



Réunion des laboratoires participants aux EEQ en cytogénétique constitutionnelle Session 2019-2020

17 septembre 2020 (M Doco et C Missirian)

Comité de pilotage :

J.M.Dupont, D.Sanlaville, C.Terre, I.Luquet, C.Missirian, C.Sarrauste
de Menthères, M.Doco-Fenzy, V Gatinois

Planning

- Affichage de la programmation sur la page d'accueil des EEQ sur le site Web de l'ACLF
- ***La session s'est déroulée de octobre 2019 a mai 2020***
- *Inscription : 30 09 2019 – 17 11 2019*
- *Soumission : 4 10 2019 – 17 11 2019*
- *Expertise du : 18-11 2019 – 08 02 2020*
- *Synthèse avec réunion des experts le 15 janvier 2020 :*
- *Libération des rapports individuels : 08 février 2020*

Planning

Droits de réponse du 08 février au 15 mars 2020

Réponse aux droits de réponse après avis pris auprès des experts et du comité de pilotage du mars au mai 2020

Rédaction du rapport final aout 2020

<http://www.eaclf.org/FORUM/index.php>

Bilan constitutionnel 2019-2020

EEQ	Sang	LA	PVC
année	2019	2019	2019
	PRO/RET	PRO/RET	PRO/RET
nombre de laboratoires	53	48	44
nombre de dossiers	2	2	2
nombre d'experts	6	9	9 et 1 junior
nombre de groupes d'experts	2	3	3
nombre de dossiers exclus	1 pro 314 G1	1 rétro 314 G2 1 pro 361 G1 + 3 inscrits	1 PVC rétro 314 G1 1 PVC rétro 361 G3
nombre de mauvaises performances	pas de MF	5 notes < 12 en Pro	2 notes <12 en Pro
notes modifiées/droits de réponse	3 dont 2 en pro	5 dont 2 en pro	4 dont 6 en pro

Participation

- laboratoires participants
- Soit : **82 laboratoires**
- **PVC : 44**
- **LA : 48,**
- **Sang : 53**
- **ACPA : 39 pré et post natal**
- **Hémato : 45**

BILAN DES PARTICIPATIONS

CST	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019
LABO CONST IT	50	52	56	54	65	64	65	68	60	66	66	67	82 Tous confon dus
PVC			52	48	51	49	52	52	48	48	47	46	44
LA			48	54	53	57	60	60	53	55	51	53	48
SANG			53	53	61	63	62	62	58	59	54	55	53
ACPA					19 TEST	29	32	33	34	36 et 32 test en prénatal	36	39 pré et 39 post natal	39 pré et 39 post natal
HEMA TO	40	40	40	38	40	39	41	40	44	41	43	45	44

Session 2019 : Choix des dossiers :

PVC :

Rétrospectif : trisomie autosomique

Prospectif : discordance foeto placentaire T13

Liquide Amniotique :

Rétrospectif : anomalie de nombre en mosaïque

Prospectif : marqueur chromosomique de l'X

Sang :

Rétrospectif : trisomie autosomique

Prospectif : anomalie de structure chromosome 14

Contrôle Rétrospectif

- *Vous devez sélectionner un dossier par tissu*
- *à partir du 15 MARS 2019,*
- *si vous n'avez pas de dossier de la catégorie demandée à partir de cette date, vous pouvez **remonter dans le temps**, c'est à dire prendre des dossiers antérieurs à cette date:*



Contrôle Prospectif

- *PVC : ponction villosité choriale*
- *LA : liquide amniotique*
- *Sang*



Dossier prospectif PVC

Cas clinique proposé 2019

Le consentement et l'attestation de consultation sont disponibles dans le dossier

Prélèvement conforme à vos besoins : Date le 07 10 2019 du lancement de l'EEQ et acheminement le lendemain.

Mme TR.S., née le 13/05/1992 (27 ans), est adressée a **13SA et 6j** pour caryotype sur villosités chorales en raison de **signe d'appel échographique**

Absence d'antécédents familiaux,

Dosage des marqueurs sériques : **risque 1/576** ; échographie fœtale : **nuque : 3,6 mm**

Analyse directe (bandes R et G disponibles) puis culture et analyse après trypsination en bandes R et G.

Analyse en FISH disponible avec les **sondes du fournisseur EEQ** et sur **100 métaphases**.

Un prélèvement conforme à vos besoins a pu être réalisé. Nom du **prescripteur : Dr EEQ**, nom du préleveur : infirmière EEQIDE.

Résultat :

ED : 46,XX

Après culture : 47,XX,+13

FISH.

ED: nuc ish(RB1**x3**,D18S887/D18S881/D18S529x2,DSCR4x2)

après culture: ish(RB1**x3**,D18S887/D18S881/D18S529x2,DSCR4x2)

les bandes sont définies à une sous-bande près

PVC :



RHG : 400



GTG : 400

PVC : grille de notation

Grille de notation EEQ Prospectif 2019			Réponses attendues	Commentaires
Constitutionnel Villosité Chorales				
Item	Classement	Note		
Nombre total de métaphases analysées	Technique	0 à 1	1 point à partir de 20 cellules analysées donc ici pour 19 et plus)	
Nombre de caryotypes réalisés	Technique	0 à 1	1point à partir de 6 caryo réalisés (3 direct + 3 Culture)	
Evaluation de la résolution de la 1ère mitose	Technique	0 à 1	400	
Evaluation de la résolution de la 2e mitose	Technique	0 à 1	400	
Evaluation de la résolution globale	Médical	0 à 2	550	
Réalisation d'une FISH	Médical	-2 à 0		0 point si FISH réalisée ou non: mais dans les 2 options nécessité d'un argumentaire correct Si FISH non réalisée sans aucun argument: -1
Evaluation de la formule ISCN (y compris FISH si besoin)	Médical	0 à 3	FISH réalisée sur culture: ED 46,XX; après culture 47,XX,+13.nuc ish(RB1x3,D18S887/D18S881/D18S529x2 ,DSCR4x2) FISH réalisée sur ED: ED 46,XX.nuc ish(RB1x3,D18S887/D18S881/D18S529x2 ,DSCR4x2); après culture 47,XX,+13	si le labo a considéré que la FISH a été réalisée sur l'ED : une mosaïque doit être signalée dans la formule de l'ED pour rester cohérent, sinon pénalisation -1
Identification du remaniement	Médical	0 à 4	Note critique Trisomie 13 homogène après culture des villosités chorales et analyse complémentaire FISH	

PVC : grille de notation

Explication du remaniement à destination du prescripteur	Médical	0 à 1	<p>FISH</p> <p>Si FISH réalisée sur la culture ou absence de FISH réalisée: Absence d'anomalie identifiée à l'examen direct. Identification d'une aneuploïdie homogène (formule à 47 chromosomes) à type de trisomie 13 homogène après culture, traduisant une discordance foeto-placentaire</p> <p>Si FISH réalisée sur l'examen direct: Possible mosaïque placentaire de trisomie 13 à l'examen direct en raison de la discordance de résultat entre celui du caryotype et celui de la FISH; identification d'une aneuploïdie homogène (formule à 47 chromosomes) à type de trisomie 13 homogène après culture</p>	
Compte rendu rédigé selon GBPC	Médical	-1 à 2		
Conséquences du remaniement précisées	Médical	0 à 1	Aneuploïdie pouvant expliquer les SAE	
Mention de conseil génétique et/ou enquête familiale si besoin	Médical	0 à 1	Conseil génétique indispensable. Contrôle	<p>Faut-il pénaliser si contrôle des caryotypes parentaux mentionné?: NON, mettre un commentaire</p> <p>Pénaliser si le laboratoire note: caryotypes parentaux recommandé: retirer 0,5 point</p> <p>Pénaliser si pas de mention de contrôle sur LA : retirer 0,5 point</p>
TOTAL		18 pts, note globale sur 20		

PVC Exemple de compte rendu attendu :

Données administratives du patient Nom TR,
Prénom S, DN :13/05/1992
Médecin prescripteur : Dr EEQ
Terme de la grossesse : 13 SA et 6j
Prélèvement du 07/10/2019
Date de réception : 08/10/2019
Indication : Clarté nucale
Tissu : biopsie trophoblastique
Type de Culture : culture de villosité choriales
puis :

Bandes : RHG, et GTG

Analyse Directe

Bandes : RHG,
Résolution bandes : 400
Nombre de métaphases : 11
Nombre de classements : 3
Formule Chromosomique : 46,XX

Analyse après culture

Résolution bandes R et G : 550
Nombre de métaphases : 16
Nombre de classements : 3
Formule Chromosomique : 47,XX,+13

Option : nuc ish
(RB1x3,D18S887/ZNF532x2,DSCR4x2)

PVC

Commentaire et interprétation

Examen direct : Caryotype féminin sans anomalie spécifique de nombre ou de structure mise en évidence au niveau du tissu étudié à l'examen direct (cytotrophoblaste) à une résolution inférieure à 400 bandes. Le résultat définitif de l'analyse chromosomique sera rendu après la culture qui est en cours.

Examen après Culture : caryotype féminin avec présence d'une **trisomie 13 libre et homogène**.
Métaphases étudiées à la résolution de 400 bandes.

Option : Une étude en FISH réalisée avec les sondes spécifiques des chromosomes 13,18 et 21, confirme la trisomie 13 sur les 100 noyaux analysés.

Résultat: discordance entre l'analyse en direct et la culture. Indication à réaliser :

- un contrôle échographique par un médecin référent afin de voir s'il existe des signes morphologiques en complément de la clarté nucale évocateurs d'une trisomie 13
- un prélèvement de contrôle de liquide amniotique pour vérifier l'anomalie chromosomique foetale du fait de la discordance entre l'examen direct et l'examen après culture

Un conseil génétique est recommandé.

