

RÉFÉRENTIELS

Cadre d'interopérabilité des SIS - Couche Contenus

Compte rendu de génétique moléculaire (CANCER-CR-GM_2022.01)

Spécifications techniques

06/12/2022



Sommaire

1	POSITIONNEMENT DANS LE CADRE D'INTEROPERABILITE	4
2	UN VOLET EN DEUX PARTIES	5
3	SPECIFICATIONS TECHNIQUES	6
3.1	STANDARDS UTILISES	6
3.1.1	CI-SIS, HL7 CDA R2, IHE PCC et IHE PaLM Suppl. APSR	6
3.1.2	Document CDA à corps structuré	6
3.1.3	Types des données	6
3.1.4	Cardinalités	6
3.1.5	nullFlavor	6
3.1.6	Éléments narratifs référencés dans les entrées	6
3.1.7	Terminologies et jeux de valeurs	7
3.1.8	Cas des PS et des structures dans les documents médicaux	7
3.2	CORRESPONDANCE ENTRE SPECIFICATIONS METIER ET SPECIFICATIONS TECHNIQUES	8
3.3	EN-TETE DU CR-GM	14
3.4	CORPS DU CR-GM	16
3.4.1	Section FR-Informations-cliniques	18
3.4.1.1	Entrée FR-Liste-des-observations	18
3.4.1.2	Entrée FR-Resultat-examens-de-biologie-element-clinique-pertinent	19
3.4.1.3	Sous-section FR-Raison-de-la-recommandation-non-code	20
3.4.2	Section FR-Prelevements	21
3.4.2.1	Entrée FR-Prelevement-APSR	22
3.4.2.2	Entrée FR-Echantillon-date-reception	22
3.4.3	Section FR-Observation-macroscopique	23
3.4.3.1	Entrée FR-Liste-des-observations	24
3.4.3.2	Entrée FR-Observation-Anatomo-pathologique	25
3.4.4	Section FR-Observation-extemporane	27
3.4.4.1	Si l'analyse n'a pas été réalisée	27
3.4.4.2	Si l'analyse a été réalisée	27
3.4.4.2.1	Pour les types de résultats 1 à 3	28
3.4.4.2.2	Pour les types de résultats 4 et 5	31
3.4.4.2.3	Pour le type de résultats 6	32
3.4.5	Section FR-Conclusion-diagnostic	33
3.4.5.1	Si l'analyse n'a pas été réalisée	33
3.4.5.2	Si l'analyse a été réalisée	37
3.4.6	Section FR-Constatactions-pathologiques-complementaires	47
3.4.6.1	Entrée FR-Liste-des-observations	48
3.4.6.2	Entrée FR-Observation-Anatomo-pathologique	49
3.4.7	Section FR-Statut-du-document	53
3.4.7.1	Entrée FR-Statut-document	53
3.4.8	Eléments communs aux sections et entrées	54
3.4.8.1	Entrée FR-Liste-des-observations	54
3.4.8.2	Entrée FR-Observation-Anatomo-pathologique	54
3.4.8.3	Entrée FR-Resultat-examens-de-biologie-element-clinique-pertinent	54
3.4.8.4	Entrée FR-Laboratoire-executant	54
3.4.8.5	Entrée FR-Commentaire-ER	54
3.4.8.6	FR-author-APSR	54
3.4.8.7	FR-Informant-APSR	54

3.4.8.8	FR-Participant-APSR.....	55
3.4.8.9	CI-SIS author.....	55
3.4.8.10	CI-SIS informant.....	55
3.4.8.11	CI-SIS addr.....	55
3.4.8.12	CI-SIS telecom.....	55
4	IMPLEMENTATION DANS LES LOGICIELS	56
4.1	METADONNEES XDS	56
4.2	WORKFLOWS POSSIBLES.....	56
4.3	RECOMMANDATION POUR L’AFFICHAGE ET L’IMPRESSION DU CR-GM.....	57
4.4	STRUCTURATION DES DONNEES.....	60
4.5	ECHANGE ET PARTAGE DES DOCUMENTS STRUCTURES.....	60
4.6	DISPOSITIONS DE SECURITE	60
5	ANNEXES.....	61
5.1	DOCUMENTS DE REFERENCE	61
5.2	ACRONYMES.....	61
5.3	HISTORIQUE DU DOCUMENT.....	62

1 Positionnement dans le cadre d'interopérabilité

Les systèmes d'information dans les domaines sanitaire et médico-social doivent être communicants pour favoriser la coopération des professionnels dans le cadre des parcours de santé centrés sur le patient et pour aider la décision médicale.

Le **Cadre d'Interopérabilité des Systèmes d'Information de Santé (CI-SIS)** fixe les règles d'une informatique de santé communicante. Il couvre :

- **l'interopérabilité sémantique**, portant sur les contenus métiers, qui permet le traitement des données de santé et leur compréhension par les systèmes d'information en s'appuyant sur un langage commun ;
- **l'interopérabilité technique**, qui porte sur les services garantissant l'échange et le partage des données de santé et sur le transport des flux dans le respect des exigences de sécurité et de confidentialité des données personnelles de santé.

L'interopérabilité sémantique, portant sur les contenus métiers, est assurée par la définition de **modèles de documents médicaux** à implémenter dans les logiciels médicaux. Ces modèles sont décrits dans des **Volets Modèles de documents médicaux** (aussi appelés *Modèles de contenus*) qui appartiennent à la couche Contenus du CI-SIS (encadré orangé de la Figure 1 ci-dessous).

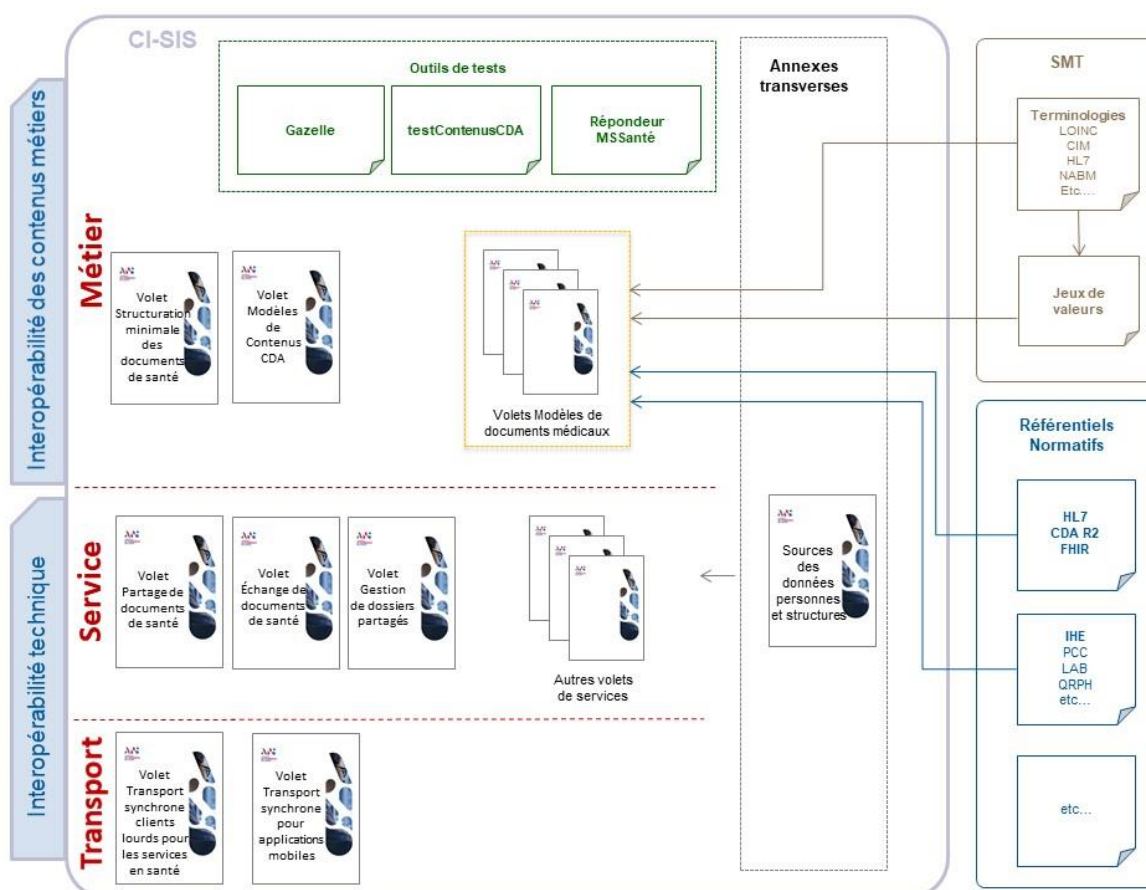


Figure 1 – Les volets Modèles de documents médicaux dans le CI-SIS

2 Un volet en deux parties

Ce volet comporte :

- **des spécifications fonctionnelles** qui se composent :
 - du modèle métier fourni par le porteur de projet et
 - de la modélisation des données élaborée par l'ANS à partir du modèle métier en langage UML
- **des spécifications techniques (le présent document)** élaborées par l'ANS à partir des spécifications fonctionnelles. Les spécifications techniques transposent dans une syntaxe normée (CDA) les données modélisées dans les spécifications fonctionnelles.

Ces deux documents sont complémentaires.

Le modèle métier du **Compte Rendu de Génétique Moléculaire (CR-GM)** a été défini par **un groupe d'experts formé sous l'égide de l'Institut National Du Cancer (INCa)**.

Les spécifications techniques sont complétées par :

- ☐ **des jeux de valeurs utilisés par les documents de ce volet,**
- ☐ **de deux exemples d'implémentation en CDA R2** (analyse non réalisée et analyse réalisée),
- ☐ **un outil de vérification (schématron) de la compatibilité des documents produits.**

3 Spécifications techniques

3.1 Standards utilisés

3.1.1 CI-SIS, HL7 CDA R2, IHE PCC et IHE PaLM Suppl. APSR

Les spécifications techniques de ce volet définissent les *sections*, les *entrées* et les *vocabulaires* utilisés et sont conformes aux spécifications techniques :

- du **Cadre d'Interopérabilité des Systèmes d'Information de Santé (CI-SIS)** de l'ANS, en particulier :
 - le **CI-SIS – Volet Structuration Minimale de Documents de Santé** (1) qui spécifie l'ensemble des données minimales de l'en-tête des documents médicaux de santé. Ce volet s'appuie lui-même sur le standard CDA R2, spécifié par **HL7 Clinical Document Architecture Normative Edition (CDA R2)** (2);
 - le **CI-SIS – Volet Modèles de Contenu CDA** (3). *de la couche Contenus* qui spécifie l'ensemble des entrées utilisées dans le corps du document.
- du domaine international **IHE Patient Care Coordination (PCC)** (4).
- du domaine international **IHE Pathology and Laboratory Medicine (PaLM) Supplement - Anatomic Pathology Structured Report (APSR)** (5).

Le présent document ne présente que les contraintes spécifiques au **CR-GM**. Il ne reprend pas, sauf si une clarification s'avère nécessaire, les définitions établies dans les standards cités ci-dessus.

3.1.2 Document CDA à corps structuré

Voir Volet Modèles de contenus CDA, paragraphe "Documents CDA à corps structurés".

Le modèle du CR-GM est un modèle à corps structuré.

3.1.3 Types des données

Voir Volet Modèles de contenus CDA, paragraphe "Types de données utilisées dans les éléments 'valeur' des observations".

3.1.4 Cardinalités

Voir Volet Modèles de contenus CDA, paragraphe "Cardinalités".

3.1.5 nullFlavor

Voir Volet Modèles de contenus CDA, paragraphe "nullFlavor".

3.1.6 Éléments narratifs référencés dans les entrées

Voir Volet Modèles de contenus CDA, paragraphe "Éléments narratifs référencés dans les entrées".

3.1.7 Terminologies et jeux de valeurs

Voir Volet Modèles de contenus CDA, paragraphe "Terminologies et Jeux de valeurs"

3.1.8 Cas des PS et des structures dans les documents médicaux

Voir Volet Modèles de contenus CDA, paragraphe "Cas des personnes et des structures dans les documents médicaux".

3.2 Correspondance entre spécifications métier et spécifications techniques

Les tableaux ci-dessous donnent la correspondance entre les données des spécifications métier et les spécifications techniques.

Spécifications métier		Spécifications techniques	
1. Identification du laboratoire			
Identification du laboratoire	Entête / componentOf		encompassingEncounter/responsibleParty/assignedEntity/representedOrganization/name
	Entête / custodian		assignedCustodian/ representedCustodianOrganization/name
2. Demande d'examen			
2. 1. Examen			
Titre de l'examen	Corps Section FR-Informations-cliniques (Clinical Information Section) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.2.1		Entrée FR-Resultat-examens-de-biologie-element-clinique-pertinent (Laboratory Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.3.1.6
Numéro de l'examen	Entrée FR-Liste-des-observations (Problem Organizer) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.3.6		Entrée FR-Resultat-examens-de-biologie-element-clinique-pertinent (Laboratory Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.3.1.6
2. 2. Patient			
Identifiants du patient	Entête / recordTarget	patientRole/id	
Nom		patientRole/patient/name/family (qualifier='SP')	
Nom de naissance		patientRole/patient/name/family (qualifier='BR')	
Prénom(s)		patientRole/patient/name/given	
Date de naissance		patientRole/patient/birthTime	
Sexe		patientRole/patient/administrativeGenderCode	
2. 3. Numéro et dates du prélèvement			
Réalisé à partir du prélèvement référencé	Corps Section FR-Prelevements (Procedure Steps Section) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.2.6		<i>participant/participantRole/id</i>
Datant du	Entrée FR-Prelevement-APSR (Specimen Procedure Step) 1.3.6.1.4.1.19376.1.3.10.4.1		<i>effectiveTime/high</i>
Reçu le			<i>effectiveTime (entryRelationship/ act classCode="ACT"/ code code="SPRECEIVE")</i>
2. 4. Prescription de l'examen			
Medecin prescripteur			
Identifiant du prescripteur	Entête / participant	<i>associatedEntity/id</i>	
Nom		<i>associatedEntity /associatedPerson/name/family</i>	
Prénom		<i>associatedEntity/associatedddPerson/name/given</i>	
Coordonnées		<i>associatedEntity/ddr</i>	
Prefix		<i>associatedEntity/associatedPerson/name/prefix</i>	
Date de la prescription		<i>time/high</i>	

Spécifications métier		Spécifications techniques	
Prescription			
Prescription	Entête / inFulfillmentOf		order/id
Motif de l'examen			
Motif de l'analyse demandée	Corps Section FR-Informations-cliniques (Clinical Information Section) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.2.1 Sous-Section FR-Raison-de-la-recom-mandation-non-code (Reason for Referral) 1.3.6.1.4.1.19376.1.5.3.1.3.1		Pas d'Entrée
3. Renseignements anatomo-cyto-pathologiques			
3. 1. Informations sur le prélèvement			
Type de prélèvement d'origine	Corps Section FR-Observation-macroscopique (Macroscopic Observation Section) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.2.3 Entrée FR-Liste-des-observations (Problem Organizer) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.3.6	Entrée FR-Observation-Anatomo-pathologique (Anatomic Pathology Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9	
Organe		Entrée FR-Observation-Anatomo-pathologique (Anatomic Pathology Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9	
Type histologique et état tumoral		Entrée FR-Observation-Anatomo-pathologique (Anatomic Pathology Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9	
Conditionnement		Entrée FR-Observation-Anatomo-pathologique (Anatomic Pathology Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9	
Nature du matériel étudié		Entrée FR-Observation-Anatomo-pathologique (Anatomic Pathology Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9	
3. 2. Informations sur la qualification			
Anatomopathologiste responsable du diagnostic			
Identifiant	Entête / author	assignedAuthor/id	
Nom		assignedAuthor/assignedPerson/name/family	
Prénom		assignedAuthor/assignedPerson/name/given	
Coordonnées		assignedAuthor/addr	
Prefix		assignedAuthor/assignedPerson/name/prefix	
Anatomopathologiste responsable de la qualification			
Identifiant	Entête / author	assignedAuthor/id	
Nom		assignedAuthor/assignedPerson/name/family	
Prenom		assignedAuthor/assignedPerson/name/given	
Coordonnées		assignedAuthor/addr	
Prefix		assignedAuthor/assignedPerson/name/prefix	
Pourcentage de cellules tumorales			
comportant « X % » de cellules tumorales	Corps Section FR-Observation-macroscopique (Macroscopic Observation Section) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.2.3 Entrée FR-Liste-des-observations (Problem Organizer) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.3.6		Entrée FR-Observation-Anatomo-pathologique (Anatomic Pathology Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9

