

RAPPORT ANNUEL DES ACTIVITES EN GENETIQUE CONSTITUTIONNELLE POST NATALE

ANNEE : 2024

Numéro du laboratoire*	
Etablissement*	
Ville*	
Nom du département, service ou U.F.*	

En gris les données complémentaires que le PQD doit pouvoir activer

I. Données administratives

1. Responsable de l'activité

Nom du responsable*	Texte (pré-remplis à partir de SESAME)
Prénom du responsable*	Texte (pré-remplis à partir de SESAME)
Téléphone*	Texte (pré-remplis à partir de SESAME)
E-mail*	Texte (pré-remplis à partir de SESAME)

2. Personne contact chargée de la rédaction du rapport annuel d'activité

Nom*	Texte (pré-remplis à partir de SESAME)
Prénom*	Texte (pré-remplis à partir de SESAME)
Fonction*	Texte (pré-remplis à partir de SESAME)
Téléphone*	Texte (pré-remplis à partir de SESAME)
E-mail*	Texte (pré-remplis à partir de SESAME)

3. Liste des praticiens agréés

Nom*	Prénom*	E-mail*
<i>Texte (pré-remplis à partir de l'année n-1)</i>	<i>Texte (pré-remplis à partir de l'année n-1)</i>	<i>Texte (pré-remplis à partir de l'année n-1)</i>

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 »*	
Si oui préciser les indications*	
Votre laboratoire est-il interpréteur pour le PFMG2025*	
Si oui préciser la ou les pré-indications*	

5. Activité globale Génétique moléculaire, Cytogénétique et ACPA

Département d'exercice du prescripteur		Nombre d'examens par origine géographique du prescripteur
99	Etranger	
-1	Manquant	
1	Ain	
2	Aisne	
3	Allier	
4	Alpes-de-Haute-Provence	
5	Hautes-Alpes	
6	Alpes-Maritimes	
7	Ardèche	
8	Ardennes	
9	Ariège	
10	Aube	
11	Aude	
12	Aveyron	
13	Bouches-du-Rhône	
14	Calvados	
15	Cantal	
16	Charente	
17	Charente-Maritime	
18	Cher	
19	Corrèze	
20	Corse	
21	Côte-d'Or	
22	Côtes-d'Armor	
23	Creuse	
24	Dordogne	
25	Doubs	
26	Drôme	
27	Eure	
28	Eure-et-Loir	
29	Finistère	
30	Gard	
31	Haute-Garonne	
32	Gers	
33	Gironde	
34	Hérault	
35	Ille-et-Vilaine	
36	Indre	
37	Indre-et-Loire	
38	Isère	
39	Jura	
40	Landes	
41	Loir-et-Cher	
42	Loire	
43	Haute-Loire	
44	Loire-Atlantique	
45	Loiret	
46	Lot	
47	Lot-et-Garonne	
48	Lozère	
49	Maine-et-Loire	
50	Manche	

Bilan d'activité 2024

Génétique constitutionnelle post-natale

51	Marne	
52	Haute-Marne	
53	Mayenne	
54	Meurthe-et-Moselle	
55	Meuse	
56	Morbihan	
57	Moselle	
58	Nièvre	
59	Nord	
60	Oise	
61	Orne	
62	Pas-de-Calais	
63	Puy-de-Dôme	
64	Pyrénées-Atlantiques	
65	Hautes-Pyrénées	
66	Pyrénées-Orientales	
67	Bas-Rhin	
68	Haut-Rhin	
69	Rhône	
70	Haute-Saône	
71	Saône-et-Loire	
72	Sarthe	
73	Savoie	
74	Haute-Savoie	
75	Paris	
76	Seine-Maritime	
77	Seine-et-Marne	
78	Yvelines	
79	Deux-Sèvres	
80	Somme	
81	Tarn	
82	Tarn-et-Garonne	
83	Var	
84	Vaucluse	
85	Vendée	
86	Vienne	
87	Haute-Vienne	
88	Vosges	
89	Yonne	
90	Territoire de Belfort	
91	Essonne	
92	Hauts-de-Seine	
93	Seine-Saint-Denis	
94	Val-de-Marne	
95	Val-d'Oise	
971	Guadeloupe	
972	Martinique	
973	Guyanne	
974	Réunion	
975	Saint Pierre et Miquelon	
976	Mayotte	
977	Saint Barthelemy	
978	Saint Martin	
984	Terres Australes Françaises	
986	Wallis et Futuna	
987	Polynésie Française	
988	Nouvelle Calédonie	
989	Ile de Clipperton	

