

## Votre identité

1. Quel est votre nom ? \*

2. Quelle est votre adresse mail ? \*

3. A quelle structure appartenez vous ? \*

Merci de préciser le nom de votre laboratoire et celui de votre site si nécessaire (ex :  
laboratoire de génétique moléculaire, Hôpital Robert Debré, APHP, Paris)

4. Dans quelle(s) situation(s) vous êtes-vous posé la question d'effectuer un ou des tests fonctionnels pour reclasser un (des) variants identifié(s) par séquençage haut débit (panel, exome ou génome) ? \*

- Variants faux-sens de signification incertaine
- Variants avec possible effet sur l'épissage
- Variants localisés dans la région 5'UTR/promoteur
- Variants localisés dans la région 3'UTR
- Variants hérités d'un parent asymptomatique (pénétrance incomplète)
- Variants sur le chromosome X hérités de la mère asymptomatique
- Variants de structure
- Variants localisés dans un TAD
- Autre

## **Quelles analyses fonctionnelles avez-vous développées ou souhaitez-vous développer ?**

Selon les contextes, ces tests fonctionnels peuvent être réalisés dans un labo de diagnostic, dans votre unité de recherche, ou dans le contexte d'une collaboration avec une équipe de recherche et vous estimez utile de basculer ce test dans un contexte diagnostique. Ces analyses doivent être accréditables. Il peut s'agir d'analyses de l'ARN (RNASeq, RT-PCR, minigène), Western-Blot, signature ARN, signature épigénétique, recombinaison homologue, test de complémentation, test à la luciférase Hi-C, capture de conformation de chromosome ...

Merci de cliquer sur suivant pour continuer le questionnaire.

## Analyse n°1

5. Quel est le nom de ce test fonctionnel ? \*

6. Quel est son principe ? \*

(ex : test de complémentation; recherche d'un défaut de phosphorylation par western-blot; analyse de l'épissage par RNASeq...)

7. Sur quel(s) échantillon(s) cette analyse est elle réalisée ? \*

(ex : sang, lignées, biopsie de peau, muscle, ADN extrait,...)

## Choix de la filière Analyse n°1

8. Dans le cadre de quelle filière cette analyse a-t-elle été développée ? \*

Si l'analyse est applicable à plusieurs filières, cocher « analyse transversale »

- AnDDI-Rares
- BRAIN-TEAM
- CARDIOGEN
- DéfiScience
- FAI2R
- FAVA-Multi
- FILFOIE
- FILNEMUS
- FILSLAN
- FIMARAD
- FIMATHO
- FIRENDO
- G2M
- MARIH
- MCGRE
- MHEMO
- Muco/CFTR
- NeuroSphinx-GBS
- ORKID
- OSCAR
- RESPIFIL
- SENSICENE

- SENSGENE
- TETECOUC
- GGC
- Analyse transversale

9. Vous avez sélectionné la filière "AnDDi-Rares". A quelle(s) pré-indication(s) du PFMG2025, cette analyse se rapporte-t-elle ?

Si cette analyse ne se rapporte à aucune pré-indication, merci de renseigner le champ "autre".

- Anomalies du développement, syndromes malformatifs et syndromes dysmorphiques sans déficience intellectuelle
- Déficience intellectuelle
- Dysraphismes
- Malformations cérébrales
- Autre

10. Vous avez sélectionné la filière "BRAIN-TEAM". A quelle(s) pré-indication(s) du PFMG2025, cette analyse se rapporte-t-elle ?

Si cette analyse ne se rapporte à aucune pré-indication, merci de renseigner le champ "autre".

- Ataxies héréditaires du sujet jeune
- Calcifications cérébrales
- Dystonie ou mouvements anormaux rares du sujet jeune
- Leucodystrophies
- Maladies cérébrovasculaires rares
- Maladies et troubles cognitifs neurodégénératifs du sujet jeune et/ou familiaux
- Neurodégénérescence par accumulation intracérébrale de fer
- Paraparésies spastiques héréditaires du sujet jeune
- Autre

11. Vous avez sélectionné la filière "CARDIOGEN". A quelle(s) pré-indication(s) du PFMG2025, cette analyse se rapporte-t-elle ?

Si cette analyse ne se rapporte à aucune pré-indication, merci de renseigner le champ "autre".

- Cardiomyopathies familiales
- Troubles du rythme héréditaires
- Malformations cardiaques complexes congénitales
- Autre

12. Vous avez sélectionné la filière "DéfiScience". A quelle(s) pré-indication(s) du PFMG2025, cette analyse se rapporte-t-elle ?

Si cette analyse ne se rapporte à aucune pré-indication, merci de renseigner le champ "autre".