Spécifications métier		Spécifications techniques	
4. Résultats de l'examen			
	Corps Section FR-Observation-extemporane (Intraoperative Observation Section) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.2.2		
4. 1. Variants dont l'impact clinique est connu (classe 5, avec AMM dans la pathologie)			
Type de résultat	Entrée FR-Liste-des-observations (Problem Organizer) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.3.6	Elément <i>qualifier/ value</i>	
Gène		Entrée FR-Observation-Anatomo-pathologique (Anatomic Pathology Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9	
Séquence de référence		Entrée FR-Observation-Anatomo-pathologique (Anatomic Pathology Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9	
Variant		Entrée FR-Observation-Anatomo-pathologique (Anatomic Pathology Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9	
Altération protéique		Entrée FR-Observation-Anatomo-pathologique (Anatomic Pathology Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9	
4. 2. Variants à discuter en staff moléculaire (classe 4 et classe 5 sans AMM dans la pathologie)			
Type de résultat	Entrée FR-Liste-des-observations (Problem Organizer) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.3.6	Elément <i>qualifier/ value</i>	
Gène		Entrée FR-Observation-Anatomo-pathologique (Anatomic Pathology Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9	
Séquence de référence		Entrée FR-Observation-Anatomo-pathologique (Anatomic Pathology Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9	
Variant		Entrée FR-Observation-Anatomo-pathologique (Anatomic Pathology Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9	
Altération protéique		Entrée FR-Observation-Anatomo-pathologique (Anatomic Pathology Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9	
4. 3. Autres variants dont la valeur prédictive est inconnue (Classe 3)			
Type de résultat	Entrée FR-Liste-des-observations (Problem Organizer) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.3.6	Elément <i>qualifier/ value</i>	
Gène		Entrée FR-Observation-Anatomo-pathologique (Anatomic Pathology Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9	
Séquence de référence		Entrée FR-Observation-Anatomo-pathologique (Anatomic Pathology Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9	
Variant		Entrée FR-Observation-Anatomo-pathologique (Anatomic Pathology Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9	
Altération protéique		Entrée FR-Observation-Anatomo-pathologique (Anatomic Pathology Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9	
4. 4. Gènes pour lesquels aucune anomalie n'a été retrouvée			
Type de résultat	Entrée FR-Liste-des-observations (Problem Organizer) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.3.6	Elément <i>qualifier/ value</i>	
Gènes pour lesquels aucune anomalie n'a été retrouvée		Entrée FR-Observation-Anatomo-pathologique (Anatomic Pathology Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9	

Spécifications métier		Spécifications techniques	
4. 5. Résultats non interprétables			
Type de résultat	Entrée FR-Liste-des-observations (Problem Organizer) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.3.6	Elément <i>qualifier/ value</i>	
Résultat non interprétable pour les gènes		Entrée FR-Observation-Anatomo-pathologique (Anatomic Pathology Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9	
4. 6. Comparaison avec résultats antérieurs			
Comparaison avec résultats antérieurs	Entrée FR-Liste-des-observations (Problem Organizer) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.3.6	Entrée FR-Resultat-examens-de-biologie-ele-ment-clinique-pertinent (Laboratory Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.3.1.6	
5. Conclusion/ Interprétation des résultats en l'état actuel des connaissances			
	Corps Section FR-Conclusion-diagnostic (Diagnostic Conclusion section) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.2.5		
5. 1. Analyse non réalisée			
Type de conclusion	Entrée FR-Liste-des-observations (Problem Organizer) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.3.6	Elément <i>qualifier/ value</i>	
Qualification de la fraction génomique analysée		Entrée FR-Observation-Anatomo-pathologique (Anatomic Pathology Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9	
Nature de la fraction génomique analysée		Entrée FR-Observation-Anatomo-pathologique (Anatomic Pathology Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9	
Raison de non réalisation de l'analyse		Entrée FR-Observation-Anatomo-pathologique (Anatomic Pathology Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9	
Commentaire		Entrée FR-Commentaire-ER (Comments) 1.3.6.1.4.1.19376.1.5.3.1.4.2	
5. 2. Résultats avec une mutation observée			
Type de conclusion	Entrée FR-Liste-des-observations (Problem Organizer) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.3.6	Elément <i>qualifier/ value</i>	
Gène		Entrée FR-Observation-Anatomo-pathologique (Anatomic Pathology Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9	
Variant		Entrée FR-Observation-Anatomo-pathologique (Anatomic Pathology Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9	
Impact de la mutation		Entrée FR-Observation-Anatomo-pathologique (Anatomic Pathology Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9	
Classe de thérapie ciblée		Entrée FR-Observation-Anatomo-pathologique (Anatomic Pathology Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9	
Gène		Entrée FR-Observation-Anatomo-pathologique (Anatomic Pathology Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9	
Classe de thérapie ciblée		Entrée FR-Observation-Anatomo-pathologique (Anatomic Pathology Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9	
Gène		Entrée FR-Observation-Anatomo-pathologique (Anatomic Pathology Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9	
Commentaire		Entrée FR-Commentaire-ER (Comments) 1.3.6.1.4.1.19376.1.5.3.1.4.2	
5. 3. Résultats sans mutation			

Spécifications métier	Spécifications techniques	
Type de conclusion	Entrée FR-Liste-des-observations (Problem Organizer) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.3.6	Elément <i>qualifier/ value</i>
Gène		Entrée FR-Observation-Anatomo-pathologique (Anatomic Pathology Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9
Pourcentage (valeur de la sensibilité)		Entrée FR-Resultat-examens-de-biologie-ele-ment-clinique-pertinent (Laboratory Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.3.1.6
Commentaire		Entrée FR-Commentaire-ER (Comments) 1.3.6.1.4.1.19376.1.5.3.1.4.2
5. 4. Résultats non interprétables		
Type de conclusion	Entrée FR-Liste-des-observations (Problem Organizer) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.3.6	Elément <i>qualifier/ value</i>
Qualification de la fraction génomique analysée		Entrée FR-Observation-Anatomo-pathologique (Anatomic Pathology Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9
Nature de la fraction génomique analysée		Entrée FR-Observation-Anatomo-pathologique (Anatomic Pathology Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9
Commentaire		Entrée FR-Commentaire-ER (Comments) 1.3.6.1.4.1.19376.1.5.3.1.4.2
5. 5. Suspicion d'une amplification ou d'une délétion		
Type de conclusion	Entrée FR-Liste-des-observations (Problem Organizer) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.3.6	Elément <i>qualifier/ value</i>
Gène		Entrée FR-Observation-Anatomo-pathologique (Anatomic Pathology Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9
Commentaire		Entrée FR-Commentaire-ER (Comments) 1.3.6.1.4.1.19376.1.5.3.1.4.2
6. Signature du compte rendu		
Fait à	Entête / legalAuthenticator	<i>assignedEntity/representedOrganization/addr/city</i>
Le		<i>Time</i>
Le signataire		<i>assignedEntity/id</i> <i>assignedEntity/assignedPerson/ name</i>
7. Méthode		
Nature du matériel étudié pour le séquençage	Corps Section FR-Constatactions-pathologiques-complementaires (Additional Specified Section) 1.3.6.1.4.1.19376.1.3.10.3.1 Entrée FR-Liste-des-observations (Problem Organizer) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.3.6	Entrée FR-Observation-Anatomo-pathologique (Anatomic Pathology Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9
Méthode de préparation de l'échantillon analysé		Entrée FR-Observation-Anatomo-pathologique (Anatomic Pathology Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9
Méthode d'extraction de l'ADN génomique tumoral		Entrée FR-Observation-Anatomo-pathologique (Anatomic Pathology Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9
Méthode d'analyse		Entrée FR-Observation-Anatomo-pathologique (Anatomic Pathology Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9
Séquenceur utilisé		Entrée FR-Observation-Anatomo-pathologique (Anatomic Pathology Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9
Sensibilité		Entrée FR-Observation-Anatomo-pathologique (Anatomic Pathology Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9
Profondeur minimale		Entrée FR-Observation-Anatomo-pathologique (Anatomic Pathology Observation) 1 3 6 1 4 1 19376 1 8 1 4 9

Spécifications métier	Spécifications techniques	
Version du génome de référence utilisé		Entrée FR-Observation-Anatomo-pathologique (Anatomic Pathology Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9
Liste des gènes et exons analysés		N entrées FR-Observation-Anatomo-pathologique (Anatomic Pathology Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9 Entrée FR-Observation-Anatomo-pathologique (Anatomic Pathology Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9
Niveau de couverture des exons analysés		Entrée FR-Observation-Anatomo-pathologique (Anatomic Pathology Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9
séquence de référence		Entrée FR-Observation-Anatomo-pathologique (Anatomic Pathology Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9
Version du pipeline d'analyse		Entrée FR-Observation-Anatomo-pathologique (Anatomic Pathology Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9
Commentaire		Entrée FR-Commentaire-ER (Comments) 1.3.6.1.4.1.19376.1.5.3.1.4.2

Tableau 1 - Correspondance les spécifications métier et les spécifications techniques

3.3 En-tête du CR-GM

La structure de l'en-tête de ce volet est conforme aux exigences et définitions présentées dans le *Volet Structuration Minimale de Documents de Santé* (6) du CI-SIS.

Le tableau ci-dessous précise les contraintes spécifiques au modèle CR-GM :

Niv	Élément XML	Card	Contenu de l'élément ou valeur de l'attribut
0	templateId	[1..1]	Déclarations de conformité aux spécifications HL7 France <templateId root="2.16.840.1.113883.2.8.2.1"/>
0	templateId	[1..1]	Déclarations de conformité aux spécifications au CI-SIS <templateId root="1.2.250.1.213.1.1.1.1"/>
0	templateId	[1..1]	Déclarations de conformité au modèle CR-GM 2022.01 <templateId root="1.2.250.1.213.1.1.1.32" extension="2022.01"/>
0	code	[1..1]	Type de document - code='51969-4' - displayName='CR de génétique moléculaire' - codeSystem='2.16.840.1.113883.6.1' - codeSystemName='LOINC'
0	title	[1..1]	Titre du document Fixé à la valeur " Compte-rendu de génétique moléculaire (CR-GM) "
0	author	[1..*]	Auteur(s) du document Cet élément désigne le(s) PS(s) ayant participé à la rédaction du CR-GM. Selon le scénario d'usage, on distingue trois auteurs différents, soit : L'anatomopathologiste responsable du diagnostic, détenteur du prélèvement et qui peut initier le document. L'anatomopathologiste responsable de la qualification qui peut, aussi, initier le CR-GM ou le compléter. Le médecin de biologie moléculaire qui analyse les prélèvements, formule et saisit des conclusions et valide le document.
0	custodian	[1..1]	Organisation chargée de la conservation du document Dans le cas du CR-GM , il s'agit du Laboratoire de Génétique Moléculaire .
0	informationRecipient	[0..*]	Destinataire(s) du document Obligatoires pour le CR-GM : Anatomopathologiste responsable du 14reparatio et en fonction des cas d'usage : Le(s) médecin(s) clinicien(s) : médecin prescripteur de l'examen, médecin en charge du patient, médecin de la RCP.
0	legalAuthenticator	[1..1]	Responsable du document Le médecin de biologie moléculaire ayant analysé les prélèvements et consigné les résultats/conclusions dans le document est le signataire du CR-GM.

Niv	Élément XML	Card	Contenu de l'élément ou valeur de l'attribut
0	participant	[0..*]	Toute personne impliquée dans les actes décrits par le document dont le rôle n'a pas été mentionné ailleurs. Au minimum 3 obligatoires pour le CR-GM : ▪ Préleveur Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : typeCode='PRF' pour Exécutant ▪ Médecin prescripteur (clinicien) Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : typeCode='REF' pour Prescripteur ▪ Médecin en charge du patient (clinicien) Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : typeCode='PRF' pour Exécutant ▪ Médecin de la RCP (clinicien) (si pertinent) Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : typeCode='REFB' pour le Personne ayant adressé le patient
1	functionCode	[1..1]	Rôle fonctionnel du participant Dans le cadre du CR-GM, cet élément est obligatoire pour les deux participants décrits ci-après. Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : Pour le préleveur ▪ code='PRELV' ▪ codeSystem='1.2.250.1.213.1.1.4.2.280' ▪ displayName='Préleveur' Pour le médecin prescripteur (clinicien) ▪ nullFlavor="NA" Médecin en charge du patient (clinicien) ▪ code='ATTPHYS' ▪ codeSystem='2.16.840.1.113883.5.88' ▪ displayName='Référént – Responsable du patient dans la structure de soins' Médecin de la RCP (clinicien) ▪ nullFlavor="NA"
0	documentationOf	[1..*]	Association du document à des actes La première instanciation de l'élément documentationOf, obligatoire, permet d'indiquer que l'acte documenté est un examen de génétique moléculaire.
2	code	[0..1]	Code de l'acte documenté (examen) Obligatoire pour le CR-GM • code='51956-1' • displayName='Examen de génétique moléculaire' • codeSystem='2.16.840.1.113883.6.1' • codeSystemName='LOINC'
2	performer	[0..1]	Personne ayant exécuté l'acte Obligatoire pour l'acte principal Médecin de biologie moléculaire nullFlavor interdit.
4	representedOrganization	[1..1]	Organisation représentée Laboratoire de génétique moléculaire
0	componentOf	[1..1]	Contexte de la prise en charge Cet élément permet de coder les coordonnées du laboratoire où se déroule l'examen de génétique (nom, adresse, téléphone, fax, email et téléphone 24h/24).
2	responsibleParty	[0..1]	La dernière entité responsable de la prise en charge du patient connue au moment de la production du document : Le médecin de biologie moléculaire
2	location	[1..1]	Laboratoire de génétique moléculaire

Tableau 2 – Contraintes spécifiques de l'entête du CR-GM

3.4 Corps du CR-GM

Sections	Code LOINC Libellé LOINC	Entrées / Sous- section
Section FR-Informations-cliniques 1.2.250.1.213.1.1.2.165 <i>(Clinical Information Section)</i> 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.2.1 Numéro et titre de l'examen et motif de l'analyse demandée	22636-5 Rapport de pathologie et d'historique pertinent (Pathology report relevant history Narrative)	[1..1] Entrée FR-Liste-des-observations 1.2.250.1.213.1.1.3.74 (IHE-APSR – Problem Organizer) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.3.6 [2..2] Entrée FR-Resultat-examens-de-biologie-element-clinique-pertinent 1.2.250.1.213.1.1.3.80 (IHE-PALM – Laboratory Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.3.1.6 [1..1] Sous- Section FR-Raison-de-la-recommandation-non-code 1.2.250.1.213.1.1.2.127 (Reason for Referral) 1.3.6.1.4.1.19376.1.5.3.1.3.1
Section FR-Prelevements 1.2.250.1.213.1.1.2.170 <i>(Procedure Steps Section)</i> 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.2.6 Informations sur le prélèvement	46059-2 Procédures et Traitements spéciaux (Special treatments and procedures section)	[1..1] Entrée FR-Prelevement-APSR 1.2.250.1.213.1.1.3.100 (Specimen Procedure Step) 1.3.6.1.4.1.19376.1.3.10.4.1 [1..1] Entrée FR-Echantillon-date-reception 1.2.250.1.213.1.1.3.107 (Specimen Received) 1.3.6.1.4.1.19376.1.3.1.3
Section FR-Observation-macroscopique 1.2.250.1.213.1.1.2.167 <i>(Macroscopic Observation Section)</i> 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.2.3 Renseignements anatomo- cyto-pathologiques sur le prélèvement	22634-0 Rapport de pathologie (Pathology report gross observation Narrative)	[1..1] Entrée FR-Liste-des-observations 1.2.250.1.213.1.1.3.74 (IHE-APSR – Problem Organizer) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.3.6 [6..6] Entrée FR-Observation-Anatomo-pathologique 1.2.250.1.213.1.1.3.102 (Anatomic Pathology Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9
Section FR-Observation-extemporane 1.2.250.1.213.1.1.2.166 <i>Intraoperative Observation Section</i> (1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.2.2) Résultats	83321-0 Rapport d'observation intraopérative (Pathology report intraoperative observation in Specimen Document)	[0..5] Entrée FR-Liste-des-observations 1.2.250.1.213.1.1.3.74 (IHE-APSR – Problem Organizer) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.3.6 [1..*] Entrée FR-Observation-Anatomo-pathologique 1.2.250.1.213.1.1.3.102 (Anatomic Pathology Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9 [0..1] Entrée FR-Liste-des-observations 1.2.250.1.213.1.1.3.74 (IHE-APSR – Problem Organizer) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.3.6 [1..1] Entrée FR-Resultat-examens-de-biologie-element-clinique-pertinent 1.2.250.1.213.1.1.3.80 (IHE-PALM – Laboratory Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.3.1.6

Sections	Code LOINC Libellé LOINC	Entrées / Sous- section
Section FR-Conclusion-diagnostic 1.2.250.1.213.1.1.2.169 <i>(Diagnostic Conclusion Section)</i> 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.2.5 Conclusion / Interprétation des résultats en l'état actuel des connaissances	22637-3 Rapport de diagnostique pathologique (Pathology report final diagnosis Narrative)	[1..4] Entrée FR-Liste-des-observations 1.2.250.1.213.1.1.3.74 (IHE-APSR – Problem Organizer) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.3.6 [1..*] Entrée FR-Observation-Anatomo-pathologique 1.2.250.1.213.1.1.3.102 (Anatomic Pathology Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9
Section FR-Constatactions-pathologiques-complementaires 1.2.250.1.213.1.1.2.72 <i>(Additional Specified Section)</i> 1.3.6.1.4.1.19376.1.3.10.3.1 Méthode	89201-8 Méthode de test de laboratoire moléculaire (Molecular lab test method used to determine resistance [Identifier] in Isolate or Specimen)	[1..1] Entrée FR-Liste-des-observations 1.2.250.1.213.1.1.3.74 (IHE-APSR – Problem Organizer) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.3.6 [1..*] Entrée FR-Observation-Anatomo-pathologique 1.2.250.1.213.1.1.3.102 (Anatomic Pathology Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9
Section FR-Statut-du-document 1.2.250.1.213.1.1.2.35	33557-0 Etat d'achèvement (Completion status Task Observed)	[1..1] Entrée FR-Statut-document 1.2.250.1.213.1.1.3.48.16 (Simple observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.5.3.1.4.13

Tableau 3 – Sections, sous- sections et entrées utilisées dans le volet CR-GM

3.4.1 Section FR-Informations-cliniques

(IHE-APSR – Clinical information Section – 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.2.1)

Cette section est obligatoire.

