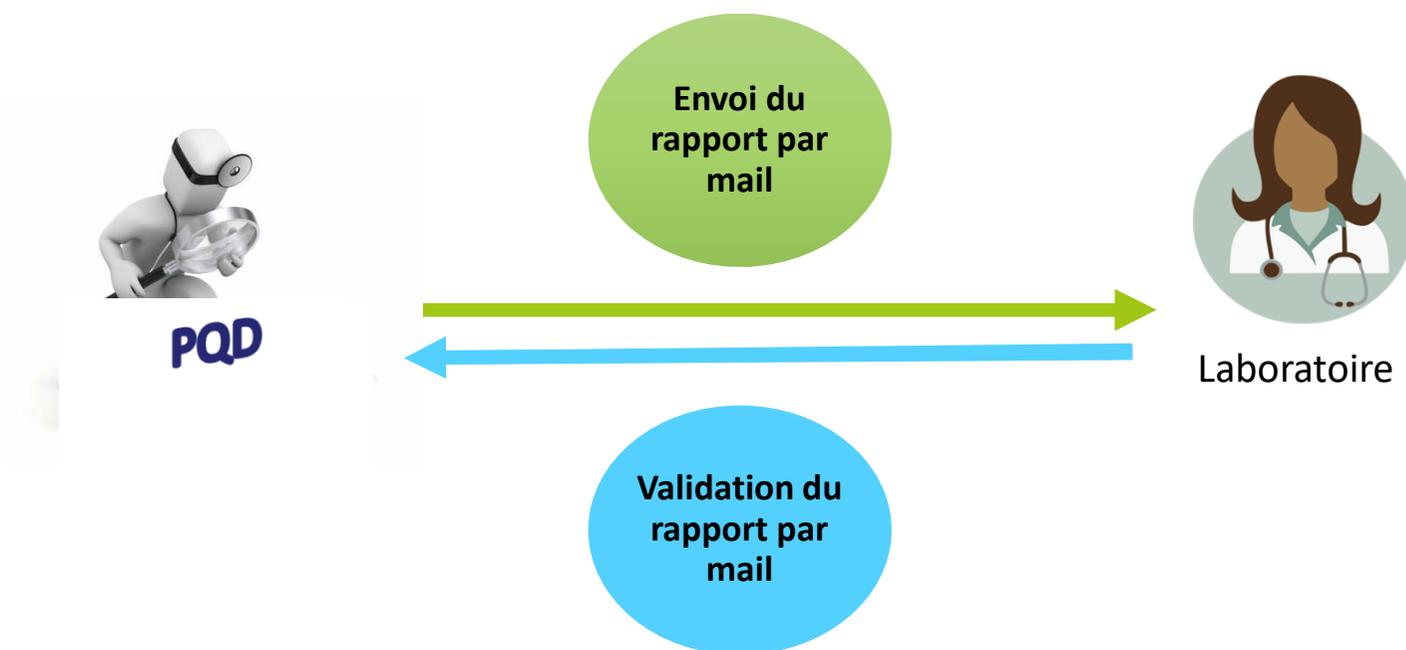


# PROCESSUS DE RECUEIL : INTÉGRATION DES DONNÉES



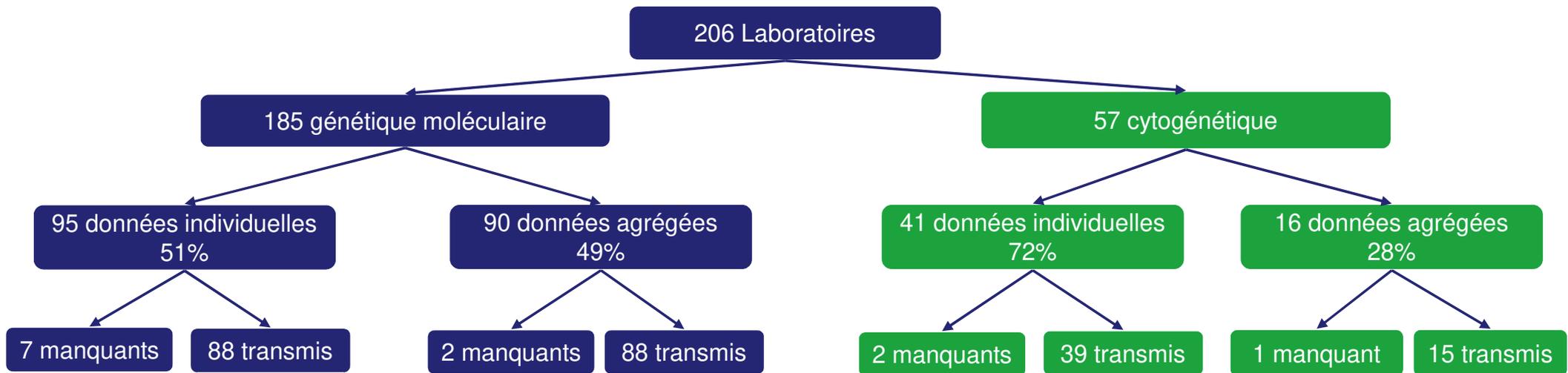
→ Cette étape n'a pas pu avoir lieu de manière informatisée mais « manuelle » et sans retour vers les centres

# PROCESSUS DE RECUEIL : VALIDATION DU RAPPORT



# BILAN NATIONAL

- Pratiquement tous les centres ont répondu !



- 95% avec données transmises en génétique moléculaire
- 95% avec données transmises en cytogénétique

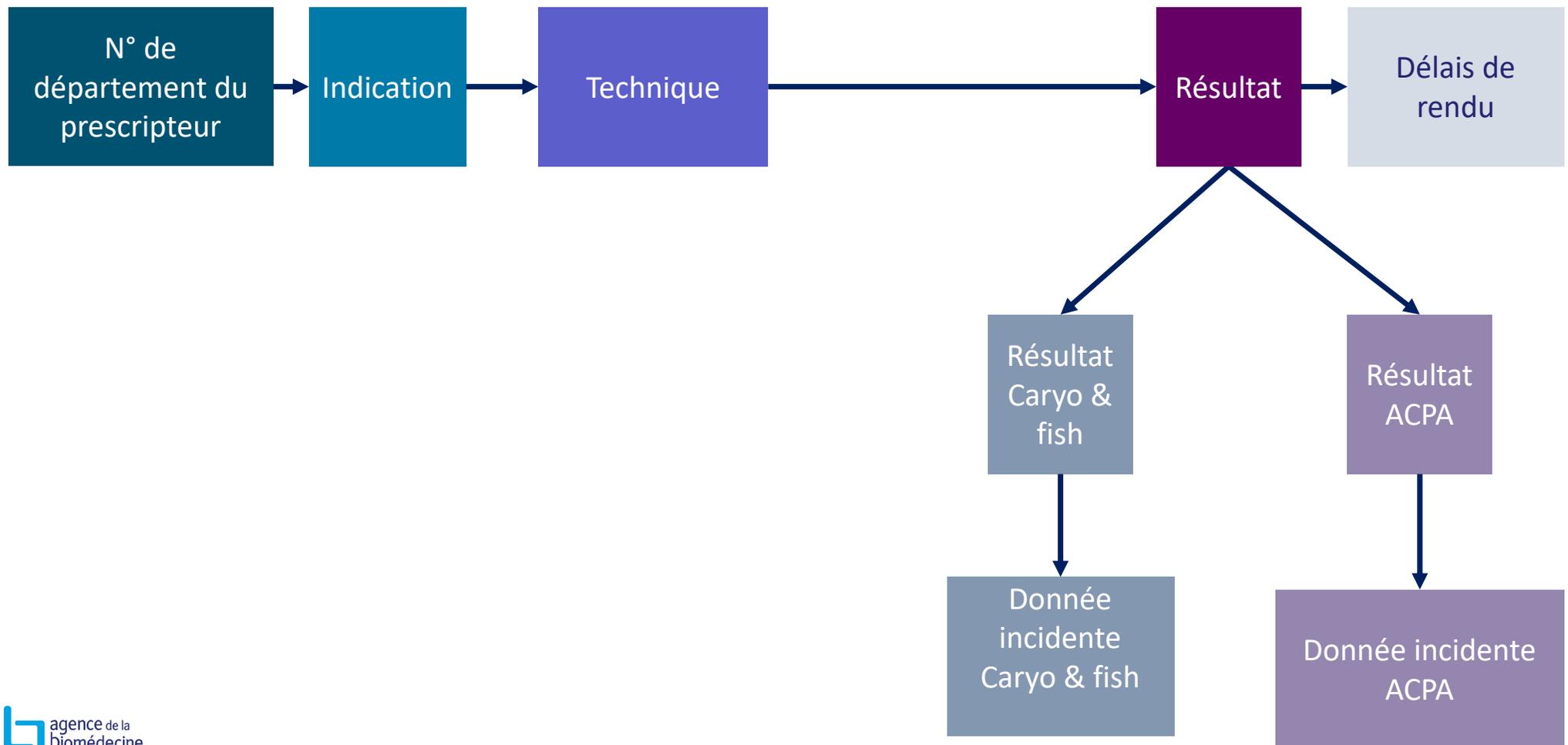
# PRINCIPALES DIFFICULTÉS RENCONTRÉES PAR L'AGENCE DE LA BIOMÉDECINE EN MATIÈRE DES DONNÉES REÇUES

- Difficultés à avoir le bon interlocuteur dans certains centres
- Les fichiers n'ont pas tous été transmis en même temps → relance pour obtenir les fichiers attendus
- Hétérogénéité dans les formats des fichiers reçus → remise en forme des fichiers sans retour vers le centre
- A l'Agence, la plateforme d'intégration des données n'était pas disponible → intégration des fichiers un par un via programmation
- Une réunion avec groupe de travail de bilan de campagne à eu lieu le 25 septembre 2023
  - Identification de point d'amélioration dans les item demandés par l'Agence
  - → décision de laisser le dispositif en l'état pour stabiliser cette année
  - → des évolutions pourront être proposées pour l'année prochaine (exemple liste des résultats en ACPA)

