



Comment utiliser les fichiers attendus pour le RA Génétique ?



— PÔLE QUALITÉ DES DONNÉES —
— VERSION 0.1 DU 01/12/2022 —

www.agence-biomedecine.fr

OÙ TROUVER LES INFORMATIONS ?

Le site de l'Agence regroupe les informations mises à jours sur la page suivante :

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



The screenshot shows the website's navigation menu and the 'ACTIVITÉS' section. The 'GÉNÉTIQUE' sub-section is highlighted, listing activities such as 'Autorisation des établissements ou laboratoires à pratiquer le diagnostic génétique', 'Agencement des pratiques de diagnostic génétique', 'Modalités de déclaration des équipes pluridisciplinaires', and 'Recueil des données du rapport d'activité relatif aux caractéristiques génétiques'. The main content area displays the title 'RECUEIL DES DONNÉES DU RAPPORT D'ACTIVITÉ RELATIF AUX CARACTÉRISTIQUES GÉNÉTIQUES' and a text block starting with 'A partir de 2023 pour le recueil de l'activité 2022, l'Agence de la biomédecine recueillera directement l'activité de génétique postnatale sans passer par l'intermédiaire des équipes Inserm d'Orphanet.' A sidebar on the right features a 'DÉCOUVREZ' banner for 'Le RAMS 2021' and a 'Rapport annuel 2020' link.



QUELS SONT LES FICHIERS ATTENDUS ?

Suivant le type de laboratoire, plusieurs fichiers sont attendus :

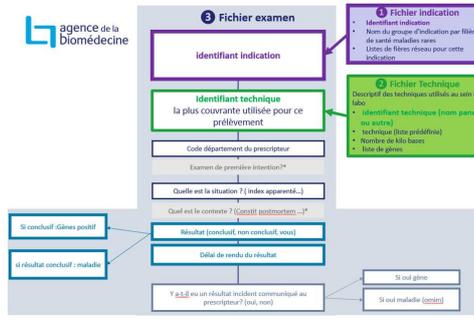
Pour les laboratoires de **Génétique Moléculaire** :

- ❖ 1 Fichier répertoriant les analyses (par indication) de génétique moléculaire réalisées dans le laboratoire **1**
- ❖ 1 Fichier répertoriant les techniques de génétique moléculaire réalisées dans le laboratoire **2**
- ❖ 1 Fichier des examens de génétique moléculaire réalisés (**1 ligne par examen**) **3**

La relation entre ces fichiers est explicitée dans le schéma ci-après. [+ voir après détail des fichiers]

Pour les laboratoires de **cytogénétique** :

- ❖ 1 Fichier des examens de Cytogénétique et ACPA réalisés (**1 ligne par examen**)



COMMENT UTILISER/REEMPLIR LE FICHIER « INDICATION » ?

NB : ce fichier constitue votre « catalogue » d'indications, pour lesquelles vous réalisez des analyses

	A	B	C	D	E	F	G	H	I	J
Nom de la variable	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		
Code de la variable	CEVTYPE	YEAR	NUMLIGNE	INDIC_ID	INDICGP	INDICA	INDICSPF	INDICSPF	FILIERE	FILIERE
Données à compléter										
	GenMol		Indication	AideSaisie						

Ongette AideSaisie détaille ce que doit contenir chaque cellule en précisant le nom de la variable, si elle est obligatoire ou non et le format de cette variable.

- Nom : Code EUGT du Laboratoire
Format : Texte
- Nom : Numéro d'indication
Format : Texte
- Nom : Nom d'indication
Format : Texte
- Liste déroulante : Pharmacogénétique
Hors Pharmacogénétique
- Liste déroulante : Listing des 25 filières référencées

Ces codes sont référencés dans le fichier « Thésaurus » voir après

Exemple de remplissage :

	A	B	C	D	E	F	G	H	I	J
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			
CEVTYPE	YEAR	NUMLIGNE	INDIC_ID	INDICGP	INDICA	INDICSPF	INDICSPF	FILIERE	FILIERE	
ABM01	2022	3	156	Adénosine		Hors pharmacogénétique	2	Maladies rares en dermatologie/FIMARAD		

Remplissage automatique

Remplissage automatique



COMMENT UTILISER LE FICHER « THÉSAURUS » ?