II. Génétique moléculaire

Laboratoire autorisé pour les activités de génétique moléculaire en xxxx ?*	
Date de dernière autorisation en génétique moléculaire*	
Quelles sont les activités autorisées ?*	
Hématologie*	
Typages HLA*	
Facteurs II et V*	
Analyses de biologie moléculaire appliquées à la cytogénétique*	
Hémochromatose (mutations fréquentes)*	
Pharmacogénétique*	
Autre*	
Activité de génétique moléculaire pratiquée en xxxx ?*	
Commentaire*	
Nombre total d'examens prescrits par un prescripteur exerçant en France de génétique moléculaire rendus au prescripteur	
Dont cas index (changement de place)	
Dont cas apparentés (changement de place)	
Dont cas index positifs rendus au prescripteur (changement de place)	
Nombre total d'individus avec un résultat prescrits par un prescripteur exerçant en France rendu au prescripteur dans l'année pour les maladies*	
Nombre total d'examens prescrits par un prescripteur exerçant en France de pharmacogénétique rendu au prescripteur	
Nombre total d'individus avec un résultat prescrit en France rendu au prescripteur dans l'année pour la pharmacogénétique*	

Bilan d'activité 2024

Génétique constitutionnelle post-natale

Bilan d'activité 2024

Génétique constitutionnelle post-natale

Technique modification	Nombre total d'examens prescrits par un prescripteur exerçant en France
Analyse de variant ciblé par Sanger	<i>(si autorisé = Oui)</i>
Analyse de variant ciblé par NGS	<i>(si autorisé = Oui)</i>
Séquençage non ciblé par Sanger	<i>(si autorisé = Oui)</i>
Séquençage non ciblé par NGS	<i>(si autorisé = Oui)</i>
Séquençage Exome	<i>(si autorisé = Oui)</i>
Séquençage Génome	<i>(si autorisé = Oui)</i>
Long Read Sequencing	<i>(si autorisé = Oui)</i>
PCR et techniques associées (TP-PCR, PCR long range, PCR spécifique d'allèle, ...)	<i>(si autorisé = Oui)</i>
Analyse de délétion et duplication	<i>(si autorisé = Oui)</i>
PCR digitale	<i>(si autorisé = Oui)</i>
Techniques sur puce	<i>(si autorisé = Oui)</i>
Méthodes d'analyse des microsatellites	<i>(si autorisé = Oui)</i>
Southern Blot	<i>(si autorisé = Oui)</i>
Analyse de la méthylation	<i>(si autorisé = Oui)</i>
Recherche de disomie uniparentale	<i>(si autorisé = Oui)</i>
Tests fonctionnels sur tissu accessible	<i>(si autorisé = Oui)</i>
Tests fonctionnels sur tissu non accessible	<i>(si autorisé = Oui)</i>

1. Participation Filières/réseaux

Nom de la filière/réseau	Sélection
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/FAI ² R	
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/TETECOUCO	
Réseau Génétique et Cancer	
Réseau national de pharmacologie	
Société Francophone d'Histocompatibilité et d'Immunogénétique/SFHi	

2. Séquençage haut débit

Avez-vous réalisé du Whole Exome Sequencing ?	
Si oui, Nombre total de WES prescrits par un prescripteur exerçant en France réalisés au sein du laboratoire	
Nombre total de WES prescrits par un prescripteur exerçant en France rendus aux prescripteurs par le laboratoire	
Avez-vous réalisé du Whole Genome Sequencing ?	