Elle permet de coder le **numéro et le titre de l'examen et le motif de l'analyse demandée**.

Pour le CR-GM, elle est composée :

- d'une seule entrée FR-Liste-des-observations (IHE-APSR – Problem Organizer – 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.3.6) qui contient elle-même deux entrées de type FR-Resultat-examens-de-biologie-element-clinique-pertinent (IHE-PALM – Laboratory Observation – 1.3.6.1.4.1.19376.1.3.1.6) pour coder le **numéro de l'examen** et le **titre de l'examen**
- d'une sous-section FR-Raison-de-la-recommandation-non-code (IHE-PCC – Reason-For-Referral – 1.3.6.1.4.1.19376.1.5.3.1.3.1) pour coder le **motif de l'analyse demandée**.

Voir volet Modèles de contenus CDA

Contraintes spécifiques au CR-GM :

1	title	[1..1]	Titre de la sous-section. Valeur fixée à "DEMANDE D'EXAMEN ET MOTIF DE L'ANALYSE"
---	-------	--------	---

3.4.1.1 Entrée FR-Liste-des-observations

(IHE-APSR – Problem Organizer – 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.3.6)

Cette entrée est obligatoire.

La description de cette entrée est fournie au paragraphe 3.4.8.1.

Contraintes spécifiques au CR-GM :

Cette entrée doit contenir 2 entrées FR-Resultat-examens-de-biologie-element-clinique-pertinent.

3	observation/statusCode	[1..1]	Niveau de complétude Valeur fixée à 'completed'
3	observation/effective-Time	[1..1]	Date à laquelle les informations ont été recueillies.
3	observation/author	[1..1]	Auteur responsable de la saisie de cette entrée Selon le cas : - Anatomopathologiste responsable du diagnostic. - Anatomopathologiste responsable de la qualification
3	observation/component	[1..1]	Entrée FR-Resultat-examens-de-biologie-element-clinique-pertinent 1.2.250.1.213.1.1.3.80 (IHE-PALM – Laboratory Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.3.1.6 Numéro de l'examen Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : @typeCode="COMP"
3	observation/component	[1..1]	Entrée FR-Resultat-examens-de-biologie-element-clinique-pertinent 1.2.250.1.213.1.1.3.80 (IHE-PALM – Laboratory Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.3.1.6 Titre de l'examen Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : @typeCode="COMP"

3.4.1.2 Entrée FR-Resultat-examens-de-biologie-element-clinique-pertinent

(IHE-PALM – Laboratory Observation – 1.3.6.1.4.1.19376.1.3.1.6)

Deux entrées FR-Resultat-examens-de-biologie-element-clinique-pertinent sont obligatoires.

La première permet de coder le **numéro de l'examen** et la seconde, le **titre de l'examen**.

La description de cette entrée est fournie au paragraphe 3.4.8.3.

Contraintes spécifiques au CR-GM :

3	observation/component	[1..1]	Entrée FR-Resultat-examens-de-biologie-element-clinique-pertinent 1.2.250.1.213.1.1.3.80 (IHE-PALM – Laboratory Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.3.1.6 Numéro de l'examen Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : @typeCode="COMP"
5	observation/component/code	[1..1]	Code de l'élément clinique pertinent Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : - code="30896-5" - displayName="Numéro d'examen" - codeSystem="2.16.840.1.113883.6.1" - codeSystemName="LOINC"
5	observation/component/statusCode	[1..1]	Niveau de complétude Valeur fixée à 'completed'
5	observation/component/value	[0..1]	Numéro de l'examen sous forme textuelle (xsi:type="ST").
3	observation/component	[1..1]	Entrée FR-Resultat-examens-de-biologie-element-clinique-pertinent 1.2.250.1.213.1.1.3.80 (IHE-PALM – Laboratory Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.3.1.6 Titre de l'examen Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : @typeCode="COMP"
5	observation/component/code	[1..1]	Code de l'élément clinique pertinent Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : - code="19145-2" - displayName="Titre de l'examen" - codeSystem="2.16.840.1.113883.6.1" - codeSystemName="LOINC"
5	observation/component/statusCode	[1..1]	Niveau de complétude Valeur fixée à 'completed'
5	observation/component/value	[0..1]	Titre de l'examen sous forme textuelle (xsi:type="ST").

3.4.1.3 Sous-section FR-Raison-de-la-recommandation-non-code

(IHE-PCC – Reason-For-Referral – 1.3.6.1.4.1.19376.1.5.3.1.3.1)

Cette sous-section est obligatoire.

Elle permet de coder **le motif de l'analyse demandée**.

Voir volet Modèles de contenus CDA

Contraintes spécifiques au CR-GM :

3	component/section/title	[1..1]	Titre de la sous-section. Valeur fixée à " Motif de l'analyse demandée "
3	component/section/text	[1..1]	Partie narrative Motif de l'analyse demandée sous forme textuelle

3.4.2 Section FR-Prelevements

(IHE-APSR – Procedure Steps Section – 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.2.6)

Cette section est obligatoire.

Elle permet d'enregistrer la **référence et la date du prélèvement et la date de réception du prélèvement** par l'anatomopathologiste responsable du diagnostic.

Elle est composée d'une entrée **FR-Prelevement-APSR** (IHE-APSR – Specimen Procedure Step – 1.3.6.1.4.1.19376.1.3.10.4.1), elle-même composée d'une entrée **FR-Echantillon-date-reception** (IHE-APSR – Macroscopic Observation section – 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.2.3).

Voir volet Modèles de contenus CDA

Contraintes spécifiques au CR-GM :

1	title	[1..1]	Titre de la section Valeur fixée à 'INFORMATIONS SUR LE PRÉLÈVEMENT'
1	entry	[1..1]	Entrée FR-Prelevement-APSR 1.2.250.1.213.1.1.3.100 (IHE-APSR – Specimen Procedure Step) 1.3.6.1.4.1.19376.1.3.10.4.1

3.4.2.1 Entrée FR-Prelevement-APSR

(IHE-APSR – Specimen Procedure Step – 1.3.6.1.4.1.19376.1.3.10.4.1)

Cette entrée est obligatoire.

Elle permet d'enregistrer la **référence et la date du prélèvement et la date de réception du prélèvement** par le laboratoire de génétique moléculaire.

Voir volet Modèles de contenus CDA

Contraintes spécifiques au CR-GM :

3	procedure/effectiveTime	[1..1]	Date de la procédure de prélèvement
5	procedure/specimen/specimenRole/id	[1..1]	Référence du prélèvement
3	procedure/performer	[1..1]	Préleveur et laboratoire de prélèvement Si le préleveur n'est pas connu, l'identifiant du préleveur est mis à nullFlavor="UNK" et l'élément <assignedPerson> n'est pas fourni.
3	procedure/author	[1..1]	Auteur responsable de la saisie de cette entrée Selon le cas : - Anatomopathologiste responsable du diagnostic. - Anatomopathologiste responsable de la qualification.
4	procedure/participant/time	[1..1]	Date de la procédure de prélèvement
5	procedure/participant/participantRole/id	[1..1]	Identifiant de l'échantillon
5	procedure/entryRelationship/act	[1..1]	Entrée FR-Echantillon-date-reception 1.2.250.1.213.1.1.3.107 (Specimen Received) 1.3.6.1.4.1.19376.1.3.1.3

3.4.2.2 Entrée FR-Echantillon-date-reception

(Specimen Received – 1.3.6.1.4.1.19376.1.3.1.3)

Voir volet Modèles de contenus CDA

Contraintes spécifiques au CR-GM :

5	act/effectiveTime	[1..1]	Date de réception du prélèvement
---	-------------------	--------	---

3.4.3 Section FR-Observation-macroscopique

(IHE-APSR – Macroscopic Observation section – 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.2.3)

Cette section est obligatoire.

Cette section permet de fournir les **informations anatomo-cyto-pathologiques du prélèvement**.

Elle est composée d'une seule entrée **FR-Liste-des-observations** (IHE-APSR – Problem Organizer – 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.3.6), elle-même composée de six entrées **FR-Observation-Anatomo-pathologique** (IHE-APSR – Anatomic Pathology Observation – 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9).

Voir volet Modèles de contenus CDA

Contraintes spécifiques au CR-GM :

1	title	[1..1]	Titre de la section Valeur fixée à ' RENSEIGNEMENTS ANATOMOCYTOPATHOLOGIQUES SUR LE PRÉLÈVEMENT '
1	entry	[1..1]	Entrée FR-Liste-des-observations 1.2.250.1.213.1.1.3.74 (IHE-APSR – Problem Organizer) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.3.6

3.4.3.1 Entrée FR-Liste-des-observations

(IHE-APSR – Problem Organizer – 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.3.6)

Cette entrée est obligatoire.

La description de cette entrée est fournie au paragraphe 3.4.8.1.

Contraintes spécifiques au CR-GM :

3	organizer/effectiveTime	[1..1]	Période pendant laquelle les informations ont été recueillies.
3	organizer/performer	[1..1]	Préleveur et laboratoire de prélèvement Si le préleveur n'est pas connu, l'identifiant du préleveur est mis à nullFlavor="UNK" et l'élément <assignedPerson> n'est pas fourni.
3	organizer/author	[1..1]	Auteur responsable de la saisie de cette entrée Selon le cas, il peut s'agir : • soit de l'anatomopathologiste responsable du diagnostic, • soit de l'anatomopathologiste responsable de la qualification.
3	organizer/component	[6..6]	Entrée FR-Observation-Anatomo-pathologique 1.2.250.1.213.1.1.3.102 (Anatomic Pathology Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9 Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : • @typeCode="COMP" 6 entrées pour enregistrer les données suivantes : • Type de prélèvement d'origine • Organe • Type Histologique et état tumoral • Conditionnement • Nature du matériel étudié • Pourcentage de cellules tumorales

3.4.3.2 Entrée FR-Observation-Anatomo-pathologique

(IHE-APSR – Anatomic Pathology Observation – 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9)

Six occurrences de cette entrée sont obligatoires.

La description de cette entrée est fournie au paragraphe 3.4.8.2.

Contraintes spécifiques au CR-GM :

3	Component	[1..1]	Entrée FR-Observation-Anatomo-pathologique 1.2.250.1.213.1.1.3.102 (Anatomic Pathology Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9 Type de prélèvement d'origine
5	component/observation/code	[1..1]	Code de l'observation Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : - code="53903-1" - displayName="Méthode du recueil" - codeSystem="2.16.840.1.113883.6.1" - codeSystemName="LOINC"
5	component/observation/statusCode	[1..1]	Niveau de complétude Valeur fixée à 'completed'
5	component/observation/value	[0..1]	Type de prélèvement d'origine Les attributs de cet élément sont issus du JDV_TypePrelevOrigine-CISIS (1.2.250.1.213.1.1.5.148).
3	Component	[1..1]	Entrée FR-Observation-Anatomo-pathologique 1.2.250.1.213.1.1.3.102 (Anatomic Pathology Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9 Organe
5	component/observation/code	[1..1]	Code de l'observation Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : - code="20506-2" - displayName="Site du prélèvement" - codeSystem="2.16.840.1.113883.6.1" - codeSystemName="LOINC"
5	component/observation/statusCode	[1..1]	Niveau de complétude Valeur fixée à 'completed'
5	component/observation/value	[0..1]	Organe Les attributs de cet élément sont issus du JDV_Organe-CISIS (1.2.250.1.213.1.1.5.479).
3	Component	[1..1]	Entrée FR-Observation-Anatomo-pathologique 1.2.250.1.213.1.1.3.102 (Anatomic Pathology Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9 Type Histologique et état tumoral
5	component/observation/code	[1..1]	Code de l'observation Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : - code="33731-1" - displayName="Type histologique" - codeSystem="2.16.840.1.113883.6.1" - codeSystemName="LOINC"
5	component/observation/statusCode	[1..1]	Niveau de complétude Valeur fixée à 'completed'
5	component/observation/value	[0..1]	Type Histologique et état tumoral Les attributs de cet élément sont issus du JDV_TypeHisto_EtatTumoral-CISIS (1.2.250.1.213.1.1.5.39).

3	Component	[1..1]	Entrée FR-Observation-Anatomo-pathologique 1.2.250.1.213.1.1.3.102 (Anatomic Pathology Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9 Conditionnement
5	component/observation/code	[1..1]	Code de l'observation Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : - code="19772-3" - displayName="Techniques 26reparation" - codeSystem="2.16.840.1.113883.6.1" - codeSystemName="LOINC"
5	component/observation/statusCode	[1..1]	Niveau de complétude Valeur fixée à 'completed'
5	component/observation/value	[0..1]	Conditionnement Les attributs de cet élément sont issus du JDV_Conditionnement-CISIS (1.2.250.1.213.1.1.5.149).
3	Component	[1..1]	Entrée FR-Observation-Anatomo-pathologique 1.2.250.1.213.1.1.3.102 (Anatomic Pathology Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9 Nature du matériel étudié
5	component/observation/code	[1..1]	Code de l'observation Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : - code="66746-9" - displayName="Nature du prélèvement" - codeSystem="2.16.840.1.113883.6.1" - codeSystemName="LOINC"
5	component/observation/statusCode	[1..1]	Niveau de complétude Valeur fixée à 'completed'
5	component/observation/value	[0..1]	Nature du matériel étudié Les attributs de cet élément sont issus du JDV_NatureMaterielEtudie-CISIS (1.2.250.1.213.1.1.5.141).
3	Component	[1..1]	Entrée FR-Observation-Anatomo-pathologique 1.2.250.1.213.1.1.3.102 (Anatomic Pathology Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9 Pourcentage de cellules tumorales
5	component/observation/code	[1..1]	Code de l'observation Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : - code="GEN-167" - displayName="Quantité" - codeSystem="2.16.840.1.113883.6.1" - codeSystemName="LOINC"
5	component/observation/statusCode	[1..1]	Niveau de complétude Valeur fixée à 'completed'
5	component/observation/value	[0..1]	Pourcentage de cellules tumorales Valeur de type quantité (xsi:type="PQ")

3.4.4 Section FR-Observation-extemporane

(IHE-APSR – Intraoperative Observation Section – 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.2.2)

Cette section est obligatoire.

Cette section permet de décrire les différents **résultats de l'analyse** et correspond à un diagnostic extemporané de l'examen de génétique moléculaire réalisé sur le prélèvement.

Voir volet Modèles de contenus CDA

Contraintes spécifiques au CR-GM :

1	Title	[1..1]	Titre de la section Valeur fixée à "RÉSULTATS"
1	Text	[1..1]	Partie narrative de la section - Si l'analyse n'a pas été réalisée, la partie narrative de la section contient le texte « Analyse non réalisée » - Si l'analyse a été réalisée, la partie narrative présente les résultats
3	Author	[1..1]	Auteur responsable de la saisie de cette entrée Médecin de biologie moléculaire.

3.4.4.1 Si l'analyse n'a pas été réalisée

Il n'y a pas d'entrée FR-Liste-des-observations.

