

SDM-G v1.0							
Set de Données Minimum de Génomique							
Groupe d'items	N° item	Condition(s)	Statut du recueil	Cardinalité	Item	Définition de l'item	Codage du contenu (type ou valeurs que pourront prendre les items)
Diagnostic (en complément des champs du SDM-MR)	8. Histoire de la maladie	G8.1	G9.1 = Oui	obligatoire	1	Age au diagnostic génétique	Moment de la vie du patient auquel le diagnostic génétique de la maladie rare a été fait. Anténatal A la naissance Postnatal Post mortem Non déterminé
		G8.2	G8.1 = Postnatal	obligatoire	1	Précision de l'âge au diagnostic génétique	Age au diagnostic génétique Numérique (mois)
	9. Diagnostic	G9.1		optionnel	1	Caractérisation génétique du diagnostic	Le diagnostic a-t-il été confirmé par une méthode de génétique ? Oui Non Non appropriée
Informations de génomiques complémentaires	14. Investigations génétiques réalisées	G14.1	10.2 (SDM MR) = analyse moléculaire ciblée	optionnel	1	Précision de l'analyse moléculaire ciblée	Nature de l'analyse moléculaire ciblée Analyse ciblée unique Panel Ne sais pas
		G14.2	G14.1 = panel	optionnel	1	Stratégie d'analyse du panel	Quelle a été la stratégie d'analyse du panel ? Solo Duo Trio+ Ne sais pas
		G14.3	10.2 (SDM MR) = analyse pangénomique	optionnel	multiple	Précision de l'analyse pangénomique	Nature de l'analyse pangénomique Exome Génome Ne sais pas
		G14.4	G14.3 = exome	optionnel	1	Stratégie d'analyse de l'exome	Quelle a été la stratégie d'analyse de l'exome ? Solo Duo Trio+ Ne sais pas
		G14.5	G14.3 = génome	optionnel	1	Stratégie d'analyse du génome	Quelle a été la stratégie d'analyse du génome ? Solo Duo Trio+ Ne sais pas
		G14.6	10.2 (SDM MR) = autres méthodes	optionnel	multiple	Précision des autres méthodes	Nature de la méthode autre Mutations dynamiques dont X-Fragile Anomalies de méthylation Signature épigénétique Transcriptomique Autres Omics Cartographie optique Autre

<b>15. Gène(s) (1 bloc par gène)</b>	<b>Tronc Commun</b>	G15.1		optionnel	1	<b>Gène concerné (HGNC)</b>	Quel est le gène concerné par la variation ?	HGNC
		G15.2		optionnel	1	<b>Origine de l'ADN</b>	Quelle est l'origine de l'ADN qui a servi à l'analyse génomique	Nucléaire Mitochondriale
	<b>Variation (bloc répétable)</b>	G15.3	G15.1 ou 10.3 (SDM MR) = gène	optionnel	1	<b>Géno</b> me de référence	Quel est le géno	GRCh38 GRCh37 GRCh36 Ne sais pas
		G15.4	G15.1 ou 10.3 (SDM MR) = gène	optionnel	1	<b>Séquence</b> nucléotidique de référence	Séquence nucléotidique de référence	Texte libre
		G15.5	G15.1 ou 10.3 (SDM MR) = gène	optionnel	1	<b>Position</b> génomique	Quelle est la position génomique de la variation ?	Champ texte libre
		G15.6	G15.1 ou 10.3 (SDM MR) = gène	optionnel	1	<b>Variation</b> nucléotidique	Description de la variation nucléotidique	Champ texte libre
		G15.7	G15.1 ou 10.3 (SDM MR) = gène	optionnel	1	<b>Classe</b> de la variation	Quelle est la classe de la variation ?	5 4 3 2 1
		G15.8	G15.1 ou 10.3 (SDM MR) = gène	optionnel	1	<b>Séquence</b> protéique de référence	Quelle séquence protéique de référence a servi à l'analyse?	Champ texte libre
		G15.9	G15.1 ou 10.3 (SDM MR) = gène	optionnel	1	<b>Variation</b> protéique	Description de la variation protéique	Champ texte libre
		G15.10	G15.1 ou 10.3 (SDM MR) = gène	optionnel	1	<b>Statut</b>	Quel est le statut allélique de la variation ?	Homozygote Hétérozygote Hémizygote Hétéroplasmique Homoplasmique Ne sais pas Mosaïque Hétérozygote composite
		G15.11	G15.1 ou 10.3 (SDM MR) = gène	optionnel	1	<b>origine</b> de la variation	Quelle est l'origine de la variation ?	De novo Paternelle Maternelle Inconnue
		G15.12	G15.1 ou 10.3 (SDM MR) = gène	optionnel	1	<b>Variant</b> causal du phénotype	Le variant identifié est-il la cause du phénotype ?	Oui Non Partiellement Inconnu
		G15.13	G15.1 ou 10.3 (SDM MR) = gène	optionnel	1	<b>Résultat</b> non conclusif	Le résultat rendu est-il non-conclusif ?	Oui Non
		G15.14		optionnel	1	<b>Mutation(s)</b>	La ou les mutation(s) en cause dans le diagnostic	Champ texte libre

