

# Recueil 2024 des données individuelles de diagnostic génétique constitutionnelle

*Données de Génétique moléculaire - 10/11/2023*

*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.*

# Introduction: le rapport d'activité

## 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:

- Pas un rapport financier mais suivi enjeux de santé publique
- suivi des évolutions technologiques et PFMG2025
- 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

# LE RAPPORT D'ACTIVITÉ

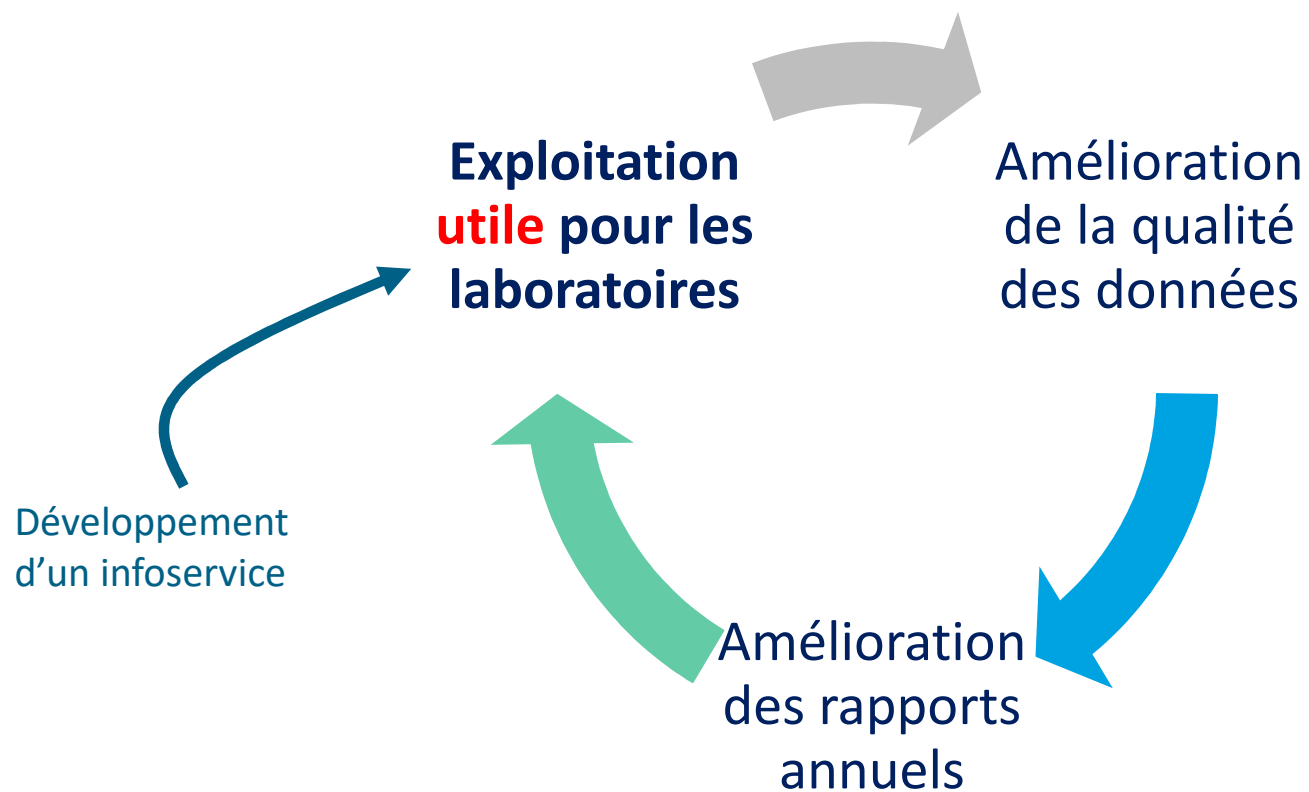
---

## Éléments pris en compte:

- 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...
  
- Lien avec le PNMR3 / 4
  - Avec le groupe travail « rapport d'activité filières »
    - Création de grands groupes d'indications par filière
    - Réflexion sur la restitution d'informations aux filières

