

FAQ

Quand sera disponible le thésaurus issu de la classification par filière maladies rares ou effet pharmacologique recherche issu de la classification par le réseau national de pharmacologie ?

L'Agence de la biomédecine travaille en étroite collaboration avec les sociétés savantes comme l'ANPGM au travers de représentants de laboratoires des filières de santé maladies rares pour co-construire ce thésaurus. En effet, nous souhaitons que cet outil soit consensuel, au plus près des pratiques des professionnels mais également adapté pour produire des exploitations qui permettront d'obtenir une vision pertinente de l'activité de génétique moléculaire sur l'ensemble du territoire. Il est également important que la première version du thésaurus soit suffisamment aboutie pour limiter la fréquence des modifications à venir.

Pour répondre à l'ensemble de ces objectifs, la production du thésaurus nécessite un temps de réflexion et d'échanges qui ne nous permettra pas d'aboutir à une version finalisée complète avant la fin de l'année 2022.

Ce thésaurus ainsi que tous les outils utiles à la production du rapport annuel d'activité en génétique post-natale seront mis à disposition des professionnels dès que possible.

Une information générale sera faite auprès des laboratoires pour vous signaler la disponibilité de ces outils.

Comment déclarer un Panel ?

Un panel correspond nécessairement au panel lu. Si un panel est lu en deux il faut déclarer le panel de 1^{ère} intention puis le panel de 2nde intention

Un panel « fonctionnel » de labo ne doit pas être déclaré tel quel mais découper en sous panel afin de permettre les calculs de ratio gène positif / gène testés.

Comment renseigner deux gènes pour une même maladie ?

Renseigner le 1er gène dans le 1er gène et le 2ème gène dans le 2ème gène, est renseigner la même maladie dans les 2 colonnes de maladie correspondante

L'item « Test réalisé » est-il le résultat d'une analyse pour un malade ? Exemple : Monsieur XXXX recherche mutation C283Y HFE positive. Si on a recherché la mutation H63D de l'HFE pour ce même malade sur le même prélèvement cela fera une seconde ligne dans le tableur Excel "exam" que vous citez ?

L'item « Test réalisé » ne correspond pas nécessairement aux prélèvements réalisés, mais aux analyses réalisées. Ainsi, dans le cas où lors d'une même analyse, 2 mutations distinctes sont réalisées, le fichier Excel des examens ne comportera qu'une seule ligne et dans la description de la technique, il faudra préciser que 2 variants sont recherchés. S'il s'agit de 2 recherches distinctes mais séquentielles (ex kit suivi de séquençage,) le fichier devra comporter 2 lignes dont une comportera la précision : 2nde intention, même s'il s'agit du même prélèvement.

Pour l’item « cas index / cas familiale / population générale » que nous devons renseigner quand sont réalisés des examens qui caractérisent la présence ou non de gènes de susceptibilités pour une maladie ?

Il ne faut pas différencier les examens de susceptibilité des autres examens, dans ces situations il s’agira de cas index ou des apparentés si la prescription est réalisé suite à la découverte d’un cas familial

Dans quel cas un résultat est dit concluant / non conclusif ? [maj du 11/01/2023]

Voici un tableau d’aide à la décision pour remplir les résultats concluant ou non conclusif

→A noter qu’est considérée comme « cas apparenté » toute personne dont l’anomalie familiale est connue.

