# Indicateurs pour le rapport d’activité relatif aux caractéristiques génétiques

|  |
| --- |
| **Mode d’emploi de ce document :**  Le document ci-dessous présente les indicateurs en **violet** avec les modalités de réponse possibles pour cet indicateur en *italique*: Indicateur  * + Liste des modalités de réponse possible pour un indicateur   Ce document a pour objectif une meilleure compréhension du fichier Excel qui fait référence  **⚠** Surligné en gris les items qui seront demandés en 2024 sur l’activité 2023 |

# Cytogénétique : caryotype / FISH / ACPA : données agrégées  *(cette partie n’est pas présentée dans le fichier Excel)*

🡺 **Outre les données administratives sera demandé :**

## FISH/ CARYOTYPE

### Nombre total d’individus avec un résultat rendu au prescripteur dans l’année

### Nombre total d’échecs du FISH/ caryotype

## ACPA

### Nombre total d’individus avec un résultat rendu au prescripteur dans l’année

### Technique

* + CGH
  + SNP

### Résolution de la puce

### Seuil de détection fixé

### Laboratoire d’une filière maladies rares ou réseau pour l’ACPA\*

* + Anomalies du développement et déficience intellectuelle de causes rares/AnDDI-Rares
  + Maladies cardiaques héréditaires/CARDIOGEN
  + Maladies rares à expression motrice ou cognitive du système nerveux central/BRAIN-TEAM
  + Maladies rares du développement cérébral et déficience intellectuelle/DéfiScience
  + Maladies auto-immunes et auto-inflammatoires systémiques rares/FAI²R
  + Maladies vasculaires rares avec atteinte multisystémique/FAVA-Multi
  + Maladies hépatiques rares de l’enfant et de l’adulte/FILFOIE
  + Maladies neuromusculaires/FILNEMUS
  + Maladies rares en dermatologie/FIMARAD
  + Malformations abdomino-thoraciques/FIMATHO
  + Maladies rares endocriniennes/FIRENDO
  + Maladies héréditaires du métabolisme/G2M
  + Maladies rares immuno-hématologiques/MARIH
  + Maladies constitutionnelles rares du globule rouge et de l’érythropoïèse/MCGRE
  + Maladies hémorragiques constitutionnelles/MHémo
  + Mucoviscidose et affections liées à une anomalie de CFTR /Muco-CFTR
  + Complications neurologiques et sphinctériennes des malformations pelviennes et médullaires rares/NeuroSphinx-GBS
  + Os-Calcium/Cartilage-Rein/OSCAR
  + Maladies rénales rares/ORKiD
  + Maladies respiratoires rares/RESPIFIL
  + Maladies rares sensorielles/SENSGENE
  + Sclérose latérale amyotrophique/SLA
  + Maladies rares de la tête, du cou et des dents/TETECOU
  + Réseau Génétique et Cancer
  + Réseau national de pharmacologie

\*Ne déclarer que les filières pour lesquelles le laboratoire réalise régulièrement des ACPA

## Génétique moléculaire: données agrégées

### Nombre total d’individus avec un résultat rendu au prescripteur dans l’année pour les maladies

### Nombre total d’individus avec un résultat rendu au prescripteur dans l’année pour la pharmacogénétique

### Votre laboratoire est-il laboratoire de référence selon l’arrêté « 15 juillet 2021 fixant la liste des laboratoires de biologie médicale de référence »

* + non
  + Oui : préciser la ou les indications

### Votre laboratoire est il interprétateur pour le PFMG2025

* + Non
  + Oui : préciser la ou les préindications

# Cytogénétique : caryotype / FISH/ ACPA: données individuelles

Une ligne correspond à un examen pour un patient avec communication du résultat au prescripteur

🡺 En cas de renouvellement d’un examen pour cause d’échec, ne compter que les examens avec communication du résultat au prescripteur

## Informations relatives à l’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)

### Technique

* + Caryotype seul
  + Fish seule (ou autre qpcr MLPA…)
  + Caryotype et fish (ou autre qpcr MLPA…)
  + ACPA (seule ou avec Fish)
  + ACPA + caryotype