# CHANGEMENT DU RAPPORT D'ACTIVITÉ

---

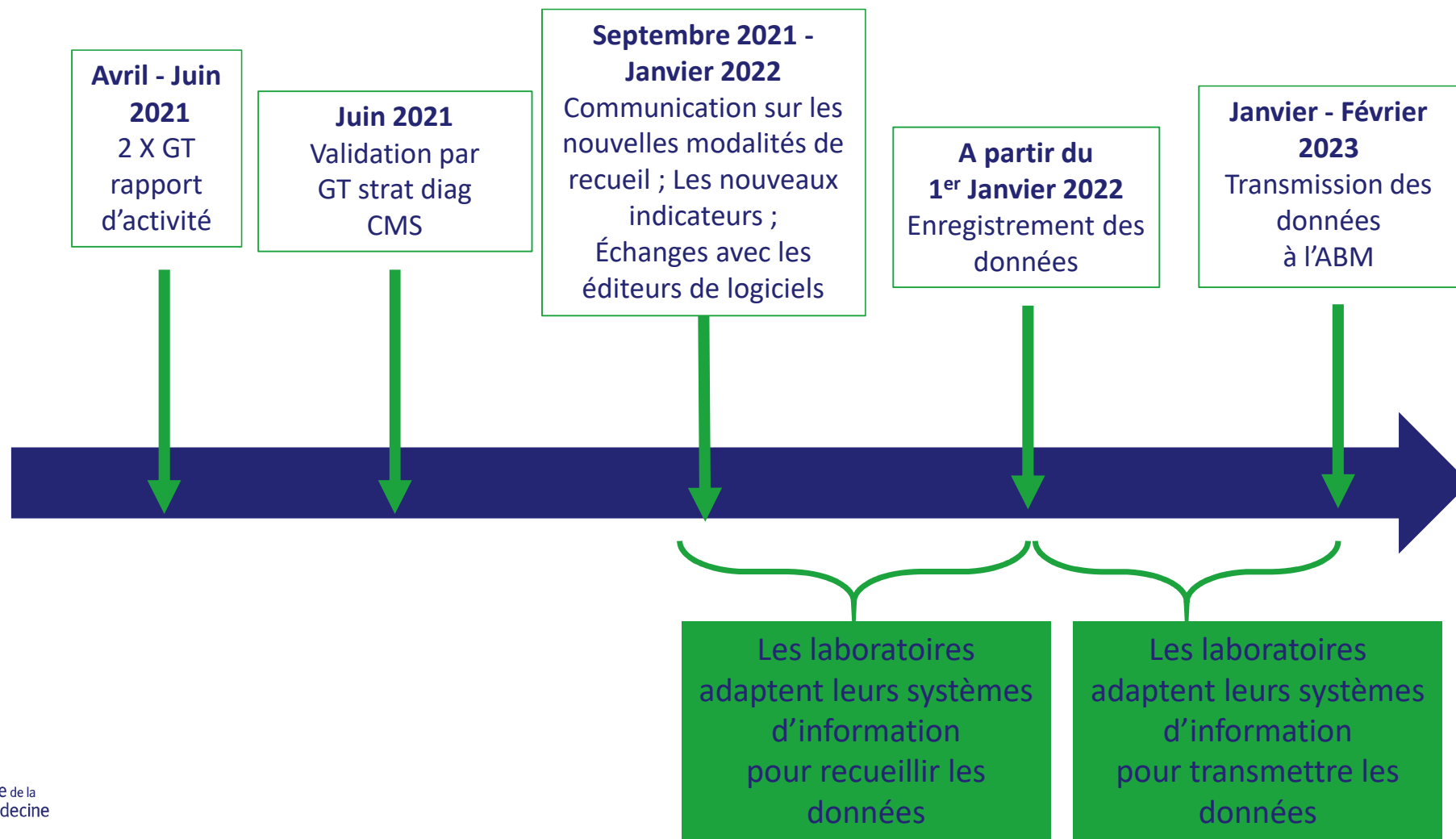


# PRÉPARATION DE L'ARRIVÉE DU RAPPORT

---

- 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

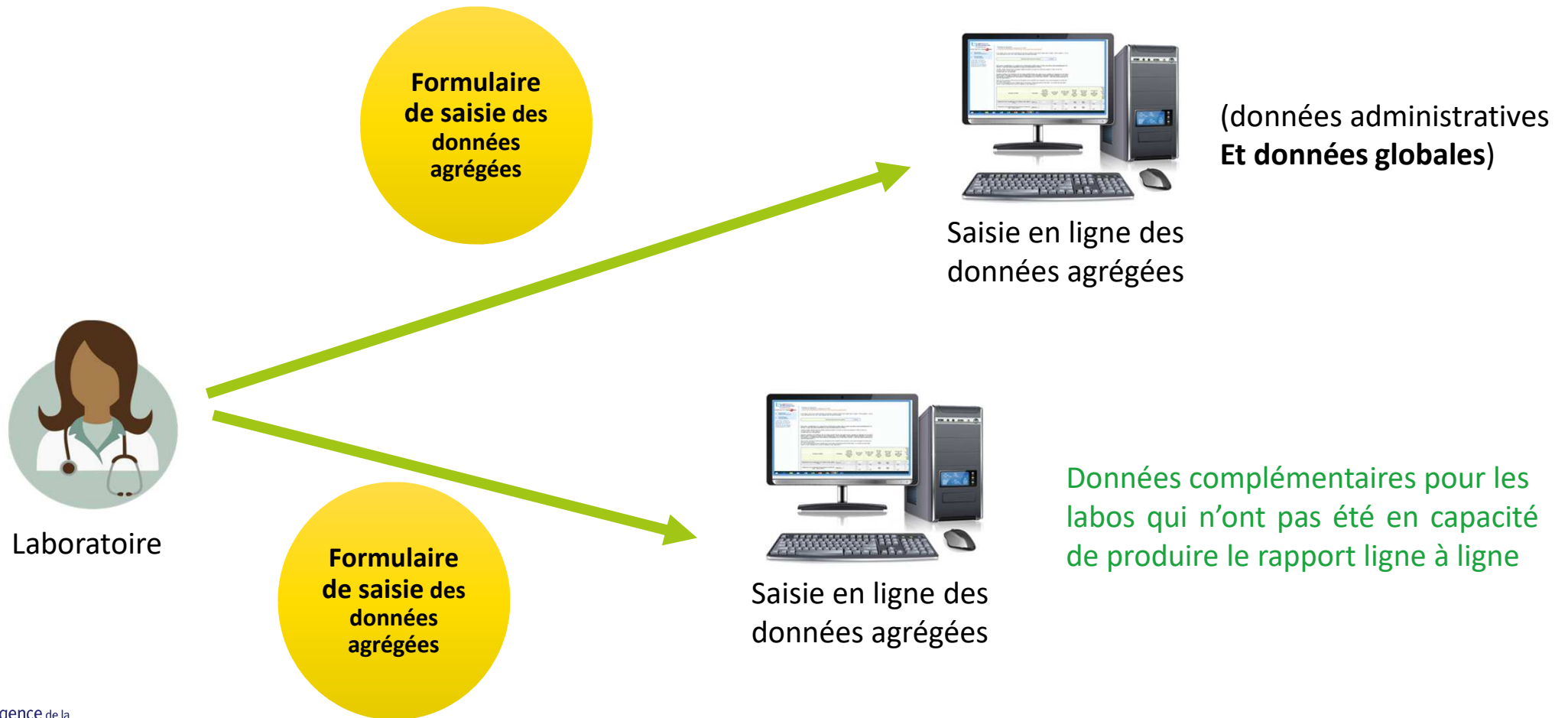
goanywhere  
2016-2017

	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					

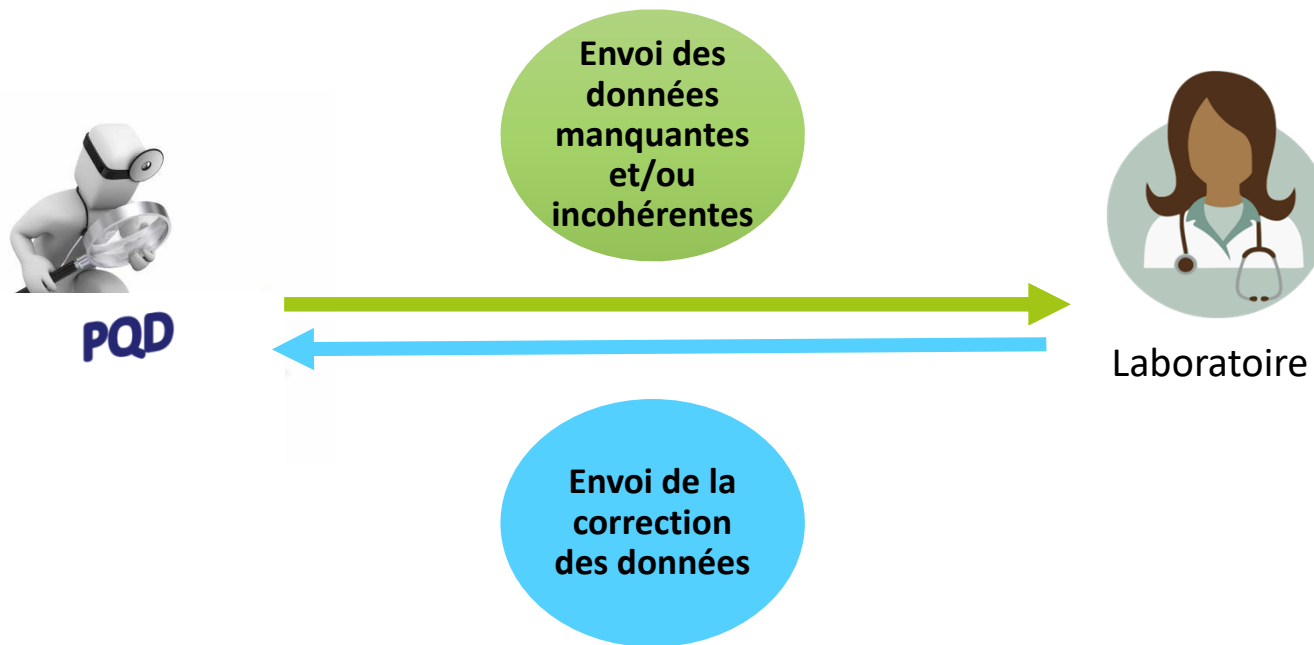
Transmission des  
données individuelles



# PROCESSUS DE RECUEIL : LES DONNÉES : PLAN B !

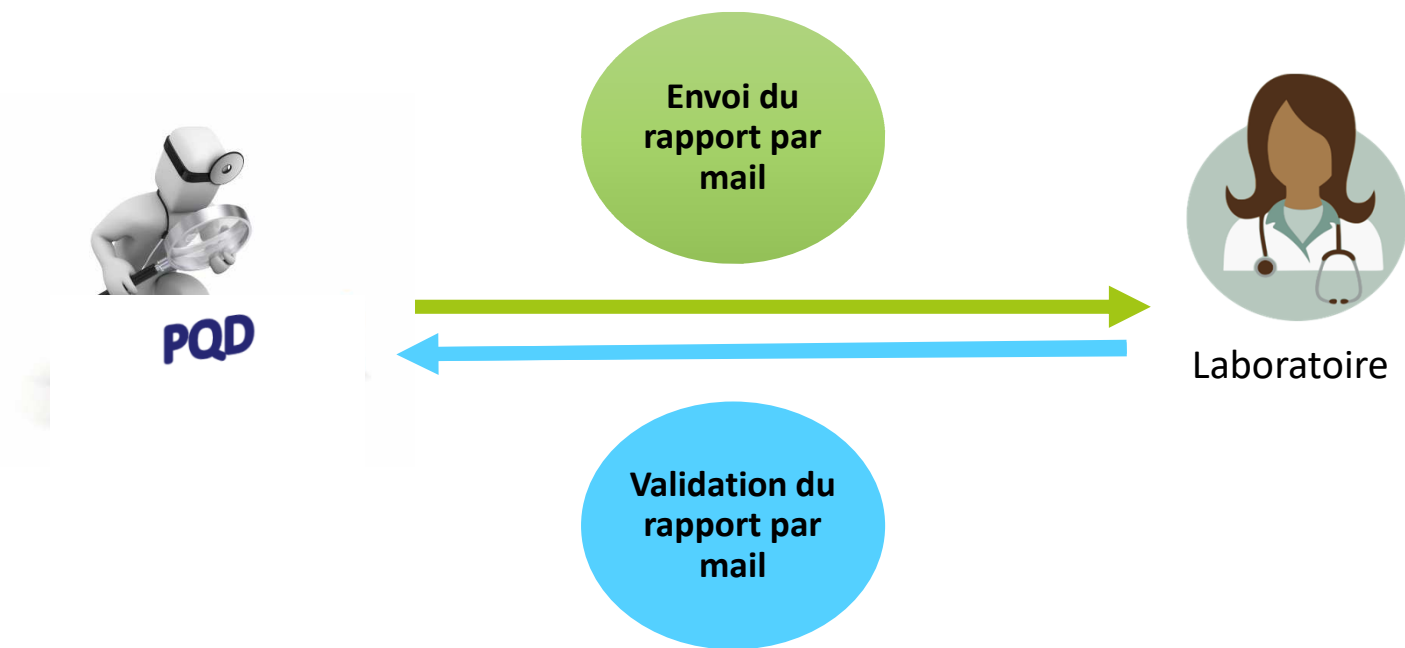


# PROCESSUS DE RECUEIL : INTÉGRATION DES DONNÉES



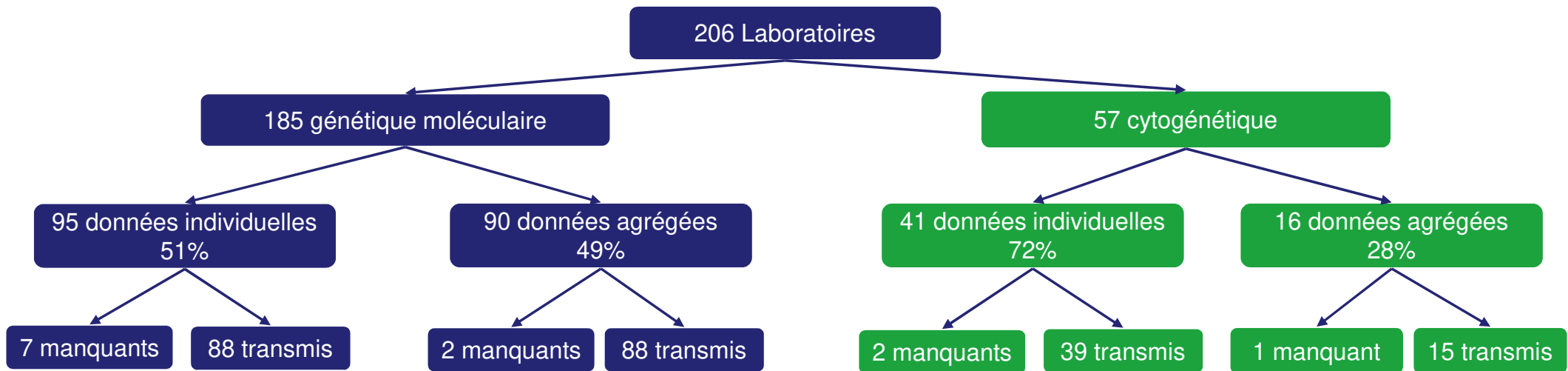
→ Cette étape n'a pas pu avoir lieu de manière informatisée mais « manuelle » et sans retour vers les centres

# 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
- Les thésaurus n'ont pas été utilisés dans certains cas (fichier indication) → thésaurus fourni trop tard

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

Double authentification

Me connecter

ou

Connexion Pro Santé Connect

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

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](#).

agence de la biomédecine

Portail des professionnels  
Bonjour, François FOUBERT (dernière connexion le 25/10/2023 14:13)

Recherche

Accueil

Appareils

Messages

Mon Profil

Quitter

**Information sur l'épidémie de coronavirus (COVID-19)** Lire la suite  
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