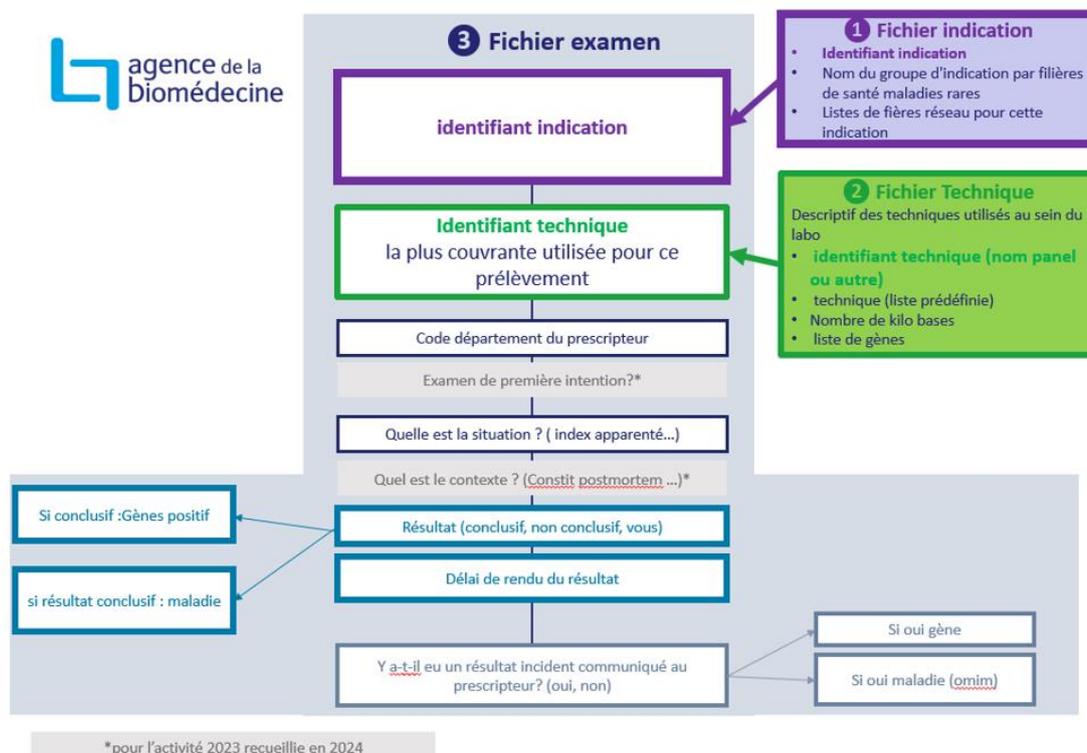
Situation	Concluant ou positif	Non conclusif ou négatif
Cas index Maladie Dominante	Présence du variant permettant de poser le diagnostic	Absence de variant permettant de poser le diagnostic (examen pangénomique par exemple) (=négatif pour les examens ciblés))
Cas index Maladie Récessive	Présence de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

Pour le ciblage de gènes particuliers que sont les gènes du HLA que doit-on mettre dans l’item technique ?

Pour le HLA il faut indiquer techniques ciblées

A quoi correspond chaque fichier transmis pour les activités de génétique moléculaire ?

Le fichier « exam » comportera une ligne par test réalisé. Les deux autres fichiers sont des référentiels des techniques et indications réalisés dans le laboratoire auxquels seront reliés les examens via les items INDIC_ID et NUMTECH_ID.



A quoi correspond la colonne "NUMLIGNE" dans les fichiers ?

Ces colonnes n'auront pour finalité que de retrouver les bonnes lignes (en cas de tris / filtres ultérieurs ou autre des fichiers) lors d'échanges entre le laboratoire et l'Agence.

Comment renseigner deux filières pour une même maladie dans le fichier Indication ?

Vous devez répéter les 1ères colonnes et ne changer que la colonne filière comme dans l'exemple ci-dessous :

Nom de l'indication en clair si « hors thésaurus »	Type		Indication liée à une filière / réseau	
	INDICSPE	INDICSPE	FILIERE	FILIERE
MALADIE1	Hors pharmacogénétique	2	Anomalies du développement et déficience intellectuelle de causes rares/AnDDI-Rares	1
MALADIE1	Hors pharmacogénétique	2	Maladies hépatiques rares de l'enfant et de l'adulte/FILFOIE	7

Pour toute information complémentaire, vous pouvez nous contacter à l'adresse pqd@biomedecine.fr