Limites de l'analyse...

Dr

Dossier prospectif LA

Dossier prospectif LA

Cas clinique proposé 2019

Mme D. P., née le 17/06/1990 (29 ans) est enceinte, elle est adressée pour caryotype sur liquide amniotique à **20SA** en raison de **signes d'appels échographiques**.

Les deux membres du couple ont été scolarisés en IME, ils ont ensemble 2 enfants qui vont bien.

Les marqueurs sériques n'ont pas pu être réalisés.

L'échographie a montré **un fémur et des os longs courts, un épanchement pleural droit et une petite ascite**

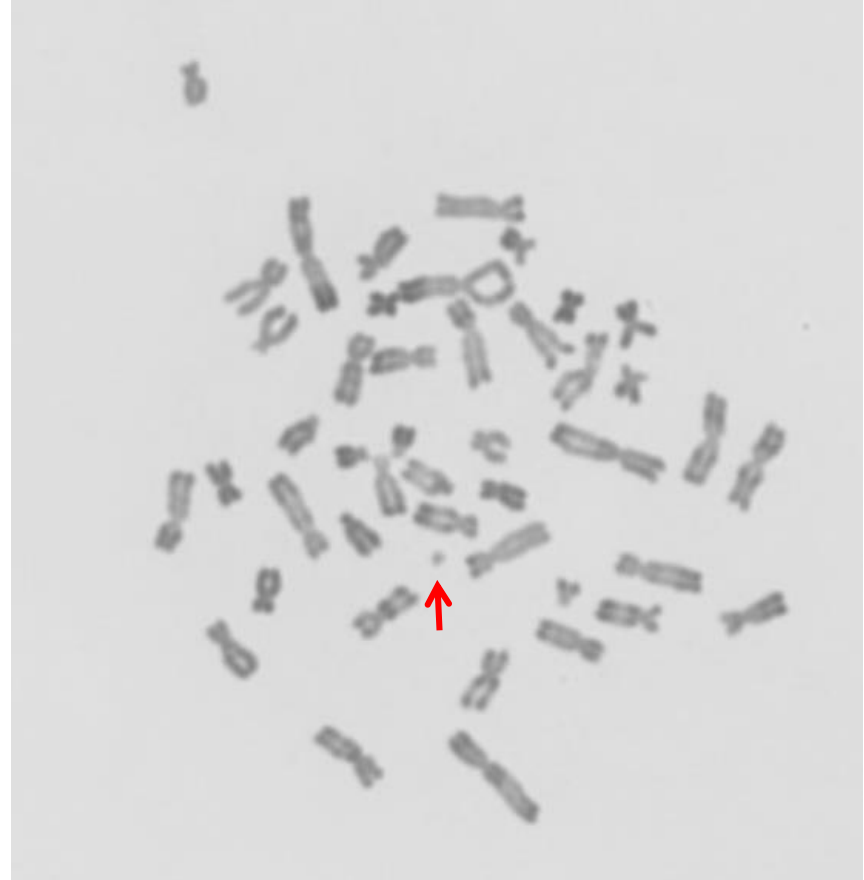
Un prélèvement de liquide amniotique conforme à vos besoins réalisé la *Veille du jour de réception de l'EEQ* à 10h30 vous parvient au laboratoire le *Jour de réception de l'EEQ*

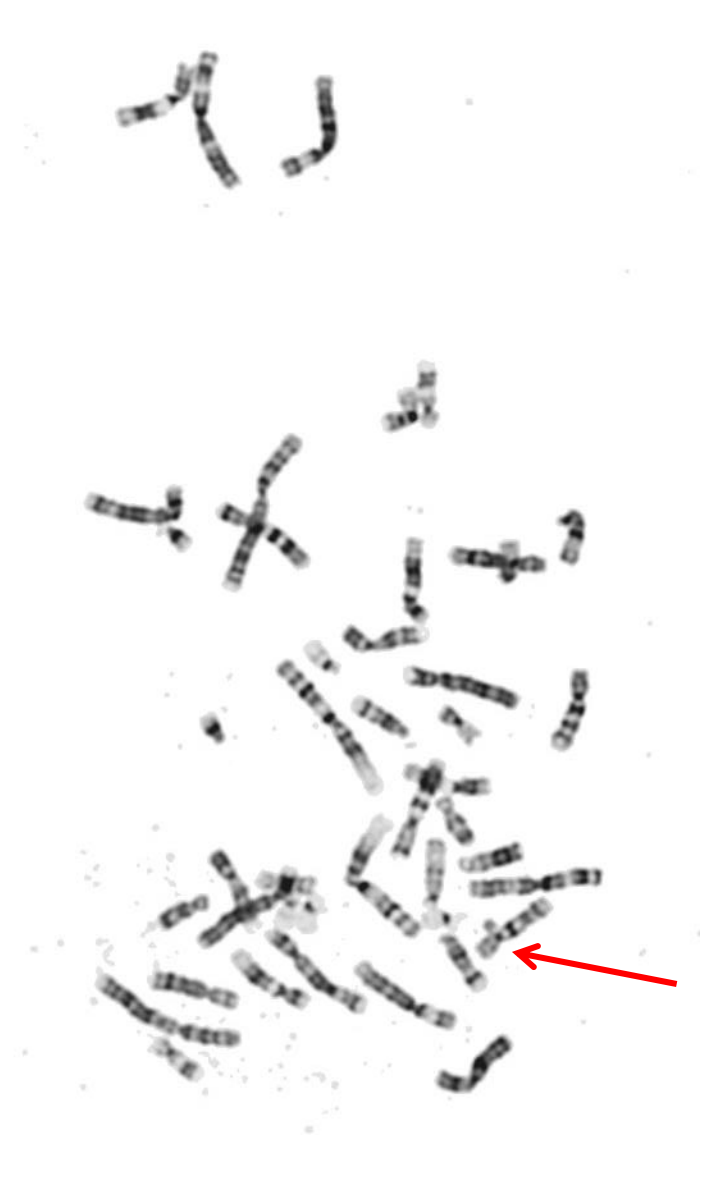
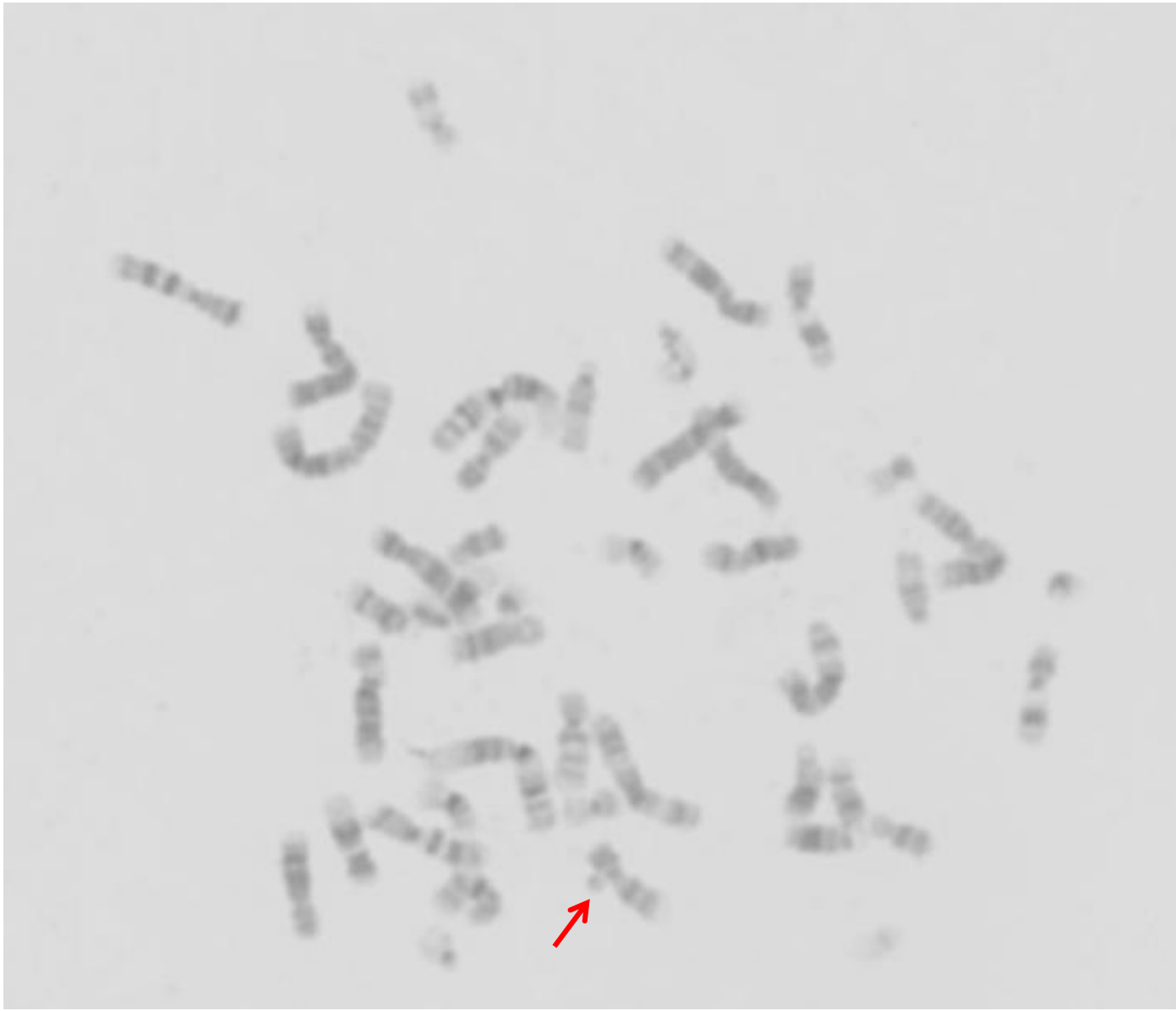
Nom du prescripteur : Dr EEQ, nom du préleveur : infirmière EEQIDE.