MES APPLICATIONS

MES ESPACES

MES INFORMATIONS


MES OUTILS

RAA GÉNÉTIQUE

Filtrer par: Tous les domaines



## 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

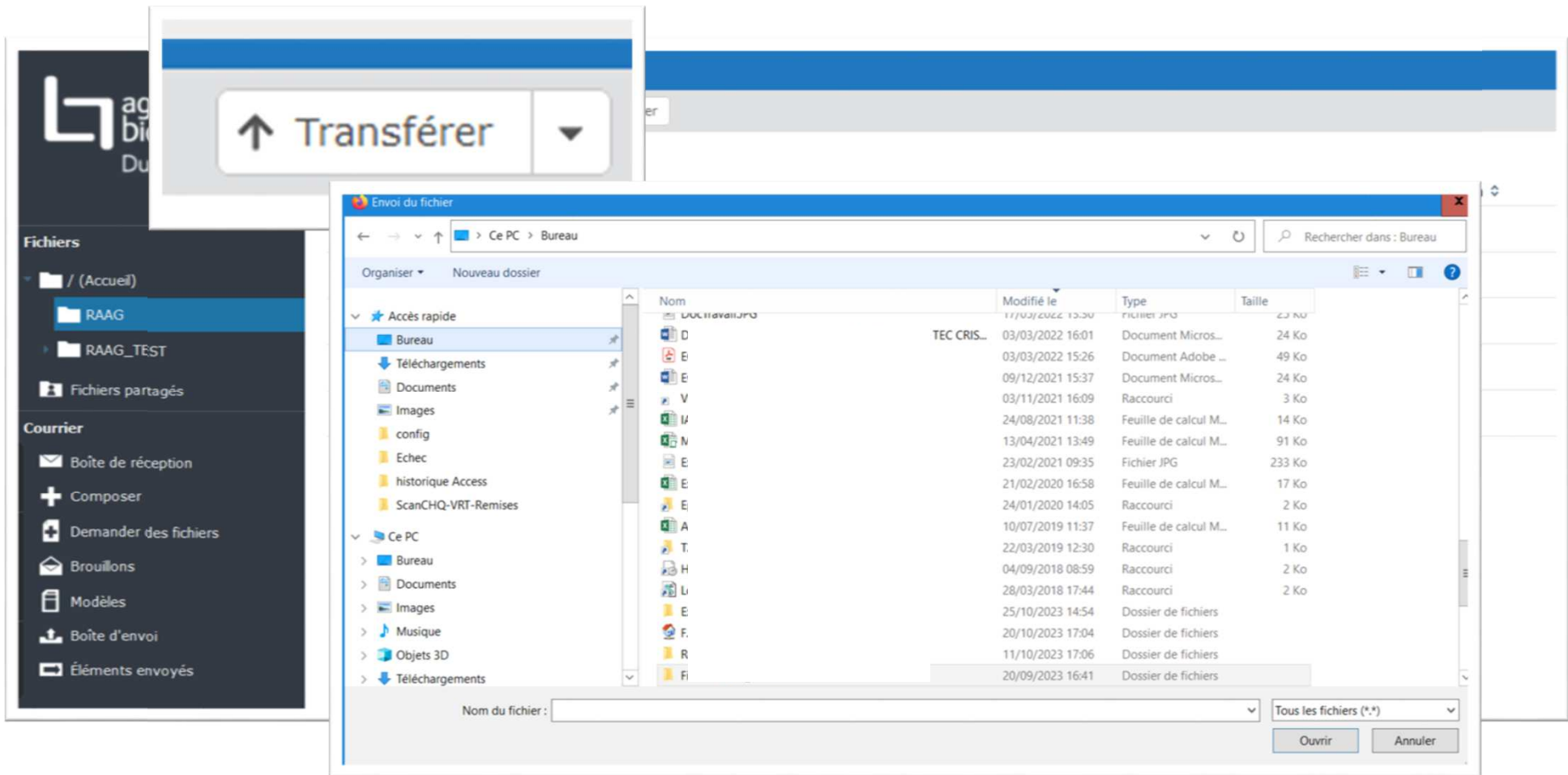
NICE

 Saisir le rapport

 Echanger avec ABM

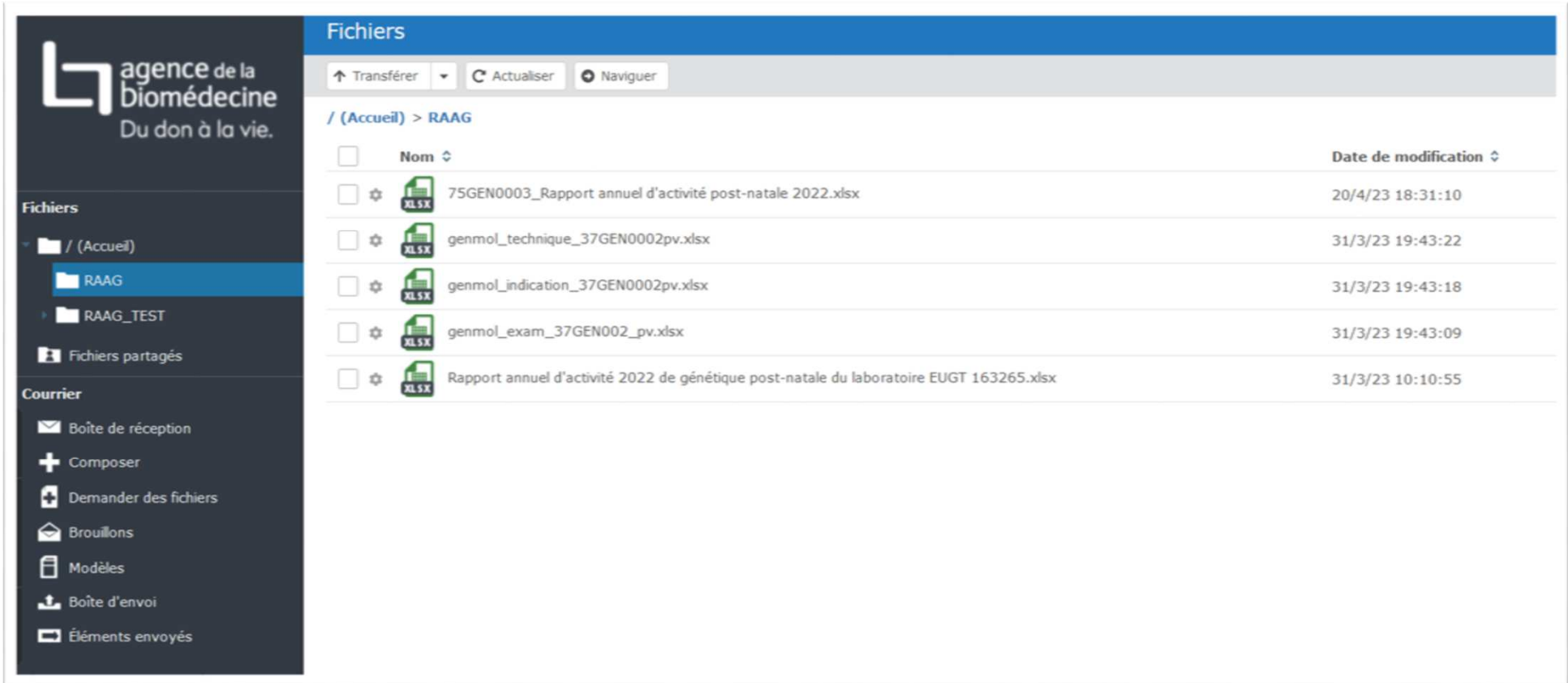
 Télécharger la version PDF

 Transmettre le rapport



The screenshot shows a Windows File Explorer window titled 'Envoi du fichier' with the address bar set to 'Ce PC > Bureau'. A 'Transférer' button with an upward arrow is overlaid on the top left. The left sidebar shows the 'Fichiers' section with 'RAAG' and 'RAAG\_TEST' folders. The main pane displays a list of files and folders in the 'Bureau' directory.






Nom	Modifié le	Type	Taille
D	03/03/2022 16:01	Document Micros...	24 Ko
E	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
U	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	



**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\_technique.xlsx

fichier\_genmol\_examen.xlsx



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

exemple\_genmol\_exam.xlsx - Excel

	A	B	C	DE	F	G	H	I	J	K	L	M
1	Code laboratoire	Année	N° ligne			Numéro d'identifiant de la technique (Panel ou autre)	Nom de la technique (Panel ou autre)	Pharmacogénétique		1ère intention ou non		Situation
2	CENTRE	YEAR	NUMLIGNE			NUMTECH_ID	NUMTECH	PHARMA	PHARMA	INTEN1	INTEN1	
3	xxGEN001	2022	3			8 Panel8		Non		0	Examen de 2de intention	2 Apparenté
4	xxGEN001	2022	4			4 Panel_4		Oui				Cas index
5	xxGEN001	2022				5 Panelé5		Non				Apparenté
6	xxGEN001		6			6 Panel6		Non				Population géné
7	xxGEN001	2022	7			7 Panel7		Non				Cas index
8	xxGEN001	2022	8			8 Panel8		Non		0		Apparenté
9												
10												
11												

GenMol\_Exam AideSaisie

Double entête :  
Texte  
Nom d'item

Doubles colonnes :  
Fond blanc / fond gris

Aide à la saisie

exemple\_genmol\_exam.xlsx - Excel

	A	B	C	D	E	F	G
	Code item	Label item	Obligatoire au chargement	Obligatoire pour le contrôle	Type	Valeur	Label
1							
2	CENTRE	Code laboratoire	Oui	Oui	Texte		
3	YEAR	Année de recueil	Oui	Oui	Numérique		
4	NUMLIGNE	Numéro de la ligne	Oui	Oui	Numérique		
5	CP	Numéro de département du prescripteur	Non	Non	Numérique		
6	INDIC_ID	Numéro d'identifiant d'indication selon le thésaurus	Oui	Oui	Texte		
7	INDICGP	Nom de l'indication selon le thésaurus	Oui	Oui	Texte		
8	INDICA	Nom de l'indication en clair si « hors thésaurus »	Non	Non	Texte		
9	NUMTECH_ID	Numéro d'identifiant de la technique (Panel ou autre)	Oui	Oui	Texte		
10	NUMTECH	Nom de la technique (Panel ou autre)	Oui	Oui	Texte		
11	PHARMA	Pharmacogénétique	Non	Non	Numérique	1	Oui
12	PHARMA	Pharmacogénétique	Non	Non	Numérique	0	Non
13	INTEN1	1ère intention ou non	Non	Non	Numérique	1	Examen de première intention
14	INTEN1	1ère intention ou non	Non	Non	Numérique	2	Examen de 2 <sup>de</sup> intention
15	INTEN1	1ère intention ou non	Non	Non	Numérique	3	Réanalyse bioinformatique et biologique de don
16	INTEN1	1ère intention ou non	Non	Non	Numérique	-1	Inconnu
17	SITUA	Situation du patient	Non	Oui	Numérique	1	Cas index
18	SITUA	Situation du patient	Non	Oui	Numérique	2	Apparenté

**Aide à la saisie**

GenMol\_Exam AideSaisie

AVEC  
LOGICIEL D'EXTRACTION



fichier\_cyto.csv

fichier\_genmol\_indication.csv

fichier\_genmol\_technique.csv

fichier\_genmol\_examen.csv



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

	A	B	C	D	E	F	G	H	I	J	K	L
1	CENTRE	YEAR	NUMLIGNE	CP	INDIC_ID	INDICGP	INDICA	NUMTECH_ID	NUMTECH	PHARMA	INTEN1	SITUA
2	xxGEN001	2022	2	75	ID2	TestAppli		2	technique2	0	1	
3	xxGEN001		3	75	ID3	TestAppli		3	technique3	1	2	
4	xxGEN001	2022	4	75	ID4	TestAppli		4	technique4	1	3	
5	xxGEN001	2022	5	75	ID5	TestAppli		1	technique5	0	-1	
6	xxGEN001	2022	6	75	ID6	TestAppli		2	technique6	0	3	
7	xxGEN001	2022	7	75	ID7	TestAppli		3	technique7	1	1	
8	xxGEN001	2022	8	75	ID8	TestAppli		4	technique8	0	2	
9												
10												

Entête unique : code item

Données obligatoires  
manquantes = rejet du fichier

Format à respecter : Données  
Chiffrées / Données texte





## 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

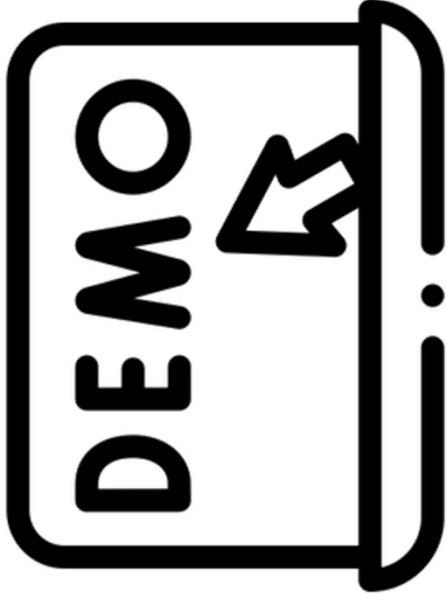
 Saisir le rapport

 Echanger avec ABM

 Télécharger la version PDF

3

 Transmettre le rapport



# Les données individuelles

**3 EXAMENS**

identifiant indication

**Identifiant technique**  
quelle est la plus couvrante utilisée pour ce prélèvement ?

N° département du prescripteur

Examen de première intention?

Quelle est la situation ? ( index apparenté...)

Quel est le contexte ? (Constit postmortem ...)