3. Découvertes incidentes

Le laboratoire a-t-il rendu des résultats de découvertes incidentes ?	
---	--

4. Examen de génétique moléculaire



Feuille de calcul
Microsoft Excel

5. Examens de pharmacogénétique effectués dans l'année

Indication	Nb d'examens prescrits par un prescripteur exerçant en France	Nb variant identifié en lien avec l'effet pharmacologique	Liste des gènes séparés par « ; »
287	Pharmacogénétique des traitements thiopuriniques (azathioprine, 6-mercaptopurine)		
288	Pharmacogénétique des immunosuppresseurs (tacrolimus, ciclosporine, évérolimus)		
289	Pharmacogénétique des psychotropes (antidépresseurs, antipsychotiques)		
290	Pharmacogénétique des fluoropyrimidines (5-Fluorouracile, capécitabine)		
291	Pharmacogénétique des anticancéreux (Irinotécan)		
292	Pharmacogénétique des anticancéreux (méthotrexate, cisplatine)		
293	Pharmacogénétique des anticancéreux (tamoxifène)		
294	Pharmacogénétique des anticancéreux (tébentafusp)		
295	Pharmacogénétique du traitement de la maladie de gaucher (éliglustat)		
296	Pharmacogénétique des antifongiques (voriconazole, isavuconazole)		
297	Pharmacogénétique des anti-aggrégants plaquettaires (clopidogrel)		
298	Pharmacogénétique des anticoagulants (anti-vitamines K)		
299	Pharmacogénétique des antirétroviraux (dolutégravir, raltégravir, éfavirenz)		
300	Pharmacogénétique des antirétroviraux (abacavir)		
301	Pharmacogénétique des antituberculeux (isoniazide)		
302	Pharmacogénétique des statines (atorvastatine, simvastatine, pravastatine, fluvastatine)		
303	Pharmacogénétique des antalgiques (méthadone, codéine, tramadol)		
304	Pharmacogénétique des antiépileptiques (carbamazépine, phénitoïne)		
305	Pharmacogénétique des curarisants		
306	Analyse exploratoire d'une anomalie de réponses médicamenteuse avec étiologie pharmacogénétique suspecté		
453	Syndrome de Gilbert		

III. Cytogénétique Fish & caryotype

Laboratoire autorisé pour les activités de cytogénétique en xxxx ?*	
Date de dernière autorisation cytogénétique, y compris cytogénétique moléculaire*	
Activité de cytogénétique, y compris cytogénétique moléculaire pratiquée en xxxx ?*	
Quelles sont les activités autorisées ?	
Commentaire*	

1. Diagnostic postnatal par Caryotype/FISH

Nombre total d'individus avec un résultat prescrits par un prescripteur exerçant en France rendu au prescripteur dans l'année*	
Nombre total d'examen de FISH prescrits par un prescripteur exerçant en France rendus au prescripteur*	
Nombre total d'examen de caryotypes prescrits par un prescripteur exerçant en France rendus au prescripteur*	
Nombre total d'échecs prescrits par un prescripteur exerçant en France du FISH/ caryotype*	