Deux chambres de culture ont étéensemencées.

Le consentement et l'attestation de consultation sont disponibles et conformes

Résultat : 46,X,r(X)

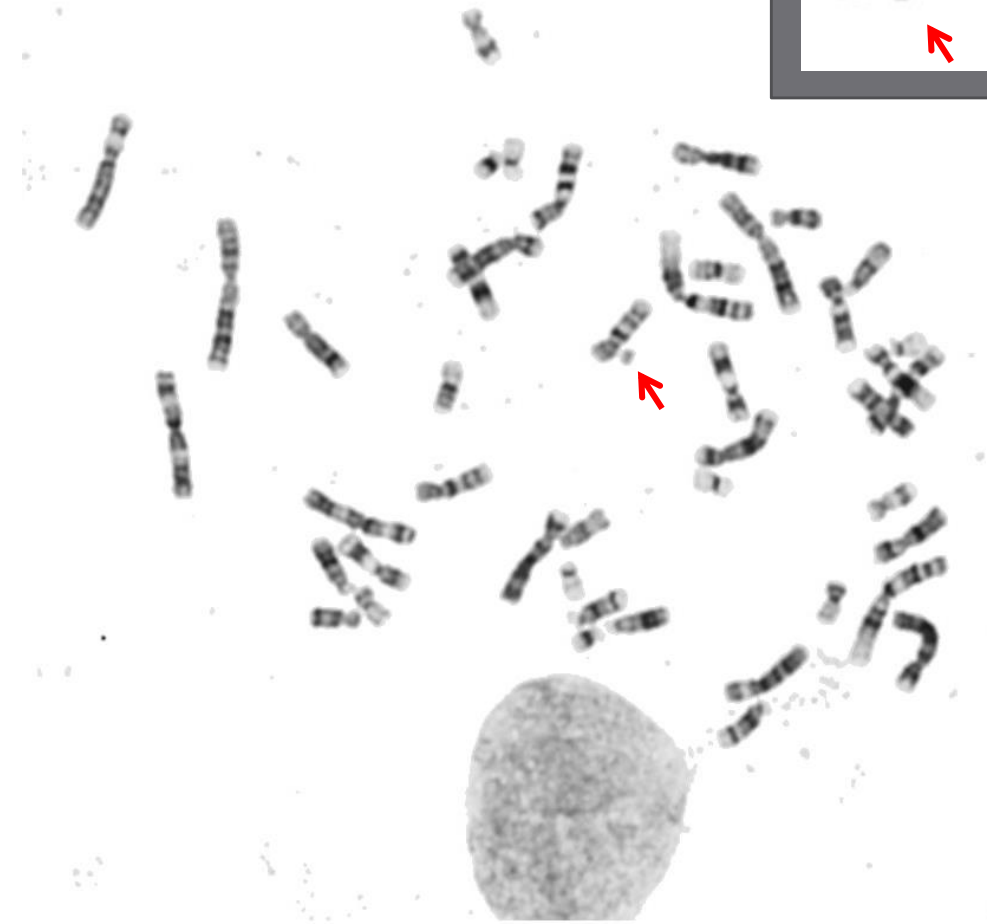




LA

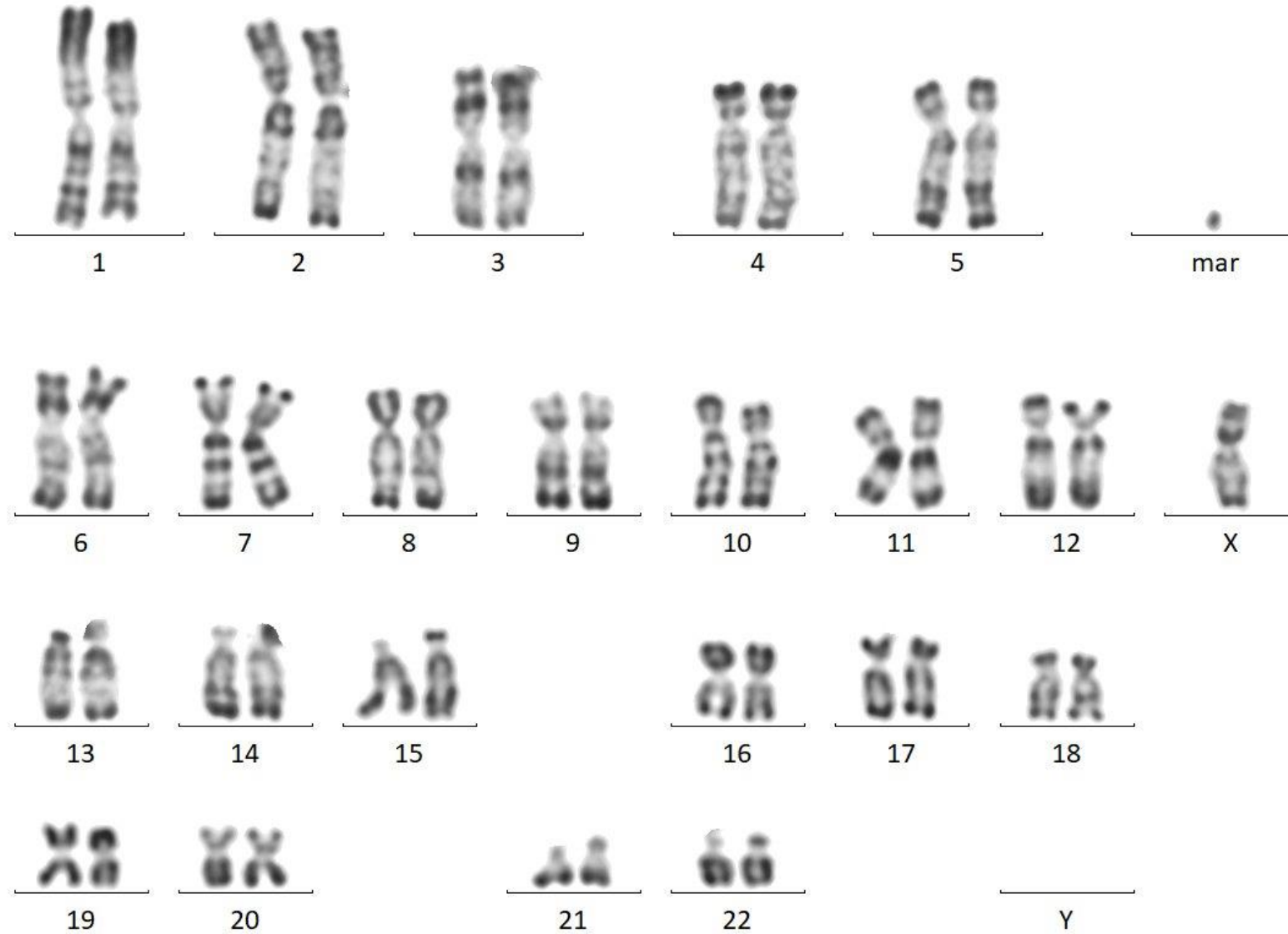


R : 400

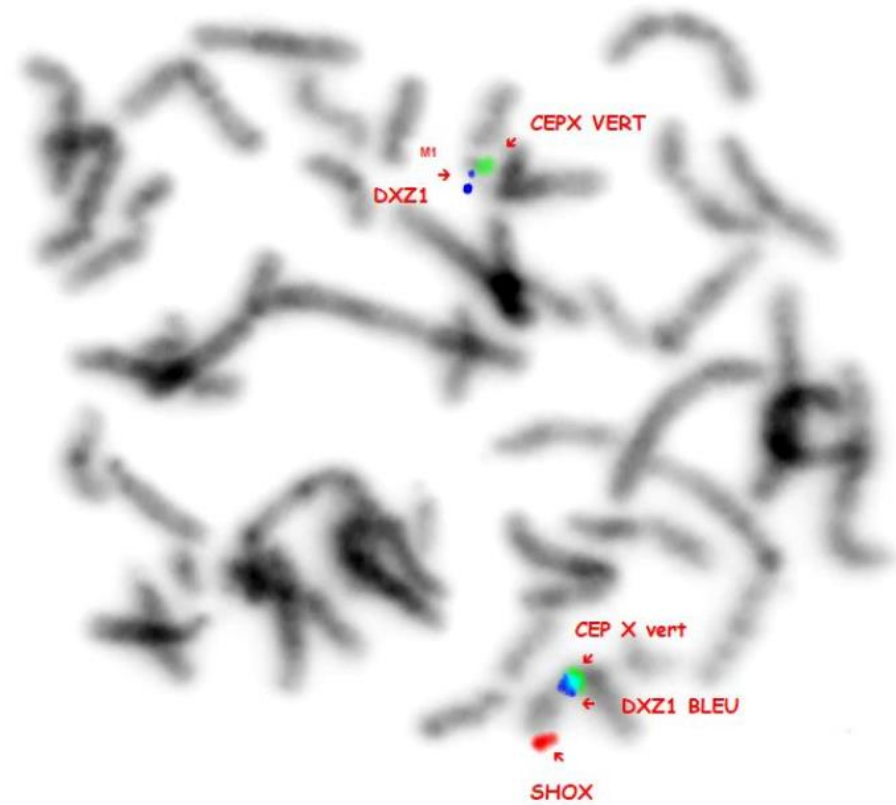
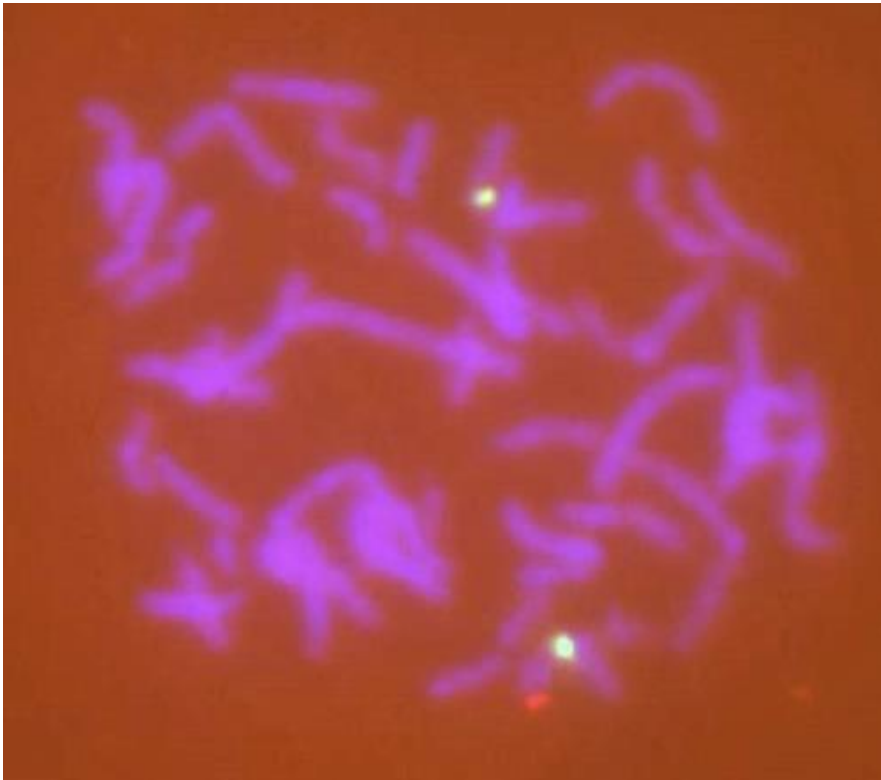