16. Anomalies chromosomiques		Tronc Commun				Anomalie par chromosome (bloc répétable)			
G16.1		optionnel	1	Anomalie chromosomique	L'anomalie chromosomique est-elle équilibrée ou non ?	Equilibrée Déséquilibrée Non déterminée			
G16.2		optionnel	1	Mosaïque	L'anomalie est en mosaïque (coexistence de plusieurs lignées cellulaires de constitutions génomiques différentes)	Oui Non			
G16.3	G16.2 = oui	optionnel	1	Tissu	Sur quel tissu la mosaïque a-elle été détectée ?	Sang Peau Muscle Foie Rein Moelle osseuse Tumeur Gamètes Liquide amniotique Placenta Salive Cheveux Tissu fœtal Tissu biopsique Autre			
G16.4	G16.3 = Autre	optionnel	1	Précision (tissu)	Autre type de tissu prélevé	Champ texte libre			
G16.5		optionnel	1	Cassures chromosomiques (sauf XFRA)	Type de cassures	Cassures spontanées Cassures induites			
G16.6		optionnel	1	Génome de référence	Quel est le génome de référence qui a servi à l'analyse ?	GRCh38 GRCh37 GRCh36 Ne sais pas			
G16.7		optionnel	1	Région impliquée - chromosome	Chromosome sur lequel l'anomalie est observée	Numéro du chromosome			
G16.8		optionnel	1	Région impliquée - bande proximale	Point de cassure proximal par chromosome. Précision possible jusqu'à la sous-bande	Point de cassure proximale			
G16.9		optionnel	1	Région impliquée - bande distale	Point de cassure distal par chromosome. Précision possible jusqu'à la sous-bande	Pointe de cassure distale			
G16.10		optionnel	1	Position génomique (ACPA)	Résultats de CGH array (région en coordonnées génomique, position début - position fin)	Champ texte libre			
G16.11		optionnel	1	Nombre de copie	Précision du nombre de copie de l'anomalie	X0 X1 X2 X3 X4 X5 LOH (Loss of heterozygosity) UPD (Uniparental Disomy) Ne sais pas			
G16.12		optionnel	1	Anomalie de structure	Description de l'anomalie de structure	Délétion terminale Délétion interstitielle Duplication terminale Duplication interstitielle Dérivé de translocation réciproque* Dérivé de translocation robertsonienne* Dérivé chromosomique autre Isochromosome Marqueur chromosomique Anneau Insertion Remaniement complexe Autre remaniement			

			G16.13		optionnel	1	<b>ACPA détaillée ou Formule chromosomique complexe</b>	Pour les cas complexes à coder, description de la formule chromosomique	Champ texte libre
			G16.14		optionnel	1	<b>Origine de l'anomalie</b>	Quelle est l'origine de l'anomalie ?	De novo Paternelle Maternelle Inconnue Dérivé du remaniement maternel Dérivé du remaniement paternel
			G16.15		optionnel	1	<b>Anomalie causale du phénotype</b>	L'anomalie identifiée est-elle la cause du phénotype ?	Oui Non Partiellement Inconnu

\* : A venir

Cardinalité : si elle est de 1, cela signifie que c'est un champ ne permettant qu'une unique valeur ; si elle est multiple, le champ peut contenir plusieurs valeurs



Cette œuvre, création, site ou texte est sous licence Creative Commons Attribution + Partage dans les mêmes conditions (BY SA) 3.0 France et 4.0 International. Pour accéder à une copie de cette licence, merci de vous rendre à l'adresse suivante :

<https://creativecommons.org/licenses/by-sa/3.0/fr/>

<http://creativecommons.org/licenses/by-sa/4.0/>

ou envoyez un courrier à Creative Commons, 444 Castro Street, Suite 900, Mountain View, California, 94041, USA.