### Délai de rendu du résultat

* + = date de rendu du résultat au prescripteur – date de prescription conforme\*

\* déduire le délai d’attente liée à la non-conformité

### Indication

* + Déficience intellectuelle ou trouble des apprentissages dans un cadre syndromique
  + Malformations SANS retard psychomoteur
  + Déficience intellectuelle ou troubles des apprentissages isolés
  + Troubles envahissants du développement (TED)/Autisme ou troubles psychiatriques / comportement
  + Epilepsie isolée
  + Troubles de la reproduction : infertilité
  + Troubles de la reproduction : fausses couches
  + Trouble de la croissance ou trouble du cycle menstruel et ou avance ou retard pubertaire
  + Variation du développement sexuel (y compris secondaires)
  + Maladies cassantes
  + Etudes familiales
  + Don de gamètes et d'embryons
  + Recherche d'une anomalie constitutionnelle suite à la réalisation d'un examen somatique
  + Examen de fœtopathologie
  + Autre : préciser TEXTE LIBRE

### Positionnement de l’examen pour l’activité FACULTATIF en 2022 à prévoir pour 2023

**🡺Préciser si l'examen est réalisé en première intention pour ce patient ou si d'autre examen ont été réalisés avant**

**🡺 sélectionner l’examen le plus couvrant**

* + Première intention
  + Caractérisation d’une anomalie mise en évidence par une autre technique : génétique moléculaire
  + Caractérisation d’une anomalie mise en évidence par une autre technique : ACPA
  + Caractérisation d’une anomalie mise en évidence par une autre technique : fish
  + Caractérisation d’une anomalie mise en évidence par une autre technique : caryotype
  + Positionnement de l'examen inconnu

### Contexte de prescription FACULTATIF en 2022 à prévoir pour 2023

🡺 En lien avec la révision de la loi de bioéthique pas obligatoire pour l'activité 2022

* + Diagnostic constitutionnel
  + Somatique (avec résultat constitutionnel)
  + Validation diagnostique d’un résultat issu de la recherche
  + examen réalisé en situationPost mortem
  + Inconnu

### Résultat si la technique est FISH et/ou Caryotype

* + Trisomie 21
  + Trisomie 13
  + Trisomie 18
  + Syndrome de Turner et syndromes associés
  + Syndrome de Klinefelter et syndromes associés
  + Autre dysgonosomie
  + Autre anomalie déséquilibrée
  + Autre anomalie équilibrée
  + Absence d'anomalie

🡺 **Si résultat = trisomie 21, compléter les informations relatives au suivi du dispositif de dépistage de la T21**

### Précision sur le résultat si la technique est FISH et/ou Caryotype

* + Homogène
  + Mosaïcisme
  + Inconnu

### Résultat si la technique est ACPA

* + Absence d’anomalie pathogène
  + Anomalie pathogène
  + Facteur de prédisposition aux troubles neuro-développementaux (PIEV)
  + Variation de signification incertaine (VOUS)

### Une donnée incidente a-t-elle été communiquée au prescripteur ?

🡺 **On entend par donnée incidente un résultat non en lien avec l'indication initiale et de découverte fortuite**

* + Oui
  + Non

### Si résultat incident communiqué : résultat de la donnée incidente pour technique FISH et/ou Caryotype

* + Trisomie 21
  + Trisomie 13
  + Trisomie 18
  + Syndrome de Turner et syndromes associés
  + Syndrome de Klinefelter et syndromes associés
  + Autre dysgonosomie
  + Autre anomalie déséquilibrée
  + Autre anomalie équilibrée

### Si résultat incident communiqué : précision sur le résultat incident pour technique FISH et/ou Caryotype

* + Homogène
  + Mosaïcisme
  + Inconnu

### Si résultat incident communiqué : résultat de la donnée incidente pour ACPA

* + Prédisposition cancer
  + Prédisposition à maladies cardiovasculaires
  + Prédisposition à autres maladies organiques
  + Prédisposition aux troubles neuro-développementaux
  + Statut hétérozygote ou conductrice
  + Autre préciser : TEXTE LIBRE