Résultat pour l'indication (positif, neg, vous)

Délai de rendu du résultat pour l'indication calculé

Y a-t-il eu un résultat incident communiqué au prescripteur? (oui, non)

**1 Fichier indication**

- Nom du groupe d'indication par filières de santé maladies rares
- Listes de filières réseau pour cette indication

**2 Fichier Technique**

Descriptif des techniques utilisées au sein du labo

- **identifiant technique (nom panel ou autre)**
- technique (liste prédéfinie)
- Nombre de kilo bases
- liste de gènes

Si résultat positif ou Vous :  
Gène (prévoir la possibilité d'avoir 2 gènes positifs?)

si résultat positif : maladie (omim)

Si oui gène

Si oui maladie (omim)

### 3 EXAMENS

identifiant indication

#### 1 Fichier indication

- Nom du groupe d'indication par filières de santé maladies rares
- Listes de filières réseau pour cette indication

# INDICATION: THÉSAURUS

## 1 Fichier indication

- Nom du groupe d'indication par filières de santé maladies rares
- Listes de filières réseau pour cette indication

- A partir de l'ensemble des examens réalisés en France en 2021 (environ 3000)



- Groupe de travail avec un représentant des 23 filières MR (via ANPGM) + pharmacogénétique + GGC + SFIH



- Thésaurus (environ 460 indications)

# INDICATIONS

## 1 Fichier indication

- Nom du groupe d'indication par filières de santé maladies rares
- Listes de filières réseau pour cette indication

- Le thésaurus est accessible sur le site de l'Agence de la biomédecine

N° id	Indications thésaurus
096	Déficit du complément
097	Cardiomyopathie hypertrophique (CMP)
098	Cardiomyopathie dilatée (CMP)
099	Laminopathie (CMP)
099	Laminopathie (CMP)
100	Cardiomyopathie restrictive (CMP)
101	Cardiomyopathie avec non compaction du ventricule gauche (CMP)
102	Cardiomyopathie arythmogène du ventricule droit/VG/BiV (CMP/TR)
103	Maladie de Fabry (CMP)
104	Cardiomyopathie liée à une amylose ATTR (CMP)
105	Syndrome du QT long (TR)
106	Syndrome de Jervell et Lange-Nielsen (TR)
107	Syndrome de Brugada (TR)
108	Syndrome du QT court (TR)
109	Troubles de conduction cardiaque (TR)
110	Fibrillation ventriculaire idiopathique (TR)
111	Tachycardie ventriculaire polymorphe catécholaminergique (TR)
112	Troubles du rythme supraventriculaires (TR)
113	Malformations cardiaques congénitales (MCC)
114	Mort subite (CM/TR)
115	Epilepsies
116	Malformations du cervelet et du tronc cérébral
117	Troubles du spectre autistique

INDIC_ID	Numéro d'identifiant d'indication selon le thésaurus
INDICGP	Nom de l'indication selon le thésaurus

} Favoriser l'utilisation du thésaurus

- En cas de difficulté se rapprocher d'un référent réseau / filières



# INDICATIONS HORS THÉSAURUS

## 1 Fichier indication

- Nom du groupe d'indication par filières de santé maladies rares
- Listes de lilières réseau pour cette indication

INDIC_ID	Numéro d'identifiant d'indication selon le thésaurus
INDICGP	Nom de l'indication selon le thésaurus
INDICA	Nom de l'indication en clair si « hors thésaurus »

} Mettre l'équivalence du thésaurus  
→ Si n'existe pas dans le thésaurus ou si pas de le logiciel laboratoire

- En cas de difficulté se rapprocher d'un référent réseau / filières

# FICHER INDICATIONS



- Le fichier indication est le catalogue du laboratoire
- Le fichier indication peut être créé **indépendamment** de l'activité chiffrée
- Voir précampagne

INDIC_ID	Numéro d'identifiant d'indication selon le thésaurus
INDICGP	Nom de l'indication selon le thésaurus
INDICA	Nom de l'indication en clair si « hors thésaurus »

- L'identifiant de l'indication (soit thésaurus soit INDICA) est demandé pour le fichier indications ↔ et pour le fichier examens

## 2 Fichier Technique

Descriptif des techniques utilisées au sein du labo

- **identifiant technique (nom panel ou autre)**
- technique (liste prédéfinie)
- Nombre de kilo bases
- liste de gènes

# FICHER INDICATIONS: ITEM FILIERE ET INDICSPE

## 1 Fichier indication

- Nom du groupe d'indication par filières de santé maladies rares
- Listes de filières réseau pour cette indication

 Obligatoire uniquement si l'indication n'est pas issue du thésaurus

INDIC_ID	Numéro d'identifiant d'indication selon le thésaurus		
INDICGP	Nom de l'indication selon le thésaurus		
INDICA	Nom de l'indication en clair si « hors thésaurus »		
<b>INDICSPE</b>	<b>Type</b>	<b>1</b>	<b>Pharmacogénétique</b>
<b>INDICSPE</b>	<b>Type</b>	<b>2</b>	<b>Hors pharmacogénétique</b>
<b>FILIERE</b>	Indication liée à une filière / réseau	0	Aucune
FILIERE	Indication liée à une filière / réseau	1	Anomalies du développement et déficience intellectuelle de causes rares/AnDDI-Rares
FILIERE	Indication liée à une filière / réseau	2	Maladies cardiaques héréditaires/CARDIOGEN
FILIERE	Indication liée à une filière / réseau	3	Maladies rares à expression motrice ou cognitive du système nerveux central/BRAIN-TEAM
FILIERE	Indication liée à une filière / réseau	4	Maladies rares du développement cérébral et déficience intellectuelle/DéfiScience
FILIERE	Indication liée à une filière / réseau	5	Maladies auto-immunes et auto-inflammatoires systémiques rares/FAI <sup>2</sup> R
FILIERE	Indication liée à une filière / réseau	6	Maladies vasculaires rares avec atteinte multisystémique/FAVA-Multi
FILIERE	Indication liée à une filière / réseau	7	Maladies hépatiques rares de l'enfant et de l'adulte/FILFOIE
FILIERE	Indication liée à une filière / réseau	8	Maladies neuromusculaires/FILNEMUS
FILIERE	Indication liée à une filière / réseau	9	Maladies rares en dermatologie/FIMARAD
FILIERE	Indication liée à une filière / réseau	10	Malformations abdomino-thoraciques/FIMATHO
FILIERE	Indication liée à une filière / réseau	11	Maladies rares endocriniennes/FIRENDO
FILIERE	Indication liée à une filière / réseau	12	Maladies héréditaires du métabolisme/G2M
FILIERE	Indication liée à une filière / réseau	13	Maladies rares immuno-hématologiques/MARIH
FILIERE	Indication liée à une filière / réseau	14	Maladies constitutionnelles rares du globule rouge et de l'érythropoïèse/MCGRE
...	...	...	...
FILIERE	Indication liée à une filière / réseau	23	Maladies rares de la tête, du cou et des dents/TETECOUC
FILIERE	Indication liée à une filière / réseau	24	Réseau Génétique et Cancer
FILIERE	Indication liée à une filière / réseau	25	Réseau national de pharmacogénétique

# INDICATIONS

INDIC_ID	Numéro d'identifiant d'indication selon le thésaurus
INDICGP	Nom de l'indication selon le thésaurus
INDICA	Nom de l'indication en clair si « hors thésaurus »

} Favoriser l'utilisation du thésaurus  
→ Si n'existe pas dans le thésaurus

- Cette indication est demandée pour le fichier indication ↔ et pour le fichier examens
- Le fichier indication peut être créé **indépendamment** de l'activité chiffrée

# INDICATION : RELATION ENTRE LE FICHER EXAMEN ET INDICATION

## Fichier Examen

Code laboratoire	Année	N° ligne	Département prescripteur	Numéro d'identifiant d'indication	Nom de l'indication	Nom de l'indication en clair si « hors thésaurus »	Numéro la techn
<i>CENTRE</i>	<i>YEAR</i>	<i>NUMLIGNE</i>	<i>CP</i>	<i>INDIC_ID</i>	<i>INDICGP</i>	<i>INDICA</i>	<i>NU</i>
xxx	2023	3	75	<b>193</b>	Déficits de l'oxydation mitochondriale des acides gras		
xxx	2023	4	75			Cystinurie	
xxx	2023	5	75			Cystinurie	
xxx	2023	6	75	203	Maladies de surcharge lysosomale		
xxx	2023	7	75	203	Maladies de surcharge lysosomale		
xxx	2023	8	75	203	Maladies de surcharge lysosomale		

Le code de l'item INDIC\_ID du fichier Examen doit être le même que celui du fichier Indication

## Fichier Indication

Code laboratoire	Année	N° ligne	Numéro d'identifiant d'indication	Nom de l'indication	Nom de l'indication en clair si « hors thésaurus »	Type	
<i>CENTRE</i>	<i>YEAR</i>	<i>NUMLIGNE</i>	<i>INDIC_ID</i>	<i>INDICGP</i>	<i>INDICA</i>	<i>INDICSPE</i>	<i>INDICSP</i>
xxx	2023	3	198	Anomalies du métabolisme de la vitamine B6		Hors pharmacogénétique	
xxx	2023	4	203	Maladies de surcharge lysosomale		Hors pharmacogénétique	
xxx	2023	5	255	Néphropathie indéterminée avec insuffisance rénale		Hors pharmacogénétique	
xxx	2023	6			Anasarque Foétale	Hors pharmacogénétique	
xxx	2023	7			Cystinurie	Hors pharmacogénétique	
xxx	2023	8			Déficit en fumarase	Hors pharmacogénétique	
xxx	2023	9	<b>193</b>	Déficits de l'oxydation mitochondriale des acides gras		Hors pharmacogénétique	

## Diapositive 37

---

**DA1** DESHAYES Aurélie; 10/11/2023

**DA2** DESHAYES Aurélie; 10/11/2023

# INDICATION : RELATION ENTRE LE FICHER EXAMEN ET INDICATION

## Fichier Examen

Code laboratoire	Année	N° ligne	Département prescripteur	Numéro d'identifiant d'indication	Nom de l'indication	Nom de l'indication en clair si « hors thésaurus »
<i>CENTRE</i>	<i>YEAR</i>	<i>NUMLIGNE</i>	<i>CP</i>	<i>INDIC_ID</i>	<i>INDICGP</i>	<i>INDICA</i>
xxx	2023	3	75	193	Déficits de l'oxydation mitochondriale des acides gras	
xxx	2023	4	75			<b>Cystinurie</b>
xxx	2023	5	75			<b>Cystinurie</b>
xxx	2023	6	75	203	Maladies de surcharge lysosomale	
xxx	2023	7	75	203	Maladies de surcharge lysosomale	
xxx	2023	8	75	203	Maladies de surcharge lysosomale	

Pour les indications « hors thésaurus » le nom de la variable INDICA doit être identique dans les fichiers Examen et Indication

## Diapositive 38

---

DA2

DESHAYES Aurélie; 10/11/2023



# INDICATION : RELATION ENTRE LE FICHER EXAMEN ET INDICATION

## Fichier Examen

Code laboratoire	Année	N° ligne	Département prescripteur	Numéro d'identifiant d'indication	Nom de l'indication	Nom de l'indication en clair si « hors thésaurus »
<i>CENTRE</i>	<i>YEAR</i>	<i>NUMLIGNE</i>	<i>CP</i>	<i>INDIC_ID</i>	<i>INDICGP</i>	<i>INDICA</i>
xxx	2023	3	75	193	Déficits de l'oxydation mitochondriale des acides gras	
xxx	2023	4	75			<b>Cystinurie</b>
xxx	2023	5	75			<b>Cystinurie</b>
xxx	2023	6	75	203	Maladies de surcharge lysosomale	
xxx	2023	7	75	203	Maladies de surcharge lysosomale	
xxx	2023	8	75	203	Maladies de surcharge lysosomale	