G : 400

Caryotype



FISH sur LA



46,X,der(X)(:p11.21->q13.1:).ish der(X)(p22.33)(SHOX-,CEP+)[10]

LA : grille de notation

Grille de notation EEQ Prospectif 2019			Réponses attendues	Commentaires
Constitutionnel Liquide amniotique				
Item	Classement	Note		
Nombre total de métaphases analysées	Technique	0 à 1		
Nombre de caryotypes réalisés	Technique	0 à 1		
Evaluation de la résolution de la 1ère mitose	Technique	0 à 1	400	
Evaluation de la résolution de la 2e mitose	Technique	0 à 1	400	
Evaluation de la résolution globale	Médical	0 à 2	550	
Réalisation d'une FISH	Médical	-2 à 0		Si pas de FISH: -2 Si FISH avec sonde uniquement de 'X ou uniquement de l'Y: -1 Si FISH sondes de l'X et de l'Y: 0
Evaluation de la formule ISCN (y compris FISH si besoin)	Médical	0 à 3	46,X,r(?X).ish r(X)(p?11.2q?12)(wcpX+,DXZ1+,SHOX-,DYZ3-) OU 46,X,+mar.ish r(X)(p?11.2q?12)(wcpX+,DXZ1+,SHOX-,DYZ3-) OU 46,X,+mar.ish der(X)del(X)(p22.33p?11.2)del(X)(q?12q28)(wcpX+,DXZ1+,SHOX-,DYZ3-)	En raison de la taille du marqueur celui-ci peut être omis sur certaines mitoses: conclusion possible de mosaïque cellulaire 45,X/46,X,mar: ne PAS pénaliser mais faire un commentaire Accepter 46,X,+r (cf page 74 de l'ISCN) Accepter l'hypothèse d'un del(X) puisque les sondes FISH ne permettent pas d'exclure formellement un anneau
Identification du remaniement	Médical	0 à 4	Note critique	Présence à l'état homogène ou en mosaïque très faible d'un chromosome marqueur identifié comme étant dérivé de la paire chromosomique X après investigations complémentaires par FISH

LA : grille de notation

Explication du remaniement à destination du prescripteur	Médical	0 à 1	Items clé: formule chromosomique déséquilibrée, chromosome marqueur de petite taille ou anneau du chromosome X, points de cassure localisés probablement sur le bras court en Xp11.2 et sur le bras long en Xq12, dépourvu du locus SHOX. Poursuivre la caractérisation de ce marqueur chromosomique par ACPA.	Si ACPA non proposée: pas de retrait de point; faire un commentaire
Compte rendu rédigé selon GBPC	Médical	-1 à 2		
Conséquences du remaniement précisées	Médical	0 à 1	Chromosome X remanié (anneau ou délétion) pouvant expliquer le retard de croissance. A minima confirmer l'absence du locus XIST par FISH en raison du risque de DI	Retirer 0,5 point si XIST non mentionné ; pas de pénalisation si SRY non ment
Mention de conseil génétique et/ou enquête familiale si besoin	Médical	0 à 1	Contrôle des caryotypes parentaux. Conseil génétique indispensable	Si pas d'enquête familiale: retirer 0,5 point
TOTAL		18 pts, note globale sur 20		

LA : Exemple de compte rendu attendu :

Données administratives du patient

Nom : Mme D. Prénom : P

DN :17/06/1990

Médecin prescripteur : Dr EEQ

Terme de la grossesse : 20SA

Prélèvement du .../10/2019

Date de réception : .../10/2019

Indication : signes d'appel échographique

Tissu : liquide amniotique

Type de Culture : culture d'amniocytes

Analyse après culture

Bandes : RHG, GTG

Résolution bandes : 550

Nombre de métaphases : 26

Bandes GTG : 5

Bandes RHG : 21 (saisies), 10 analysées

Nombre de classements : 3

Formule Chromosomique :

46,X,+mar.

ish r(X)(p ?11.2q ?12)(wcpX+,DXZ1+,SHOX-,SRY-)

LA

Commentaire et interprétation

Caryotype présentant 46 chromosomes avec **un seul chromosome X** (monosomie X) et présence d'un **petit marqueur chromosomique surnuméraire** d'une taille inférieure à celle des plus petits chromosomes, dans la totalité des métaphases analysées.

L'hybridation in situ en fluorescence sur métaphases d'amniocytes cultivés permet de caractériser ce marqueur chromosomique comme étant un dérivé d'un chromosome X: la peinture et la sonde centromérique du chromosome X hybrident sur ce marqueur. Il s'agit probablement d'un anneau de l'X. Il est nécessaire de poursuivre la caractérisation du marqueur avec la sonde du locus XIST et/ou une ACPA peut être proposée afin de caractériser plus précisément ce dérivé du chromosome X.

La monosomie X peut expliquer les signes échographiques.

Un conseil génétique doit être réalisé.

Il serait souhaitable de prélever les parents afin d'étudier le caractère hérité ou de novo de ce remaniement .

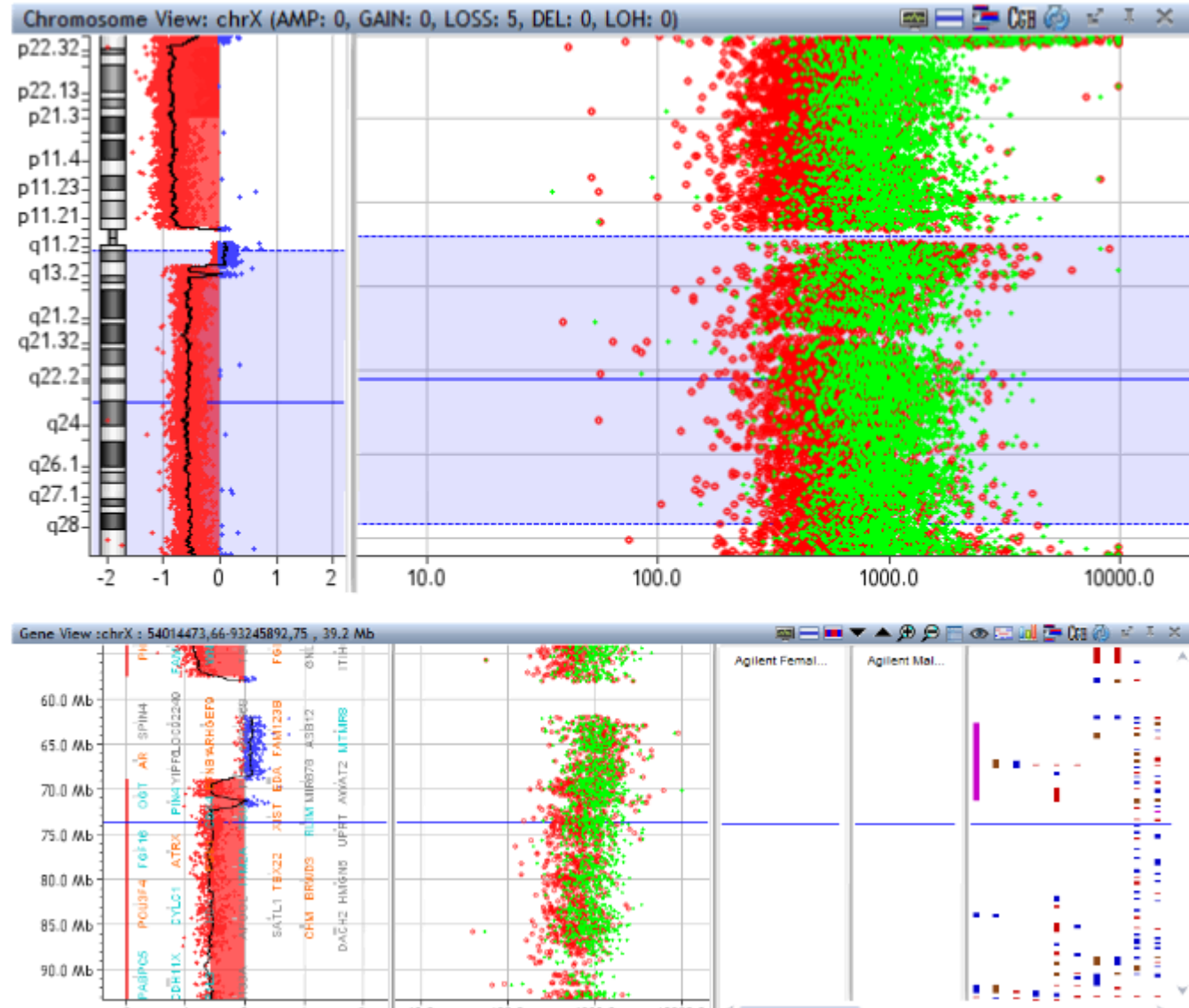
Limites:

Résultat ne permettant pas la détection des microremaniements. En cas de prélèvement hémorragique, on ne peut exclure une contamination par des cellules maternelles

La FISH est une étude ciblée: les chromosomes, régions et locus non ciblés ne sont pas analysés.