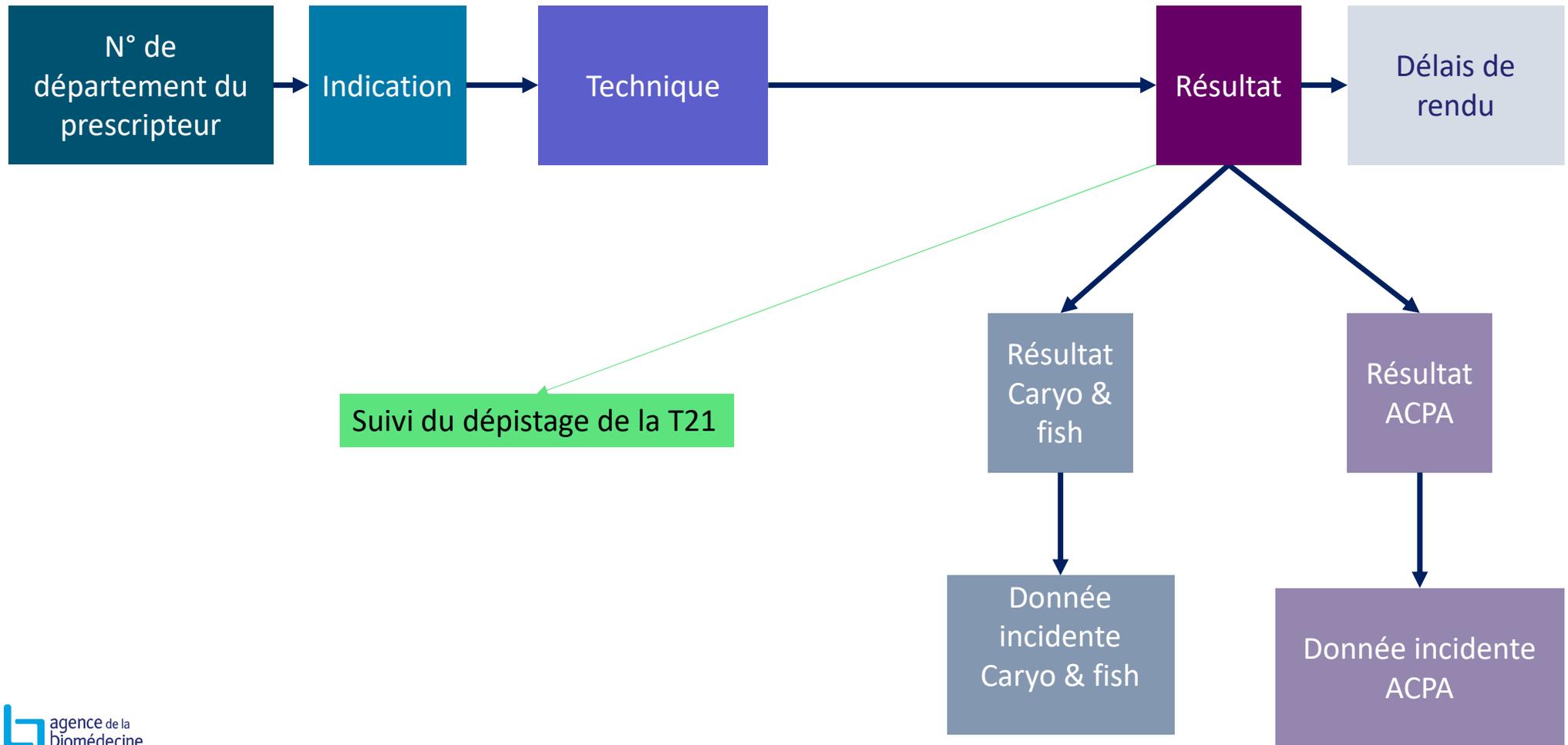


# Les données individuelles

# PRINCIPE DU FICHIER DONNÉES INDIVIDUELLES CYTOGÉNÉTIQUE



# PRINCIPE DU FICHIER CYTOGÉNÉTIQUE (INFORMATIONS MAJEURES)



# ORIGINE GÉOGRAPHIQUE

---

N° de  
département du  
prescripteur

# ORIGINE GÉOGRAPHIQUE DU PRESCRIPTEUR

---

|    |                                       |                                                                                                                             |
|----|---------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| CP | Numéro de département du prescripteur | Code sur 2 ou 3 chiffres<br>- 01<br>- 02<br>- 03<br>- ...<br>- Les DROM, POM et COM sur 3 chiffres<br>- 999 pour l'étranger |
|----|---------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|

# INDICATION

---

N° de  
département du  
prescripteur → Indication

➤ **INDICATIONS:** Liste faite établie avec l'appui de l'ACLF et du réseau Achropuce

|       |    |                                                                                                |                                                                                                                                                                                                                           |
|-------|----|------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| INDIC | 1  | Déficiência intellectuelle ou trouble des apprentissages dans un cadre syndromique             |                                                                                                                                                                                                                           |
| INDIC | 2  | Malformations SANS retard psychomoteur                                                         |                                                                                                                                                                                                                           |
| INDIC | 3  | Déficiência intellectuelle ou troubles des apprentissages isolés                               |                                                                                                                                                                                                                           |
| INDIC | 4  | Troubles envahissants du développement (TED)/Autisme ou troubles psychiatriques / comportement | ici que situation isolée                                                                                                                                                                                                  |
| INDIC | 5  | Epilepsie isolée                                                                               |                                                                                                                                                                                                                           |
| INDIC | 6  | Troubles de la reproduction : infertilité                                                      | inclus les recherches d'anomalies gonosomiques lorsque la porte d'entrée est un trouble de la reproduction<br>toutes situations d'adulte en demande de projet parental<br>inclus les insuffisances ovariennes prématurées |
| INDIC | 7  | Troubles de la reproduction : fausses couches                                                  |                                                                                                                                                                                                                           |
| INDIC | 8  | trouble de la croissance ou trouble du cycle menstruel et ou avance ou retard pubertaire       | toute situation d'enfant ou d'adolescent                                                                                                                                                                                  |
| INDIC | 9  | Variation du développement sexuel (y compris secondaires)                                      | inclus gynécomasties<br>ambiguïté sexuelles                                                                                                                                                                               |
| INDIC | 10 | Maladies cassantes                                                                             |                                                                                                                                                                                                                           |
| INDIC | 11 | Etudes familiales                                                                              |                                                                                                                                                                                                                           |
| INDIC | 12 | Don de gamètes et d'embryons                                                                   | donneur de gametes                                                                                                                                                                                                        |
| INDIC | 13 | Recherche d'une anomalie constitutionnelle suite à la réalisation d'un examen somatique        |                                                                                                                                                                                                                           |
| INDIC | 14 | Examen de fœtopathologie                                                                       |                                                                                                                                                                                                                           |
| INDIC | 99 | Autre                                                                                          | ex transgenre                                                                                                                                                                                                             |

➤ **INDICATIONS:** Liste faite avec l'appui de l'ACLF et du réseau Achropuce

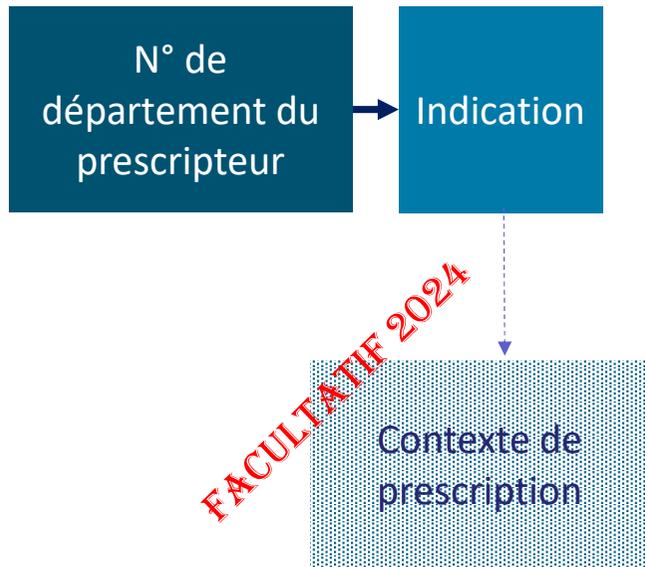
| INDIC         | Indication | 99 | Autre | ex transgenre                       |
|---------------|------------|----|-------|-------------------------------------|
| <b>INDICA</b> |            |    |       | Si indication = autre (99) préciser |



➤ Avant de remplir 99 pour INDIC bien vérifier que n'entre pas dans une des indications prévue, ou ne pas hésiter à se rapprocher le l'Agence de la biomédecine ou de l'ACLF

# INDICATIONS

---



## CONTEXTE DE PRESCRIPTION: FACULTATIF

---

|                |    |                                                            |                                                                                      |
|----------------|----|------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>CONTEXT</b> | 1  | Diagnostic constitutionnel                                 | en lien avec la révision de la loi de bioéthique<br>A prévoir pour l'année prochaine |
| CONTEXT        | 2  | Somatique (avec résultat constitutionnel)                  |                                                                                      |
| CONTEXT        | 3  | Validation diagnostique d'un résultat issu de la recherche |                                                                                      |
| CONTEXT        | 4  | Examen réalisé en situation Post mortem                    |                                                                                      |
| CONTEXT        | -1 | Inconnu                                                    |                                                                                      |