Pour les indications « hors thésaurus » le nom de la variable INDICA doit être identique dans les fichiers Examen et Indication

## Fichier Indication

Code laboratoire	Année	N° ligne	Numéro d'identifiant d'indication	Nom de l'indication	Nom de l'indication en clair si « hors thésaurus »
<i>CENTRE</i>	<i>YEAR</i>	<i>NUMLIGNE</i>	<i>INDIC_ID</i>	<i>INDICGP</i>	<i>INDICA</i>
xxx	2023	3	198	Anomalies du métabolisme de la vitamine B6	
xxx	2023	4	203	Maladies de surcharge lysosomale	
xxx	2023	5	255	Néphropathie indéterminée avec insuffisance rénale	
xxx	2023	6			Anasarque Fœtale
xxx	2023	7			<b>Cystinurie</b>
xxx	2023	8			Déficit en fumarase
xxx	2023	9	193	Déficits de l'oxydation mitochondriale des acides gras	

## Diapositive 39

---

DA2

DESHAYES Aurélie; 10/11/2023

# INDICATION : REMPLISSAGE

Code laboratoire	Année	N° ligne	Numéro d'identifiant de l'indication	Nom de l'indication	Nom de l'indication en clair si « hors thésaurus »	Type		Indication liée à une filière / réseau	
						INDICSPE	INDICSPE	FILIERE	FILIERE
CENTRE	YEAR	NUMLIGNE	INDIC_ID	INDICGP	INDICA	INDICSPE	INDICSPE	FILIERE	FILIERE
xxx	2023	3	198	Anomalies du métabolisme de la vitamine B6		Hors pharmacogénétique	2	Maladies héréditaires du métabolisme/G2M	12
xxx	2023	4	203	Maladies de surcharge lysosomale		Hors pharmacogénétique	2	Maladies héréditaires du métabolisme/G2M	12
xxx	2023	5	255	Néphropathie indéterminée avec insuffisance rénale		Hors pharmacogénétique	2	Maladies rénales rares/ORKiD	19
xxx	2023	6			Anasarque Foetale	Hors pharmacogénétique	2	Maladies héréditaires du métabolisme/G2M	12
xxx	2023	7			Cystinurie	Hors pharmacogénétique	2	Maladies héréditaires du métabolisme/G2M	12
xxx	2023	8			Déficit en fumarase	Hors pharmacogénétique	2	Maladies héréditaires du métabolisme/G2M	12
xxx	2023	9	193	Déficits de l'oxydation mitochondriale des acides gras		Hors pharmacogénétique	2	Maladies héréditaires du métabolisme/G2M	12

Code laboratoire	Année	N° ligne
CENTRE	YEAR	NUMLIGNE
xxx	2023	3
xxx	2023	4
xxx	2023	5
xxx	2023	6
xxx	2023	7
xxx	2023	8
xxx	2023	9

**Code centre** : format code département + GEN + un chiffre (ex : 75GEN001)

**Année** : année de recueil des données

**N° ligne** : numéro de la ligne permet de communiquer en cas d'erreur de données manquantes

## Diapositive 40

---

**DA2**

DESHAYES Aurélie; 10/11/2023

# INDICATION : REMPLISSAGE

Code laboratoire	Année	N° ligne	Numéro d'identifiant d'indication	Nom de l'indication	Nom de l'indication en clair si « hors thésaurus »	Type		Indication liée à une filière / réseau	
						INDICSPE	INDICSPE	FILIERE	FILIERE
CENTRE	YEAR	NUMLIGNE	INDIC_ID	INDICGP	INDICA	INDICSPE	INDICSPE	FILIERE	FILIERE
xxx	2023	3	198	Anomalies du métabolisme de la vitamine B6		Hors pharmacogénétique	2	Maladies héréditaires du métabolisme/G2M	12
xxx	2023	4	203	Maladies de surcharge lysosomale		Hors pharmacogénétique	2	Maladies héréditaires du métabolisme/G2M	12
xxx	2023	5	255	Néphropathie indéterminée avec insuffisance rénale		Hors pharmacogénétique	2	Maladies rénales rares/ORKiD	19
xxx	2023	6			Anasarque Fœtale	Hors pharmacogénétique	2	Maladies héréditaires du métabolisme/G2M	12
xxx	2023	7			Cystinurie	Hors pharmacogénétique	2	Maladies héréditaires du métabolisme/G2M	12
xxx	2023	8			Déficit en fumarase	Hors pharmacogénétique	2	Maladies héréditaires du métabolisme/G2M	12
xxx	2023	9	193	Déficits de l'oxydation mitochondriale des acides gras		Hors pharmacogénétique	2	Maladies héréditaires du métabolisme/G2M	12

Numéro d'identifiant d'indication	Nom de l'indication	Nom de l'indication en clair si « hors thésaurus »
INDIC_ID	INDICGP	INDICA
198	Anomalies du métabolisme de la vitamine B6	
203	Maladies de surcharge lysosomale	
255	Néphropathie indéterminée avec insuffisance rénale	
		Anasarque Fœtale
		Cystinurie
		Déficit en fumarase
193	Déficits de l'oxydation mitochondriale des acides gras	

**N° identifiant indication** : doit correspondre à l'identifiant du thésaurus ([https://www.agence-biomedecine.fr/IMG/xlsx/2022-11-28\\_thesaurusindicationsgenmol\\_online.xlsx](https://www.agence-biomedecine.fr/IMG/xlsx/2022-11-28_thesaurusindicationsgenmol_online.xlsx))

**Nom indication** : doit être le même que le thésaurus

## Diapositive 41

---

DA2

DESHAYES Aurélie; 10/11/2023

## INDICATION : REMPLISSAGE

**Filière** : Indiquer la filière, **obligatoire pour les indications « hors thésaurus »**

**Si plusieurs filières pour une même indication répéter la ligne**

Numéro d'identifiant d'indication	Nom de l'indication	Nom de l'indication en clair si « hors thésaurus »	Type		Indication liée à une filière / réseau	
			INDICSPE	INDICSPE	FILIERE	FILIERE
INDIC_ID	INDICGP	INDICA	INDICSPE	INDICSPE	FILIERE	FILIERE
198	Anomalies du métabolisme de la vitamine B6		Hors pharmacogénétique	2	Maladies héréditaires du métabolisme/G2M	12
203	Maladies de surcharge lysosomale		Hors pharmacogénétique	2	Maladies héréditaires du métabolisme/G2M	12
255	Néphropathie indéterminée avec insuffisance rénale		Hors pharmacogénétique	2	Maladies rénales rares/ORKID	19
255	Néphropathie indéterminée avec insuffisance rénale		Hors pharmacogénétique	2	Maladies rares immuno-hématologiques/MARIH	13
		Anasarque Fœtale	Hors pharmacogénétique	2	Maladies héréditaires du métabolisme/G2M	12
254	Tubulopathie	Cystinurie	Hors pharmacogénétique	2	Maladies rénales rares/ORKID	19

## Diapositive 42

---

**DA2**

DESHAYES Aurélie; 10/11/2023



# INDICATIONS

- Le PQD va transmettre le fichier Indication de 2022 remis en forme avant fin novembre
- Il faudra recoder les indications « hors thésaurus »

Numéro d'identifiant d'indication	Nom de l'indication	Nom de l'indication en clair si « hors thésaurus »
<i>INDIC_ID</i>	<i>INDICGP</i>	<i>INDICA</i>
198	Anomalies du métabolisme de la vitamine B6	
203	Maladies de surcharge lysosomale	
255	Néphropathie indéterminée avec insuffisance rénale	
255	Néphropathie indéterminée avec insuffisance rénale	
		Anasarque Fœtale
254	Tubulopathie	Cystinurie
		Déficit en fumarase
193	Déficits de l'oxydation mitochondriale des acides gras	

- Il n'est pas demandé de recoder dans le fichier Examen pour les données 2023
- Il faudra ajouter les nouvelles indications ou supprimer celles qui ne sont plus faites

### 3 EXAMENS

Identifiant technique

#### 2 Fichier Technique

Descriptif des techniques utilisées au sein du labo

- **identifiant technique (nom panel ou autre)**
- technique (liste prédéfinie)
- Nombre de kilo bases
- liste de gènes

# TECHNIQUE: FICHER TECHNIQUE



## 2 Fichier Technique

Descriptif des techniques utilisées au sein du labo

- **identifiant technique (nom panel ou autre)**
- technique (liste prédéfinie)
- Nombre de kilo bases
- liste de gènes

- ➔ Le fichier technique est le catalogue du laboratoire
- ➔ Le fichier technique peut être créé **indépendamment** de l'activité chiffrée
- ➔ Voir précampagne

NUMTECH_ID	Numéro d'identifiant de la technique (Panel ou autre)	Numéro identifiant de la technique nom qui est utilisé au sein du laboratoire qui vous permet de savoir de quoi il s'agit, par : exemple : nom du panel
NUMTECH	Nom de la technique (Panel ou autre)	

Numéro créé par le laboratoire

Nom créé par la laboratoire  
Exemple : panel 13 gènes cancer sein  
= nom « catalogue »

- ➔ L'identifiant technique est demandée pour le fichier technique ↔ et pour le fichier examens
- ➔ ⚠ NUMTECH est le numéro que vous avez attribué dans votre catalogue **à ne pas confondre** avec le type de technique (TECH) (NGS/ sanger)

# TECHNIQUE:

NUMTECH_ID	Numéro d'identifiant de la technique (Panel ou autre)		
NUMTECH	Nom de la technique (Panel ou autre)		
TECH	Technique	1	Analyse de variant ciblé par Sanger
TECH	Technique	2	Analyse de variant ciblé par NGS
TECH	Technique	3	Séquençage non ciblé par Sanger
TECH	Technique	4	Séquençage non ciblé par NGS
TECH	Technique	5	Séquençage Exome
TECH	Technique	6	Séquençage Génome
TECH	Technique	7	Long Read Sequencing
TECH	Technique	8	PCR et techniques associées (TP-PCR, PCR long range, PCR spécifique d'allèle, ...)
TECH	Technique	9	Analyse de délétion et duplication
TECH	Technique	10	PCR digitale
TECH	Technique	11	Techniques sur puce
TECH	Technique	12	Méthodes d'analyse des microsatellites
TECH	Technique	13	Southern Blot
TECH	Technique	14	Analyse de la méthylation
TECH	Technique	15	Recherche de disomie uniparentale
TECH	Technique	16	Tests fonctionnels sur tissu accessible
TECH	Technique	17	Tests fonctionnels sur tissu non accessible

## 2 Fichier Technique

Descriptif des techniques utilisées au sein du labo

- **identifiant technique (nom panel ou autre)**
- technique (liste prédéfinie)
- Nombre de kilo bases
- liste de gènes