Etude en ACPA

Perte – chromosome X



E Landais
CHU Reims

Dérivé de l'X

- Taille: 8,3 Mb
- Comporte 3 fragments:
 - Xp21.3 = 57,563,019 - 58,051,765 soit 0.5Mb
 - Xq13.1 = 61,931,689 - 68,878,939 soit 6,9 Mb soit 8,3Mb
 - Xq13.1 = 70,837,343 - 71,819,994 soit 0.9 Mb
- **Région XIST absente** (73,820,892-73,851,867)
- Gènes présents:
 - **Fragment 1** : **ZXDB**, *NLRP2B*, **ZXDA**
 - **Fragment 2** : *LINC01278*, *AMER1*, *ZC4H2*, *ZC3H12B*, *MIR223*, *EDA2R*, **AR**, *RF00019*, *EFNB1*, *LAS1L*, *VSIG4*, *EDA2R*, *RNU6-245P*, *STARD8*, *ARHGEF9*, *HEPH*, *OPHN1*
 - **Fragment 3** : *TEX11*, *SNORD3E*, *RNU1-56p*, *SNX12*, *MED12*, *FOX04*, *GJB1*, *NONO*, *TAF1*, **OGT**, *IL2RG*, *ZMYM3*, *ITGB1BP2*, *RF00017*, *RF00019*, *GCNA*, *CXorf49*, *CXCR3*, *BX276092.9*

Dossier prospectif Sang

Dossier prospectif Sang

Cas clinique proposé 2019

Mme M., née le 28/10/1981) (37 ans), est adressée en raison de fausses couches à répétition.

Un prélèvement sanguin pour caryotype avec FISH si nécessaire, prescrit par le Dr EEQ, conforme à vos besoins et réalisé la *Veille de la date de réception de l'EEQ* à 10h30 par l'infirmière EEQIDE vous parvient au laboratoire le *Jour de la date de réception de l'EEQ*

Vous mettez le prélèvement en culture dans deux tubes de culture différents

Le consentement et l'attestation de consultation sont disponibles

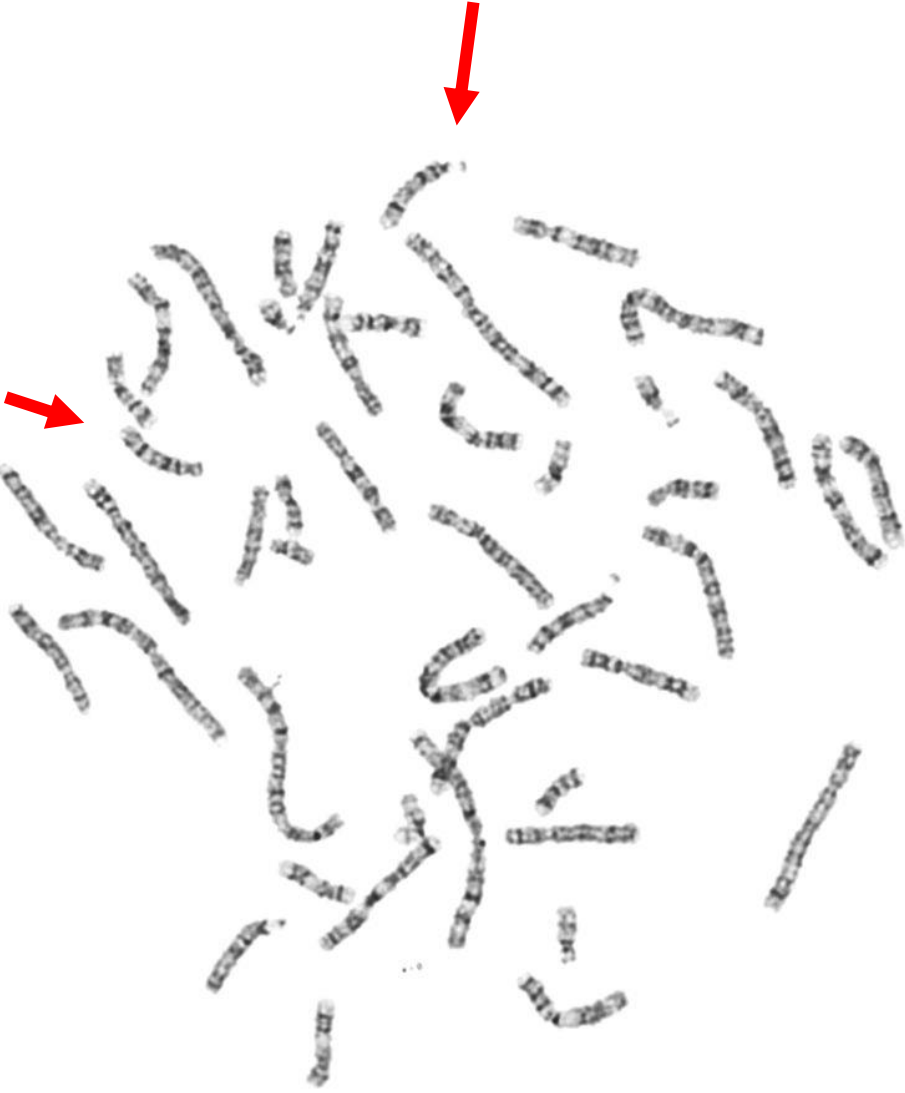
RESULTAT : 46,XX,inv(14)(q2?3q32?)