Exemple d'affichage :

RÉSULTATS
▪ Analyse non réalisée

3.4.4.2 Si l'analyse a été réalisée

La section comporte d'une à six entrées **FR-Liste-des-observations** (IHE-APSR – Problem Organizer – 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.3.6) selon le **type de résultat** à décrire :

- 'Variants dont l'impact clinique est connu' permettant de citer les gènes correspondants à cette classe de mutation (*classe 5, avec AMM dans la pathologie*), leurs séquences de référence, variants et altérations protéiques.
- 'Variants à discuter en staff moléculaire' permettant de citer les gènes, leurs séquences de référence, variants et altérations protéiques (*classe 4 et classe 5 sans AMM dans la pathologie*).
- 'Autres variants dont la valeur prédictive est inconnue' permettant de citer les gènes correspondants à cette classe de mutation (*classe 3*), leurs séquences de référence, variants et altérations protéiques.
- 'Gènes pour lesquels aucune anomalie n'a été retrouvée' permettant de citer les gènes sans anomalie.
- 'Résultats non interprétables pour les gènes' permettant de citer les gènes pour lesquels les tests ne sont pas interprétables.
- 'Comparaison avec résultats antérieurs' permettant de décrire les résultats obtenus précédemment et de les comparer aux résultats actuels.

La description des entrées utilisées dans cette section est fournie aux paragraphes suivants :

- Entrée FR-Liste-des-observations : paragraphe 3.4.8.1.
- Entrée FR-Observation-Anatomo-pathologique : paragraphe 3.4.8.2.
- Entrée FR-Resultat-examens-de-biologie-element-clinique-pertinent : paragraphe 3.4.8.3.

3.4.4.2.1 Pour les types de résultats 1 à 3

Chaque entrée **FR-Liste-des-observations** (IHE-APSR – Problem Organizer – 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.3.6) est elle-même composée

- de une à plusieurs entrées **FR-Observation-Anatomo-pathologique** (IHE-APSR – Anatomic Pathology Observation – 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9) permettant de coder le(s) **gène(s)**. Chaque entrée **FR-Observation-Anatomo-pathologique "Gène"** est elle-même composée :
 - de sous-entrées de **FR-Observation-Anatomo-pathologique** pour coder la **séquence de référence (obligatoire)**, le **variant (obligatoire)** et l'**altération protéique (facultatif)**.

Exemple d’affichage pour les types de résultats 1 à 3 :

RÉSULTATS			
▪ Variants dont l’impact clinique est connu (classe 5, avec AMM dans la pathologie)			
Gène	Séquence de référence	Variant	Altération protéique
EGFR	NM_005228.3	c.2573T>G	p.Leu858Arg
▪ Variants à discuter en staff moléculaire (classe 4 et classe 5 sans AMM dans la pathologie)			
Gène	Séquence de référence	Variant	Altération protéique
MET	NM_001127500.1	c.2942-2A>G	Variant d’épissage
▪ Autres variants dont la valeur prédictive est inconnue (Classe 3)			
Gène	Séquence de référence	Variant	Altération protéique

Contraintes spécifiques au CR-GM :

1	entry	[0..3]	Entrée FR-Liste-des-observations 1.2.250.1.213.1.1.3.74 (Problem Organizer) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.3.6 Résultats pour : 1. Variants dont l’impact clinique est connu 2. Variants à discuter en staff moléculaire 3. Autres variants dont la valeur prédictive est inconnue Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : • @typeCode="COMP"
3	organizer/code	[1..1]	Code de l’entrée Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : • code="75326-9" • displayName="Problème" • codeSystem="2.16.840.1.113883.6.1" • codeSystemName="LOINC"
4	organizer/code/qualifier	[1..1]	Type de résultats d’examen Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : • code="MED-152" • displayName="Résultats d’examens" • codeSystem="1.2.250.1.213.1.1.4.322" • codeSystemName="TA_ASIP"
5	organizer/code/qualifier/name	[1..1]	

5	organizer/code/qualifier/valeur	[1..1]	Les attributs de cet élément sont issus du JDV_TypeResultat-CISIS (1.2.250.1.213.1.1.5.147) .
3	organizer/statusCode	[1..1]	Statut de l'entrée Valeur fixée à 'completed'
3	organizer/effectiveTime	[1..1]	Période pendant laquelle les résultats ont été saisis.
3	organizer/author	[1..1]	Auteur responsable de la saisie des résultats : Médecin de biologie moléculaire.
3	organizer/component	[1..*]	Entrée FR-Observation-Anatomo-pathologique 1.2.250.1.213.1.1.3.102 (Anatomic Pathology Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9 Gène Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : • @typeCode="COMP"
5	organizer/component/observation/code	[1..1]	Code de l'observation Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : • code='48018-6' • displayName='Gène' • codeSystem='2.16.840.1.113883.6.1' • codeSystemName='LOINC'
5	organizer/component/observation/statusCode	[1..1]	Statut de l'entrée Valeur fixée à 'completed'
5	organizer/component/observation/value	[0..1]	Gène Les attributs de cet élément sont issus de la terminologie HGNC (2.16.840.1.113883.6.281).
5	organizer/component/observation/entryRelationship	[1..1]	Entrée FR-Observation-Anatomo-pathologique 1.2.250.1.213.1.1.3.102 (Anatomic Pathology Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9 Séquence de référence Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : • @typeCode="COMP"
6	organizer/component/observation/entryRelationship/observation/code	[1..1]	Code de l'observation Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : • code='48018-6' • displayName='Séquence de référence' • codeSystem='2.16.840.1.113883.6.1' • codeSystemName='LOINC'
6	organizer/component/observation/entryRelationship/observation/statusCode	[1..1]	Statut de l'entrée Valeur fixée à 'completed'
6	organizer/component/observation/entryRelationship/observation/value	[0..1]	Séquence de référence sous forme textuelle (xsi:type="ST").
5	organizer/component/observation/entryRelationship	[1..1]	Entrée FR-Observation-Anatomo-pathologique 1.2.250.1.213.1.1.3.102 (Anatomic Pathology Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9 Variant L'attribut typeCode de chacun de ces éléments prend la valeur suivante : • @typeCode="COMP"
6	organizer/component/observation/entryRelationship/observation/code	[1..1]	Code de l'observation Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : • code='69548-6' • displayName='Variant' • codeSystem='2.16.840.1.113883.6.1' • codeSystemName='LOINC'
6	organizer/component/observation/entryRelationship/observation/statusCode	[1..1]	Statut de l'entrée Valeur fixée à 'completed'
6	organizer/component/observation/entryRelationship/observation/value	[0..1]	Variant sous forme textuelle (xsi:type="ST").
5	organizer/component/observation/entryRelationship	[0..1]	Entrée FR-Observation-Anatomo-pathologique 1.2.250.1.213.1.1.3.102

			(Anatomic Pathology Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9 Altération protéique L'attribut typeCode de chacun de ces éléments prend la valeur suivante : • @typeCode="COMP"
6	organizer/component/observation/entryRelationship/observation/code	[1..1]	Code de l'observation Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : • code='53045-1' • displayName='Altération de la séquence de référence' • codeSystem='2.16.840.1.113883.6.1' • codeSystemName='LOINC'
6	organizer/component/observation/entryRelationship/observation/statusCode	[1..1]	Statut de l'entrée Valeur fixée à 'completed'
6	organizer/component/observation/entryRelationship/observation/value	[0..1]	Altération protéique sous forme textuelle (xsi:type="ST").

3.4.4.2.2 Pour les types de résultats 4 et 5

Chaque entrée **FR-Liste-des-observations** (IHE-APSR – Problem Organizer – 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.3.6) est elle-même composée

- de une à plusieurs entrées **FR-Observation-Anatomo-pathologique** (IHE-APSR – Anatomic Pathology Observation – 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9) permettant de coder le(s) **gène(s)**.

Exemple d’affichage pour le type de résultat 4 :

RÉSULTATS
▪ Gènes pour lesquels aucune anomalie n'a été retrouvée : KRAS, BRAF, PI3KCA, ERBB2, AKT1, ALK, CDKN2A, CTNNB1, DDR2, ERBB4, FGFR2, FGFR3, H3F3A, HIST1H3B, HRAS, IDH1, IDH2, KIT, MAP2K1, NRAS, PDGFRA, PIK3R1, PTEN, STK11

Exemple d’affichage pour le type de résultat 5 :

RÉSULTATS
▪ Résultats non interprétables pour le(s) gène(s) ERBB2 en raison d’une profondeur de séquençage insuffisante.

Le texte « **en raison d’une profondeur de séquençage insuffisante** » sera ajouté en fonction de la méthode de séquençage utilisée (NGS ou pas).

Contraintes spécifiques au CR-GM :

1	entry	[0..2]	Entrée FR-Liste-des-observations 1.2.250.1.213.1.1.3.74 (Problem Organizer) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.3.6 Résultats pour : 4. Gènes pour lesquels aucune anomalie n'a été retrouvée 5. Résultats non interprétables pour les gènes Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : • @typeCode="COMP"
3	organizer/code	[1..1]	Code de l’entrée Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : • code='75326-9' • displayName='Problème' • codeSystem='2.16.840.1.113883.6.1' • codeSystemName='LOINC'
4	organizer/code/qualifier	[1..1]	Type de résultats
5	organizer/code/qualifier/name	[1..1]	Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : • code='MED-152' • displayName='Résultats d’examens' • codeSystem='1.2.250.1.213.1.1.4.322' • codeSystemName='TA_ASIP'
5	organizer/code/qualifier/value	[1..1]	Les attributs de cet élément sont issus du JDV_TypeResultat-CISIS (1.2.250.1.213.1.1.5.147).
3	organizer/statusCode	[1..1]	Statut de l’entrée Valeur fixée à 'completed'
3	organizer/effectiveTime	[1..1]	Période pendant laquelle les résultats ont été saisis.
3	organizer/author	[1..1]	Auteur responsable de la saisie des résultats : Médecin de biologie moléculaire.
3	organizer/component	[1..*]	Entrée FR-Observation-Anatomo-pathologique 1.2.250.1.213.1.1.3.102 (Anatomic Pathology Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9 Gène Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : • @typeCode="COMP"
5	organizer/component/observation/code	[1..1]	Code de l’observation Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : • code='48018-6'

			• displayName='Gene' • codeSystem='2.16.840.1.113883.6.1' • codeSystemName='LOINC'
5	organizer/component/observation/statusCode	[1..1]	Statut de l'entrée Valeur fixée à 'completed'
5	organizer/component/observation/value	[0..1]	Gène Les attributs de cet élément sont issus de la terminologie HGNC (2.16.840.1.113883.6.281).

3.4.4.2.3 Pour le type de résultats 6

L'entrée **FR-Liste-des-observations** (IHE-APSR – Problem Organizer – 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.3.6) est elle-même composée

- d'une entrée **FR-Resultat-examens-de-biologie-element-clinique-pertinent** (IHE-PALM – Laboratory Observation – 1.3.6.1.4.1.19376.1.3.1.6) portant l'historique des résultats (comparaison avec résultats antérieurs) sous une forme textuelle.

Exemple d'affichage pour le type de résultat 6 :

RÉSULTATS
■ Comparaison avec résultats antérieurs : <i>Texte libre</i>

Contraintes spécifiques au CR-GM :

1	entry	[0..1]	Entrée FR-Liste-des-observations 1.2.250.1.213.1.1.3.74 (Problem Organizer) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.3.6 Comparaison avec résultats antérieurs Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : • @typeCode="COMP"
3	organizer/code	[1..1]	Code de l'entrée Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : • code="93126-1" • displayName="Comparaison avec des résultats antérieurs" • codeSystem="2.16.840.1.113883.6.1" • codeSystemName='LOINC'
3	organizer/statusCode	[1..1]	Statut de l'entrée Valeur fixée à 'completed'
3	organizer/effectiveTime	[1..1]	Période pendant laquelle les résultats ont été saisis.
3	organizer/author	[1..1]	Auteur responsable de la saisie des résultats : Médecin de biologie moléculaire.
3	organizer/component	[1..1]	Entrée FR-Resultat-examens-de-biologie-element-clinique-pertinent 1.2.250.1.213.1.1.3.80 (Laboratory observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.3.1.6 Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : • @typeCode="COMP"
5	organizer/component/code	[1..1]	Code de l'entrée • code='MED-549' • displayName=' Comparaison avec résultats antérieurs' • codeSystem='1.2.250.1.213.1.1.4.322' • codeSystemName='TA_ASIP'
5	organizer/component/statusCode	[1..1]	Statut de l'entrée Valeur fixée à 'completed'
5	organizer/component/value	[0..1]	Comparaison avec résultats antérieurs sous forme textuelle (xsi:type="ST").

3.4.5 Section FR-Conclusion-diagnostic

(IHE-APSR – Diagnostic conclusion – 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.2.5)

Cette section est obligatoire.

Elle permet d'indiquer l'interprétation des résultats.

Voir volet Modèles de contenus CDA

Contraintes spécifiques au CR-GM :

1	title	[1..1]	Titre de la section Valeur fixée à "CONCLUSION DU CR-GM / INTERPRÉTATION DES RÉSULTATS EN L'ÉTAT ACTUEL DES CONNAISSANCES"
1	code/translation	[1..1]	Précision du code de la section : <translation code="50397-9" displayName="Diagnostic moléculaire" codeSystem="2.16.840.1.113883.6.1" codeSystemName="LOINC"/>
1	text	[1..1]	Partie narrative de la section Si l'analyse n'a pas été réalisée : - une des deux phrases ci-dessous : - Étant donnée la [qualification de la fraction génomique analysée] de l'[nature de la fraction génomique analysée] extrait du prélèvement transmis, l'analyse n'est pas réalisable. Un nouveau prélèvement serait nécessaire. - Ou - Analyse non réalisable car : [raison de non réalisation de l'analyse]. Un nouveau prélèvement serait nécessaire. - éventuellement un [commentaire] Si l'analyse a été réalisée : - Présentation textuelle pour le lecteur, des conclusions et interprétations des résultats de l'examen.

La description des entrées utilisées dans cette section est fournie aux paragraphes suivants :

- Entrée FR-Liste-des-observations : paragraphe 3.4.8.1.
- Entrée FR-Observation-Anatomo-pathologique : paragraphe 3.4.8.2.
- Entrée FR-Commentaire-ER : paragraphe 3.4.8.5.

3.4.5.1 Si l'analyse n'a pas été réalisée

Si l'analyse n'a pas été réalisée, cette section permet d'indiquer pourquoi l'analyse n'a pas pu être réalisée.

La section **FR-Conclusion-diagnostic** (IHE-APSR – Diagnostic conclusion – 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.2.5) est composée :

- d'une entrée obligatoire **FR-Liste-des-observations** (IHE-APSR – Problem Organizer – 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.3.6).
- d'une entrée facultative **FR-Commentaire-ER** (IHE-PCC – Comments- 1.3.6.1.4.1.19376.1.5.3.1.4.2)

Contraintes spécifiques au CR-GM :

1	entry	[1..1]	Entrée FR-Liste-des-observations 1.2.250.1.213.1.1.3.74 (IHE-APSR – Problem Organizer) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.3.6 Analyse non réalisée Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : @typeCode="COMP"
3	organizer/code	[1..1]	Code de l'entrée

			Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : - code='75326-9' - displayName='Problème' - codeSystem='2.16.840.1.113883.6.1' - codeSystemName='LOINC'
5	organizer/code/qualifier/name	[1..1]	Type de conclusion Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : - code='MED-550' - displayName='Conclusions/Interprétation des résultats' - codeSystem='1.2.250.1.213.1.1.4.322' - codeSystemName='TA_ASIP'
5	organizer/code/qualifier/value	[1..1]	Type de conclusion Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : - code='MED-541' - displayName='Analyse non réalisée' - codeSystem='1.2.250.1.213.1.1.4.322' - codeSystemName='TA_ASIP'
3	organizer/statusCode	[1..1]	Statut de l'entrée Valeur fixée à 'completed'
3	organizer/effectiveTime	[1..1]	Période pendant laquelle les conclusions ont été saisies.
3	organizer/author	[1..1]	Auteur responsable de la saisie des conclusions et interprétations des résultats : Médecin de biologie moléculaire.

L'entrée **FR-Liste-des-observations** (IHE-APSR – Problem Organizer – 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.3.6) elle-même composée :

- de 2 entrées **FR-Observation-Anatomo-pathologique** (IHE-APSR – Anatomic Pathology Observation – 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9) pour la **qualification de la fraction génomique analysée** et la **nature de la fraction génomique analysée**.

Exemple d'affichage :

CONCLUSION / INTERPRÉTATION DES RÉSULTATS EN L'ÉTAT ACTUEL DES CONNAISSANCES
- Étant donnée la qualité de l'ADN extrait du prélèvement transmis, l'analyse n'est pas réalisable. Un nouveau prélèvement serait nécessaire. - Commentaire : <i>texte libre</i>

ou

d'une entrée **FR-Observation-Anatomo-pathologique** (IHE-APSR – Anatomic Pathology Observation – 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9) pour la **raison de non réalisation de l'analyse**.