- Epilepsies pharmacorésistantes à début précoce
- Malformations et maladies congénitales et très précoces du cervelet et du tronc cérébral
- Schizophrénie syndromique
- Troubles du spectre autistique ou troubles précoces et sévères du neuro-développement- sans déficience intellectuelle, de formes monogéniques
- Malformations cérébrales
- Déficiences intellectuelles
- Autre

13. Vous avez sélectionné la filière "FAI<sup>2</sup>R". A quelle(s) pré-indication(s) du PFMG2025, cette analyse se rapporte-t-elle ?

Si cette analyse ne se rapporte à aucune pré-indication, merci de renseigner le champ "autre".

- Maladies auto-inflammatoires et auto-immunes monogéniques
- Autre



14. Vous avez sélectionné la filière "FAVA-Multi". A quelle(s) pré-indication(s) du PFMG2025, cette analyse se rapporte-t-elle ?

Si cette analyse ne se rapporte à aucune pré-indication, merci de renseigner le champ "autre".

- Lymphœdèmes primaires
- Maladie de Rendu-Osler
- Maladies des artères de moyen calibre
- Malformations artérioveineuses superficielles et du SNC à potentiel agressif
- Syndrome de Marfan et pathologies apparentées, formes familiales d'anévrysmes de l'aorte thoracique
- Autre

15. Vous avez sélectionné la filière "FILFOIE". A quelle(s) pré-indication(s) du PFMG2025, cette analyse se rapporte-t-elle ?

Si cette analyse ne se rapporte à aucune pré-indication, merci de renseigner le champ "autre".

- Pathologies sévères du foie à révélation pédiatrique
- Autre

16. Vous avez sélectionné la filière "FILNEMUS". A quelle(s) pré-indication(s) du PFMG2025, cette analyse se rapporte-t-elle ?

Si cette analyse ne se rapporte à aucune pré-indication, merci de renseigner le champ "autre".

- Maladies mitochondriales
- Hypotonies néonatales périphériques suspectes de maladies neuromusculaires
- Myopathies
- Neuropathies périphériques héréditaires
- Autre

17. Vous avez sélectionné la filière "FilSLAN". A quelle(s) pré-indication(s) du PFMG2025, cette analyse se rapporte-t-elle ?

Si cette analyse ne se rapporte à aucune pré-indication, merci de renseigner le champ "autre".

Sclérose latérale amyotrophique

Autre

18. Vous avez sélectionné la filière "FIMARAD". A quelle(s) pré-indication(s) du PFMG2025, cette analyse se rapporte-t-elle ?

Si cette analyse ne se rapporte à aucune pré-indication, merci de renseigner le champ "autre".

Génodermatoses

Autre

19. Vous avez sélectionné la filière "FIMATHO". A quelle(s) pré-indication(s) du PFMG2025, cette analyse se rapporte-t-elle ?

Si cette analyse ne se rapporte à aucune pré-indication, merci de renseigner le champ "autre".

Entéropathies congénitales du jeune enfant

Pancréatites chroniques d'origine génétique

Autre

20. Vous avez sélectionné la filière "FIRENDO". A quelle(s) pré-indication(s) du PFMG2025, cette analyse se rapporte-t-elle ?

Si cette analyse ne se rapporte à aucune pré-indication, merci de renseigner le champ "autre".

- Anomalies sévères de la différenciation sexuelle d'origine gonadique et hypothalamo-hypophysaire
- Diabète néonatal
- Diabètes rares du sujet jeune et diabètes lipoatrophiques
- Dysfonction de l'axe thyroïdienne
- Déficits hypophysaires combinés (au moins 2 déficits antéhypophysaires) d'apparition néonatale ou plus tardive
- Hypersécrétions hormonales hypophysaires
- Syndrome de Cushing par hyperplasie nodulaire bilatérale des surrénales
- Infertilités masculines rares
- Insuffisance ovarienne primitive
- Autre

21. Vous avez sélectionné la filière "G2M". A quelle(s) pré-indication(s) du PFMG2025, cette analyse se rapporte-t-elle ?

Si cette analyse ne se rapporte à aucune pré-indication, merci de renseigner le champ "autre".

- Maladies héréditaires du métabolisme
- Autre

22. Vous avez sélectionné la filière "MaRIH". A quelle(s) pré-indication(s) du PFMG2025, cette analyse se rapporte-t-elle ?

Si cette analyse ne se rapporte à aucune pré-indication, merci de renseigner le champ "autre".

- Aplasies et hypoplasies médullaires
- Histiocytoses sans mutation BRAFV600E
- Neutropénies chroniques sévères
- Angioedèmes bradykiniques héréditaires
- Déficits immunitaires héréditaires
- Autre

23. Vous avez sélectionné la filière "MCGRE". A quelle(s) pré-indication(s) du PFMG2025, cette analyse se rapporte-t-elle ?

Si cette analyse ne se rapporte à aucune pré-indication, merci de renseigner le champ "autre".