les bandes sont définies à une sous bande près ,

Sang



R : 550

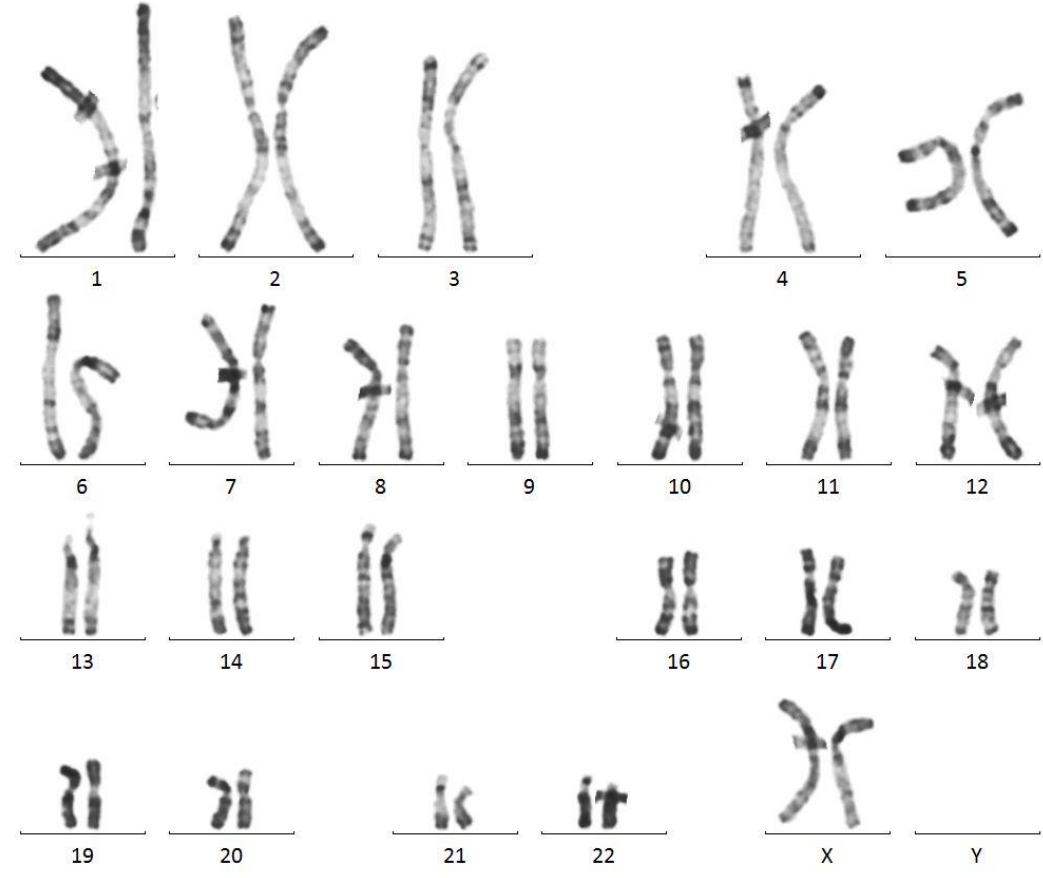
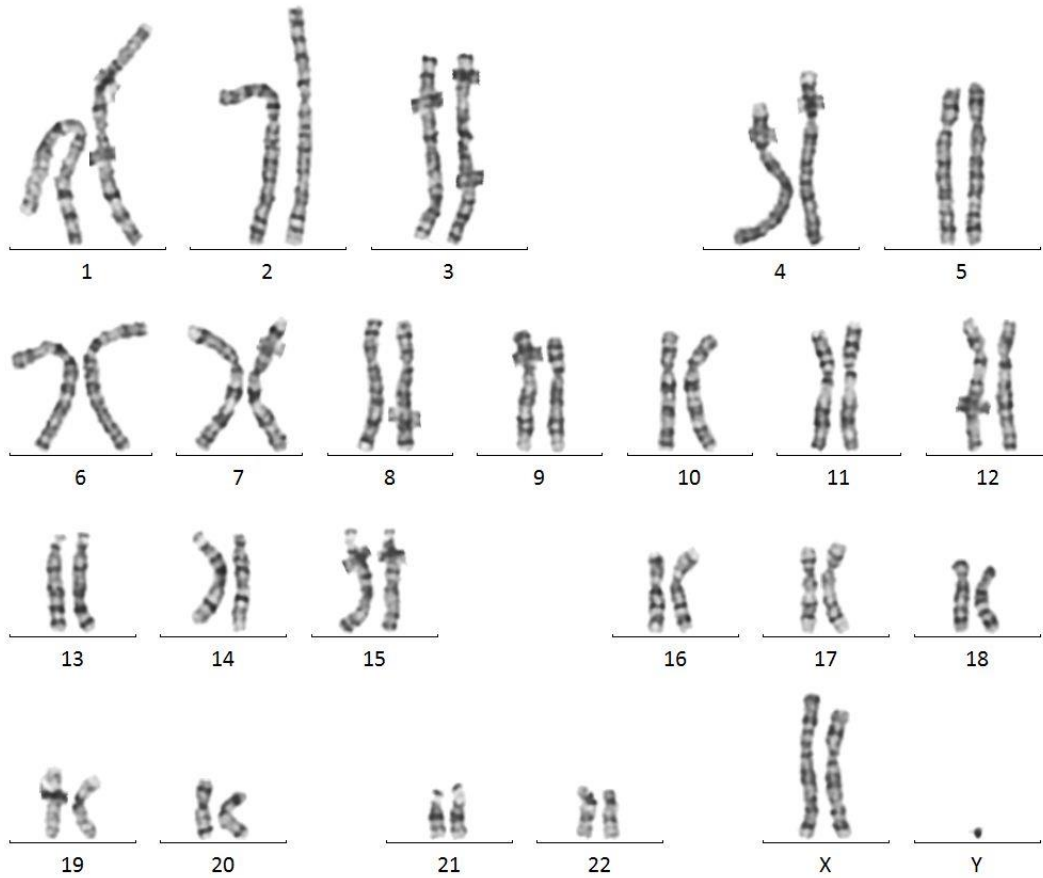
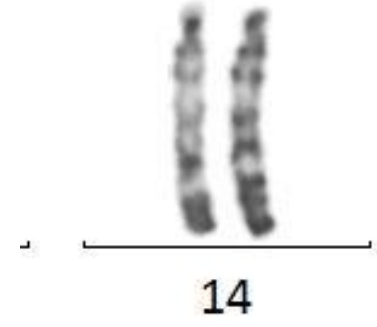


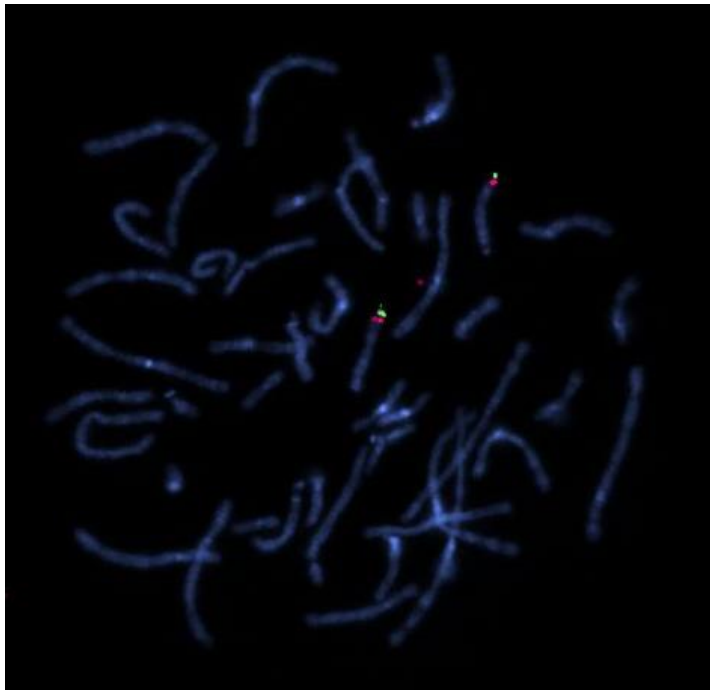
G : 550





Classements sang





images de FISH, les noms de sondes sont dans le titre des images.

Localisation :

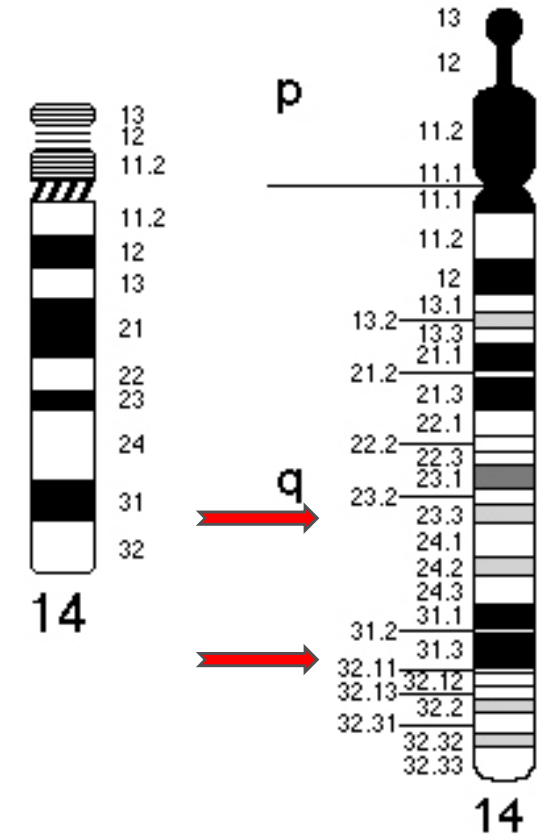
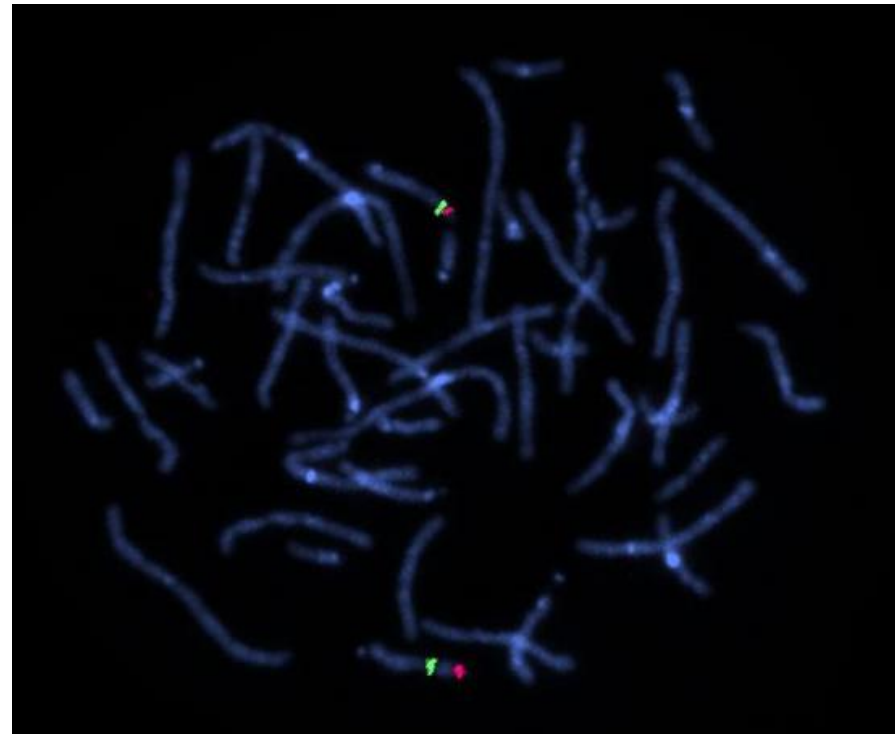
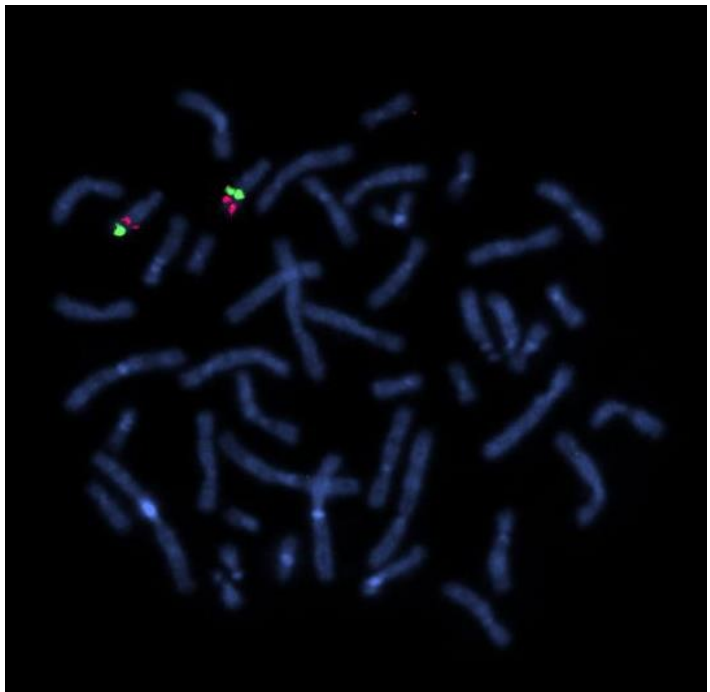
RP11-486O13 : 14q24.2