## Complément d’information relatif à l’examen : suivi du dispositif de dépistage de la trisomie 21

**🡺 A remplir si le résultat de l’examen caryotype et/ou FISH = T21**

**Toutes les questions portent uniquement sur le dépistage et le diagnostic de la trisomie 21 et pas sur d’autres aneuploïdies**

### S'agit-il d'un enfant de moins d'1 an ?

* + Oui
  + Non

### Y a-t-il eu un diagnostic prénatal de la trisomie 21 ?

**🡺 A remplir si enfant de moins d'1 an = oui**

* + Oui
  + Non
  + Inconnu

### Si oui, résultat du diagnostic prénatal de la trisomie 21

**🡺 A remplir si diagnostic prénatal de la trisomie 21 = oui**

* + T21
  + Absence de T21
  + Inconnu

### Y a-t-il eu un dépistage prénatal de la trisomie 21?

* + Oui
  + Non
  + Inconnu

### Si oui (dépistage), résultat dépistage des marqueurs sériques maternels (MSM)

**🡺 A remplir si dépistage prénatal de la trisomie 21 = oui**

* + MSM risque ≥1/50
  + MSM risque [1/1000 – 1/51]
  + MSM risque <1/1000
  + Résultat MSM inconnu
  + Absence de réalisation MSM
  + Réalisation ou non MSM inconnue

### Si oui (dépistage), résultat de l’ADNlcT21

**🡺 A remplir si dépistage prénatal de la trisomie 21 = oui**

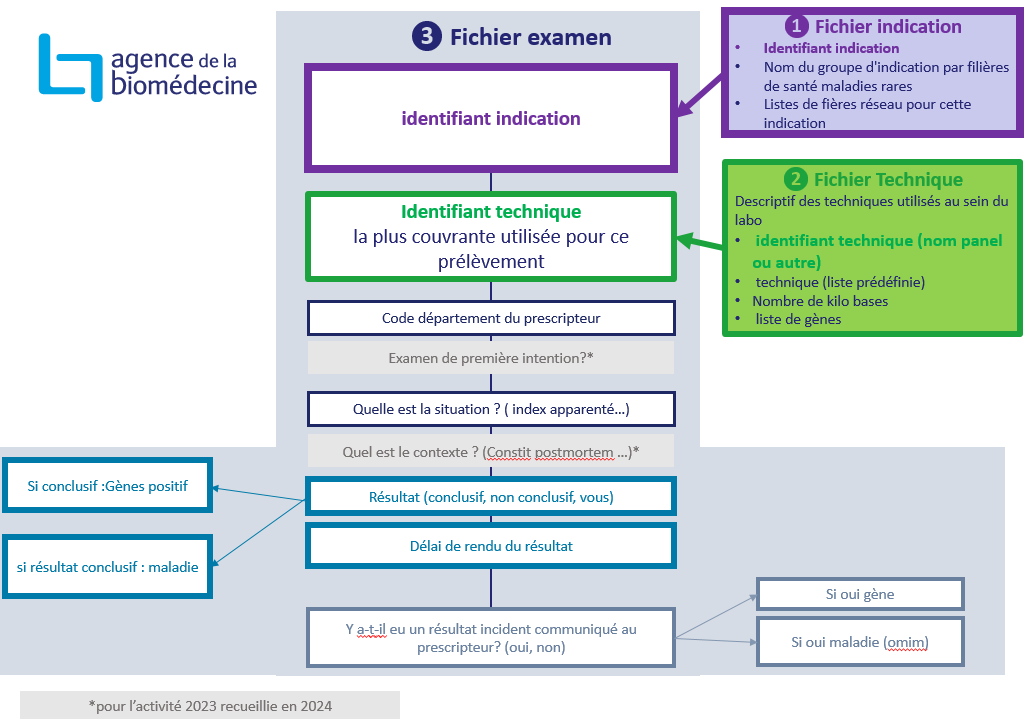
* + ADNlcT21 positif pour la T21
  + ADNlcT21 négatif pour la T21
  + Résultat ADNlcT21 non exploitable
  + Résultat ADNlcT21 inconnu
  + Absence de réalisation ADNlcT21
  + Réalisation ou non ADNlc inconnue