Bilan d'activité 2024

Génétique constitutionnelle post-natale

	Indications	Techniques	Nombre d'analyses prescrites en France	Nombre de résultats normaux	Nombre d'anomalies équilibrées	Nombre d'anomalies déséquilibrées
1	Déficiência intellectuelle ou trouble des apprentissages dans un cadre syndromique	Caryotype seul ou avec fish (ou autre qpcr MLPA...) ou avec ACPA FISH seule				
2	Malformations SANS retard psychomoteur	Caryotype seul ou avec fish (ou autre qpcr MLPA...) ou avec ACPA FISH seule				
3	Déficiência intellectuelle ou troubles des apprentissages isolés	Caryotype seul ou avec fish (ou autre qpcr MLPA...) ou avec ACPA FISH seule				
4	Troubles envahissants du développement (TED)/ trouble du spectre autistique ou troubles psychiatriques / comportement	Caryotype seul ou avec fish (ou autre qpcr MLPA...) ou avec ACPA FISH seule				
5	Epilepsie isolée	Caryotype seul ou avec fish (ou autre qpcr MLPA...) ou avec ACPA FISH seule				
6	Troubles de la reproduction : infertilité	Caryotype seul ou avec fish (ou autre qpcr MLPA...) ou avec ACPA FISH seule				
7	Troubles de la reproduction : fausses couches	Caryotype seul ou avec fish (ou autre qpcr MLPA...) ou avec ACPA FISH seule				
8	trouble de la croissance ou trouble du cycle menstruel et ou avance ou retard pubertaire	Caryotype seul ou avec fish (ou autre qpcr MLPA...) ou avec ACPA FISH seule				
9	Variation du développement sexuel (y compris secondaires)	Caryotype seul ou avec fish (ou autre qpcr MLPA...) ou avec ACPA				

Bilan d'activité 2024

Génétique constitutionnelle post-natale

Indications		Techniques	Nombre d'analyses prescrites en France	Nombre de résultats normaux	Nombre d'anomalies équilibrées	Nombre d'anomalies déséquilibrées
		FISH seule				
10	Maladies cassantes	Caryotype seul ou avec fish (ou autre qpcr MLPA...) ou avec ACPA				
		FISH seule				
11	Etudes familiales	Caryotype seul ou avec fish (ou autre qpcr MLPA...) ou avec ACPA				
		FISH seule				
12	Don de gamètes et d'embryons	Caryotype seul ou avec fish (ou autre qpcr MLPA...) ou avec ACPA				
		FISH seule				
13	Recherche d'une anomalie constitutionnelle suite à la réalisation d'un examen somatique	Caryotype seul ou avec fish (ou autre qpcr MLPA...) ou avec ACPA				
		FISH seule				
14	Examen de fœtopathologie	Caryotype seul ou avec fish (ou autre qpcr MLPA...) ou avec ACPA				
		FISH seule				
99	Autre	Caryotype seul ou avec fish (ou autre qpcr MLPA...) ou avec ACPA				
		FISH seule				

2. Dépistage et diagnostic de la trisomie 21 d'enfants âgés de moins de 1 an des prélèvements issus de France

	Diagnostic				
	Négatif	Positif	Non réalisé	Inconnu	Total
Dépistage Négatif*					
Dépistage Positif*					
Dépistage Non réalisé					
Dépistage Inconnu					
Total					

*Dépistage négatif = l'ensemble des dépistages (MSM et DPNI et échographique à risque)
 Dépistage positif= au moins l'un des dépistages est à risque

Nombre total d'enfants nés vivants diagnostiqués trisomie 21 (qu'il y ait eu un DPN non invasif ou pas)	
Nombre de fœtus avec dépistage prénatal	
Nombre de fœtus sans dépistage prénatal	
Nombre de parcours avec dépistage prénatal inconnu	

En cas de dépistage prénatal pendant la grossesse compléter le nombre de trisomie 21 diagnostiquées en postnatal en fonction du type de dépistage :

Résultat*	Marqueurs sériques maternels seuls	Marqueurs sériques maternels seuls + ADNict21	ADNict21 seul	Echo seule	Type de dépistage inconnu
A risque de T21					
Non à risque de T21					
Risque inconnu					

Bilan d'activité 2024

Génétique constitutionnelle post-natale

Nombre d'individus atteints de T21 diagnostiqués en postnatal ayant eu un dépistage ADN1c, que ce soit en dépistage primaire ou après utilisation des MSM

Nombre total d'enfants nés vivants diagnostiqués T21 pour lesquels un ADN1cT21 avait été réalisé	
--	--

Résultat du ADN1cT21 :