# TECHNIQUES

---

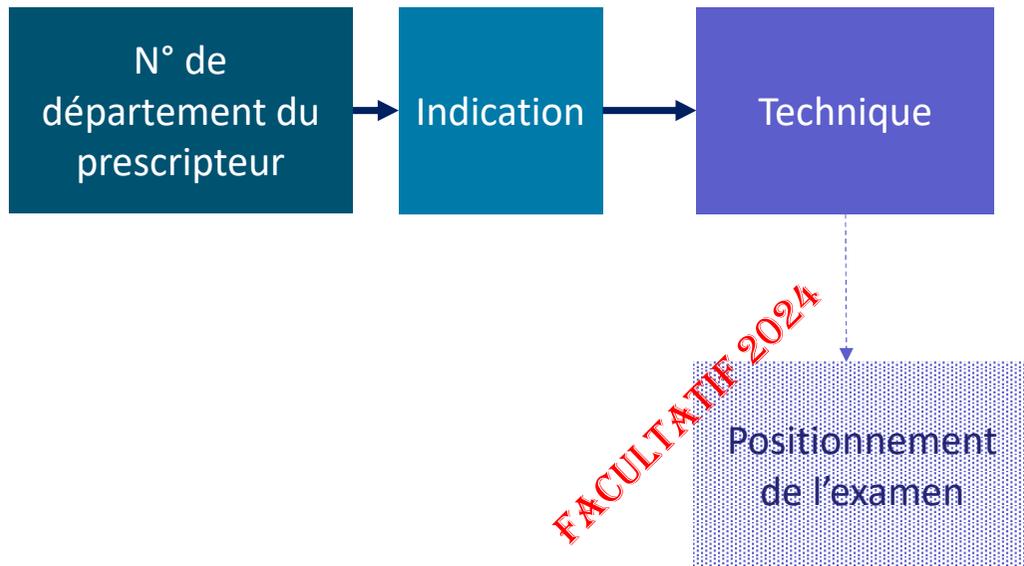


# TECHNIQUES

| Code item | Label item | Valeur | Label                                     | Commentaire / explication                                                                                                                                                                              |
|-----------|------------|--------|-------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| TECH      | Technique  | 1      | Caryotype seul                            | technique appliquée à l'examen: l'objectif est de répondre à la question : quelle est l'analyse qui conduit au diagnostic / résultat<br><b>hors technique de confirmation analytique de l'anomalie</b> |
| TECH      | Technique  | 2      | Fish seule (ou autre qpcr MLPA...)        |                                                                                                                                                                                                        |
| TECH      | Technique  | 3      | Caryotype et fish (ou autre qpcr MLPA...) |                                                                                                                                                                                                        |
| TECH      | Technique  | 4      | ACPA (seule ou avec Fish)                 |                                                                                                                                                                                                        |
| TECH      | Technique  | 5      | ACPA + caryo                              |                                                                                                                                                                                                        |

# TECHNIQUES

---

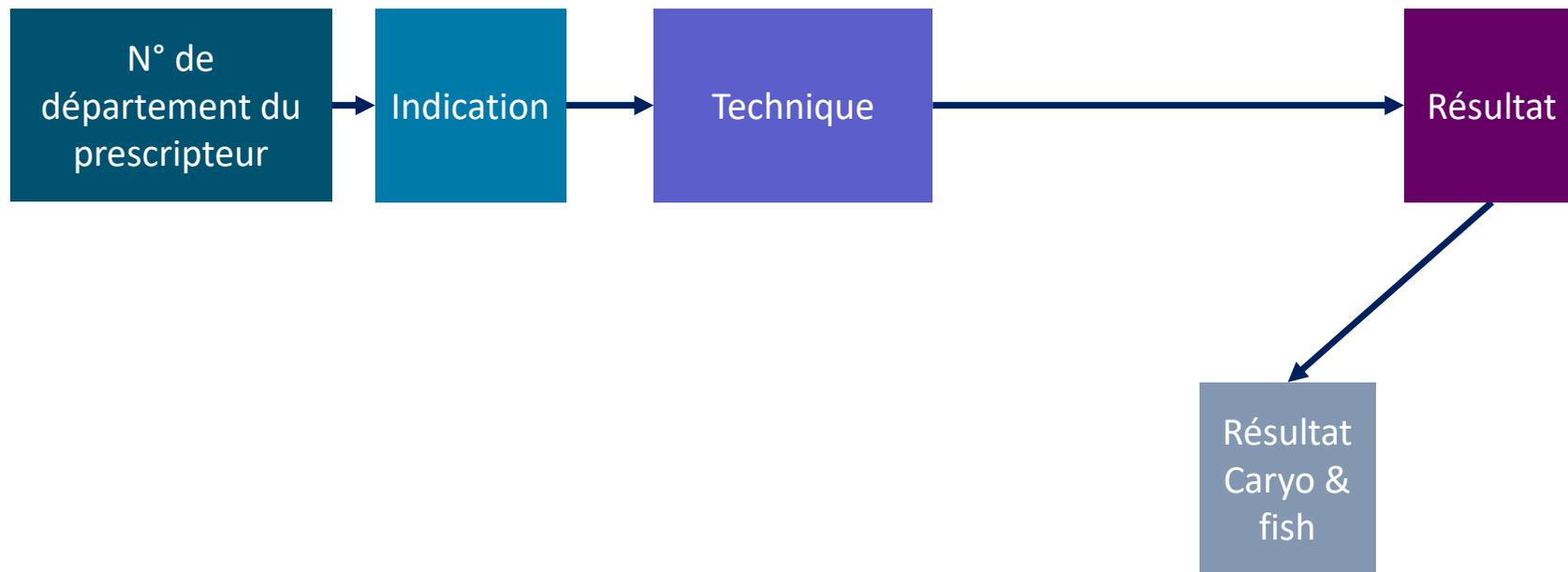


## POSITIONNEMENT DE L'EXAMEN: FACULTATIF POUR 2024

|             |                            |    |                                                                                                 |                                                                                                                                                                                                                                              |
|-------------|----------------------------|----|-------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>POSI</b> | Positionnement de l'examen | 1  | Première intention                                                                              | <p>préciser si l'examen est réalisé en première intention pour ce patient ou si d'autre examen ont été réalisés avant<br/> <b>FACULTATIF</b> à prévoir pour l'année prochaine<br/>         ==&gt; sélectionner l'examen le plus couvrant</p> |
| POSI        | Positionnement de l'examen | 2  | Caractérisation d'une anomalie mise en évidence par une autre technique : génétique moléculaire |                                                                                                                                                                                                                                              |
| POSI        | Positionnement de l'examen | 3  | Caractérisation d'une anomalie mise en évidence par une autre technique : ACPA                  |                                                                                                                                                                                                                                              |
| POSI        | Positionnement de l'examen | 4  | Caractérisation d'une anomalie mise en évidence par une autre technique : fish                  |                                                                                                                                                                                                                                              |
| POSI        | Positionnement de l'examen | 5  | Caractérisation d'une anomalie mise en évidence par une autre technique : caryotype             |                                                                                                                                                                                                                                              |
| POSI        | Positionnement de l'examen | -1 | Positionnement de l'examen inconnu                                                              |                                                                                                                                                                                                                                              |

# RÉSULTAT CARYO & FISH

---



# RÉSULTAT CARYOTYPE & FISH

|             |                            |   |                                               |                                                                                                                                                |
|-------------|----------------------------|---|-----------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>RES1</b> | Résultat Caryotype ou FISH | 1 | Trisomie 21                                   | <p><b>résultat si la technique est fish ou caryotype</b><br/> <b>TECH = 1</b><br/> <b>TECH= 2</b><br/> <b>TECH = 3</b><br/> <b>TECH=5*</b></p> |
| RES1        | Résultat Caryotype ou FISH | 2 | Trisomie 13                                   |                                                                                                                                                |
| RES1        | Résultat Caryotype ou FISH | 3 | Trisomie 18                                   |                                                                                                                                                |
| RES1        | Résultat Caryotype ou FISH | 4 | Syndrome de Turner et syndromes associés      |                                                                                                                                                |
| RES1        | Résultat Caryotype ou FISH | 5 | Syndrome de Klinefelter et syndromes associés |                                                                                                                                                |
| RES1        | Résultat Caryotype ou FISH | 6 | Autre dysgonosomie                            |                                                                                                                                                |
| RES1        | Résultat Caryotype ou FISH | 7 | Autre anomalie déséquilibrée                  |                                                                                                                                                |
| RES1        | Résultat Caryotype ou FISH | 8 | Autre anomalie équilibrée                     |                                                                                                                                                |
| RES1        | Résultat Caryotype ou FISH | 9 | Absence d'anomalie                            |                                                                                                                                                |

\* TECH=5 remplir RES1 et RES2

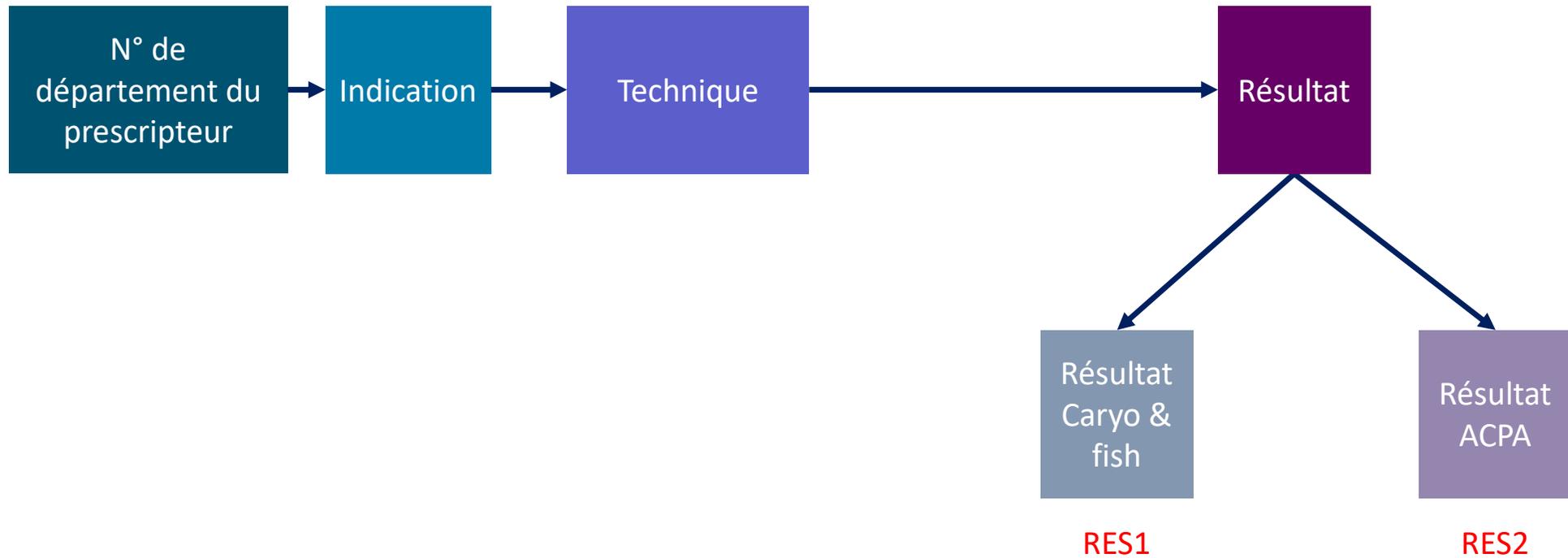
|             |           |   |                                                  |                                                                                                                                                                                                     |
|-------------|-----------|---|--------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>TECH</b> | Technique | 1 | <b>Caryotype seul</b>                            | <p>technique appliquée à l'examen: l'objectif est de répondre à la question : quelle est l'analyse qui conduit au diagnostic / résultat hors technique de confirmation analytique de l'anomalie</p> |
| TECH        | Technique | 2 | <b>Fish seule (ou autre qpcr MLPA...)</b>        |                                                                                                                                                                                                     |
| TECH        | Technique | 3 | <b>Caryotype et fish (ou autre qpcr MLPA...)</b> |                                                                                                                                                                                                     |
| TECH        | Technique | 4 | ACPA (seule ou avec Fish)                        |                                                                                                                                                                                                     |
| TECH        | Technique | 5 | <b>ACPA + caryo</b>                              |                                                                                                                                                                                                     |