Exemple d'affichage :

CONCLUSION / INTERPRÉTATION DES RÉSULTATS EN L'ÉTAT ACTUEL DES CONNAISSANCES
- Analyse non réalisable car tissu nécrosé. Un nouveau prélèvement serait nécessaire. - Commentaire : <i>texte libre</i>

Contraintes spécifiques au CR-GM :

3	organizer/component	[0..1]	Entrée FR-Observation-Anatomo-pathologique 1.2.250.1.213.1.1.3.102 (Anatomic Pathology Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9 Qualification de la fraction génomique analysée Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : @typeCode="COMP"
5	organizer/component/observation/code	[1..1]	Code de l'observation Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : - code="MED-300" - displayName="Qualification de la fraction génomique analysée" - codeSystem="1.2.250.1.213.1.1.4.322" - codeSystemName="TA_ASIP"
5	organizer/component/observation/statusCode	[1..1]	Statut de l'entrée Valeur fixée à 'completed'
5	organizer/component/observation/value	[0..1]	Qualification de la fraction génomique analysée Les attributs de cet élément sont issus du JDV_QualificationFraction-CISIS (1.2.250.1.213.1.1.5.145).
3	organizer/component	[0..1]	Entrée FR-Observation-Anatomo-pathologique 1.2.250.1.213.1.1.3.102 (Anatomic Pathology Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9 Nature de la fraction génomique analysée Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : @typeCode="COMP"
5	organizer/component/observation/code	[1..1]	Code de l'observation Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : - code="MED-301" - displayName="Nature de la fraction génomique analysée" - codeSystem="1.2.250.1.213.1.1.4.322" - codeSystemName="TA_ASIP"

5	organizer/component/observation/statusCode	[1..1]	Statut de l'entrée Valeur fixée à 'completed'
5	organizer/component/observation/value	[0..1]	Nature de la fraction génomique analysée Les attributs de cet élément sont issus du JDV_NatureFraction-CISIS (1.2.250.1.213.1.1.5.146).
3	organizer/component	[0..1]	Entrée FR-Observation-Anatomo-pathologique 1.2.250.1.213.1.1.3.102 (Anatomic Pathology Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9 Raison de non réalisation de l'analyse Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : • @typeCode="COMP"
5	organizer/component/observation/code	[1..1]	Code de l'observation Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : • code='MED-551' • displayName='Raison de non réalisation de l'analyse' • codeSystem="1.2.250.1.213.1.1.4.322" • codeSystemName="TA_ASIP"
5	organizer/component/observation/statusCode	[1..1]	Statut de l'entrée Valeur fixée à 'completed'
5	organizer/component/observation/value	[0..1]	Raison de non réalisation de l'analyse Les attributs de cet élément sont issus du JDV_RaisonNonRealisation-CISIS (1.2.250.1.213.1.1.5.144).

3.4.5.2 Si l'analyse a été réalisée

Si l'analyse a été réalisée, la section **FR-Conclusion-diagnostic** (IHE-APSR – Diagnostic conclusion – 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.2.5) est composée de **4 entrées** optionnelles **FR-Liste-des-observations** (IHE-APSR – Problem Organizer – 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.3.6) : une pour chaque **type de conclusion** à décrire :

1. **Résultats avec une mutation observée** : pour donner plus d'explications sur le(s) gène(s) où il ya eu une mutation.
2. **Résultat sans mutation** : pour citer le(s) gène(s) et ses (leurs) exon(s) sans mutation(s) détectée(s)
3. **Résultats non interprétables** : pour donner la raison du non interprétation de l'analyse effectuée.
4. **Suspicion d'une amplification ou d'une délétion** : pour citer le(s) gène(s) où il ya eu détections de gain(s)/perte(s) de leurs copies.

3.4.5.2.1.1 Résultats avec une mutation observée

L'entrée **FR-Liste-des-observations** (IHE-APSR – Problem Organizer – 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.3.6) est elle-même composée :

- d'une entrée **FR-Observation-Anatomo-pathologique** (IHE-APSR – Anatomic Pathology Observation – 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9) pour chaque **gène**, elle-même composée :
 - de 1 ou plusieurs sous-entrées **FR-Observation-Anatomo-pathologique** (IHE-APSR – Anatomic Pathology Observation – 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9)
- d'une entrée facultative **FR-Commentaire-ER** (IHE-PCC – Comments- 1.3.6.1.4.1.19376.1.5.3.1.4.2)

Contraintes spécifiques au CR-GM :

1	entry	[0..1]	Entrée FR-Liste-des-observations 1.2.250.1.213.1.1.3.74 (IHE-APSR – Problem Organizer) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.3.6 Résultats avec une mutation observée Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : • @typeCode="COMP"
3	organizer/code	[1..1]	Code de l'entrée Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : • code='75326-9' • displayName='Problème' • codeSystem='2.16.840.1.113883.6.1' • codeSystemName='LOINC'
5	organizer/code/qualifier/name	[1..1]	Type de conclusion Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : • code='MED-550' • displayName='Conclusions/Interprétation des résultats' • codeSystem='1.2.250.1.213.1.1.4.322' • codeSystemName='TA_ASIP'
5	organizer/code/qualifier/value	[1..1]	Type de conclusion Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : • code='MED-542' • displayName='Résultats avec une mutation observée' • codeSystem='1.2.250.1.213.1.1.4.322' • codeSystemName='TA_ASIP'
3	organizer/code/statusCode	[1..1]	Statut de l'entrée Valeur fixée à 'completed'
3	organizer/code/effectiveTime	[1..1]	Période pendant laquelle les conclusions ont été saisies.
3	organizer/code/author	[1..1]	Auteur responsable de la saisie des conclusions et interprétations des résultats : Médecin de biologie moléculaire.
3	organizer/code/component	[1..*]	Entrée FR-Observation-Anatomo-pathologique 1.2.250.1.213.1.1.3.102 (Anatomic Pathology Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9 Gène

5	organizer/code/component/observation/code	[1..1]	Code de l'observation Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : - code="48018-6" - displayName="Gene" - codeSystem="2.16.840.1.113883.6.1" - codeSystemName="LOINC"
5	organizer/code/component/observation/statusCode	[1..1]	Statut de l'entrée Valeur fixée à 'completed'
5	organizer/code/component/observation/value	[0..1]	Gène Les attributs de cet élément sont issus de la terminologie HGNC (2.16.840.1.113883.6.281).

Trois sous-cas possibles sont décrits dans la suite de ce paragraphe :

- Mutation avec impact sur une classe de thérapie ciblée
- Mutation de valeur prédictive indéterminée
- Mutation à discuter en staff moléculaire

3.4.5.2.1.1.1 Mutation avec impact sur une classe de thérapie ciblée

- Dans la partie narrative de la section, utiliser la phrase type suivante :
Présence de la mutation [variant] du gène [gène ayant une mutation identifiée] conférant à une [Impact de mutation] à la classe [nom de la classe de thérapie ciblée].

Exemple d'affichage :

CONCLUSION / INTERPRÉTATION DES RÉSULTATS EN L'ÉTAT ACTUEL DES CONNAISSANCES	
▪	Présence de la mutation c.2573T>G du gène EGFR conférant à une sensibilité à la classe des inhibiteurs de la protéine kinase .
▪	Commentaire : <i>texte libre</i>

- L'entrée **FR-Observation-Anatomo-pathologique** (IHE-APSR – Anatomic Pathology Observation – 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9) "Gène" est elle-même composée :
 - de 3 sous-entrées de type **FR-Observation-Anatomo-pathologique** (IHE-APSR – Anatomic Pathology Observation – 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9) pour coder le **variant (obligatoire)**, l'**impact de la mutation (obligatoire)** et la **classe de thérapie ciblée (obligatoire)**.

Contraintes spécifiques au CR-GM :

5	organizer/code/component/observation/entryRelationship	[1..1]	Entrée FR-Observation-Anatomo-pathologique 1.2.250.1.213.1.1.3.102 (Anatomic Pathology Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9 Variant Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : @typeCode="COMP"
7	organizer/code/component/observation/entryRelationship/observation/code	[1..1]	Code de l'observation Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : - code="69548-6" - displayName="Variant" - codeSystem="2.16.840.1.113883.6.1" - codeSystemName="LOINC"
7	organizer/code/component/observation/entryRelationship/observation/statusCode	[1..1]	Statut de l'entrée Valeur fixée à 'completed'
7	organizer/code/component/observation/entryRelationship/observation/value	[0..1]	Variant sous forme textuelle (xsi:type="ST").

5	organizer/code/component/observation/entryRelationship	[1..1]	Entrée FR-Observation-Anatomo-pathologique 1.2.250.1.213.1.1.3.102 (Anatomic Pathology Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9 Impact de la mutation Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : • @typeCode="COMP"
7	organizer/code/component/observation/entryRelationship/observation/code	[1..1]	Code de l'observation Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : • code="MED-299" • displayName="Impact de la mutation" • codeSystem="1.2.250.1.213.1.1.4.322" • codeSystemName="TA_ASIP"
7	organizer/code/component/observation/entryRelationship/observation/status-Code	[1..1]	Statut de l'entrée Valeur fixée à 'completed'
7	organizer/code/component/observation/entryRelationship/observation/value	[0..1]	Impact de la mutation Les attributs de cet élément sont issus du JDV_ImpactMutation-CISIS (1.2.250.1.213.1.1.5.142)
5	organizer/code/component/observation/entryRelationship	[1..1]	Entrée FR-Observation-Anatomo-pathologique 1.2.250.1.213.1.1.3.102 (Anatomic Pathology Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9 Classe de thérapie ciblée Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : • @typeCode="COMP"
7	organizer/code/component/observation/entryRelationship/observation/code	[1..1]	Code de l'observation Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : • code="69335-8" • displayName="Classe de thérapie" • codeSystem="2.16.840.1.113883.6.1" • codeSystemName="LOINC"
7	organizer/code/component/observation/entryRelationship/observation/status-Code	[1..1]	Statut de l'entrée Valeur fixée à 'completed'
7	organizer/code/component/observation/entryRelationship/observation/value	[0..1]	Classe de thérapie ciblée Les attributs de cet élément sont issus du JDV_ClasseTherapie-CISIS (1.2.250.1.213.1.1.5.143)

3.4.5.2.1.1.2 Mutation de valeur prédictive indéterminée

- Dans la partie narrative de la section, utiliser la phrase type suivante :
Présence d'une mutation du gène [gène ayant une mutation identifiée] de valeur prédictive indéterminée de réponse à la classe des [classe de thérapie ciblée].

Exemple d'affichage :

CONCLUSION / INTERPRÉTATION DES RÉSULTATS EN L'ÉTAT ACTUEL DES CONNAISSANCES	
- Présence d'une mutation du gène NRAS de valeur prédictive indéterminée de réponse à la classe des Anticorps monoclonaux. - Commentaire : <i>texte libre</i>	

- L'entrée **FR-Observation-Anatomo-pathologique** (IHE-APSR – Anatomic Pathology Observation – 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9) "Gène" est elle-même composée :
 - D'une sous-entrée de type **FR-Observation-Anatomo-pathologique** (IHE-APSR – Anatomic Pathology Observation – 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9) pour coder la **classe de thérapie ciblée (obligatoire)**.

5	organizer/code/component/observation/entryRelationship	[1..1]	Entrée FR-Observation-Anatomo-pathologique 1.2.250.1.213.1.1.3.102 (Anatomic Pathology Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9 Classe de thérapie ciblée Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : @typeCode="COMP"
7	organizer/code/component/observation/entryRelationship/observation/code	[1..1]	Code de l'observation Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : - code="69335-8" - displayName="Classe de thérapie" - codeSystem="2.16.840.1.113883.6.1" - codeSystemName="LOINC"
7	organizer/code/component/observation/entryRelationship/observation/status-Code	[1..1]	Statut de l'entrée Valeur fixée à 'completed'
7	organizer/code/component/observation/entryRelationship/observation/value	[0..1]	Classe de thérapie ciblée Les attributs de cet élément sont issus du JDV_ClasseThérapie-CISIS (1.2.250.1.213.1.1.5.143)

3.4.5.2.1.1.3 Mutation à discuter en staff moléculaire

- Dans la partie narrative de la section, utiliser la phrase type suivante :
Présence d'une mutation du (des) gène(s) [gène(s) ayant une mutation identifiée] à discuter en staff moléculaire.

Exemple d'affichage :

CONCLUSION / INTERPRÉTATION DES RÉSULTATS EN L'ÉTAT ACTUEL DES CONNAISSANCES	
- Présence d'une mutation du (des) gène(s) MET à discuter en staff moléculaire. - Commentaire : <i>texte libre</i>	

- L'entrée **FR-Observation-Anatomo-pathologique** (IHE-APSR – Anatomic Pathology Observation – 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9) "Gène".

3.4.5.2.1.2 Résultat sans mutation

- Dans la partie narrative de la section, utiliser la phrase type suivante :
Dans la limite des techniques utilisées, aucune mutation n'a été détectée dans le(s) gène(s) [gène(s) n'ayant aucune mutation identifiée]. Étant donné le faible pourcentage (< [pourcentage] %) de cellules tumorales présentes dans l'échantillon analysé, ce résultat est non contributif : il est donc recommandé d'effectuer un contrôle sur un prélèvement plus riche en cellules tumorales.

Exemple d'affichage :

CONCLUSION / INTERPRÉTATION DES RÉSULTATS EN L'ÉTAT ACTUEL DES CONNAISSANCES	
- Dans la limite des techniques utilisées, aucune mutation n'a été détectée dans le(s) gènes(s) PIK3R1. Étant donné le faible pourcentage (< 10 %) de cellules tumorales présentes dans l'échantillon analysé, ce résultat est non contributif : il est donc recommandé d'effectuer un contrôle sur un prélèvement plus riche en cellules tumorales. - Commentaire : <i>texte libre</i>	

La phrase « Étant donné le faible pourcentage (< [pourcentage] %) de cellules tumorales présentes dans l'échantillon analysé, ce résultat est non contributif : il est donc recommandé d'effectuer un contrôle sur un prélèvement plus riche en cellules tumorales. » n'est affichée que si le ([pourcentage]) est fourni.

- L'entrée **FR-Liste-des-observations** (IHE-APSR – Problem Organizer – 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.3.6) est elle-même composée :
 - d'une entrée **FR-Observation-Anatomo-pathologique** (IHE-APSR – Anatomic Pathology Observation – 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9) pour chaque **gène**, elle-même composée :
 - d'une sous-entrée **FR-Observation-Anatomo-pathologique** (IHE-APSR – Anatomic Pathology Observation – 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9) pour chaque **exon** (minimum 1 exon).
 - d'une entrée facultative **FR-Résultat-examens-de-biologie-element-clinique-pertinent** (IHE-PALM – Laboratory Observation – 1.3.6.1.4.1.19376.1.3.1.6) qui permet d'indiquer le **pourcentage de cellules tumorales**.
 - d'une entrée facultative **FR-Commentaire-ER** (IHE-PCC – Comments- 1.3.6.1.4.1.19376.1.5.3.1.4.2)

Contraintes spécifiques au CR-GM :

1	entry	[0..1]	Entrée FR-Liste-des-observations 1.2.250.1.213.1.1.3.74 (IHE-APSR – Problem Organizer) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.3.6 Résultats sans mutation Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : @typeCode="COMP"
3	organizer/code	[1..1]	Code de l'entrée Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : - code='75326-9' - displayName='Problème' - codeSystem='2.16.840.1.113883.6.1' - codeSystemName='LOINC'
5	organizer/code/qualifier/name	[1..1]	Type de conclusion Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : - code='MED-550' - displayName='Conclusions/Interprétation des résultats' - codeSystem='1.2.250.1.213.1.1.4.322' - codeSystemName='TA_ASIP'
5	organizer/code/qualifier/value	[1..1]	Type de conclusion Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : - code='MED-543' - displayName='Résultats sans mutation' - codeSystem='1.2.250.1.213.1.1.4.322' - codeSystemName='TA_ASIP'

3	organizer/statusCode	[1..1]	Statut de l'entrée Valeur fixée à 'completed'
3	organizer/effectiveTime	[1..1]	Période pendant laquelle les conclusions ont été saisies.
3	organizer/author	[1..1]	Auteur responsable de la saisie des conclusions et interprétations des résultats : Médecin de biologie moléculaire.
3	organizer/component	[1..*]	Entrée FR-Observation-Anatomo-pathologique 1.2.250.1.213.1.1.3.102 (Anatomic Pathology Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9 Gène Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : • @typeCode="COMP"
5	organizer/component/observation/code	[1..1]	Code de l'observation Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : • code="48018-6" • displayName="Gene" • codeSystem="2.16.840.1.113883.6.1" • codeSystemName="LOINC"
5	organizer/component/observation/statusCode	[1..1]	Statut de l'entrée Valeur fixée à 'completed'
5	organizer/component/observation/value	[0..1]	Gène Les attributs de cet élément sont issus de la terminologie HGNC (2.16.840.1.113883.6.281).
3	organizer/component	[0..1]	Entrée FR-Resultat-examens-de-biologie-element-clinique-pertinent 1.2.250.1.213.1.1.3.80 (Laboratory observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.3.1.6 Pourcentage (valeur de la sensibilité) L'attribut typeCode de chacun de ces éléments prend la valeur suivante : @typeCode="COMP"
5	organizer/component/observation/code	[1..1]	Code de l'entrée Exemple, pour l'entrée 'pourcentage de cellules tumorales' : • code='18818-5' • displayName='Quantité' • codeSystem='2.16.840.1.113883.6.1' • codeSystemName='LOINC'
5	organizer/component/observation/statusCode	[1..1]	Statut de l'entrée Valeur fixée à 'completed'
5	organizer/component/observation/value	[0..1]	Pourcentage (valeur de la sensibilité) sous forme d'un réel (xsi:type="REAL").