### Si oui (dépistage), résultat de l'échographie :

**🡺 A remplir si dépistage prénatal de la trisomie 21 = oui**

* + Clarté nucale ≥ 3,5mm
  + Autres signes évocateurs d'une T21
  + Pas de signe
  + Résultat échographie inconnu
  + Réalisation ou non échographie inconnue

# Génétique moléculaire  : données individuelles



3 fichiers seront recueillis

❶ Fichier relatif aux indications disponibles dans le laboratoire

❷ Fichier relatif aux techniques

❸ Fichier relatif aux examens et aux résultats

🡺 Pour la pharmaco génétique tout n’est pas applicable

## ❶ Fichier indication

Liste l’ensemble des indications développées au laboratoire

### Numéro d’identifiant indication

Ce code permet de rattacher un examen réalisé pour un patient à une indication (voir schéma)

### Nom de l’indication

Indication selon le thésaurus issu de la classification par filière maladies rares, d’oncogénétique ou d’effet pharmacologique issu de la classification par le réseau national de pharmacogénétique

Un travail est actuellement en cours notamment avec les coordonnateurs ANPGM des filières maladies rares et le réseau national de pharmacologie afin de proposer un thésaurus par filière qui regroupe des indications permettant une analyse pertinente des données. Ce thésaurus par filières de santé maladies rares sera mis à disposition des laboratoires.

🡺 **En l’absence de thésaurus il sera possible de remplir l’indication en texte libre (en précisant s’il s’agit de pharmacogénétique ou non)**

### Le cas échéant à quelle(s) filière(s) maladies rares ou réseau est rattachée l’indication

* + Aucune
  + Anomalies du développement et déficience intellectuelle de causes rares/AnDDI-Rares
  + Maladies cardiaques héréditaires/CARDIOGEN
  + Maladies rares à expression motrice ou cognitive du système nerveux central/BRAIN-TEAM
  + Maladies rares du développement cérébral et déficience intellectuelle/DéfiScience
  + Maladies auto-immunes et auto-inflammatoires systémiques rares/FAI²R
  + Maladies vasculaires rares avec atteinte multisystémique/FAVA-Multi
  + Maladies hépatiques rares de l’enfant et de l’adulte/FILFOIE
  + Maladies neuromusculaires/FILNEMUS
  + Maladies rares en dermatologie/FIMARAD
  + Malformations abdomino-thoraciques/FIMATHO
  + Maladies rares endocriniennes/FIRENDO
  + Maladies héréditaires du métabolisme/G2M
  + Maladies rares immuno-hématologiques/MARIH
  + Maladies constitutionnelles rares du globule rouge et de l’érythropoïèse/MCGRE
  + Maladies hémorragiques constitutionnelles/MHémo
  + Mucoviscidose et affections liées à une anomalie de CFTR /Muco-CFTR
  + Complications neurologiques et sphinctériennes des malformations pelviennes et médullaires rares/NeuroSphinx-GBS
  + Os-Calcium/Cartilage-Rein/OSCAR
  + Maladies rénales rares/ORKiD
  + Maladies respiratoires rares/RESPIFIL
  + Maladies rares sensorielles/SENSGENE
  + Sclérose latérale amyotrophique/SLA
  + Maladies rares de la tête, du cou et des dents/TETECOU
  + Groupe génétique et Cancer
  + Réseau national de pharmacologie

## ❷ Fichier technique

Permet de décrire les techniques, notamment la liste des gènes testés

### Numéro identifiant technique

Ce numéro permet de rattacher une technique à un examen (voir schéma)

### Identifiant technique

Un nom qui est utilisé au sein du laboratoire qui vous permet de savoir de quoi il s’agit, par exemple : nom du panel