- Maladies constitutionnelles du globule rouge
- Autre

24. Vous avez sélectionné la filière "MHEMO". A quelle(s) pré-indication(s) du PFMG2025, cette analyse se rapporte-t-elle ?

Si cette analyse ne se rapporte à aucune pré-indication, merci de renseigner le champ "autre".

- Pathologies de l'hémostase
- Autre

25. Vous avez sélectionné la filière "NEUROSPHINX". A quelle(s) pré-indication(s) du PFMG2025, cette analyse se rapporte-t-elle ?

Si cette analyse ne se rapporte à aucune pré-indication, merci de renseigner le champ "autre".

Dysraphismes

Autre

26. Vous avez sélectionné la filière "ORKID". A quelle(s) pré-indication(s) du PFMG2025, cette analyse se rapporte-t-elle ?

Si cette analyse ne se rapporte à aucune pré-indication, merci de renseigner le champ "autre".

Néphropathies chroniques

Autre

27. Vous avez sélectionné la filière "OSCAR". A quelle(s) pré-indication(s) du PFMG2025, cette analyse se rapporte-t-elle ?

Si cette analyse ne se rapporte à aucune pré-indication, merci de renseigner le champ "autre".

Pathologies rares du métabolisme phospho-calcique ou de la minéralisation dentaire

Maladies osseuses constitutionnelles

Syndromes avec hyperlaxité articulaire majeure, sans déficit intellectuel

Autre

28. Vous avez sélectionné la filière "RESPIFIL". A quelle(s) pré-indication(s) du PFMG2025, cette analyse se rapporte-t-elle ?

Si cette analyse ne se rapporte à aucune pré-indication, merci de renseigner le champ "autre".

Maladies respiratoires rares

Autre

29. Vous avez sélectionné la filière "SENSGENE". A quelle(s) pré-indication(s) du PFMG2025, cette analyse se rapporte-t-elle ?

Si cette analyse ne se rapporte à aucune pré-indication, merci de renseigner le champ "autre".

Malformations oculaires

Dystrophies rétinienne héréditaires

Surdités précoces

Autre

30. Vous avez sélectionné la filière "TETECOUC". A quelle(s) pré-indication(s) du PFMG2025, cette analyse se rapporte-t-elle ?

Si cette analyse ne se rapporte à aucune pré-indication, merci de renseigner le champ "autre".

Formes syndromiques de maladies rares à expression bucco-dentaire

Autre

31. Vous avez sélectionné "analyse transversale". A quelles filières cette analyse appartient elle ? \*

AnDDI-Rares

BRAIN-TEAM

CARDIOGEN

- DéfiScience
- FAI2R
- FAVA-Multi
- FILFOIE
- FILNEMUS
- FILSLAN
- FIMARAD
- FIMATHO
- FIREENDO
- G2M
- MARIH
- MCGRE
- MHEMO
- Muco/CFTR
- NeuroSphinx-GBS
- ORKID
- OSCAR
- RESPIFIL
- SENSGENE
- TETECOUC
- GGC
- Autre

32. Vous avez sélectionné "analyse transversale". A quelles pré-indications cette analyse se reporte-t-elle ?



## Suite de l'analyse 1

33. Dans quelle structure cette analyse est-elle réalisée ? (dans votre labo de diagnostic, dans une unité de recherche, à l'étranger) \*

- Dans votre laboratoire de diagnostic moléculaire
- Dans l'unité de recherche à laquelle vous êtes affilié
- Dans une autre unité de recherche
- A l'étranger

34. Cette analyse est-elle disponible ? \*

- Actuellement disponible en diagnostic
- Actuellement disponible en recherche
- A mettre en place dans l'avenir

35. Concernant l'accréditation de cette analyse selon la norme NF EN ISO15189 ? \*

- L'analyse est accréditée
- L'analyse est accréditable à court terme
- Ne sait pas

36. Pour les tests fonctionnels spécifiques ou ciblés, citez la (les) publication(s) soulignant la pertinence du test fonctionnel justifiant l'intérêt dans une étude médico-économique HAS \*

indiquez au moins le PMID. Si plusieurs publications, merci de les séparer par un point-virgule.

37. Quel volume d'activité annuel cette analyse représente-t-elle **aujourd'hui** ? \*

38. Cette analyse est-elle disponible pour des prescripteurs extérieurs au centre réalisateur ? \*

Oui

Non

39. Si vous avez répondu "oui" à la question précédente, pouvez-vous indiquer le volume d'analyses annuel que vous pourriez réaliser pour l'extérieur ?

40. Quelles sont ou ont été les difficultés rencontrées ? avez-vous un commentaire sur le déploiement de cette analyse fonctionnelle au titre du diagnostic ?

(matériel, locaux, main d'oeuvre, méthodes, réactifs, ...)

41. Voulez-vous ajouter une nouvelle analyse fonctionnelle ?

Oui

Non