Liste définie par un groupe de travail avec ANPGM

# TECHNIQUE:

NUMTECH_ID	Numéro d'identifiant de la technique (Panel ou autre)		
NUMTECH	Nom de la technique (Panel ou autre)		
TECH	Technique	1	Analyse de variant ciblé par Sanger
TECH	Technique	2	Analyse de variant ciblé par NGS
TECH	Technique	3	Séquençage non ciblé par Sanger
TECH	Technique	4	Séquençage non ciblé par NGS
TECH	Technique	5	Séquençage Exome
TECH	Technique	6	Séquençage Génome
TECH	Technique	7	Long Read Sequencing
TECH	Technique	8	PCR et techniques associées (TP-PCR, PCR long range, PCR spécifique d'allèle, ...)
TECH	Technique	9	Analyse de délétion et duplication
TECH	Technique	10	PCR digitale
TECH	Technique	11	Techniques sur puce
TECH	Technique	12	Méthodes d'analyse des microsatellites
TECH	Technique	13	Southern Blot
TECH	Technique	14	Analyse de la méthylation
TECH	Technique	15	Recherche de disomie uniparentale
TECH	Technique	16	Tests fonctionnels sur tissu accessible
TECH	Technique	17	Tests fonctionnels sur tissu non accessible
NBKILO	Nombre de kilobases	1	<20
NBKILO	Nombre de kilobases	2	20 à 100
NBKILO	Nombre de kilobases	3	100 à 500
NBKILO	Nombre de kilobases	4	>500
GENE	Liste des gènes testés		

## 2 Fichier Technique

Descriptif des techniques utilisées au sein du labo

- **identifiant technique (nom panel ou autre)**
- technique (liste prédéfinie)
- Nombre de kilo bases
- liste de gènes



Seul endroit où l'on peut savoir ce qui a été testé

# TECHNIQUE : RELATION ENTRE LE FICHIER EXAMEN ET TECHNIQUE

## Fichier Examen

Code laboratoire	Année	N° ligne	Département prescripteur	Numéro d'identifiant d'indication	Nom de l'indication	Nom de l'indication en clair si « hors thésaurus »	Numéro d'identifiant de la technique (Panel ou autre)	Nom de l'indication technique (Panel ou autre)
<i>CENTRE</i>	<i>YEAR</i>	<i>NUMLIGNE</i>	<i>CP</i>	<i>INDIC_ID</i>	<i>INDICGP</i>	<i>INDICA</i>	<i>NUMTECH_ID</i>	<i>NUMTECH</i>
xxx	2023	3	75	203	Maladies de surcharge lysosomale		zzzzz	TECH1
xxx	2023	4	75	203	Maladies de surcharge lysosomale		<b>XXXXX</b>	<b>TECH2</b>
xxx	2023	5	75	203	Maladies de surcharge lysosomale		zzzzz	TECH1
xxx	2023	6	75	203	Maladies de surcharge lysosomale		zzzzz	TECH1
xxx	2023	7	75	203	Maladies de surcharge lysosomale		zzzzz	TECH1
.....	.....	.....	.....	.....	.....	.....	.....	.....

Le code de l'item NUMTEC\_ID du fichier Examen doit être le même que celui du fichier Technique

## Diapositive 48

---

**DA1** DESHAYES Aurélie; 10/11/2023

**DA2** DESHAYES Aurélie; 10/11/2023

# TECHNIQUE : RELATION ENTRE LE FICHIER EXAMEN ET TECHNIQUE

## Fichier Examen

Code laboratoire	Année	N° ligne	Département prescripteur	Numéro d'identifiant d'indication	Nom de l'indication	Nom de l'indication en clair si « hors thésaurus »	Numéro d'identifiant de la technique (Panel ou autre)	Nom de la technique (Panel ou autre)
CENTRE	YEAR	NUMLIGNE	CP	INDIC_ID	INDICGP	INDICA	NUMTECH_ID	NUMTECH
xxx	2023	3	75	203	Maladies de surcharge lysosomale		zzzzz	TECH1
xxx	2023	4	75	203	Maladies de surcharge lysosomale		<b>XXXXX</b>	<b>TECH2</b>
xxx	2023	5	75	203	Maladies de surcharge lysosomale		zzzzz	TECH1
xxx	2023	6	75	203	Maladies de surcharge lysosomale		zzzzz	TECH1
xxx	2023	7	75	203	Maladies de surcharge lysosomale		zzzzz	TECH1

Le code de l'item NUMTEC\_ID du fichier Examen doit être le même que celui du fichier Technique

## Fichier Technique

Code laboratoire	Année	N° ligne	Numéro d'identifiant de la technique (Panel ou autre)	Nom de la technique (Panel ou autre)	Technique		Nombre de kilobases		Liste des gènes testés
CENTRE	YEAR	NUMLIGNE	NUMTECH_ID	NUMTECH	TECH	TECH		NBKILO	GENE
xxx	2023	49	zzzzz	TECH1	Séquençage non ciblé par NGS	4	100 à 500	3	SLC17A5
xxx	2023	50	zzzzz	TECH1	Séquençage non ciblé par NGS	4	100 à 500	3	SMPD1
xxx	2023	51	zzzzz	TECH1	Séquençage non ciblé par NGS	4	100 à 500	3	SUMF1
xxx	2023	52	zzzzz	TECH1	Séquençage non ciblé par NGS	4	100 à 500	3	TPP1
xxx	2023	53	<b>XXXXX</b>	<b>TECH1</b>	Séquençage non ciblé par NGS	4	100 à 500	3	AGA
xxx	2023	54	<b>XXXXX</b>	<b>TECH2</b>	Séquençage non ciblé par NGS	4	100 à 500	3	ARSA
xxx	2023	55	<b>XXXXX</b>	<b>TECH2</b>	Séquençage non ciblé par NGS	4	100 à 500	3	ARSB
xxx	2023	56	<b>XXXXX</b>	<b>TECH2</b>	Séquençage non ciblé par NGS	4	100 à 500	3	CTNS
xxx	2023	57	<b>XXXXX</b>	<b>TECH2</b>	Séquençage non ciblé par NGS	4	100 à 500	3	CTSA



## Diapositive 49

---

**DA1** DESHAYES Aurélie; 10/11/2023

**DA2** DESHAYES Aurélie; 10/11/2023

## TECHNIQUE : REMPLISSAGE

Code laboratoire	Année	N° ligne	Numéro d'identifiant de la technique (Panel ou autre)	Nom de la technique (Panel ou autre)	Technique		Nombre de kilobases		Liste des gènes testés
CENTRE	YEAR	NUMLIGNE	NUMTECH_ID	NUMTECH	TECH	TECH		NBKILO	GENE
xxx	2023	49	zzzzz	TECH1	Séquençage non ciblé par NGS	4	100 à 500	3	SLC17A5
xxx	2023	50	zzzzz	TECH1	Séquençage non ciblé par NGS	4	100 à 500	3	SMPD1
xxx	2023	51	zzzzz	TECH1	Séquençage non ciblé par NGS	4	100 à 500	3	SUMF1
xxx	2023	52	zzzzz	TECH1	Séquençage non ciblé par NGS	4	100 à 500	3	TPP1
xxx	2023	53	xxxxx	TECH1	Séquençage non ciblé par NGS	4	100 à 500	3	AGA
xxx	2023	54	xxxxx	TECH2	Séquençage non ciblé par NGS	4	100 à 500	3	ARSA
xxx	2023	55	xxxxx	TECH2	Séquençage non ciblé par NGS	4	100 à 500	3	ARSB
xxx	2023	56	xxxxx	TECH2	Séquençage non ciblé par NGS	4	100 à 500	3	CTNS

Code laboratoire	Année	N° ligne
CENTRE	YEAR	NUMLIGNE
xxx	2023	3
xxx	2023	4
xxx	2023	5
xxx	2023	6
xxx	2023	7
xxx	2023	8
xxx	2023	9

**Code centre** : format code département + GEN + un chiffre (ex : 75GEN001)

**Année** : année de recueil des données

**N° ligne** : numéro de la ligne permet de communiquer en cas d'erreur, de données manquantes

## Diapositive 50

---

DA2

DESHAYES Aurélie; 10/11/2023

## TECHNIQUE : REMPLISSAGE

Code laboratoire	Année	N° ligne	Numéro d'identifiant de la technique (Panel ou autre)	Nom de la technique (Panel ou autre)	Technique		Nombre de kilobases		Liste des gènes testés
<i>CENTRE</i>	<i>YEAR</i>	<i>NUMLIGNE</i>	<i>NUMTECH_ID</i>	<i>NUMTECH</i>	<i>TECH</i>	<i>TECH</i>		<i>NBKILO</i>	<i>GENE</i>
xxx	2023	49	zzzzz	TECH1	Séquençage non ciblé par NGS	4	100 à 500	3	SLC17A5
xxx	2023	50	zzzzz	TECH1	Séquençage non ciblé par NGS	4	100 à 500	3	SMPD1
xxx	2023	51	zzzzz	TECH1	Séquençage non ciblé par NGS	4	100 à 500	3	SUMF1
xxx	2023	52	zzzzz	TECH1	Séquençage non ciblé par NGS	4	100 à 500	3	TPP1
xxx	2023	53	xxxxx	TECH1	Séquençage non ciblé par NGS	4	100 à 500	3	AGA
xxx	2023	54	xxxxx	TECH2	Séquençage non ciblé par NGS	4	100 à 500	3	ARSA
xxx	2023	55	xxxxx	TECH2	Séquençage non ciblé par NGS	4	100 à 500	3	ARSB
xxx	2023	56	xxxxx	TECH2	Séquençage non ciblé par NGS	4	100 à 500	3	CTNS

**Numéro d'identifiant de la technique** : Correspond a un numéro attribué par le laboratoire pour une technique donnée

**Nom de la technique (Panel ou autre)** : Correspond au nom donné par le laboratoire à une technique

**Technique** : Correspond au type de technique parmi celles référencées dans le thésaurus des techniques

## Diapositive 51

---

DA2

DESHAYES Aurélie; 10/11/2023

## TECHNIQUE : REMPLISSAGE

Numéro d'identifiant de la technique (Panel ou autre)	Nom de la technique (Panel ou autre)	Technique		Nombre de kilobases		Liste des gènes testés
		TECH	TECH		NBKILO	GENE
zzzzz	TECH1	Séquençage non ciblé	4	100 à 500	3	SLC17A5
zzzzz	TECH1	Séquençage non ciblé	4	100 à 500	3	SMPD1
zzzzz	TECH1	Séquençage non ciblé	4	100 à 500	3	SUMF1
zzzzz	TECH1	Séquençage non ciblé	4	100 à 500	3	TPP1
xxxxx	TECH1	Séquençage non ciblé par NGS	4	100 à 500	3	AGA
xxxxx	TECH2	Séquençage non ciblé par NGS	4	100 à 500	3	ARSA
yyyyy	TECH2	Séquençage non ciblé par NGS	4	100 à 500	3	ARSR

**Liste des gènes testés** : Une ligne par gène, **si plusieurs gènes par technique répéter la ligne**

Le code gène doit être correspondre au thésaurus des gènes HGNC <https://www.genenames.org/download/statistics-and-files/>

- Le PQD va transmettre le fichier Technique de 2022 remis en forme avant fin novembre (précampagne)
- Il faudra corriger le fichier éventuellement
- Il faudra ajouter les nouvelles techniques ou supprimer celles qui ne sont plus faites

## Diapositive 52

---

DA2

DESHAYES Aurélie; 10/11/2023

3 EXAMENS

identifiant indication

Identifiant technique  
quelle est la plus courante utilisée pour ce prélèvement ?

N° département du prescripteur

Examen de première intention?

Quelle est la situation ? ( index apparenté...)

Quel est le contexte ? (Constit postmortem ...)