## MOSAÏSME FACULTATIF POUR 2024

---

|       |                           |    |            |                                                       |
|-------|---------------------------|----|------------|-------------------------------------------------------|
| RES1C | Précision sur le résultat | 1  | Homogène   | préciser si le l'anomalie est homogène ou en mosaïque |
| RES1C | Précision sur le résultat | 2  | Mosaïcisme |                                                       |
| RES1C | Précision sur le résultat | -1 | Inconnu    |                                                       |

# RÉSULTATS ACPA



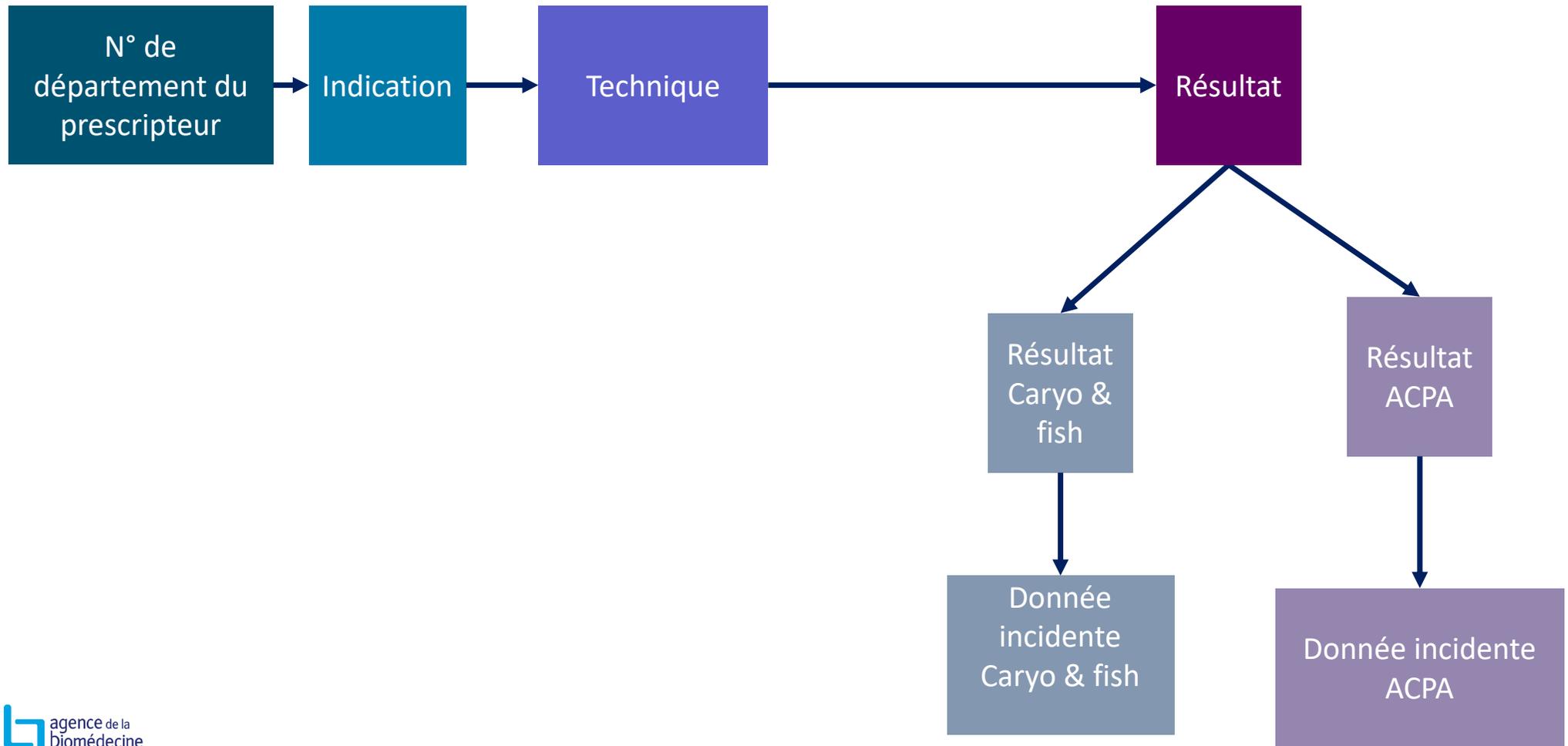
# RÉSULTAT ACPA

|             |               |   |                                                                      |                                                 |
|-------------|---------------|---|----------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------|
| <b>RES2</b> | Résultat ACPA | 1 | Absence d'anomalie pathogène                                         | Résultat des ACPA<br>TECH = 4<br><b>TECH=5*</b> |
| RES2        | Résultat ACPA | 2 | Anomalie pathogène                                                   |                                                 |
| RES2        | Résultat ACPA | 3 | Facteur de prédisposition aux troubles neuro-développementaux (PIEV) |                                                 |
| RES2        | Résultat ACPA | 4 | VOUS                                                                 |                                                 |

\* TECH=5 remplir RES1 et RES2

|             |           |          |                                           |                                                                                                                                                                                              |
|-------------|-----------|----------|-------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>TECH</b> | Technique | 1        | Caryotype seul                            | technique appliquée à l'examen: l'objectif est de répondre à la question : quelle est l'analyse qui conduit au diagnostic / résultat hors technique de confirmation analytique de l'anomalie |
| TECH        | Technique | 2        | Fish seule (ou autre qpcr MLPA...)        |                                                                                                                                                                                              |
| TECH        | Technique | 3        | Caryotype et fish (ou autre qpcr MLPA...) |                                                                                                                                                                                              |
| TECH        | Technique | <b>4</b> | <b>ACPA (seule ou avec Fish)</b>          |                                                                                                                                                                                              |
| TECH        | Technique | <b>5</b> | <b>ACPA + caryo</b>                       |                                                                                                                                                                                              |

# DONNÉES INCIDENTES



## DONNÉES INCIDENTES D'UN CARYOTYPE

|      |                                                                 |   |     |                                                                                                                                                                                        |
|------|-----------------------------------------------------------------|---|-----|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| INCI | Une donnée incidente a-t-elle été communiquée au prescripteur ? | 1 | Oui | information relative aux données incidentes communiquée au prescripteur<br>on entend par donnée incidente un résultat non en lien avec l'indication initiale et de découverte fortuite |
| INCI | Une donnée incidente a-t-elle été communiquée au prescripteur ? | 0 | Non |                                                                                                                                                                                        |

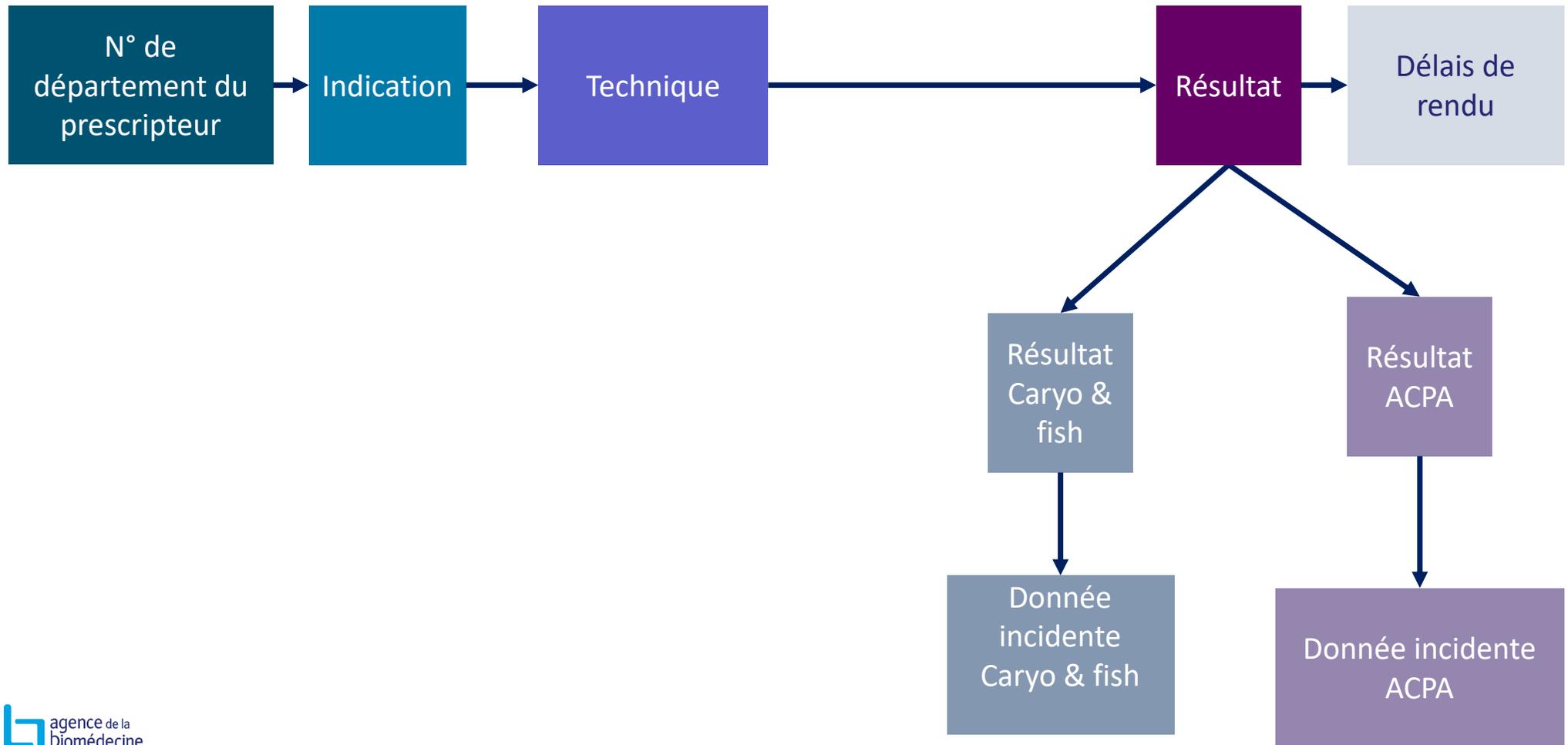
|        |                                    |    |                                               |                                                                                                                                              |
|--------|------------------------------------|----|-----------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| RES1I  | Résultat de la donnée incidente    | 1  | Trisomie 21                                   | Si un résultat de donnée incidente a été communiqué au prescripteur<br>alors: précision sur le résultat donnée incidente pour les caryotypes |
| RES1I  | Résultat de la donnée incidente    | 2  | Trisomie 13                                   |                                                                                                                                              |
| RES1I  | Résultat de la donnée incidente    | 3  | Trisomie 18                                   |                                                                                                                                              |
| RES1I  | Résultat de la donnée incidente    | 4  | Syndrome de Turner et syndromes associés      |                                                                                                                                              |
| RES1I  | Résultat de la donnée incidente    | 5  | Syndrome de Klinefelter et syndromes associés |                                                                                                                                              |
| RES1I  | Résultat de la donnée incidente    | 6  | Autre dysgonosomie                            |                                                                                                                                              |
| RES1I  | Résultat de la donnée incidente    | 7  | Autre anomalie déséquilibrée                  |                                                                                                                                              |
| RES1I  | Résultat de la donnée incidente    | 8  | Autre anomalie équilibrée                     |                                                                                                                                              |
| RES1IC | Précision sur le résultat incident | 1  | Homogène                                      |                                                                                                                                              |
| RES1IC | Précision sur le résultat incident | 2  | Mosaïcisme                                    |                                                                                                                                              |
| RES1IC | Précision sur le résultat incident | -1 | Inconnu                                       |                                                                                                                                              |