### Technique

* + Analyse de variant ciblé par Sanger (exemple : mutations fréquentes CFTR, HLA…)
  + Analyse de variant ciblé par NGS (exemple : mutations fréquentes CFTR, HLA…)
  + Séquençage non ciblé par Sanger (sauf Whole Exome ou Whole Genome Sequencing)
  + Séquençage non ciblé par NGS (sauf Whole Exome ou Whole Genome Sequencing)
  + Séquençage Exome
  + Séquençage Génome
  + Long Read Sequencing
  + PCR et techniques associées (TP-PCR, PCR long range, PCR spécifique d’allèle, …)
  + Analyse de délétion et duplication ((MLPA, QMPSF, y compris CGH array ciblée)
  + PCR digitale
  + Techniques sur puce (SNP, …)
  + Méthodes d'analyse des microsatellites
  + Southern Blot
  + Analyse de la méthylation
  + Recherche de disomie uniparentale
  + Tests fonctionnels sur tissu accessible (RT-PCR, Northern blot, RNA-Seq, Western blot, …)
  + Tests fonctionnels sur tissu non accessible (mutagénèse dirigée, minigène, biologie cellulaire …)

### Nombre de kilobases (si applicable)

* + <20
  + 20 à 100
  + 100 à 500
  + >500

### Liste des gènes testés (si applicable)

* + Liste des gènes testés selon la nomenclature HGNC

## ❸ fichier examen

Une ligne = un examen avec résultat rendu au prescripteur pour un patient

### 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

* + Référence de la technique réalisée dans le cadre de l’examen pour le patient. Ce numéro doit correspondre à une technique décrite dans le fichier « techniques

🡺 *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*

### Nom de la technique

(cf. fichier technique)

### Positionnement de l’examen

FACULTATIF en 2022 à prévoir pour 2023

* + Examen de première intention
  + Examen de 2de intention
  + Réanalyse bioinformatique et biologique de données NGS
  + Inconnu

### Situation du patient

**🡺 Non applicable pour la pharmacogénétique**

* + Cas index
  + Apparenté
  + Population générale

**Les précisions suivantes** FACULTATIVES en 2022 à prévoir pour 2023

* + Cas index: Hors fœtopathologie et DNN
  + Cas index: Fœtopathologie (fœtus)
  + Cas index: Dépistage néonatal (nouveau-né)
  + Cas index: Situation impossible à préciser
  + Apparenté: Ségrégation familiale : apparenté asymptomatique avec recherche d’un variant connu
  + Apparenté: Ségrégation familiale : apparenté symptomatique avec recherche d’un variant connu
  + Apparenté: Apparenté pour étude du cas index (analyse en duo, trio…) symptomatique ou asymptomatique avec recherche d’un variant inconnu
  + Apparenté: Parent de fœtus avec SAE
  + Apparenté: Parent pour DPN (variant connu)
  + Apparenté: Parent pour le DPI
  + Apparenté: Situation impossible à préciser
  + Population générale: Conjoint
  + Population générale: Don de gamètes
  + Population générale: autre: préciser
  + Population générale: Situation impossible à préciser

### Contexte de prescription

FACULTATIF en 2022 à prévoir pour 2023

**Information recueillies en lien avec la révision de la loi de bioéthique**

**🡺 Non applicable pour la pharmacogénétique**

* + Diagnostic constitutionnel
  + Somatique (avec résultat constitutionnel)
  + Validation diagnostique d’un résultat issu de la recherche
  + Examen réalisé en situation Post mortem
  + Inconnu

### 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

### Si résultat concluant Gène

* + Symbole du gène selon la classification HGNC

### Si résultat positif : maladie

**🡺 Non applicable pour la pharmacogénétique**

* + N° OMIM\*

*\* Sélectionner le n° le plus proche si pas de correspondance parfaite*

\* Possibilité de préciser quand il n’y a pas de n° OMIM

### 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*

### Une donnée incidente a-t-elle été communiquée au prescripteur ?

**🡺 Non applicable pour la pharmacogénétique**

* + Oui
  + Non

### Si oui, résultat de la donnée incidente : gène (prévoir la possibilité d’avoir 2 gènes)

* + Gènes

### Si oui, résultat de la donnée incidente : maladie

* + N° OMIM\*
  + Nom de la maladie
  + ou effet médicamenteux (selon la classification du réseau national de pharmacogénétique)

*\* Sélectionner le n° le plus proche si pas de correspondance parfaite*

*\* possibilité* de préciser quand il n’y a pas de n° OMIM