3.4.5.2.1.3 Résultats non interprétables

- Dans la partie narrative de la section, utiliser la phrase type suivante :
Étant donnée la [Qualification de la fraction génomique analysée] de l'[Nature de la fraction génomique analysée] extrait du prélèvement transmis, l'analyse n'est pas interprétable. Un nouveau prélèvement serait nécessaire.

Exemple d'affichage :

CONCLUSION / INTERPRÉTATION DES RÉSULTATS EN L'ÉTAT ACTUEL DES CONNAISSANCES	
▪	Étant donnée la qualité de l' ADN extrait du prélèvement transmis, l'analyse n'est pas interprétable. Un nouveau prélèvement serait nécessaire.
▪	Commentaire : <i>texte libre</i>

L'entrée **FR-Liste-des-observations** (IHE-APSR – Problem Organizer – 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.3.6) est elle-même composée :

- de 2 entrées **FR-Observation-Anatomo-pathologique** (IHE-APSR – Anatomic Pathology Observation – 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9) pour la **qualification de la fraction génomique analysée** et la **nature de la fraction génomique analysée**
- d'une entrée facultative **FR-Commentaire-ER** (IHE-PCC – Comments- 1.3.6.1.4.1.19376.1.5.3.1.4.2)

Contraintes spécifiques au CR-GM :

1	entry	[0..1]	Entrée FR-Liste-des-observations 1.2.250.1.213.1.1.3.74 (IHE-APSR – Problem Organizer) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.3.6 Résultats non interprétables Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : @typeCode="COMP"
3	organizer/code	[1..1]	Code de l'entrée Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : - code='75326-9' - displayName='Problème' - codeSystem='2.16.840.1.113883.6.1' - codeSystemName='LOINC'
5	organizer/code/qualifier/name	[1..1]	Type de conclusion Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : - code='MED-550' - displayName='Conclusions/Interprétation des résultats' - codeSystem='1.2.250.1.213.1.1.4.322' - codeSystemName='TA_ASIP'
5	organizer/code/qualifier/value	[1..1]	Type de conclusion Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : - code='MED-544' - displayName='Résultats non interprétables' - codeSystem='1.2.250.1.213.1.1.4.322' - codeSystemName='TA_ASIP'
3	organizer/statusCode	[1..1]	Statut de l'entrée Valeur fixée à 'completed'
3	organizer/effectiveTime	[1..1]	Période pendant laquelle les conclusions ont été saisies.
3	organizer/author	[1..1]	Auteur responsable de la saisie des conclusions et interprétations des résultats : Médecin de biologie moléculaire.
3	organizer/component	[1..1]	Entrée FR-Observation-Anatomo-pathologique 1.2.250.1.213.1.1.3.102 (Anatomic Pathology Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9 Qualification de la fraction génomique analysée Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : @typeCode="COMP"
5	organizer/component/observation/code	[1..1]	Code de l'observation Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes :

			- code="MED-300" - displayName="Qualification de la fraction génomique analysée" - codeSystem="1.2.250.1.213.1.1.4.322" - codeSystemName="TA_ASIP"
5	organizer/component/observation/statusCode	[1..1]	Statut de l'entrée Valeur fixée à 'completed'
5	organizer/component/observation/value	[0..1]	Qualification de la fraction génomique analysée Les attributs de cet élément sont issus du JDV_QualificationFraction-CISIS (1.2.250.1.213.1.1.5.145)
3	organizer/component	[1..1]	Entrée FR-Observation-Anatomo-pathologique 1.2.250.1.213.1.1.3.102 (Anatomic Pathology Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9 Nature de la fraction génomique analysée Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : @typeCode="COMP"
5	organizer/component/observation/code	[1..1]	Code de l'observation Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : - code="MED-301" - displayName="Nature de la fraction génomique analysée" - codeSystem="1.2.250.1.213.1.1.4.322" - codeSystemName="TA_ASIP"
5	organizer/component/observation/statusCode	[1..1]	Statut de l'entrée Valeur fixée à 'completed'
5	organizer/component/observation/value	[0..1]	Nature de la fraction génomique analysée Les attributs de cet élément sont issus du JDV_NatureFraction-CISIS (1.2.250.1.213.1.1.5.146)

3.4.5.2.1.4 Suspicion d'une amplification ou d'une délétion

Note : Les gènes listés dans cette rubrique n'apparaissent pas dans la rubrique 'Résultats de l'examen'.

- Dans la partie narrative de la section, utiliser la phrase type suivante :
Par ailleurs, détection d'un gain/perte de copies du (des) gène(s) [gène(s)] suggérant l'existence d'une amplification/délétion du (des) gène(s). Ce résultat doit impérativement être vérifié par une technique complémentaire validée. L'intérêt clinique de cette altération est à discuter en staff moléculaire.

Exemple d'affichage :

CONCLUSION / INTERPRÉTATION DES RÉSULTATS EN L'ÉTAT ACTUEL DES CONNAISSANCES	
▪	Par ailleurs, détection d'un gain/perte de copies du(des) gène(s) [gène X] suggérant l'existence d'une amplification/délétion du(des) gène(s). Ce résultat doit impérativement être vérifié par une technique complémentaire validée. L'intérêt clinique de cette altération est à discuter en staff moléculaire.
▪	Commentaire : <i>texte libre</i>

- L'entrée **FR-Liste-des-observations** (IHE-APSR – Problem Organizer – 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.3.6) est elle-même composée :
 - d'une entrée **FR-Observation-Anatomo-pathologique** (IHE-APSR – Anatomic Pathology Observation – 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9) pour chaque gène.
 - d'une entrée facultative **FR-Commentaire-ER** (IHE-PCC – Comments- 1.3.6.1.4.1.19376.1.5.3.1.4.2)

Contraintes spécifiques au CR-GM :

1	entry	[0..1]	Entrée FR-Liste-des-observations 1.2.250.1.213.1.1.3.74 (Problem Organizer) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.3.6 Suspicion d'une amplification ou d'une délétion Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : • @typeCode="COMP"
3	organizer/code	[1..1]	Code de l'entrée Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : • code='75326-9' • displayName='Problème' • codeSystem='2.16.840.1.113883.6.1' • codeSystemName='LOINC'
5	organizer/code/qualifier/name	[1..1]	Type de conclusion Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : • code='MED-550' • displayName='Conclusions/Interprétation des résultats' • codeSystem='1.2.250.1.213.1.1.4.322' • codeSystemName='TA_ASIP'
5	organizer/code/qualifier/value	[1..1]	Type de conclusion Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : • code='MED-545' • displayName='Suspicion d'une amplification ou d'une délétion' • codeSystem='1.2.250.1.213.1.1.4.322' • codeSystemName='TA_ASIP'
3	organizer/statusCode	[1..1]	Statut de l'entrée Valeur fixée à 'completed'
3	organizer/effectiveTime	[1..1]	Période pendant laquelle les conclusions ont été saisies.
3	organizer/author	[1..1]	Auteur responsable de la saisie des conclusions et interprétations des résultats : Médecin de biologie moléculaire.
3	organizer/component	[1..*]	Entrée FR-Observation-Anatomo-pathologique 1.2.250.1.213.1.1.3.102 (Anatomic Pathology Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9

			Gène Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : • @typeCode="COMP"
5	organizer/component/observation/code	[1..1]	Code de l'observation Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : • code="48018-6" • displayName="Gene" • codeSystem="2.16.840.1.113883.6.1" • codeSystemName="LOINC"
5	organizer/component/observation/statusCode	[1..1]	Statut de l'entrée Valeur fixée à 'completed'
5	organizer/component/observation/value	[0..1]	Gène Les attributs de cet élément sont issus de la terminologie HGNC (2.16.840.1.113883.6.281).

3.4.6 Section FR-Constatactions-pathologiques-complementaires

(IHE-APSR – Additional Specified Section – 1.3.6.1.4.1.19376.1.3.10.3.1)

Cette section est obligatoire.

Elle permet de décrire les **outils et méthodes utilisés pour l'examen**.

Elle est composée :

- d'une entrée **FR-Liste-des-observations** (IHE-APSR – Problem Organizer – 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.3.6) elle-même composée de :
 - d'entrées **FR-Observation-Anatomo-pathologique** (IHE-APSR – Anatomic Pathology Observation – 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9) pour coder les observations suivantes :
 - [1..1] matériel tumoral (ou nature du matériel étudié) pour le séquençage
 - [1..1] méthode de préparation de l'échantillon analysé
 - [1..1] méthode d'extraction de l'ADN génomique tumoral
 - [1..1] méthode d'analyse
 - [1..1] séquenceur utilisé
 - [1..1] sensibilité (seuil de sensibilité des cellules mutées)
 - [1..1] profondeur minimale
 - [1..1] version du génome de référence utilisé.
 - [1..*] gènes analysés
 - [1..*] exons
 - [1..1] niveau de couverture des exons
 - [1..1] séquence de référence
 - [1..1] version du pipeline d'analyse
 - d'une entrée facultative **FR-Commentaire-ER** (IHE-PCC – Comments-1.3.6.1.4.1.19376.1.5.3.1.4.2)

Voir volet Modèles de contenus CDA

Contraintes spécifiques au CR-GM :

1	title	[1..1]	Titre de la section Valeur fixée à "METHODE"
1	text	[1..1]	Partie narrative de la section Présentation textuelle pour le lecteur des informations sur la méthode d'analyse et d'extraction
2	code	[1..1]	Code de la section Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : - code="89201-8" - displayName="Méthode de test de laboratoire moléculaire" - codeSystem="2.16.840.1.113883.6.1" - codeSystemName="LOINC"

3.4.6.1 Entrée FR-Liste-des-observations

(IHE-APSR – Problem Organizer – 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.3.6)

La description de cette entrée est fournie au paragraphe 3.4.8.1.

Contraintes spécifiques au CR-GM :

1	entry	[1..1]	Entrée FR-Liste-des-observations 1.2.250.1.213.1.1.3.74 (IHE-APSR – Problem Organizer) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.3.6 Outils et méthodes utilisés pour l'examen Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : @typeCode="COMP"
3	organizer/code	[1..1]	Code de l'entrée Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : - code="85069-3" - displayName="Méthode du laboratoire" - codeSystem="2.16.840.1.113883.6.1" - codeSystemName="LOINC"
3	organizer/statusCode	[1..1]	Statut de l'entrée Valeur fixée à 'completed'
3	organizer/effectiveTime	[1..1]	Période pendant laquelle la rubrique méthode a été saisie.
3	organizer/author	[1..1]	Auteur responsable de la saisie des conclusions et interprétations des résultats : Médecin de biologie moléculaire.
3	organizer/component	[12..*]	Entrée FR-Observation-Anatomo-pathologique 1.2.250.1.213.1.1.3.102 (Anatomic Pathology Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9 Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : @typeCode="COMP" Entrées pour enregistrer les données suivantes : [1..1] matériel tumoral (ou nature du matériel étudié) pour le séquençage [1..1] méthode de préparation de l'échantillon analysé [1..1] méthode d'extraction de l'ADN génomique tumoral [1..1] méthode d'analyse [1..1] séquenceur utilisé [1..1] sensibilité (seuil de sensibilité des cellules mutées) [1..1] profondeur minimale [1..1] version du génome de référence utilisé. [1..*] gènes analysés [1..*] exons [1..1] niveau de couverture des exons [1..1] séquence de référence [1..1] version du pipeline d'analyse

3.4.6.2 Entrée FR-Observation-Anatomo-pathologique

(IHE-APSR – Anatomic Pathology Observation – 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9)

Les entrées **FR-Observation-Anatomo-pathologique** (IHE-APSR – Anatomic Pathology Observation – 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9) suivantes sont à créer :

- [1..1] matériel tumoral (ou nature du matériel étudié) pour le séquençage
- [1..1] méthode de préparation de l'échantillon analysé
- [1..1] méthode d'extraction de l'ADN génomique tumoral
- [1..1] méthode d'analyse
- [1..1] séquenceur utilisé
- [1..1] sensibilité (seuil de sensibilité des cellules mutées)
- [1..1] profondeur minimale
- [1..1] version du génome de référence utilisé.
- [1..*] gènes analysés
 - [1..*] exons
- [1..1] niveau de couverture des exons
- [1..1] séquence de référence
- [1..1] version du pipeline d'analyse

La description de cette entrée est fournie au paragraphe 3.4.8.2.

Contraintes spécifiques au CR-GM :

3	component	[1..1]	Entrée FR-Observation-Anatomo-pathologique 1.2.250.1.213.1.1.3.102 (Anatomic Pathology Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9 Nature du matériel étudié Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : • @typeCode="COMP"
5	component/observation/code	[1..1]	Code de l'observation Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : • code="66746-9" • displayName="Nature du prélèvement" • codeSystem="2.16.840.1.113883.6.1" • codeSystemName="LOINC"
5	component/observation/status-Code	[1..1]	Statut de l'entrée Valeur fixée à 'completed'
5	component/observation/value	[0..1]	Nature du matériel étudié Les attributs de cet élément sont issus du JDV_NatureMaterielEtudie-CISIS (1.2.250.1.213.1.1.5.141).
3	component	[1..1]	Entrée FR-Observation-Anatomo-pathologique 1.2.250.1.213.1.1.3.102 (Anatomic Pathology Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9 Méthode de préparation de l'échantillon Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : • @typeCode="COMP"
5	component/observation/code	[1..1]	Code de l'observation Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : • code="8100-0" • displayName="Préparation de l'échantillon" • codeSystem="2.16.840.1.113883.6.1" • codeSystemName="LOINC"
5	component/observation/status-Code	[1..1]	Statut de l'entrée Valeur fixée à 'completed'
5	component/observation/value	[0..1]	Méthode de préparation de l'échantillon Les attributs de cet élément sont issus du JDV_MethodePreparation-Echantillon-CISIS (1.2.250.1.213.1.1.5.151).

3	component	[1..1]	Entrée FR-Observation-Anatomo-pathologique 1.2.250.1.213.1.1.3.102 (Anatomic Pathology Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9 Méthode d'extraction de l'ADN génomique tumoral Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : • @typeCode="COMP"
5	component/observation/code	[1..1]	Code de l'observation Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : • code="MED-546" • displayName="Méthode d'extraction de l'ADN génomique tumoral" • codeSystem="1.2.250.1.213.1.1.4.322" • codeSystemName="TA_ASIP"
5	component/observation/status-Code	[1..1]	Statut de l'entrée Valeur fixée à 'completed'
5	component/observation/value	[0..1]	Méthode d'extraction de l'ADN génomique tumoral sous forme textuelle (xsi:type="ST").
3	component	[1..1]	Entrée FR-Observation-Anatomo-pathologique 1.2.250.1.213.1.1.3.102 (Anatomic Pathology Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9 Méthode d'analyse Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : • @typeCode="COMP"
5	component/observation/code	[1..1]	Code de l'observation Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : • code="MED-547" • displayName="Méthode d'analyse" • codeSystem="1.2.250.1.213.1.1.4.322" • codeSystemName="TA_ASIP"
5	component/observation/status-Code	[1..1]	Statut de l'entrée Valeur fixée à 'completed'
5	component/observation/value	[0..1]	Méthode d'analyse sous forme textuelle (xsi:type="ST").
3	component	[1..1]	Entrée FR-Observation-Anatomo-pathologique 1.2.250.1.213.1.1.3.102 (Anatomic Pathology Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9 Séquenceur utilisé Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : • @typeCode="COMP"
5	component/observation/code	[1..1]	Code de l'observation Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : • code="MED-306" • displayName="Séquenceur utilisé" • codeSystem="1.2.250.1.213.1.1.4.322" • codeSystemName="TA_ASIP"
5	component/observation/status-Code	[1..1]	Statut de l'entrée Valeur fixée à 'completed'
5	component/observation/value	[0..1]	Séquenceur utilisé sous forme textuelle (xsi:type="ST").
3	component	[1..1]	Entrée FR-Observation-Anatomo-pathologique 1.2.250.1.213.1.1.3.102 (Anatomic Pathology Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9 Sensibilité Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : • @typeCode="COMP"
5	component/observation/code	[1..1]	Code de l'observation Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : • code="MED-307" • displayName="Sensibilité diagnostique" • codeSystem="1.2.250.1.213.1.1.4.322" • codeSystemName="TA_ASIP"
5	component/observation/status-Code	[1..1]	Statut de l'entrée Valeur fixée à 'completed'