Résultat pour l'indication (positif, nég, vous)

Délai de rendu du résultat pour l'indication calculé

Y a-t-il eu un résultat incident communiqué au prescripteur? (oui, non)

Si résultat positif ou Vous :  
Gène (prévoir la possibilité  
d'avoir 2 gènes positifs?)

si résultat positif : maladie  
(omim)

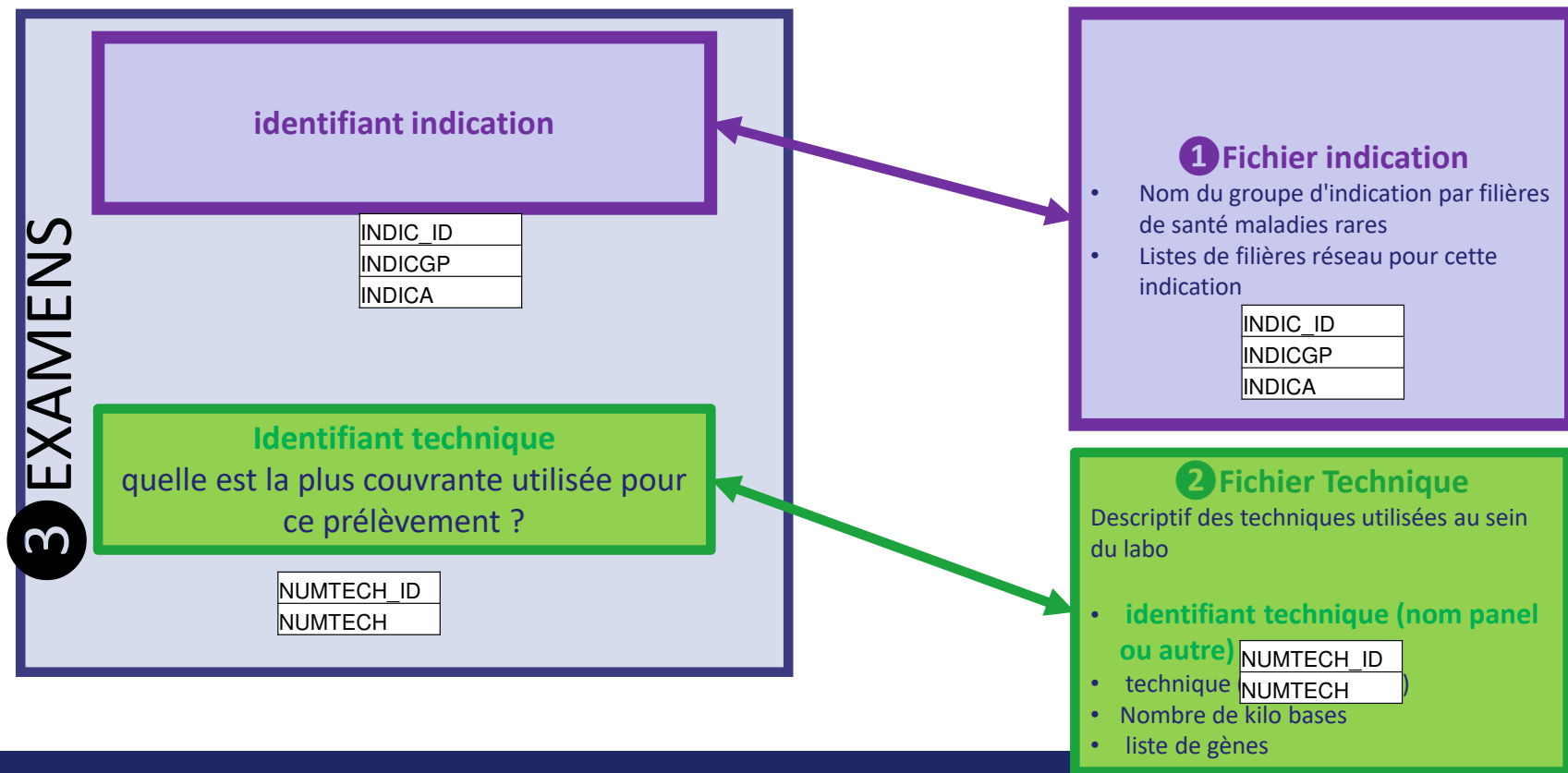
Si oui gène

Si oui maladie (omim)



# FICHER EXAMEN

- Il s'agit du fichier avec les informations sur les examens, sur les résultats
- On y retrouve les identifiants technique et indication qui permettent de savoir ce qui a été testé (quels gènes) pour quelle indication



## FICHER EXAMEN

---

- Une ligne = un examen avec résultat **rendu au prescripteur** pour un patient
- Si pour un patient plusieurs examens ont été réalisés mettre la plus couvrante qui a permis de transmettre le résultat au prescripteur
  - Si ce n'est pas possible mettre une ligne par examen



- Pour cette campagne nous avons identifié des variables clefs, les autres sont **facultatives**

# FICHER EXAMEN

---

- **Code département du prescripteur**
  - *Extraction du code postal (2 premiers caractères pour la France métropolitaine, 3 premiers caractères pour l'Outre-mer et 999 pour les pays étrangers)*
- **Numéro d'identifiant d'indication selon le thésaurus**
  - *Référence de l'indication réalisée dans le cadre de l'examen pour le patient. Ce numéro doit correspondre à une indication décrite dans le fichier « indication ».*
- **Nom de l'indication selon le thésaurus** (cf. fichier indication)
- **Numéro identifiant technique et nom de la technique** (cf. fichier indication)
- ➔ *si plusieurs techniques ont été appliquées sur un prélèvement au sein du laboratoire : sélectionner la technique la plus couvrante qui a conduit au compte-rendu*

## POSITIONNEMENT DE L'EXAMEN : ITEM INTEN1 **FACULTATIF**

### ➤ Positionnement de l'examen: FACULTATIF

- *Examen de première intention*
- *Examen de 2<sup>de</sup> intention*
- *Réanalyse bioinformatique et biologique de données NGS*
- *Inconnu*

INTEN1	1	Examen de première intention
INTEN1	2	Examen de 2 <sup>de</sup> intention
INTEN1	3	Réanalyse bioinformatique et biologique de données NGS
INTEN1	-1	Inconnu

## SITUATION DE LA PERSONNE TESTÉE : ITEM SITUA

---

- → **Non applicable pour la pharmacogénétique**
- *Cas index*
  - *Apparenté*
  - *Population générale*

SITUA	1	Cas index
SITUA	2	Apparenté
SITUA	3	Population générale



**FAQ: Est considéré comme « cas apparenté » toute personne dont l'anomalie familiale est connue**

# PRÉCISION SUR LES SITUATIONS: ITEM SITUAI; SITUAA; SITUAG

## FACULTATIF

- Si **SITUA** =1 (cas index) alors il est possible de préciser avec la variable l'ITEM **SITUAI**

SITUAI	1	Hors fœtopathologie et DNN
SITUAI	2	Fœtopathologie (fœtus)
SITUAI	3	Dépistage néonatal (nouveau né)
SITUAI	-1	Situation impossible à préciser

- Si **SITUA** =2 (cas Apparenté) alors il est possible de préciser avec la variable l'ITEM **SITUAA**

SITUAA	1	Ségrégation familiale : apparenté asymptomatique avec recherche d'un variant connu
SITUAA	2	Ségrégation familiale : apparenté symptomatique avec recherche d'un variant connu
SITUAA	3	Apparenté pour étude du cas index (analyse en duo, trio...) symptomatique ou asymptomatique avec recherche d'un variant inconnu
SITUAA	4	Parent de fœtus avec SAE
SITUAA	5	Parent pour DPN (variant connu)
SITUAA	6	Parent pour le DPI
SITUAA	-1	Situation impossible à préciser

- **SITUA** =3 (cas population générale) alors il est possible de préciser avec la variable l'ITEM **SITUAG**

SITUAG	1	Conjoint
SITUAG	2	Don de gamètes
SITUAG	99	autre: préciser
SITUAG	-1	Situation impossible à préciser

# CONTEXTE DE LA PRESCRIPTION : ITEM CONTEXT **FACULTATIF**

## ➤ Contexte de prescription

## ➤ FACULTATIF

Informations recueillies en lien avec la révision de la loi de bioéthique → Non applicable pour la pharmacogénétique

CONTEXT	1	Diagnostic constitutionnel
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

# RÉSULTAT : ITEM RES

## ➤ Résultat

- *Dossier rendu concluant (positif) /ou Variant identifié en lien avec l'effet pharmacologique*
- *Dossier rendu non conclusif ; incluant résultat avec « absence de variant d'intérêt », hétérozygotes, VOUS/ VSI /absence de variant identifié en lien avec l'effet pharmacogénétique*

RES	1	Dossier rendu concluant (positif) ou variant identifié en lien avec l'effet pharmacologique
RES	2	Dossier rendu non conclusif Incluant résultat avec « absence de variant d'intérêt », hétérozygotes, VOUS/ VSI, absence de variant identifié en lien avec l'effet pharmacogénétique



situation	cas <b>index</b>
délais moyen de communication	(Tous)
genes positifs identifiés	(Tous)

Somme de nombre total d'examen	Étiquettes de colonnes			(vide) Total général
	conclusif ou positif	négatif ou non concluant		
Étiquettes de lignes				
Absence des canaux déférents	28	50		78
Atteintes rhinosinusiennes chroniques atypiques	9	4		13
Azoospermie non spécifiée	33	445	2	480
Azoospermie non-obstructive	1	66	4	71
Azoospermie obstructive hors absence des canaux déférents		7		7
Bronchiectasie idiopathique	17	151	1	169
Infertilité masculine non documentée	482	2414	2266	5162
Kératodermie palmoplantaire aquagénique	6	77		83
Mucoviscidose	346	2861	3564	6771
Pancréatite aigue à répétition	32	110		142
Pancréatite héréditaire et idiopathique	307	615		922
<b>Total général</b>	<b>1261</b>	<b>6800</b>	<b>5837</b>	<b>13898</b>

## FAQ: TABLEAU D'AIDE À LA DÉCISION POUR REMPLIR LES RÉSULTATS CONCLUANT OU NON CONCLUSIF (PUBLIÉ DANS LE FAQ DU SITE INTERNET)




Situation	Concluant ou positif	Non conclusif ou négatif
Cas index Maladie Dominante	Présence du variant permettant de poser le diagnostic	Absence de variant permettant de poser le diagnostic (examen pangénomique par exemple) (=négatif pour les examens ciblés))
Cas index Maladie Récessive	Présence de 2 variants permettant de poser le diagnostic	Soit aucun variant, soit un seul variant d'intérêt est identifié
Cas index Maladie à expansion	<ul style="list-style-type: none"> <li>Présence d'expansion</li> <li>Pré-mutation (même si ne permet pas de porter le diagnostic recherché, mais intérêt pour la prise en charge et le conseil génétique)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Absence d'expansion</li> </ul>
Apparenté maladie dominante	Présence du variant	Absence du variant recherché
Apparenté maladie récessive	Présence d'un variant recherché	Absence de variant recherché
Apparenté Maladie à expansion	<ul style="list-style-type: none"> <li>Présence d'expansion</li> <li>Pré-mutation (même si ne permet pas de porter le diagnostic recherché, mais intérêt pour la prise en charge et le conseil génétique)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Absence d'expansion</li> </ul>
Apparenté : Maladie liée à l'X	<ul style="list-style-type: none"> <li>Conductrice</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Non conductrice</li> </ul>



## RÉSULTAT LE(S) GÈNE(S) : ITEM GEN1; GEN2; GEN3; GEN4

---

- Si résultat concluant (ou positif) il faut indiquer les gènes identifiés
- Il y a la possibilité de rendre **jusqu'à 4 gènes différents** pour une ligne examen
-  Il faut suivre la **nomenclature HGNC**