## DONNÉES INCIDENTES D'UNE ACPA

|             |                                                                 |   |     |                                                                                                                                                                                        |
|-------------|-----------------------------------------------------------------|---|-----|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>INCI</b> | Une donnée incidente a-t-elle été communiquée au prescripteur ? | 1 | Oui | information relative aux données incidentes communiquée au prescripteur<br>on entend par donnée incidente un résultat non en lien avec l'indication initiale et de découverte fortuite |
| INCI        | Une donnée incidente a-t-elle été communiquée au prescripteur ? | 0 | Non |                                                                                                                                                                                        |

|              |                                             |    |                                                   |                                                                                                                                   |
|--------------|---------------------------------------------|----|---------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>RES2I</b> | Résultat de la donnée incidente ACPA        | 1  | Prédisposition cancer                             | Si un résultat de donnée incidente a été communiqué au prescripteur alors: précision sur le résultat donnée incidente pour l'ACPA |
| RES2I        | Résultat de la donnée incidente ACPA        | 2  | Prédisposition à maladies cardiovasculaires       |                                                                                                                                   |
| RES2I        | Résultat de la donnée incidente ACPA        | 3  | Prédisposition à autres maladies organiques       |                                                                                                                                   |
| RES2I        | Résultat de la donnée incidente ACPA        | 4  | Prédisposition à maladies neuro-développementales |                                                                                                                                   |
| RES2I        | Résultat de la donnée incidente ACPA        | 5  | Statut hétérozygote ou conductrice                |                                                                                                                                   |
| RES2I        | Résultat de la donnée incidente ACPA        | 99 | Autre préciser                                    |                                                                                                                                   |
| RES2IA       | Résultat de la données incidente ACPA Autre |    |                                                   |                                                                                                                                   |

# DÉLAIS

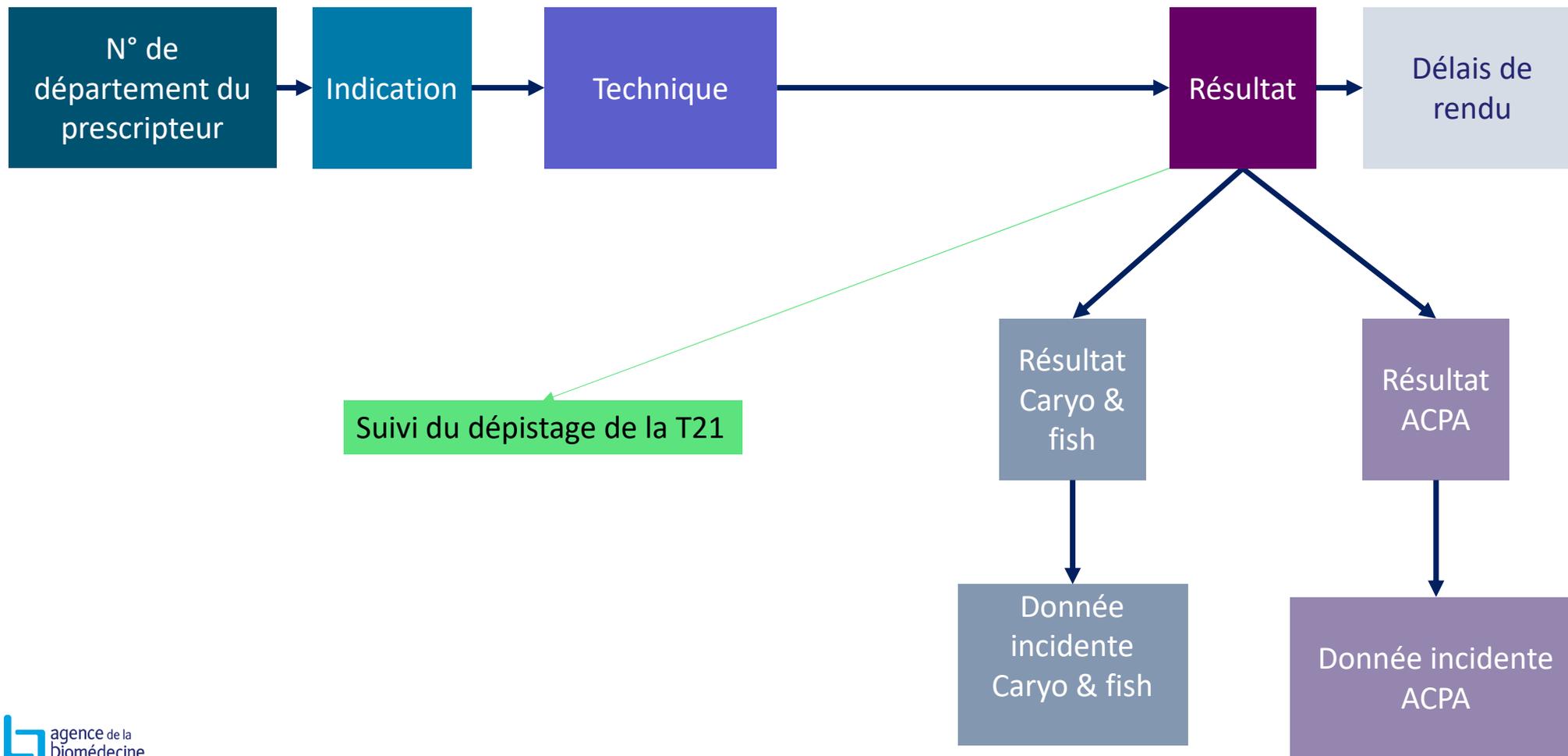


# DÉLAIS DE COMMUNICATION DU RÉSULTAT AU PRESCRIPTEUR

|     |                            |                                                                                                                              |
|-----|----------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| DEL | Délai de rendu du résultat | date de rendu du résultat au prescripteur – date prescription conforme, déduire la délais d'attente liée à la non-conformité |
|-----|----------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|

| Technique                                 | Délais moyen en jours de communication du résultat au prescripteur | % de délais Manquant |
|-------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------|----------------------|
| Manquant                                  | 14.7                                                               | 0.0%                 |
| Caryotype seul                            | 25.7                                                               | 58%                  |
| Fish seule (ou autre qpcr MLPA...)        | 66.2                                                               | 7.3%                 |
| Caryotype et fish (ou autre qpcr MLPA...) | 30.2                                                               | 52%                  |
| ACPA (seule ou avec Fish)                 | 81.9                                                               | 27%                  |
| ACPA + caryo                              | 52.2                                                               | 31%                  |
| <b>Total</b>                              | <b>33.3</b>                                                        | <b>32%</b>           |

# SUIVI DU DÉPISTAGE DE LA T21



Suivi du dépistage de la T21

Si résultat = T21

Enfant âgé de moins de un an?

non

Oui

Y a-t-il eu un diagnostic prénatal

Oui

Non

Inconnu

Résultat du diagnostic

T21

Pas T21

inconnu

Y a-t-il eu un dépistage prénatal?

Oui

Non

Inconnu

Résultat MSM

MSM risque [1/1000 - 1/51]

MSM risque <1/1000

Résultat MSM inconnu

Absence de réalisation MSM

Réalisation ou non MSM inconnue

Résultat ADNict

ADNict21 positif pour la T21

ADNict21 négatif pour la T21

Résultat ADNict21 non exploitable

Résultat ADNict21 inconnu

Absence de réalisation ADNict21

Résultat de l'échographie

nucule ≥ 2.5

Autres signes évocateurs d'une T21

Pas de signe

Résultat échographie inconnu

Réalisation ou non échographie inconnue

Suivi du dépistage de la T21

Si résultat = T21

Enfant âgé de moins de un an?

non

Oui

Y a-t-il eu un diagnostic prénatal

Y a-t-il eu un dépistage prénatal?