5	component/observation/value	[0..1]	Sensibilité sous forme d'un réel (xsi:type="REAL").
3	component	[1..1]	Entrée FR-Observation-Anatomo-pathologique 1.2.250.1.213.1.1.3.102 (Anatomic Pathology Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9 Profondeur minimale Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : • @typeCode="COMP"
5	component/observation/code	[1..1]	Code de l'observation Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : • code="MED-548" • displayName="Profondeur minimale" • codeSystem="1.2.250.1.213.1.1.4.322" • codeSystemName="TA_ASIP"
5	component/observation/status-Code	[1..1]	Statut de l'entrée Valeur fixée à 'completed'
5	component/observation/value	[0..1]	Profondeur minimale sous forme textuelle (xsi:type="ST").
3	component	[1..1]	Entrée FR-Observation-Anatomo-pathologique 1.2.250.1.213.1.1.3.102 (Anatomic Pathology Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9 Version du génome de référence Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : • @typeCode="COMP"
5	component/observation/code	[1..1]	Code de l'observation Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : • code="81249-5" • displayName="Référence génomique" • codeSystem="2.16.840.1.113883.6.1" • codeSystemName="LOINC"
5	component/observation/status-Code	[1..1]	Statut de l'entrée Valeur fixée à 'completed'
5	component/observation/value	[0..1]	Version du génome de référence sous forme textuelle (xsi:type="ST").
3	component	[0..*]	Entrée FR-Observation-Anatomo-pathologique 1.2.250.1.213.1.1.3.102 (Anatomic Pathology Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9 Gène Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : • @typeCode="COMP"
5	component/observation/code	[1..1]	Code de l'observation Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : • code='48018-6' • displayName='Gene' • codeSystem='2.16.840.1.113883.6.1' • codeSystemName='LOINC'
5	component/observation/status-Code	[1..1]	Statut de l'entrée Valeur fixée à 'completed'
5	component/observation/value	[0..1]	Gène Les attributs de cet élément sont issus de la terminologie HGNC (2.16.840.1.113883.6.281).
5	component/observation/entryRelationship	[0..*]	Entrée FR-Observation-Anatomo-pathologique 1.2.250.1.213.1.1.3.102 (Anatomic Pathology Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9 Numéro de l'exon Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : • @typeCode="COMP"
7	component/observation/entryRelationship/observation/code	[1..1]	Code de l'observation Exemple pour Numéro Exon, les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : • code='51959-5' • displayName='Numéro Exon' • codeSystem='2.16.840.1.113883.6.1'

			codeSystemName='LOINC'
7	component/observation/entryRelationship/observation/statusCode	[1..1]	Statut de l'entrée Valeur fixée à 'completed'
7	component/observation/entryRelationship/observation/value	[0..1]	Numéro de l'exon sous la forme d'un entier (xsi:type="INT").
3	component	[1..1]	Entrée FR-Observation-Anatomo-pathologique 1.2.250.1.213.1.1.3.102 (Anatomic Pathology Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9 Niveau de couverture des exons Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : @typeCode="COMP"
5	component/observation/code	[1..1]	Code de l'observation Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : - code="51956-1" - displayName="Niveau de couverture" - codeSystem="2.16.840.1.113883.6.1" - codeSystemName="LOINC"
5	component/observation/statusCode	[1..1]	Statut de l'entrée Valeur fixée à 'completed'
5	component/observation/value	[0..1]	Niveau de couverture des exons sous forme textuelle (xsi:type="ST").
3	component	[1..1]	Entrée FR-Observation-Anatomo-pathologique 1.2.250.1.213.1.1.3.102 (Anatomic Pathology Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9 Séquence de référence Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : @typeCode="COMP"
5	component/observation/code	[1..1]	Code de l'observation Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : - code="42071-1" - displayName="Sequence de référence" - codeSystem="2.16.840.1.113883.6.1" - codeSystemName="LOINC"
5	component/observation/statusCode	[1..1]	Statut de l'entrée Valeur fixée à 'completed'
5	component/observation/value	[0..1]	Séquence de référence sous forme textuelle (xsi:type="ST").
3	component	[1..1]	Entrée FR-Observation-Anatomo-pathologique 1.2.250.1.213.1.1.3.102 (Anatomic Pathology Observation) 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9 Version du pipeline d'analyse Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : @typeCode="COMP"
5	component/observation/code	[1..1]	Code de l'observation Les attributs de cet élément prennent les valeurs suivantes : - code="MED-308" - displayName="Version du pipeline d'analyse" - codeSystem="1.2.250.1.213.1.1.4.322" - codeSystemName="TA_ASIP"
5	component/observation/statusCode	[1..1]	Statut de l'entrée Valeur fixée à 'completed'
5	component/observation/value	[0..1]	Version du pipeline d'analyse sous forme textuelle (xsi:type="ST").

3.4.7 Section FR-Statut-du-document

(Section FR – 1.2.250.1.213.1.1.2.35)

Cette section est obligatoire.

Elle permet d'indiquer le **statut du document** (En cours, Complété, Validé) et la date de ce statut, depuis sa création jusqu'à sa validation définitive.

Voir volet Modèles de contenus CDA

Elle contient une entrée **FR-Statut-document** (1.2.250.1.213.1.1.3.48.16).

3.4.7.1 Entrée FR-Statut-document

(1.2.250.1.213.1.1.3.48.16)

Cette entrée est obligatoire.

Elle permet d'indiquer le **statut du document** (En cours, Complété, Validé) et la date de ce statut, depuis sa création jusqu'à sa validation définitive.

Voir volet Modèles de contenus CDA

3.4.8 Éléments communs aux sections et entrées

Les éléments décrits ci-après sont communs aux sections et entrées qui les utilisent.

3.4.8.1 Entrée FR-Liste-des-observations

(IHE-APSR – Problem Organizer – 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.3.6)

Voir volet Modèles de contenus CDA

3.4.8.2 Entrée FR-Observation-Anatomo-pathologique

(IHE-APSR – Anatomic Pathology Observation – 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.9)

Voir volet Modèles de contenus CDA

3.4.8.3 Entrée FR-Resultat-examens-de-biologie-element-clinique-pertinent

(IHE-PALM – Laboratory Observation – 1.3.6.1.4.1.19376.1.3.1.6)

Voir volet Modèles de contenus CDA

3.4.8.4 Entrée FR-Laboratoire-executant

(IHE-PCC – Laboratory performer – 1.3.6.1.4.1.19376.1.3.3.1.7)

Voir volet Modèles de contenus CDA

3.4.8.5 Entrée FR-Commentaire-ER

(IHE-PCC – Comments- 1.3.6.1.4.1.19376.1.5.3.1.4.2)

Voir volet Modèles de contenus CDA

3.4.8.6 FR-author-APSR

(IHE-APSR – author – 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.2)

Voir volet Modèles de contenus CDA

3.4.8.7 FR-Informant-APSR

(IHE-APSR – informant – 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.6)

Voir volet Modèles de contenus CDA

3.4.8.8 FR-Participant-APSR

(IHE-APSR – AdditionalParticipantAPSR – 1.3.6.1.4.1.19376.1.8.1.4.7)

Voir volet Modèles de contenus CDA

3.4.8.9 CI-SIS author

Voir la description de l'élément author du volet Structuration minimale des documents de santé.

3.4.8.10 CI-SIS informant

Voir la description de l'élément author du volet Structuration minimale des documents de santé.

3.4.8.11 CI-SIS addr

Voir la description de l'élément author du volet Structuration minimale des documents de santé.

3.4.8.12 CI-SIS telecom

Voir la description de l'élément author du volet Structuration minimale des documents de santé.

4 Implémentation dans les logiciels

Les aspects d'ergonomie se situent hors du périmètre de ce volet. Les informations suivantes ne sont pas contraignantes et ne sont que des recommandations.

4.1 Métadonnées XDS

Métadonnée	Référentiel	Valeur	Libellé
XDS – classCode	TRE_A03-ClasseDocument-CISIS JDV_J06-XdsClassCode-CISIS ASS_X04-CorrespondanceType-Classe-CISIS	10	Compte rendu
XDS-typeCode (CDA-code)	TRE_A04-LoincTypeDocument JDV_J07-XdsTypeCode-CISIS ASS_X04-CorrespondanceType-Classe-CISIS	51969-4	CR de génétique moléculaire
XDS-formatCode	TRE_A06-FormatCodeComplementaire-CISIS.tabs JDV_J10-XdsFormatCode-CISIS ASS_A11-CorresModeleCDA-XdsFormatCode-CISIS	urn:asip:ci-sis:crgm:2018	CR de génétique moléculaire

4.2 Workflows possibles

Un Compte-rendu de génétique moléculaire (CR-GM) peut avoir plusieurs versions successives, au fur et à mesure de sa constitution.

On distingue 3 états possibles pour le CR-GM, en fonction de son stade de complétion :

- **CR-GM en cours** : le CR-GM est au statut « en cours » dès son initialisation par l'anatomopathologiste responsable du diagnostic ou par l'anatomopathologiste responsable de la qualification. Il reste à ce statut « en cours » pour indiquer que toutes les données n'ont pas encore été complétées.
- **CR-GM complété** : Dès lors que toutes les données obligatoires sont renseignées, le CR-GM peut être passé au statut « complété ». Ce statut n'est pas obligatoire et le CR-GM peut passer directement du statut « en cours » au statut « validé ».
- **CR-GM validé** : Lorsque le médecin de biologie moléculaire valide le CR-GM, il passe au statut « validé ».

Ces trois états sont explicitement indiqués par la section Statut du document (voir Section Statut du document).

4.3 Recommandation pour l’affichage et l’impression du CR-GM

L’affichage avec une feuille de style standard (celle du CI-SIS ou celle du DMP par exemple), présente les données dans le même ordre que les sections du document CDA.

Exemples d’affichage avec la feuille de style standard :

2 exemples sont proposés dans les pages suivantes :

- *Exemple de CR-GM avec analyse réalisée*
- *Exemple de CR-GM avec analyse non réalisée*

Exemple de CR-GM avec analyse réalisée :

Compte-rendu de génétique moléculaire (CR-GM)																											
Patient Nom de naissance DECOURCY Prénom(s) Marie [Pierrette, Laurence] Nom et prénom utilisés DUCOUT Pierrette Laurence Nom d'usage LE BARS Date de naissance 31 Mai 1976 Sexe Féminin Lieu de naissance BOULOGNE-BILLANCOURT Code INSEE du lieu de naissance 92012 Adresse 28 AV de Breteuil 75007 PARIS FRANCE Télécom Tel (Domicile): 0144534551 Tel (Mobile): 0647151010 E-mail: marie.decourcy@gmail.fr INS 276059205062865 [NIR] IPP 1234567890121 [1.2.3.4.567.8.9.10] Représentant du patient HME DECOURCY Jeanne Domicile: 24 AV de Breteuil 75007 PARIS FRANCE Tel (Domicile): 0147150000	Acte(s) Acte (S1956-1) Examen de génétique moléculaire Début 23 Janvier 2018, 07:30 Fin 23 Janvier 2018, 09:30 Exécutant DR Jacques ROUSSEAU Organisation Laboratoire de génétique moléculaire d'Angers Prise en charge Type (AMB) Ambulatoire Début 23 Janvier 2018, 07:30 Fin 23 Janvier 2018, 09:30 Responsable de la prise en charge DR Jacques ROUSSEAU Organisation Laboratoire de génétique moléculaire d'Angers Lieu (SAC29) Laboratoire d'analyses et de biologie médicale Laboratoire de génétique moléculaire d'Angers Description Référence 11223345566778 [1.2.290.2.21.1.1.1] Participant(s) Préleveur DR Marc DUBOIS Organisation Centre Hospitalier Régional d'Angers Début 15 Janvier 2018, 09:00 +0100 Fin 15 Janvier 2018, 09:30 +0100 Prescripteur DR Cécile LAMBERT Organisation Centre Hospitalier Régional d'Angers Fin 15 Janvier 2018, 11:40 +0100 Responsable de l'équipe de soins DR Cécile DURAND Praticien adresseur DR Charles HULLER Organisation Centre Hospitalier Régional d'Angers Commentaire PS Coordonnateur de la RCP	Auteur(s) Auteur DR Michel MARTIN Profession (G15_10/SM01) Médecin - Anatomie et Cytologie pathologiques (SM) Organisation Laboratoire de génétique moléculaire d'Angers Commentaire Pathologiste responsable du diagnostic Auteur DR Thierry BUBON Profession (G15_10/SM01) Médecin - Anatomie et Cytologie pathologiques (SM) Organisation Laboratoire de génétique moléculaire d'Angers Commentaire Pathologiste responsable de la qualification Auteur DR Jacques ROUSSEAU Profession (G15_10/DSM205) Médecin - Biologie moléculaire (DNQ) Organisation Laboratoire de génétique moléculaire d'Angers Commentaire Médecin de biologie moléculaire	Document Type (S1969-4) CR de génétique moléculaire Identifiant CR-GM_2021.01_20180123_002_1 [1.2.250.1.213.1.1.9] Versions 1 Lot de versions CR-GM_2021.01_20180123_002 [1.2.250.1.213.1.1.9] Création 23 Janvier 2018, 12:45 +0100 Domaine FR Conformité 1.2.250.1.213.1.1.1.32 [2021.01] Langue principale fr-FR Niveau de confidentialité Normal Signature légale Signataire DR Jacques ROUSSEAU Organisation Laboratoire de génétique moléculaire d'Angers Signature Signé le 23 Janvier 2018, 09:30 +0100 Organisation chargée de la conservation du document Organisation Laboratoire de génétique moléculaire d'Angers Destinataire(s) Destinataire DR Michel MARTIN Organisation Laboratoire de génétique moléculaire d'Angers Destinataire DR Cécile LAMBERT Organisation Centre Hospitalier Régional d'Angers Destinataire DR Cécile DURAND Organisation Centre Hospitalier Régional d'Angers Destinataire DR Charles HULLER Organisation Centre Hospitalier Régional d'Angers																								
Table des matières - DEMANDE D'EXAMEN ET MOTIF DE L'ANALYSE - INFORMATIONS SUR LE PRÉLÈVEMENT - RENSEIGNEMENTS ANATOMOCYTOPATHOLOGIQUES SUR LE PRÉLÈVEMENT - RÉSULTATS - CONCLUSION DU CR-GM / INTERPRÉTATION DES RÉSULTATS EN L'ÉTAT ACTUEL DES CONNAISSANCES - MÉTHODE - STATUT DU DOCUMENT																											
DEMANDE D'EXAMEN ET MOTIF DE L'ANALYSE Examen N° 1324 Titre de l'examen Recherche de mutations somatiques d'EGFR, KRAS, BRAF, PI3KCA, ERBB2, HET, AKT1, ALK, CDKN2A, CTNNB1, DDR2, ERBB4, FGFR2, FGFR3, H3F3A, HIST1H3B, HRAS, IDH1, IDH2, KIT, MAP2K1, NRAS, PDGFRA, PIK3R1, PTEN, Motif de l'analyse demandée Recherche de mutations somatiques dans le cadre de la prise en charge thérapeutique d'un adénocarcinome pulmonaire																											
INFORMATIONS SUR LE PRÉLÈVEMENT Examen réalisé à partir du prélèvement référencé 12-0004 début du 15/01/2018 reçu le 16/01/2018 Préleveur Michel DURAND (LABORATOIRE SOUS-TRAITANT)																											
RENSEIGNEMENTS ANATOMOCYTOPATHOLOGIQUES SUR LE PRÉLÈVEMENT Type de prélèvement d'origine Biopsie chirurgicale Organe Bronche Type histologique et état tumoral Adénocarcinome bronchoalvéolaire Pathologiste responsable du diagnostic Dr MARTIN Michel (Avenue Jean Jaures, PARIS) Conditionnement Histologie et cytologie par inclusion Nature du matériel étudié Bloc tissulaire paraffiné Analyses réalisées sur une zone sélectionnée par Dr LAMBERT Cécile Comportant 50% de cellules tumorales																											
RÉSULTATS Variants dont l'impact clinique est connu (classe 5, avec AMH dans la pathologie) : <table border="1"> <thead> <tr> <th>Gène</th> <th>Séquence de référence</th> <th>Variant</th> <th>Altération Protéique</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>EGFR</td> <td>NM_005228.3</td> <td>c.2973T>G</td> <td>p.Leu558Arg</td> </tr> </tbody> </table> Variants à discuter en staff moléculaire (classe 4 et classe 5 sans AMH dans la pathologie) : <table border="1"> <thead> <tr> <th>Gène</th> <th>Séquence de référence</th> <th>Variant</th> <th>Altération Protéique</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>MET</td> <td>NM_001127500.1</td> <td>c.2942-2A>G</td> <td>Variant d'épissage</td> </tr> </tbody> </table> Autres variants dont la valeur prédictive est inconnue (Classe 3) : <table border="1"> <thead> <tr> <th>Gène</th> <th>Séquence de référence</th> <th>Variant</th> <th>Altération Protéique</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>KRAS</td> <td>NM_002924.3</td> <td></td> <td></td> </tr> </tbody> </table> Gènes pour lesquels aucune anomalie n'a été retrouvée : KRAS, BRAF, PI3KCA, ERBB2, AKT1, ALK, CDKN2A, CTNNB1, DDR2, ERBB4, FGFR2, FGFR3, H3F3A, HIST1H3B, HRAS, IDH1, IDH2, KIT, MAP2K1, PDGFRA, PIK3R1, PTEN, STK11 Résultats non interprétables pour le(s) gène(s) : N/A Comparaison avec des résultats antérieurs : N/A				Gène	Séquence de référence	Variant	Altération Protéique	EGFR	NM_005228.3	c.2973T>G	p.Leu558Arg	Gène	Séquence de référence	Variant	Altération Protéique	MET	NM_001127500.1	c.2942-2A>G	Variant d'épissage	Gène	Séquence de référence	Variant	Altération Protéique	KRAS	NM_002924.3		
Gène	Séquence de référence	Variant	Altération Protéique																								
EGFR	NM_005228.3	c.2973T>G	p.Leu558Arg																								
Gène	Séquence de référence	Variant	Altération Protéique																								
MET	NM_001127500.1	c.2942-2A>G	Variant d'épissage																								
Gène	Séquence de référence	Variant	Altération Protéique																								
KRAS	NM_002924.3																										
CONCLUSION DU CR-GM / INTERPRÉTATION DES RÉSULTATS EN L'ÉTAT ACTUEL DES CONNAISSANCES - Présence de la mutation c.2973T>G du gène EGFR conférant à une Sensibilité à la classe des inhibiteurs de la protéine kinase. - Présence d'une mutation du (des) gène(s) MET à discuter en staff moléculaire. - Présence d'une mutation du gène KRAS de valeur prédictive indéterminée de réponse à la classe des Anticorps monoclonaux. - Dans la limite des techniques utilisées, aucune mutation n'a été détectée dans le(s) gène(s) KRAS. Étant donné le faible pourcentage (< 10 %) de cellules tumorales présentes dans l'échantillon analysé, ce résultat est non contributif : il est donc recommandé d'effectuer un contrôle sur un prélèvement plus riche en cellules tumorales. - Pas d'anomalie dans les autres gènes analysés. - Étant donné le qualité de l'ADN issu du prélèvement transmis, l'analyse n'est pas interprétable. Un nouveau prélèvement serait nécessaire. - Par ailleurs, détection d'un gain/perte de copie du (des) gène(s) PDGFRA suggérant l'existence d'une amplification/délétion du (des) gène(s). Ce résultat doit impérativement être vérifié par une technique complémentaire validée. L'intérêt clinique de cette altération est à discuter en staff moléculaire.																											
MÉTHODE Analyse réalisée à partir du matériel tumoral Bloc tissulaire paraffiné BCIS macrodissection de la zone d'intérêt Méthode d'extraction de l'ADN génomique tumoral Kit Maxwell® 16 FFPE Plus LEV DNA Purification sur Maxwell® 16 Instrument (Promega) Méthode d'analyse Séquençage haut-débit, librairie amplicons préparée avec le kit Tumor Hotspot MASTR Plus (Multiplicom) Séquenceur utilisé HiSeq (Illumina) Sensibilité 100% de cellules mutées Profondeur minimale 300x Versions du génome de référence utilisé Homo sapiens (human) genome assembly GRCh37 (hg19) Liste des gènes et exons analysés AKT1 (exon 3), ALK (exons 20 - 29), BRAF (exons 11,15), CDKN2A (exons 1-3), CTNNB1 (exon 3), DDR2 (exons 3-18), EGFR (exons 18-21), ERBB2 (exons 19-21), ERBB4 (exons 10-12), FGFR2 (exons 7, 10, 12), FGFR3 (exons 7, 9, 14 et 15), H3F3A (exon 2), HIST1H3B (exon 1), HRAS (exons 2-4), IDH1 (exon 4), IDH2 (exon 4), KIT (exons 8, 9, 10, 11, 13, 14, 17, 18), KRAS (exons 2-4), MAP2K1 (exons 2, 5), HET (exons 2, 10, 14-20), NRAS (exons 2-4), PDGFRA (exons 12, 14, 18), PI3KCA (exons 2, 3, 10, 11, 23), PIK3R1 (exons 11, 12, 13), PTEN (exons 1-9), STK11 (exons 1-9). Niveau de couverture des exons analysés total Séquence de référence NM_005228.3, NM_001127500.1 Pipeline d'analyse et version Les données ont été alignées avec le logiciel BWA-GATK 07.5a-3.1.1 sur la version hg19 du génome humain, le variant calling a été réalisé avec le logiciel VarScan2 et les données ont été annotées avec le logiciel Alamut HT																											
STATUT DU DOCUMENT Statut du document : En cours le 23/01/2018 à 12h45																											