GEN1	Gène 1 selon la classification HGNC
GEN2	Gène 2 selon la classification HGNC
GEN3	Gène 3 selon la classification HGNC
GEN4	Gène 4 selon la classification HGNC

- Item indispensable
-  En cas de remaniement de structure indiquer à la place du HGNC « **anomalie\_structure** »

# GÈNES POSITIFS PAR INDICATIONS FILIÈRE MUCO

<u>Étiquettes de lignes</u>	<u>Somme de nbexams</u>
<b><u>Absence des canaux déférents</u></b>	<b><u>28</u></b>
<u>CFTR</u>	<u>25</u>
<u>CFTR (#1884)</u>	<u>3</u>
<b><u>Atteintes rhinosinusiennes chroniques atypiques</u></b>	<b><u>9</u></b>
<u>CFTR</u>	<u>9</u>
<b><u>Azoospermie non spécifiée</u></b>	<b><u>33</u></b>
<u>AZF</u>	<u>29</u>
<u>CFTR</u>	<u>3</u>
<u>CFTR (#1884)</u>	<u>1</u>
<b><u>Azoospermie non-obstructive</u></b>	<b><u>1</u></b>
<u>Délétion complète des régions AZF b et c</u>	<u>1</u>
<b><u>Bronchiectasie idiopathique</u></b>	<b><u>17</u></b>
<u>CCDC39</u>	<u>1</u>
<u>CCNO</u>	<u>1</u>
<u>CFAP300</u>	<u>1</u>
<u>CFTR</u>	<u>5</u>
<u>CFTR (#1884)</u>	<u>1</u>
<u>DNAAF4</u>	<u>1</u>
<u>DNAH11</u>	<u>1</u>
<u>DNAH5</u>	<u>2</u>
<u>DNAJB13</u>	<u>1</u>
<u>OFD1</u>	<u>1</u>
<u>RSPH9</u>	<u>2</u>

attention à utiliser les bonnes nomenclatures



# GÈNES POSITIFS PAR INDICATIONS FILIÈRE MUCO

Étiquettes de lignes	Somme de nbexams
<b>Infertilité masculine non documentée</b>	<b>482</b>
AURKC	10
CFTR	126
ChrY	266
FANCM	20
GTF2H3	10
MLH3	10
NR5A1	10
PNLDC1	10
PSMC3IP	10
TDRD9	10
<b>Kératodermie palmoplantaire aquagénique</b>	<b>6</b>
CFTR	6
<b>Mucoviscidose</b>	<b>341</b>
CFTR	321
CFTR (#1884)	20
<b>Pancréatite aigue à répétition</b>	<b>34</b>
CFTR	17
CPA1	1
CTRC	4
PRSS1	3
SPINK1	9

# GÈNES POSITIFS PAR INDICATIONS FILIÈRE MUCO

<b>Pancréatite aigue à répétition</b>	<b>34</b>
CFTR	17
CPA1	1
CTRC	4
PRSS1	3
SPINK1	9
<b>Pancréatite héréditaire et idiopathique</b>	<b>358</b>
CASR	12
CEL	10
CELA3B	1
CFTR	205
CPA1	8
CTRC	19
PNLIP	16
PRSS1	19
SPINK1	59
TRPV6	9
<b>Total général</b>	<b>1309</b>

## ATTENTION AU REMPLISSAGE: EXEMPLE INDICATIONS DE LA FILIÈRE MUCO

	Examens (lignes) avec gène déclaré positif	Examens sans gène déclaré positif	total
Résultat positif	2243	0	2243
Résultat négatif	5967	4104	10071
Résultat non rempli	7081	31	7112

Total examen : **19426**

## RÉSULTAT MALADIE DIAGNOSTIQUÉE : ITEM MALA1; MALA2; MALA3; MALA4 OU RESPHARMAI

### ➤ Si résultat positif : maladie

- Il a été demandé le N° OMIM\* par le groupe de travail
  - \* Sélectionner le n° le plus proche si pas de correspondance parfaite
  - \* Possibilité de préciser quand il n'y a pas de n° OMIM
- Jusqu'à 4 OMIM différents pas examen

MALA1	Maladie 1 - N° OMIM
MALA2	Maladie 2 - N° OMIM
MALA3	Maladie 3 - N° OMIM
MALA4	Maladie 4 - N° OMIM



## DÉLAIS DE COMMUNICATION : ITEM DEL

---

- **Délai (jours) de rendu au prescripteur indication initiale**
  - = *date de rendu du résultat au prescripteur – date prescription conforme\**
- *\*déduire la délais d'attente liée à la non-conformité*

## RÉSULTAT INCIDENT: ITEM INCI; RES1I; À RES4I; RESMALA1I À RESMALA4I

- Une donnée incidente a-t-elle été communiquée au prescripteur ?
- Si oui, résultat de la donnée incidente : gène (possibilité de communiquer 4 gènes)
- Si oui, résultat de la donnée incidente : maladie ou de l'effet pharmacogénétique

INCI	Une donnée incidente a-t-elle été communiquée au prescripteur ?	information relative aux données incidentes communiquée au prescripteur 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 ?	
RES1I	Résultat de la donnée incidente gène 1 selon la classification HGNC	résultat (gène) de la donnée incidente
RES2I	Résultat de la donnée incidente gène 2 selon la classification HGNC	
RES3I	Résultat de la donnée incidente gène 3 selon la classification HGNC	
RES4I	Résultat de la donnée incidente gène 4 selon la classification HGNC	
RESMALA1I	Résultat de la donnée incidente maladie 1 - N° OMIM	Numéro OMIM de la donnée incidente. Sélectionner le n° le plus proche si pas de correspondance parfaite
RESMALA2I	Résultat de la donnée incidente maladie 2 - N° OMIM	
RESMALA3I	Résultat de la donnée incidente maladie 3 - N° OMIM	
RESMALA4I	Résultat de la donnée incidente maladie 4 - N° OMIM	
RESPHARMAI	Résultat de l'effet médicamenteux	selon la classification du réseau pharmaco

### 3 EXAMENS

Si résultat positif  
ou Vous : Gène  
(prévoir la  
possibilité d'avoir  
2 gènes positifs?)

si résultat  
positif : maladie  
(omim)  
(pour les  
maladies)

identifiant indication

Identifiant technique

N° département du prescripteur

Quelle est la situation ? ( index apparenté...)

Délai de rendu du résultat pour l'indication  
calculé

Résultat pour l'indication (positif, neg, vous)

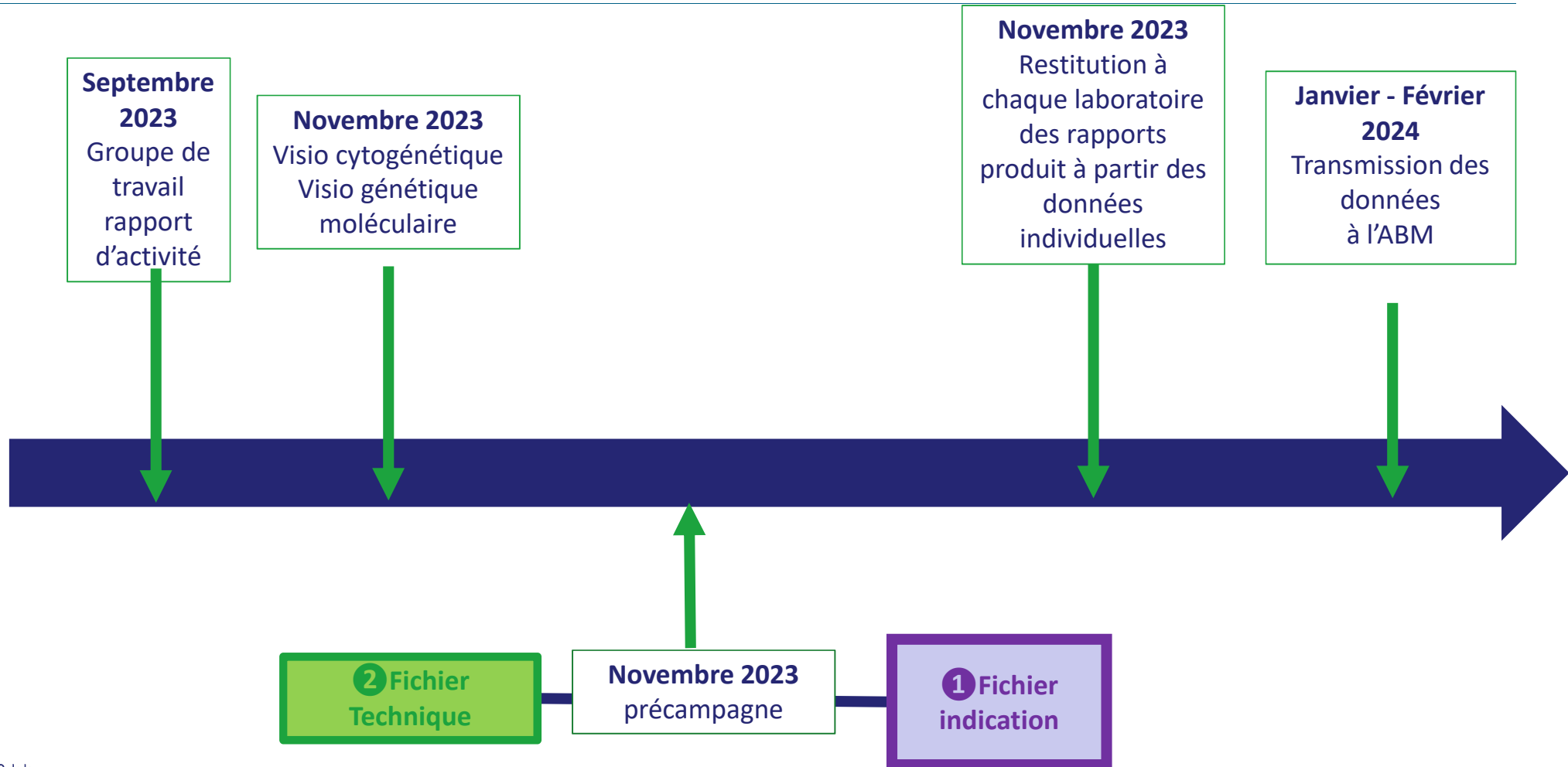
Y a-t-il eu un résultat incident communiqué au prescripteur?  
(oui, non)

Si oui gène

Si oui maladie  
(omim)

La campagne 2024  
(activité 2023)

# VERS 2024...



## ATELIER ANPGM

---

- En complément de la réunion d'aujourd'hui, l'ANPGM va proposer à ses membres des ateliers pour compléter la formation
- 2 en décembre et 1 en janvier
- Un mail sera envoyé aux membres pour en préciser les dates et les modalités



# PLANNING CAMPAGNE 2023-2024

---

- Pré-campagne :
  - 10/2023 : Envoi des rapports d'activité reconstruits à partir des données individuelles
  - 10/2023 : Interrogation des labo sur la capacité à envoyer les données individuelles
  - 10-11/2023 : Envoi des fichiers indication & technique pour correction ou ajout (modification en utilisant thesaurus)
  
- Campagne : 02/01/2024 – 28/06/2024
  - 29/02 Fin de réception des fichiers par l'Abm
  
- Gel de base :
  - 01/04/2024 : Pour réalisation du rapport
  - 28/06/2024 : Pour consolidation finale des données

*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 !