1/2

ONGLET : ListIndication

N° id	Indications thésaurus	Fillière
001	Mucoviscidose	Muco-CFPR
002	Bronchectasie idiopathique	Muco-CFPR

Je recherche par nom d'indication Exemple : albinisme

N° id	Indications thésaurus	Fillière
166	Albinisme	FIMARAD
166	Albinisme	SENSGENE

➔ J'identifie le code de l'indication recherchée, si celle-ci appartient à plusieurs filières (=indication chevauchante), la ligne est répétée (mais le code reste le même)
 Pour l'exemple : Albinisme = code 166, appartient aux filières FIMARAD et SENSGENE



Je recherche par filière Exemple : SFHI

N° id	Indications thésaurus	Fillière
008	Association typage HLA et susceptibilité à la béryllose	SFHI
009	Association typage HLA et susceptibilité à la	SFHI
010	Association typage HLA et susceptibilité à l'hépatite	SFHI
011	Association typage HLA et susceptibilité à la maladie	SFHI
012	Association typage HLA et susceptibilité à la maladie	SFHI
013	Association typage HLA et susceptibilité à la	SFHI
014	Association typage HLA et susceptibilité à la	SFHI
015	Association typage HLA et susceptibilité à la	SFHI
016	Association typage HLA et susceptibilité à la sclérose	SFHI
017	Association typage HLA et susceptibilité aux	SFHI
018	Association typage HLA et susceptibilité à la maladie	SFHI
019	Association typage HLA et susceptibilité à l'uvéite	SFHI
020	Association typage HLA et susceptibilité au psoriasis	SFHI
021	Association typage HLA et susceptibilité à la	SFHI
022	Association typage HLA et susceptibilité au diabète	SFHI
023	Association typage HLA et susceptibilité à la	SFHI
294	Pharmacogénétique des anticancéreux (tébentafusp)	SFHI
300	Pharmacogénétique des antirétroviraux (abacavir)	SFHI
304	Pharmacogénétique des antiépileptiques	SFHI

➔ J'identifie les indications liées à une filière donnée.

Pour l'exemple : 19 indications pour la filière SFHI



COMMENT UTILISER LE FICHER « THÉSAURUS » ?

2/2

ONGLET : IndicationParFilière

Nombre de Concaténation	Indication	Sélection filière
1	001 - Mucoviscidose	SFHI
4	002 - Bronchectasie idiopathique	SFHI
19	susceptibilité aux spondylarthropathies	SFHI

Je recherche par nom d'indication Exemple : albinisme

Nombre de Concaténation	Indication	Sélection filière
1	166 - Albinisme	FIMARAD
1	166 - Albinisme	SENSGENE

➔ J'identifie le code de l'indication recherchée, si celle-ci appartient à plusieurs filières (=indication chevauchante),
 Pour l'exemple : Albinisme = code 166, appartient aux filières FIMARAD et SENSGENE



Je recherche par filière Exemple : SFHI

Nombre de Concaténation	Indication	Sélection filière
1	008 - Association typage HLA et susceptibilité à la béryllose chronique	1
4	009 - Association typage HLA et susceptibilité à la chorioretinopathie de Birdshot	1
5	010 - Association typage HLA et susceptibilité à l'hépatite auto-immune	1
6	011 - Association typage HLA et susceptibilité à la maladie de Behçet	1
7	012 - Association typage HLA et susceptibilité à la maladie cœliaque	1
8	013 - Association typage HLA et susceptibilité à la narcolepsie	1
9	014 - Association typage HLA et susceptibilité à la pemphigïde bulleuse	1
10	015 - Association typage HLA et susceptibilité à la polyarthrite rhumatoïde	1
11	016 - Association typage HLA et susceptibilité à la sclérose en plaques	1
12	017 - Association typage HLA et susceptibilité aux spondylarthropathies	1
13	018 - Association typage HLA et susceptibilité à la maladie de Crohn	1
14	019 - Association typage HLA et susceptibilité à l'uvéite	1
15	020 - Association typage HLA et susceptibilité au psoriasis	1
16	021 - Association typage HLA et susceptibilité à la sarcoidose	1
17	022 - Association typage HLA et susceptibilité au diabète type 1	1
18	023 - Association typage HLA et susceptibilité à la thrombopénie néonatale d'origine alloimmune	1
19	294 - Pharmacogénétique des anticancéreux (tébentafusp)	1
20	300 - Pharmacogénétique des antirétroviraux (abacavir)	1
21	304 - Pharmacogénétique des antiépileptiques (carbamazépine, phénitoiné)	1

➔ J'identifie les indications liées à une filière donnée.