Exemple de CR-GM avec analyse non réalisée :

Compte-rendu de génétique moléculaire (CR-GM)			
Patient Nom de naissance DECOURCY Prénom(s) Marie [Pierrette, Laurence] Nom et prénom utilisés DUCOUT Pierrette Laurence Nom d'usage LE BARS Date de naissance 31 Mai 1976 Sexe Féminin Lieu de naissance BOULOGNE-BILLANCOURT Code INSEE du lieu de naissance 92012 Adresse 28 AV de Breteuil 75007 PARIS FRANCE Télcom Tel (Domicile): 0144534551 Télcom Tel (Mobile): 0647151010 Télcom E-mail: marie.decurcy@mail.fr INS 276059205062865 [NIR] IPP 1234567890121 [1.2.3.4.567.8.9.10] Représentant du patient MME DECOURCY Jeanne Domicile: 24 AV de Breteuil 75007 PARIS FRANCE Tel (Domicile): 0147150000	Acte(s) Acte (S1956-1) Examen de génétique moléculaire Début 23 Janvier 2018, 07:30 Fin 23 Janvier 2018, 09:30 Exécutant DR Jacques ROUSSEAU Organisation Laboratoire de génétique moléculaire d'Angers Prise en charge Type (AMB) Ambulatoire Début 23 Janvier 2018, 07:30 Fin 23 Janvier 2018, 09:30 Responsable de la prise en charge DR Jacques ROUSSEAU Organisation Laboratoire de génétique moléculaire d'Angers Lieu (S429) Laboratoire d'analyses et de biologie médicale Laboratoire de génétique moléculaire d'Angers Description Référence 112233445566778 [1.2.250.2.21.1.1.1] Participant(s) Voir la liste des participants Préleveur DR Marc DUBOIS Organisation Centre Hospitalier Régional d'Angers Début 15 Janvier 2018, 09:00 +0100 Fin 15 Janvier 2018, 09:30 +0100 Prescripteur DR Céline LAHBERT Organisation Centre Hospitalier Régional d'Angers Fin 15 Janvier 2018, 11:40 +0100 Responsable de l'équipe de soins DR Cécile DURAND Organisation Centre Hospitalier Régional d'Angers Praticien adresseur DR Charles HULLER Organisation Centre Hospitalier Régional d'Angers Commentaire PS Coordonnateur de la RCP	Auteur(s) Auteur DR Michel MARTIN Profession (G15_10/SMO1) Médecin - Anatomie et Cytologie pathologiques (SM) Organisation Laboratoire de génétique moléculaire d'Angers Commentaire Pathologiste responsable du diagnostic Auteur DR Thierry BUBON Profession (G15_10/SMO1) Médecin - Anatomie et Cytologie pathologiques (SM) Organisation Laboratoire de génétique moléculaire d'Angers Commentaire Pathologiste responsable de la qualification Auteur DR Jacques ROUSSEAU Profession (G15_10/DSM205) Médecin - Biologie moléculaire (DNQ) Organisation Laboratoire de génétique moléculaire d'Angers Commentaire Médecin de biologie moléculaire	Document Type (S1969-4) CR de génétique moléculaire Identifiant CR-GM_2021.01_20180123_001_2 [1.2.250.1.213.1.1.9] Version 2 Lot de versions CR-GM_2021.01_20180123_001 [1.2.250.1.213.1.1.9] Création 23 Janvier 2018, 12:45 +0100 Domaine FR Conformité 1.2.250.1.213.1.1.1.32 [2021.01] Langue principale fr-FR Niveau de confidentialité Normal Signataire légal Signataire DR Jacques ROUSSEAU Organisation Laboratoire de génétique moléculaire d'Angers Signature Signé le 23 Janvier 2018, 09:30 +0100 Organisation chargée de la conservation du document Organisation Laboratoire de génétique moléculaire d'Angers Destinataire(s) Destinataire DR Michel MARTIN Organisation Laboratoire de génétique moléculaire d'Angers Destinataire DR Céline LAHBERT Organisation Centre Hospitalier Régional d'Angers Destinataire DR Cécile DURAND Organisation Centre Hospitalier Régional d'Angers Destinataire DR Charles HULLER Organisation Centre Hospitalier Régional d'Angers

Table des matières	
• DEMANDE D'EXAMEN ET MOTIF DE L'ANALYSE	
• INFORMATIONS SUR LE PRÉLÈVEMENT	
• RENSEIGNEMENTS ANATOMOCYTOPATHOLOGIQUES SUR LE PRÉLÈVEMENT	
• RÉSULTATS	
• CONCLUSION / INTERPRÉTATION DES RÉSULTATS EN L'ÉTAT ACTUEL DES CONNAISSANCES	
• MÉTHODE	
• STATUT DU DOCUMENT	

DEMANDE D'EXAMEN ET MOTIF DE L'ANALYSE	
Examen N°	1324
Titre de l'examen	Recherche de mutations somatiques d'EGFR, KRAS, BRAF, PI3KCA, ERBB2, MET, AKT1, ALK, CDKN2A, CTNNB1, DDR2, ERBB4, FGFR2, FGFR3, H3F3A, HIST1H3B, HRAS, IDH1, IDH2, KIT, HAP2K1, NRAS, PDGFRA, PIK3R1, PTEN, STK11
Motif de l'analyse demandée	Recherche de mutations somatiques dans le cadre de la prise en charge thérapeutique d'un patient atteint d'un adénocarcinome pulmonaire

INFORMATIONS SUR LE PRÉLÈVEMENT	
Examen réalisé à partir du prélèvement référencé	12_0004
datant du	15/01/2018
reçu le	16/01/2018

RENSEIGNEMENTS ANATOMOCYTOPATHOLOGIQUES SUR LE PRÉLÈVEMENT	
Type de prélèvement d'origine	Biopsie chirurgicale
Organe	Bronche
Type histologique et état tumoral	Adénocarcinome bronchio-alvéolaire
Pathologiste responsable du diagnostic	Dr MARTIN Michel (Avenue Jean Jaurès, Paris)
Conditionnement	Histologie et cytologie par inclusion
Nature du matériel étudié	Bloc tissulaire paraffiné
Analyse réalisée sur une zone sélectionnée par	Dr LAHBERT Céline
Comportant	50% de cellules tumorales

RÉSULTATS	
Analyse non réalisée	

CONCLUSION / INTERPRÉTATION DES RÉSULTATS EN L'ÉTAT ACTUEL DES CONNAISSANCES	
Analyse non réalisable	
- Étant donnée la qualité de l'ADN extrait du prélèvement transmis, l'analyse n'est pas réalisable. Un nouveau prélèvement serait nécessaire. - Commentaire : Un nouveau prélèvement va être réalisé.	

MÉTHODE	
Analyse réalisée à partir du matériel tumoral	Bloc tissulaire paraffiné
après	macrodissection de la zone d'intérêt
Méthode d'extraction de l'ADN génomique tumoral	Kit Maxwell® 16 FFPE Plus LEV DNA Purification sur Maxwell® 16 Instrument (Promega)
Méthode d'analyse	Séquençage haut-débit, librairie amplicons préparée avec le kit Tumor Hotspot HASTR Plus (Multiplicom)
Séquenceur utilisé	MiSeq (Illumina)
Sensibilité	10% de cellules mutées
Profondeur minimale	300x
Versión du génome de référence utilisé	Homo sapiens (human) genome assembly GRCh37 (hg19)
Liste des gènes et exons analysés	AKT1 (exon 3), ALK (exons 20-29), BRAF (exons 11,15), CDKN2A (exons 1-3), CTNNB1 (exon 3), DDR2 (exons 3-10), EGFR (exons 18-21), ERBB2 (exons 19-21), ERBB4 (exons 10-12), FGFR2 (exons 7, 10, 12), FGFR3 (exons 7, 9, 14 et 15), HGF3A (exon 2), HIST1H3B (exon 1), HRAS (exons 2-4), IDH1 (exon 4), IDH2 (exon 4), KIT (exons 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14, 17, 19), KRAS (exons 2-4), HAP2K1 (exons 2, 3), MET (exons 2, 10, 14-20), NRAS (exons 2-4), PDGFRA (exons 12, 14, 18), PIK3CA (exons 2, 3, 10, 11, 21), PIK3R1 (exons 11, 12, 13), PTEN (exons 1-9), STK11 (exons 1-9).
Niveau de couverture des exons analysés	total
Séquence de référence	NH_005228.3, NH_001127500.1
Pipeline d'analyse et version	Les données ont été alignées avec le logiciel BWA-GATK-07.6a-3.1.1 sur la version hg19 du génome humain, le variant calling a été réalisé avec le logiciel VarScan2 et les données ont été annotées avec le logiciel Alamut HT.

STATUT DU DOCUMENT	
Statut du document : Validé le 23/01/2018 à 12h45	

4.4 Structuration des données

Les volets de contenus définissent la structuration des documents gérés par les logiciels métiers. Ils ne présentent pas de la structuration des données au sein de ces logiciels.

Ainsi, une donnée médicale, qui est utilisée dans plusieurs documents médicaux structurés, peut être gérée de manière unique dans le logiciel métier, sous une forme différente de celle des documents structurés. Le logiciel doit alors assurer la conversion nécessaire vers la structuration de cette donnée dans les documents.

Si cette donnée est structurée de manière identique à celle définie pour les documents de santé dans le CI-SIS, la conversion sera beaucoup plus simple.

4.5 Echange et partage des documents structurés

Voir les volets suivants de la couche Transport du CI-SIS :

- Volet Partage de Documents de Santé
- Volet Echange des Documents de Santé

4.6 Dispositions de Sécurité

Voir le Volet Structuration Minimale de Documents de Santé au paragraphe « Dispositions de sécurité ».

5 Annexes

5.1 Documents de référence

1. **ANS.** *CI-SIS - Volet Structuration minimale des documents de santé.*
2. **HL7.** *Clinical Document Architecture Normative Edition (CDAR2) - HL7, Inc. 2. September 25, 2005.*
3. **ANS.** *CI-SIS - Volet Modules de Contenu CDA.*
4. **IHE.** *Patient Care Coordination (PCC) - Technical Framework.*
5. **IHE.** *IHE PaLM Technical Framework Supplement APSR.*
6. **ANS.** *CI-SIS - Volet Structuration Minimale des Documents de santé.*

5.2 Acronymes

Ce paragraphe a pour objectif de préciser la signification des acronymes utilisés dans ce document.

Acronyme	Libellé
ADICAP	Association pour le développement de l'informatique en cytologie et en anatomopathologie
APSR	Anatomic Pathology Structured Report
ANS	L'agence du numérique en santé
CDA R2	Clinical Document Architecture Release 2
CI-SIS	Cadre d'Interopérabilité des Systèmes d'Information de Santé
CR-ACP	Compte-rendu d'anatomie et de cytologie pathologiques
CR-GM	Compte-rendu de génétique moléculaire
DCC	Dossier Communicant de Cancérologie
ES	Etablissement de santé
FRCP	Fiche de réunion de concertation pluridisciplinaire
INCa	Institut National du Cancer
JDV	Jeu de valeurs
PaLM	Pathology and Laboratory Medicine
PCC	Patient Care Coordination (domaine d'IHE)
PPS Cancer	Programme personnalisé de soins
PS	Professionnel de santé
RCP	Réunion de Concertation Pluridisciplinaire

5.3 Historique du document

Version	Date	Action
0.0.1	18/12/2018	Création du document
0.0.2	10/01/2019	Relecture du document et mise à jour des exemples
0.4	22/01/2019	Relecture qualité ANS Version pour concertation
2021.01	06/05/2021	Remplacement du JDV-Gènes-CI-SIS par la terminologie HGNC (2.16.840.1.113883.6.281). Mise à jour des phrases types. Suppression des exons dans la conclusion.
2021.01	12/05/2021	Version en concertation
2021.01	30/08/2021	Version publiée
2022.01	06/12/2022	Version suite à concertation sur Modification des terminologies et jeux de valeurs dans les volets de contenus. Suppression de la description des sections et des entrées et renvoi vers le volet Modèles de contenus CDA.

*** FIN DU DOCUMENT ***