Trisomie 21	
Non exploitable	
Absence de trisomie 21	
Inconnu	

3. Réalisation d'ACPA (ou confirmation)

Réalisation d'ACPA en xxxx ?*	
-------------------------------	--

IV. Analyse ACPA globale

Nombre total d'individus avec un résultat prescrit en France rendu au prescripteur dans l'année*	
Nombre total d'ACPA prescrits par un prescripteur exerçant en France rendus au prescripteur	
Technique* (Si nombre >0)	
Résolution de la puce* (Si nombre >0)	
Seuil de détection fixé* (Si nombre >0)	
Laboratoire d'une filière maladies rares ou réseau pour l'ACPA* (choix multiple) (Si nombre >0) Ne déclarer que les filières pour lesquelles le laboratoire réalise régulièrement des ACPA	<p>1=Anomalies du développement et déficience intellectuelle de causes rares/AnDDI-Rares</p> <p>2=Maladies cardiaques héréditaires/CARDIOGEN</p> <p>3=Maladies rares à expression motrice ou cognitive du système nerveux central/BRAIN-TEAM</p> <p>4=Maladies rares du développement cérébral et déficience intellectuelle/DéfiScience</p> <p>5=Maladies auto-immunes et auto-inflammatoires systémiques rares/FAI²R</p> <p>6=Maladies vasculaires rares avec atteinte multisystémique/FAVA-Multi</p> <p>7=Maladies hépatiques rares de l'enfant et de l'adulte/FILFOIE</p> <p>8=Maladies neuromusculaires/FILNEMUS</p> <p>9=Maladies rares en dermatologie/FIMARAD</p> <p>10=Malformations abdomino-thoraciques/FIMATHO</p> <p>11=Maladies rares endocriniennes/FIRENDO</p> <p>12=Maladies héréditaires du métabolisme/G2M</p> <p>13=Maladies rares immuno-hématologiques/MARIH</p> <p>14=Maladies constitutionnelles rares du globule rouge et de l'érythropoïèse/MCGRE</p> <p>15=Maladies hémorragiques constitutionnelles/MHémo</p> <p>16=Mucoviscidose et affections liées à une anomalie de CFTR /Muco-CFTR</p> <p>17=Complications neurologiques et sphinctériennes des malformations pelviennes et médullaires</p>

Bilan d'activité 2024

Génétique constitutionnelle post-natale

	<i>rare/NeuroSphinx-GBS</i> <i>18=Os-Calcium/Cartilage-Rein/OSCAR</i> <i>19=Maladies rénales rares/ORKiD</i> <i>20=Maladies respiratoires rares/RESPIFIL</i> <i>21=Maladies rares sensorielles/SENSGENE</i> <i>22=Sclérose latérale amyotrophique/SLA</i> <i>23=Maladies rares de la tête, du cou et des dents/TETECOUC</i> <i>24=Réseau Génétique et Cancer</i> <i>25=Réseau national de pharmacologie</i> <i>26=Société Francophone d'Histocompatibilité et d'Immunogénétique/SFHi</i>
--	---

1. Analyses pangénomiques par ACPA (ACPA seule ou ACPA + Caryotype)

	Indications	Analyses réalisées	Nombre de dossiers rendus	Nombre de dossiers positifs rendus
1	Déficience intellectuelle ou trouble des apprentissages dans un cadre syndromique			
2	Malformations SANS retard psychomoteur			
3	Déficience intellectuelle ou troubles des apprentissages isolés			
4	Troubles envahissants du développement (TED)/ trouble du spectre autistique ou troubles psychiatriques / comportement			
5	Epilepsie isolée			
6	Troubles de la reproduction : infertilité			
7	Troubles de la reproduction : fausses couches			
8	trouble de la croissance ou trouble du cycle menstruel et ou avance ou retard pubertaire			
9	Variation du développement sexuel (y compris secondaires)			
10	Maladies cassantes			
11	Etudes familiales			

12	Don de gamètes et d'embryons			
----	------------------------------	--	--	--

2. Analyses ciblées par ACPA

Nombre de résultats incidents suite à un examen d'ACPA rendu au prescripteur	
Nombre d'analyses ciblées par ACPA	