Oui

Non

Inconnu

Oui

Non

Inconnu

FACULTATIF

Résultat du diagnostic

T21

Pas T21

inconnu

Résultat MSM

MSM risque [1/1000 - 1/51]

MSM risque <1/1000

Résultat MSM inconnu

Absence de réalisation MSM

Réalisation ou non MSM inconnue

Résultat ADNict

ADNict21 positif pour la T21

ADNict21 négatif pour la T21

Résultat ADNict21 non exploitable

Résultat ADNict21 inconnu

Absence de réalisation ADNict21

Résultat de l'échographie

Clarté nucale  $\geq 3,5$ mm

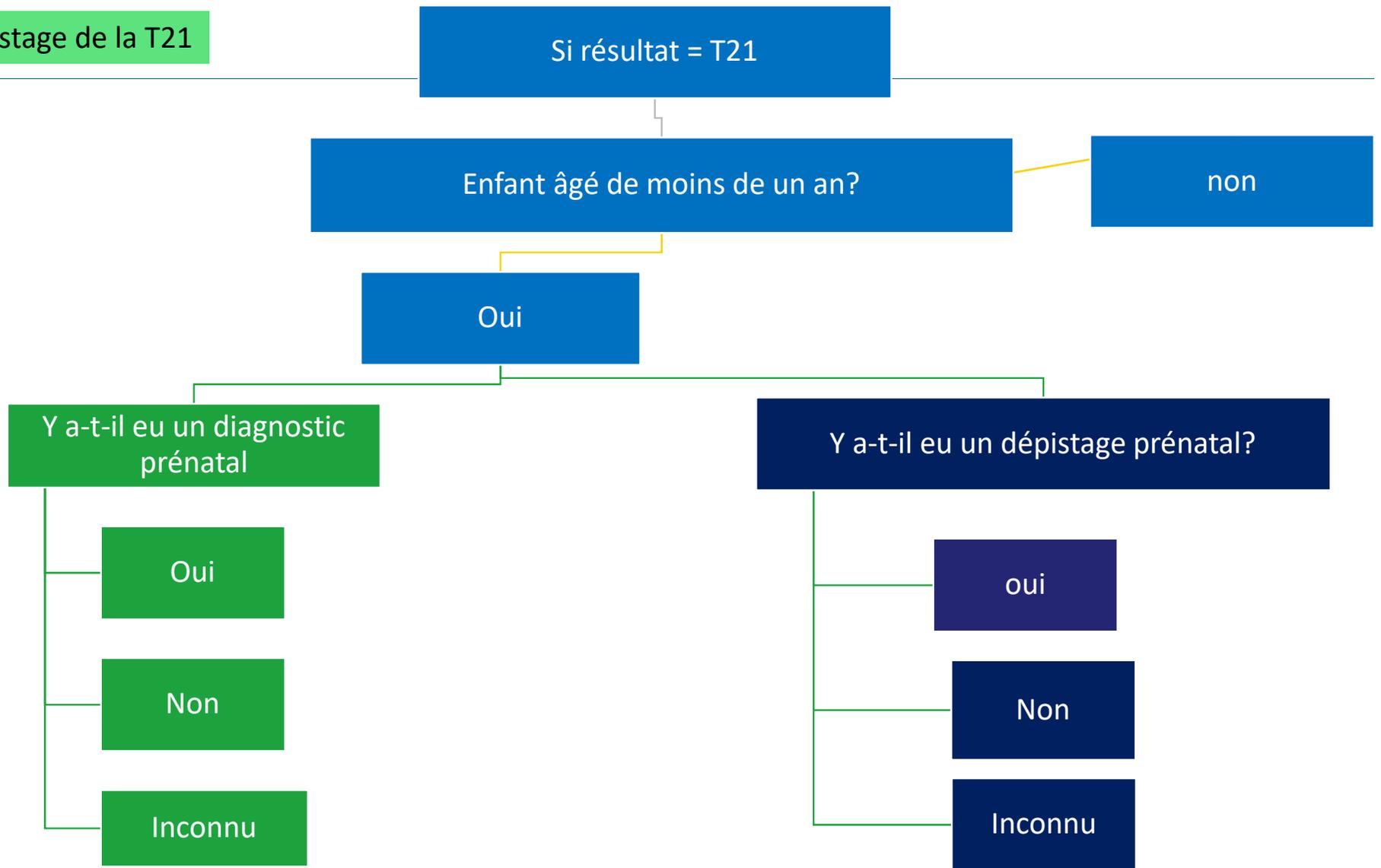
Autres signes évocateurs d'une T21

Pas de signe

Résultat échographie inconnu

Réalisation ou non échographie inconnue

Suivi du dépistage de la T21



En pratique :  
Données agrégées  
& individuelles

## *Présentation de l'application pour le remplissage des données agrégées (version simple)*

[www.sipg.sante.fr](http://www.sipg.sante.fr)

Identifiant  
Mot de passe

+

*Double identification*

*(QR code à la première connexion, puis  
code à 6 chiffres)*

*Assistance pour la connexion :*

[support-sipg@biomedecine.fr](mailto:support-sipg@biomedecine.fr)

01 55 93 64 00



agence de la  
biomédecine  
Portail des professionnels

Bienvenue sur le portail de l'Agence de la biomédecine

Connexion

Me connecter

ou

Connexion Pro Santé Connect

Votre carte CPS ou e-CPS permet de vous identifier ([en savoir plus](#)).

Double authentification

L'accès au Portail nécessitera prochainement l'utilisation d'une authentification à deux étapes. Vous serez prévenus du planning d'activation, mais vous pouvez dès à présent vous informer :

- Visionnez la vidéo (durée 1 mn 30) d'introduction et de présentation
- Consultez la notice détaillée de configuration de votre compte Portail

Vous pouvez également installer sans attendre sur votre smartphone une [application Android](#) ou bien une [application iPhone](#).

Vous n'avez pas de smartphone ? Dans ce cas, installez à la place sur votre ordinateur un [utilitaire KeePassXC](#).



The screenshot shows a professional portal interface. At the top left, it displays the logo of the Agence de la biomédecine and the text "Agence de la biomédecine". Below this, it says "Portail des professionnels" and "Bonjour, François FOUBERT (dernière connexion le 25/10/2023 14:13)". A navigation bar contains icons for Recherche, Aide, Forum, Messagerie, Mon profil, and Déconnexion. The main content area features a banner with a laboratory image and a warning message: "Information sur l'épidémie de coronavirus (COVID-19) Lire la suite" and "Actualisation des mesures de sécurisation des dons d'organes et de tissus vis-à-vis de la Covid-19 Avis du HCSP du 30/12/2022 correspondant". A dark blue navigation bar at the bottom includes "MES APPLICATIONS", "MES ESPACES", "MES INFORMATIONS", and "MES OUTILS". A filter dropdown menu is visible with the text "Filtrer par: Tous les domaines".



RAA GÉNÉTIQUE





## RAPPORT ANNUEL DES ACTIVITÉS EN GÉNÉTIQUE CONSTITUTIONNELLE POST-NATALE

 Les rapports annuels 2023 doivent être transmis à l'Agence de la biomédecine entre le 01/01/2023 et le 03/04/2023.

1

1

### Rapport Annuel 2023 - 06GEN0001

LABM DU CENTRE ANTOINE LACASSAGNE

NICE

 Saisir le rapport

 Echanger avec ABM

 Télécharger la version PDF

 Transmettre le rapport

2

3

1

 Saisir le rapport

 Si vous avez terminé la saisie de votre rapport, n'oubliez pas de la transmettre à l'Agence de la biomédecine, à partir de la page d'accueil

Technique 

CCU

EMP

CCU/EMP

## I - Données administratives et activités

### 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 » ?

Votre laboratoire est-il interpréteur pour le PFMG2025 ?

Laboratoire autorisé pour les activités de génétique moléculaire en 2023 ?

Laboratoire autorisé pour les activités de cytogénétique en 2023 ?

Réalisation d'ACPA en 2023?

 Enregistrer la saisie

 Enregistrer la saisie et passer à l'étape suivante

## RAPPORT ANNUEL DES ACTIVITÉS EN GÉNÉTIQUE CONSTITUTIONNELLE POST-NATALE

 Les rapports annuels 2023 doivent être transmis à l'Agence de la biomédecine entre le 01/01/2023 et le 03/04/2023.