Pour l'exemple : 19 indications pour la filière SFHI



COMMENT UTILISER/REEMPLIR LE FICHIER « TECHNIQUE » ?

NB : ce fichier constitue votre « catalogue » des techniques employées dans votre laboratoire

A	B	C	D	E	F	G	H	I	J
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	

Nom de la variable → A, B, C, D, E, F, G, H, I, J
 Code de la variable → A, B, C, D, E, F, G, H, I, J
 Données à compléter → A, B, C, D, E, F, G, H, I, J
 Onglet **AideSaisie** détaille ce que doit contenir chaque cellule en précisant le nom de la variable, si elle est obligatoire ou non et le format de cette variable

- Nom : Code EUGT du Laboratoire
Format : Texte
- Nom : Numéro de la technique dans votre centre
Format : Texte
- Nom : Nom de la technique (Panel ou autre)
Format : Texte
- Liste déroulante : Listing des techniques référencées
- Liste déroulante : <20, 20 à 99, 10 à 499, >500
- Nom : Liste des gènes testés
Format : Texte

Exemple de remplissage :

A	B	C	D	E	F	G	H	I	J
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	
ABM01	2022	3	001	Pannel 01-2022	Séquençage non ciblé par Sanger		20 à 100		LPIN2

Rempli automatiquement



COMMENT REMPLIR LE FICHIER « EXAMEN » ?

Il existe un fichier dédié à la **Génétique Moléculaire** et un fichier dédié à la **Cytogénétique**.

Ce fichier contient l'ensemble des examens réalisés sur la période : **1 ligne = 1 examen**

A	B	C	D	E	F	G	H	I	J	K	L	M	
Code laboratoire	Année	N° ligne	Département prescripteur	Numéro d'identification d'indication	Nom de l'indication	Nom de l'indication en clair si « bon à saisir »	Numéro d'identifiant de la technique (Panel ou autre)	Nom de la technique (Panel ou autre)	Pharmacologique PHARMA	PHARMA	Titre indication ou non	INTENT	INTENT
CENTRE	YEAR	NUMLIGNE	DEPT	INDIC_ID	INDIC	INDICA	NUMTECH_ID	NUMTECH	PHARMA	PHARMA	INTENT	INTENT	INTENT

Nom de la variable → A, B, C, D, E, F, G, H, I, J, K, L, M
 Code de la variable → A, B, C, D, E, F, G, H, I, J, K, L, M
 Données à compléter → A, B, C, D, E, F, G, H, I, J, K, L, M
 Onglet **AideSaisie** détaille ce que doit contenir chaque cellule en précisant le nom de la variable, si elle est obligatoire ou non et le format de cette variable

Le fichier Examen fonctionne comme pour les fichiers **Indication** et **Technique** vus avant, mis à par le fait que le nombre de colonnes est plus important. Le **détail** du contenu de chacune des colonnes est précisé dans l'onglet **Aide Saisie** (NB : toutes les cellules ne sont pas à remplir)

A	B	C	D	E	F	G	H	I	J	K	L	M	N	O	P	Q	R	S	T
Code laboratoire	Année	N° ligne	Technique	Département prescripteur	Indication	Indic	Indica	Si indication = autre préciser	Positionnement de l'examen										
CENTRE	YEAR	NUMLIGNE	TECH	DEPT	INDIC	INDIC	INDICA	INDICA	POS										

Nom de la variable → A, B, C, D, E, F, G, H, I, J, K, L, M, N, O, P, Q, R, S, T
 Code de la variable → A, B, C, D, E, F, G, H, I, J, K, L, M, N, O, P, Q, R, S, T
 Données à compléter → A, B, C, D, E, F, G, H, I, J, K, L, M, N, O, P, Q, R, S, T
 Onglet **AideSaisie** détaille ce que doit contenir chaque cellule en précisant le nom de la variable, si elle est obligatoire ou non et le format de cette variable



QUI CONTACTER POUR TOUTE QUESTION ?

Pôle Qualité des Données

Téléphone : 01 55 93 58 73

Mail : pqd@biomedecine.fr

pqd@biomedecine.mssante.fr (Mail sécurisé à privilégier pour les échanges de données de santé)