RP11-315O17 : 14q31.3

RP11-164H13 : 14q32.13

RP11-543C4 : 14q32.2

Tel14q : télomère



Sang : grille de notation

Grille de notation EEQ Prospectif 2019			Réponses attendues	Commentaires
Constitutionnel Sang				
Item	Classement	Note		
Nombre total de métaphases analysées	Technique	0 à 1		
Nombre de caryotypes réalisés	Technique	0 à 1		
Evaluation de la résolution de la 1ère mitose	Technique	0 à 1	550	
Evaluation de la résolution de la 2e mitose	Technique	0 à 1	550	
Evaluation de la résolution globale	Médical	0 à 2	550	
Réalisation d'une FISH	Médical	-2 à 0		Si pas de FISH ou si pas de peinture : -2 Si seulement wcp 14 : -1 Si wcp 14 et BAC : 0
Evaluation de la formule ISCN (y compris FISH si besoin)	Médical	0 à 3	46,XX,inv(14)(q2?3q32?.1).ish inv(14)(q23.3q32.1)(wcp14+,RP11-315O17+,RP11-486O13+,RP11-164H13+,dj820M16+) OU 46,XX,inv(14)(q2?3q32?.1).ish inv(14)(23.3)(RP11-486O13-,RP11-315O17+)(q32.1)(RP11-315O17-,RP11-164H13+)	Les bandes sont définies à une sous bande près. L'absence de ? au niveau des points de cassure est acceptée. Attention erreur de localisation du BAC RP11-315O17 dans l'énoncé: en 14q32.1 et non en 14q31.1: accepter les erreurs de localisation du point de cassure distal dans la formule chromosomique Le résultat FISH n'est pas obligatoire? Si bien sûr, en cas d'absence de formule FISH, -2 (sauf si absence de FISH qui a déjà été pénalisé, donc on ne peut pas pénaliser à nouveau l'absence de formule FISH), -1 si les sondes ne sont pas mentionnées dans l'ordre attendu pour une inversion PAS de note critique si l'anomalie était identifiée en l'absence de FISH
			Note complète : Inversion paracentrique	

Sang : grille de notation

PAS de note critique si l'anomalie était identifiée en l'absence de FISH				
Identification du remaniement	Médical	0 à 4	Note critique	Note complète : Inversion paracentrique du chromosome 14 apparemment équilibrée -
Explication du remaniement à destination du prescripteur	Médical	0 à 1		Items clés : inversion paracentrique, bras long chromosome 14, apparemment équilibrée
Compte rendu rédigé selon GBPC	Médical	-1 à 2		
Conséquences du remaniement précisées	Médical	0 à 1		A priori non responsable des fausses couches Peut on vraiment exclure le lien entre cette inversion paracentrique et les FCS? NON : accepter les items "possible, susceptible, pourrait expliquer..." Par contre noter 0 si le labo crée un lien direct et causal entre l'identification de l'inversion paracentrique et la survenue de plusieurs fausses couches
Mention de conseil génétique et/ou enquête familiale si besoin	Médical	0 à 1		Conseil génétique toujours indispensable. Enquête familiale à proposer.
TOTAL		18 pts, note globale sur 20		

Sang exemple de compte rendu attendu

Données administratives du patient Nom : Mme M.

Prénom : X DN :28/10/1981

Médecin prescripteur : Dr EEQ

Prélèvement du .../10/2019

Date de réception : .../10/2019

Indication : fausses couches à répétition

Tissu : sang

Type de Culture : culture de lymphocytes

FISH : sondes

BAC RP11-486O13 (Fournisseur FISHEEQ) en 14q24.2 en vert

BAC RP11-164H13 (Fournisseur FISHEEQ) en 14q32.13 en rouge

BAC RP11-315O17 (Fournisseur FISHEEQ) en 14q31.1 en vert

BAC RP11-543C4 (Fournisseur FISHEEQ) en 14q32.2 en rouge

Sonde sub télomérique 14q (Fournisseur : FISHEEQ) en vert,

Analyse après culture

Bandes : RHG, GTG

Résolution : 550

Nombre de métaphases : :

Bandes GTG : 10

Bandes RHG : 10

Nombre de classements : 3

Formule Chromosomique :

46,XX,inv(14)(q2 ?3q32. ?1).

Formule Chromosomique :

46,XX,inv(14)(q2 ?3q32. ?1).ish inv(14)(wcp14+,RP11-315O17+,RP11-486O13+,RP11-164H13+,RP11-543C4+,D14S1420+)

Ou

46,XX,inv(14)(q24.1q32.12).ish inv(14)(wcp14+,RP11-315O17+,RP11-486O13+,RP11-164H13+,RP11-543C4+,D14S1420+)

Sang

Commentaire et interprétation

Caryotype féminin présentant un remaniement de structure équilibré de type **inversion paracentrique d'un segment du bras long d'un chromosome 14** entre les points de cassure 14q24.1q32.13, homogène, sur toutes les métaphases analysées.

Cette inversion paracentrique inv(14) est confirmée avec les techniques d'hybridation in situ métagasique avec les sondes de peinture, subtélomérique du bras long du chromosome 14 et des sondes BAC loci-spécifiques situées en 14q24.2, 14q31.1, 14q32.13 et 14q32.2 sur 2 (ou les) métaphases analysées pour chaque sonde testée.

L'étude en FISH confirme à l'aide de la peinture, qu'il n'y a pas d'autre chromosome impliqué dans le remaniement que le 14. Elle objective une inversion entre les signaux obtenus pour la sonde 14q24.2 et la sonde 14q31.1, confirmant le remaniement de structure à type d'inversion paracentrique, a priori équilibré.

Ce remaniement pourrait expliquer la survenue des fausses couches
Indication de conseil génétique, et d'étude du caryotype chez les apparentés, en premier lieu les parents de la patiente. Un conseil génétique est recommandé pour l'interprétation de ce résultat et discuter de la prise en charge pour le projet parental du couple.

Droits de réponse

DDR PVC 2019

M Moyennes après DDR et DDR par groupe :

Prospectif	Moyenne nationale	Moyenne G1	Moyenne G2	Moyenne G3
	16,76	17,26	17,86	15,20
DDR 8		DDR 5	DDR 2	DDR 1
Rétrospectif	Moyenne nationale	Moyenne G1	Moyenne G2	Moyenne G3
	17,20	15,29	18,74	17,32
DDR 4		DDR 2	DDR 1	DDR 1
Total DDR	12	7	3	2

DDR : 12 DDR / 82 dossiers (pro : 8/ 42 dossiers)

DDR LA 2019

Moyennes après DDR et DDR par groupe :

Prospectif	Moyenne nationale	Moyenne G1	Moyenne G2	Moyenne G3
	16,14	16,22	16,63	15,52
DDR 4		DDR 0	DDR 1	DDR 3
Rétrospectif	Moyenne nationale	Moyenne G1	Moyenne G2	Moyenne G3
	17	18,15	16,25	16,68
DDR 5		DDR 1	DDR 1	DDR 3
Total DDR	9	1	2	6

DDR 9 / 90 dossiers (pro : 4/ 46 dossiers)

DDR SANG 2019

Moyennes après DDR et DDR par groupe:

Prospectif	Moyenne nationale	Moyenne G1	Moyenne G2
	17	16,38	17,53
DDR 5		DDR 2	DDR 3
Rétrospectif	Moyenne nationale	Moyenne G1	Moyenne G2
	18,15	17,88	18,35
DDR 3		DDR 1	DDR 2
Total DDR	8	3	5

DDR 8 / 100 dossiers (pro : 5/ 52 dossiers)

Droits de réponse : Constitutionnel

PVC	total	G1	G2	G3	Corrections des notes	G1	G2	G3
PRO	8	5	2	1	4	3	0	1
RETRO	4	2	1	1	2	1	1	0
total	12	7	3	2	6	4	1	1

PLA	total	G1	G2	G3	Corrections des notes	G1	G2	G3
PRO	4	0	1	3	2	0	1	1
RETRO	5	1	1	3	3	1	1	1
total	9	1	2	6	5	1	2	2

SANG	total	G1	G2	Corrections des notes	G1	G2
PRO	5	2	3	2	1	1
RETRO	3	1	2	1	1	0
total	8	3	5	3	2	1

LA : 9 dont 4 prospectif
 PVC : 12 dont 8 Prospectif
 SANG : 8 dont 5 prospectif

Bilan des DDR et des corrections pour la session 2019 des EEQ ACLF (le 30/05/2020) :

29 DDR sur 272 Dossiers dont 17 en Prospectif dont 8 pour lesquels la note a été corrigée,
 5 dossiers avec mauvaise performance en LA (anomalie non vue)
 2 en PVC
 Un dossier bloqué pour l'expertise

Session 2019

Notes seuil

Lors de la réunion d'experts qui a eu lieu le 15 Janvier 2020 :

Définition des mauvaises performances : seuil de mauvaise performance défini par la commission des experts en fonction des notes nationales.