1

### Rapport Annuel 2023 - 06GEN0001

LABM DU CENTRE ANTOINE LACASSAGNE

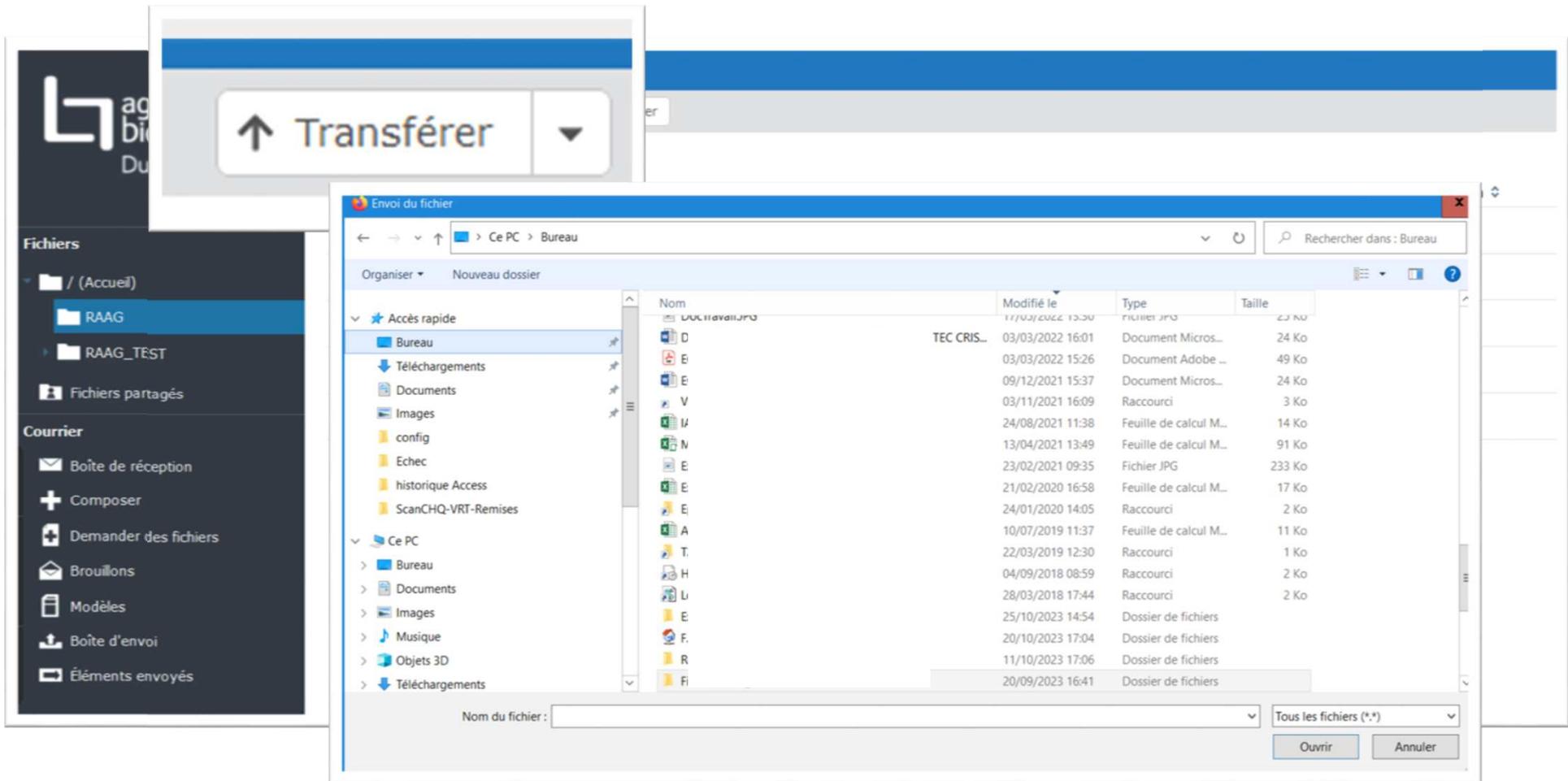
NICE

 Saisir le rapport

 Echanger avec ABM

 Télécharger la version PDF

 Transmettre le rapport



↑ Transférer

Envoi du fichier

Ce PC > Bureau

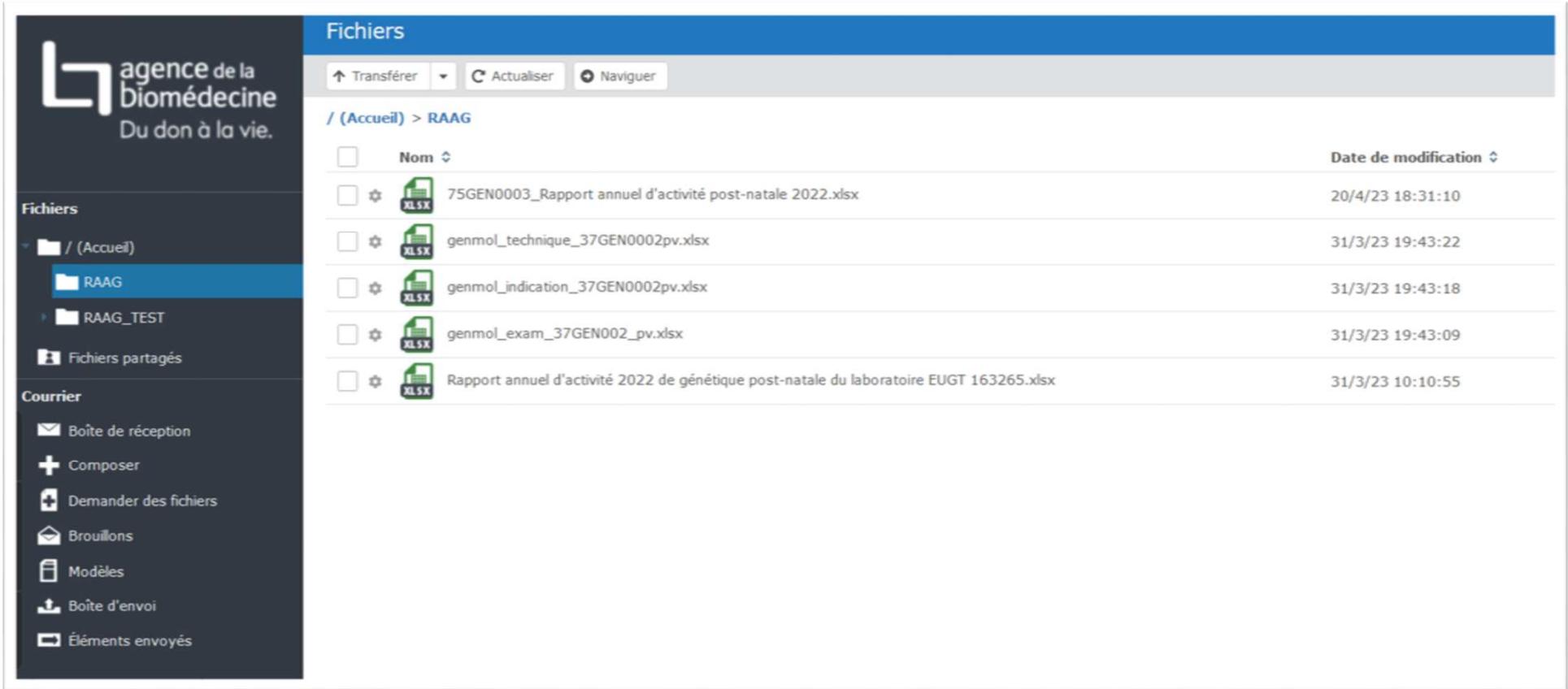
Rechercher dans : Bureau

Organiser Nouveau dossier

| Nom         | Modifié le       | Type                   | Taille |
|-------------|------------------|------------------------|--------|
| TEC CRIS... | 03/03/2022 16:01 | Document Micros...     | 24 Ko  |
| D           | 03/03/2022 15:26 | Document Adobe ...     | 49 Ko  |
| E           | 09/12/2021 15:37 | Document Micros...     | 24 Ko  |
| V           | 03/11/2021 16:09 | Raccourci              | 3 Ko   |
| I           | 24/08/2021 11:38 | Feuille de calcul M... | 14 Ko  |
| N           | 13/04/2021 13:49 | Feuille de calcul M... | 91 Ko  |
| E           | 23/02/2021 09:35 | Fichier JPG            | 233 Ko |
| E           | 21/02/2020 16:58 | Feuille de calcul M... | 17 Ko  |
| E           | 24/01/2020 14:05 | Raccourci              | 2 Ko   |
| A           | 10/07/2019 11:37 | Feuille de calcul M... | 11 Ko  |
| T           | 22/03/2019 12:30 | Raccourci              | 1 Ko   |
| H           | 04/09/2018 08:59 | Raccourci              | 2 Ko   |
| L           | 28/03/2018 17:44 | Raccourci              | 2 Ko   |
| E           | 25/10/2023 14:54 | Dossier de fichiers    |        |
| F           | 20/10/2023 17:04 | Dossier de fichiers    |        |
| R           | 11/10/2023 17:06 | Dossier de fichiers    |        |
| Fi          | 20/09/2023 16:41 | Dossier de fichiers    |        |

Nom du fichier : Tous les fichiers (\*.\*)

Ouvrir Annuler



**Fichiers**

↑ Transférer   Actualiser   Naviguer

/ (Accueil) > RAAG

| <input type="checkbox"/> | Nom ↕                                                                                                                                                                     | Date de modification ↕ |
|--------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------|
| <input type="checkbox"/> |  75GEN0003_Rapport annuel d'activité post-natale 2022.xlsx                               | 20/4/23 18:31:10       |
| <input type="checkbox"/> |  genmol_technique_37GEN0002pv.xlsx                                                       | 31/3/23 19:43:22       |
| <input type="checkbox"/> |  genmol_indication_37GEN0002pv.xlsx                                                      | 31/3/23 19:43:18       |
| <input type="checkbox"/> |  genmol_exam_37GEN002_pv.xlsx                                                            | 31/3/23 19:43:09       |
| <input type="checkbox"/> |  Rapport annuel d'activité 2022 de génétique post-natale du laboratoire EUGT 163265.xlsx | 31/3/23 10:10:55       |

**Fichiers**

- / (Accueil)
- RAAG
- RAAG\_TEST
- Fichiers partagés

**Courrier**

- Boîte de réception
- Composer
- Demander des fichiers
- Brouillons
- Modèles
- Boîte d'envoi
- Éléments envoyés

SANS  
LOGICIEL D'EXTRACTION



fichier\_cyto.xlsx

fichier\_genmol\_indication.xlsx

fichier\_genmol\_techique.xlsx

fichier\_genmol\_examen.xlsx



- Nommage des fichiers
- Respect des colonnes
- Contenu des variables (Chiffres / textes)

exemple\_cyto\_exam.xlsx - Excel

Fichier Accueil Insertion Mise en page Formules Données Révision Affichage Développeur Dites-nous ce que vous voulez faire.. FOUBERT François Partager

Normal Avec sauts de page Personnalisé Modes d'affichage Règle Barre de formule Quadrillage En-têtes Afficher Zoom 100% Zoom sur la sélection Nouvelle fenêtre Réorganiser tout Figer les volets Fractionner Masquer Afficher Fenêtre Macros

G4 X ✓ fx Epilepsie isolée

|    | A                | B     | C        | D                                         | E    | F                        | G                                      | H     |            |
|----|------------------|-------|----------|-------------------------------------------|------|--------------------------|----------------------------------------|-------|------------|
| 1  | Code laboratoire | Année | N° ligne | Technique                                 |      | Département prescripteur | Indication                             |       | Si indicat |
| 2  | CENTRE           | YEAR  | NUMLIGNE | TECH                                      | TECH | CP                       | INDIC                                  | INDIC |            |
| 3  | xxGEN001         | 2023  | 3        | Caryotype seul                            |      | 75                       | Malformations SANS retard psychomoteur |       | 2          |
| 4  | xxGEN001         | 2023  | 4        | Fish seule (ou autre qpcr MLPA...)        |      |                          |                                        |       |            |
| 5  | xxGEN001         | 2023  | 5        | Caryotype et fish (ou autre qpcr MLPA...) |      |                          |                                        |       |            |
| 6  | xxGEN001         | 2023  | 6        | ACPA (seule ou avec Fish)                 |      |                          |                                        |       |            |
| 7  | xxGEN001         | 2023  | 7        | ACPA + caryo                              |      |                          |                                        |       |            |
| 8  |                  |       |          |                                           |      |                          |                                        |       |            |
| 9  |                  |       |          |                                           |      |                          |                                        |       |            |
| 10 |                  |       |          |                                           |      |                          |                                        |       |            |
| 11 |                  |       |          |                                           |      |                          |                                        |       |            |
| 12 |                  |       |          |                                           |      |                          |                                        |       |            |

Cyto AideSaisie

Double entête :  
Texte  
Nom d'item

Doubles colonnes :  
Fond blanc / fond gris

Aide à la saisie

exemple\_cyto\_exam.xlsx - Excel

Fichier Accueil Insertion Mise en page Formules Données Révision Affichage Développeur Dites-nous ce que vous voulez faire..

Normal Avec sauts de page Mise en page Personnalisé Modes d'affichage Règle Barre de formule Quadrillage En-têtes Zoom 100% Zoom sur la sélection Fenêtre Réorganiser tout Figer les volets - Afficher Fractionner Masquer Défilement synchrone Rétablir la position de la fenêtre

|    | A         | B                                     | C                         | D                            | E         | F      | G                                                                                 |
|----|-----------|---------------------------------------|---------------------------|------------------------------|-----------|--------|-----------------------------------------------------------------------------------|
|    | Code item | Label item                            | Obligatoire au chargement | Obligatoire pour le contrôle | Type      | Valeur | Label                                                                             |
| 1  | CENTRE    | Code laboratoire                      | Oui                       | Oui                          | Texte     |        |                                                                                   |
| 2  | YEAR      | Année de recueil                      | Oui                       | Oui                          | Numérique |        |                                                                                   |
| 3  | NUMLIGNE  | Numéro de la ligne                    | Oui                       | Oui                          | Numérique |        |                                                                                   |
| 4  | TECH      | Technique                             | Oui                       | Oui                          | Numérique | 1      | Caryotype seul                                                                    |
| 5  | TECH      | Technique                             | Oui                       | Oui                          | Numérique | 2      | Fish seule (ou autre qpcr MLPA...)                                                |
| 6  | TECH      | Technique                             | Oui                       | Oui                          | Numérique | 3      | Caryotype et fish (ou autre qpcr MLPA...)                                         |
| 7  | TECH      | Technique                             | Oui                       | Oui                          | Numérique | 4      | ACPA (seule ou avec Fish)                                                         |
| 8  | TECH      | Technique                             | Oui                       | Oui                          | Numérique | 5      | ACPA + caryo                                                                      |
| 9  | CP        | Numéro de département du prescripteur | Non                       | Non                          | Numérique |        |                                                                                   |
| 10 | INDIC     | Indication                            | Non                       | Oui                          | Numérique | 1      | Déficience intellectuelle ou trouble des apprentissages dans un cadre syndromique |
| 11 | INDIC     | Indication                            | Non                       | Oui                          | Numérique | 2      | Malformations SANS retard psychomoteur                                            |
| 12 | INDIC     | Indication                            | Non                       | Oui                          | Numérique | 3      | Déficience intellectuelle ou troubles des apprentissages isolés                   |
| 13 | INDIC     | Indication                            | Non                       | Oui                          | Numérique | 4      | Troubles envahissants du développement (TED)/Autisme ou troubles psychiatriques / |
| 14 | INDIC     | Indication                            | Non                       | Oui                          | Numérique | 5      | Epilepsie isolée                                                                  |

Les fichiers  
colonnes  
variables (Chiffres / textes)

FOUBERT François Partager

Fractionner Masquer Afficher Fenêtre

Changer de fenêtre Macros

| Indication                             |       | Si indicat |
|----------------------------------------|-------|------------|
| INDIC                                  | INDIC |            |
| Malformations SANS retard psychomoteur | 2     |            |
| Epilepsie isolée                       | 5     |            |
|                                        |       |            |
|                                        |       |            |
|                                        |       |            |
|                                        |       |            |
|                                        |       |            |
|                                        |       |            |

Aide à la saisie

12

Cyto AideSaisie

Prêt

100%





## RAPPORT ANNUEL DES ACTIVITÉS EN GÉNÉTIQUE CONSTITUTIONNELLE POST-NATALE

 Les rapports annuels 2023 doivent être transmis à l'Agence de la biomédecine entre le 01/01/2023 et le 03/04/2023.

1

### Rapport Annuel 2023 - 06GEN0001

LABM DU CENTRE ANTOINE LACASSAGNE

NICE

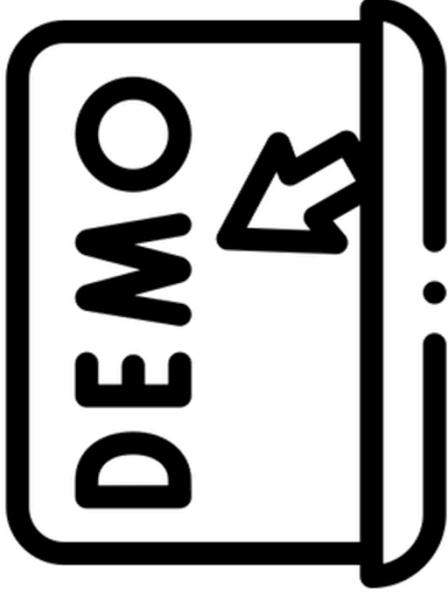
 Saisir le rapport

 Echanger avec ABM

 Télécharger la version PDF

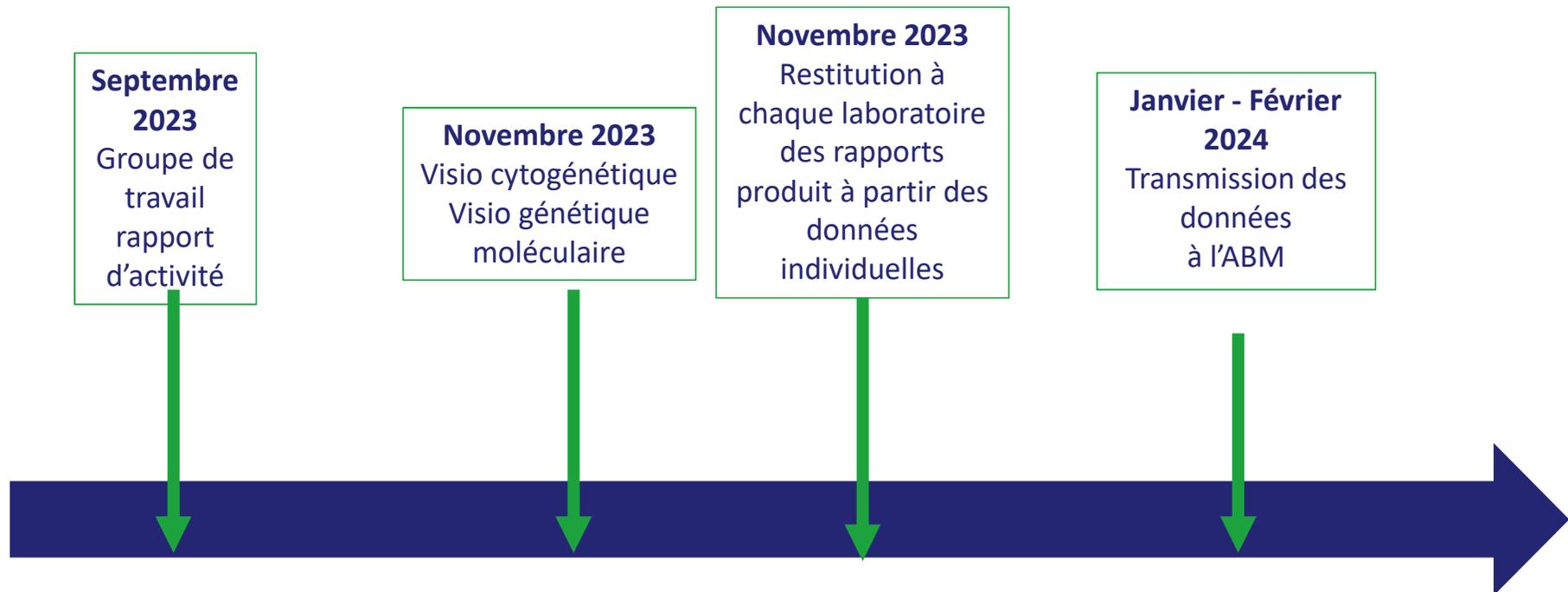
3

 Transmettre le rapport



La campagne 2024  
(activité 2023)

## VERS 2024...



*Et pour aller plus loin, contacts :*

Pour toute question :  
**pqd@biomedecine.fr**

Toutes les infos regroupées sur le site de l'Agence :

<https://www.agence-biomedecine.fr/Recueil-des-donnees-du-rapport-d-activite-relatif-aux-caracteristiques>



The screenshot shows the website's navigation menu and a main content area. The 'ACTIVITÉS' section is expanded to show 'GÉNÉTIQUE' as the active category. Below it, there is a list of activities: AMP, CSH, DPI, DPN, and GÉNÉTIQUE. The 'GÉNÉTIQUE' section contains several bullet points, including 'Recueil des données du rapport d'activité relatif aux caractéristiques génétiques'. To the right, there is a featured article titled 'RECUEIL DES DONNÉES DU RAPPORT D'ACTIVITÉ RELATIF AUX CARACTÉRISTIQUES GÉNÉTIQUES' with a sub-header 'Rapport médical et scientifique'. Below the article, there is a 'DÉCOUVREZ' button and a 'Rapport annuel' section with another 'DÉCOUVREZ' button.



**Le diaporama sera déposé sur le site**

Merci  
de votre attention !