PVC

Prospectif : > ou égal à 12

Rétrospectif : > ou égal à 12

LA

Prospectif : > ou égal à 12

Rétrospectif : > ou égal à 12

Sang :

Prospectif : > ou égal à 12

Rétrospectif : > ou égal à 12

Repérages Mauvaises Performances

➤ Fourchettes de notes pour chaque EEQ

- Pendant Synthèse Expertise
- Appréciation Dossier

Très Bon, Bon, Correct, Insuffisant, Très Insuffisant

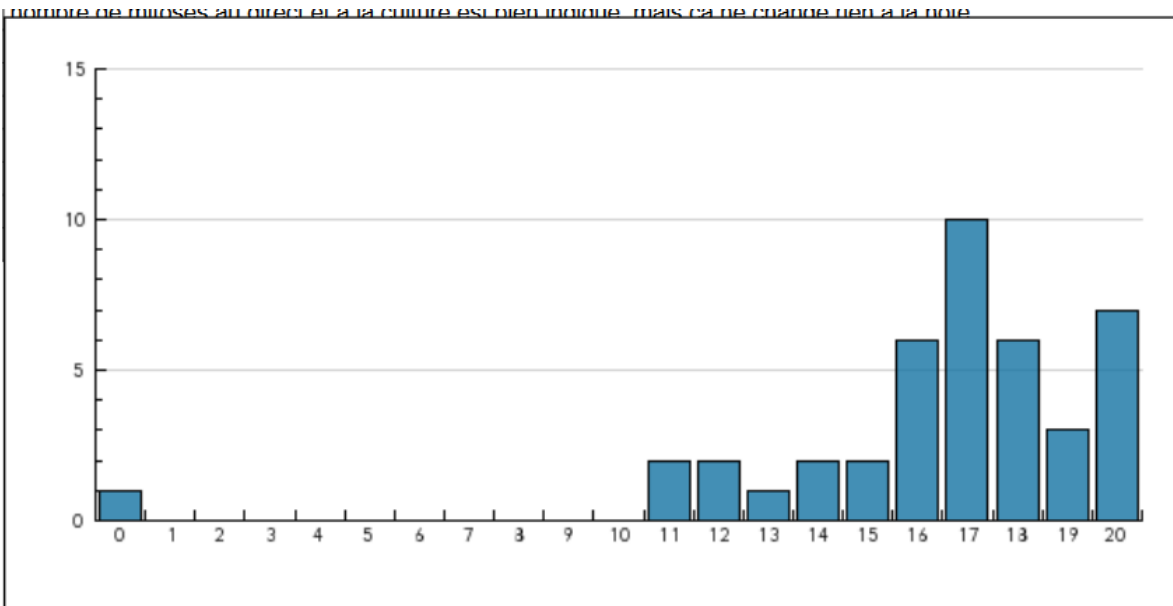
➤ Repérage « Mauvaises Performances »

- Dossier très insuffisant (anomalie non vue)
- Inscription sans soumission

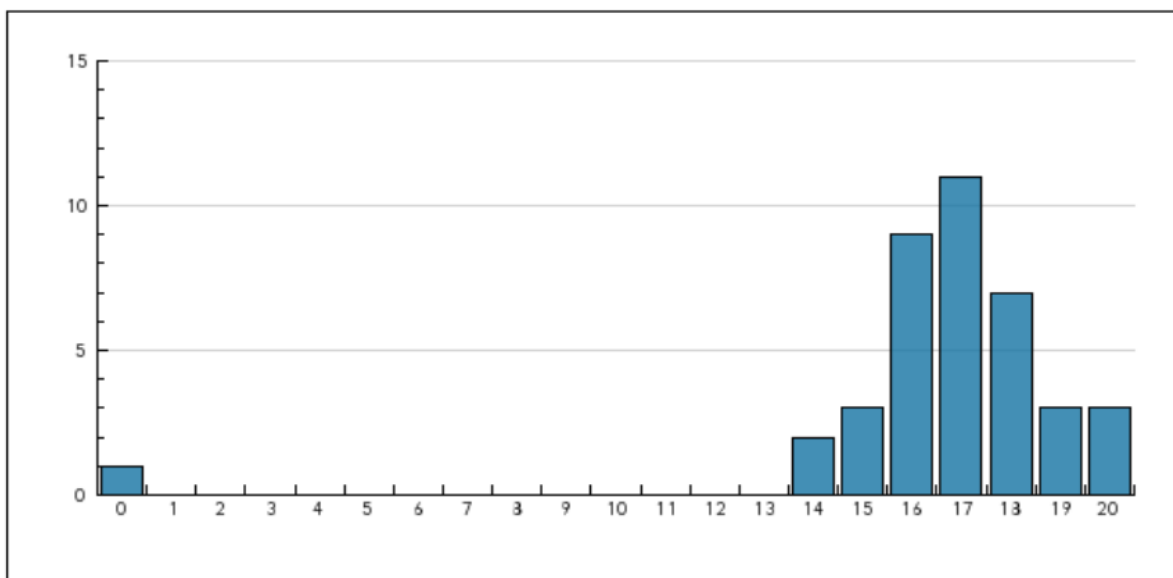
2 fois sur 3 années consécutives : **Alarme ACLF**

PVC

PVC Prospectif 2019

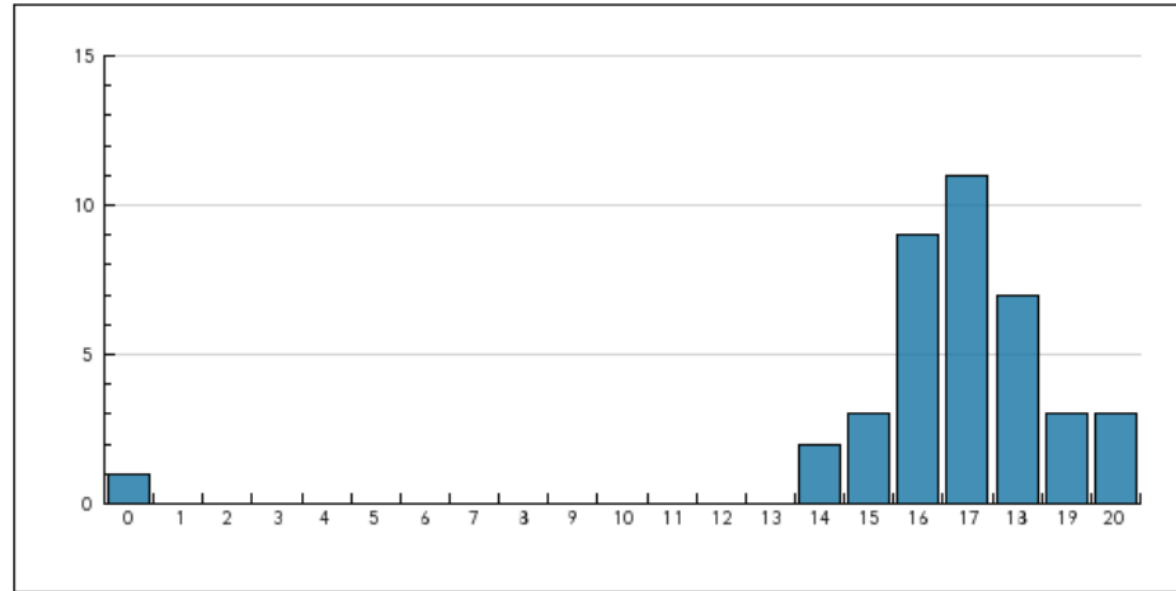


PVC Rétrospectif 2019

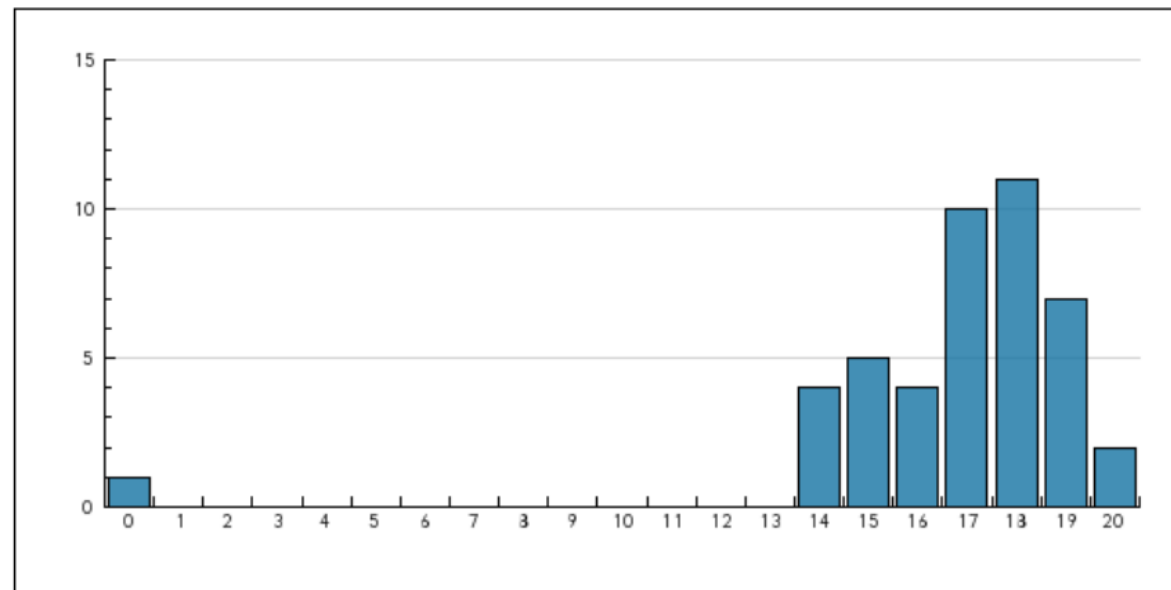


LA

LA Prospectif 2019

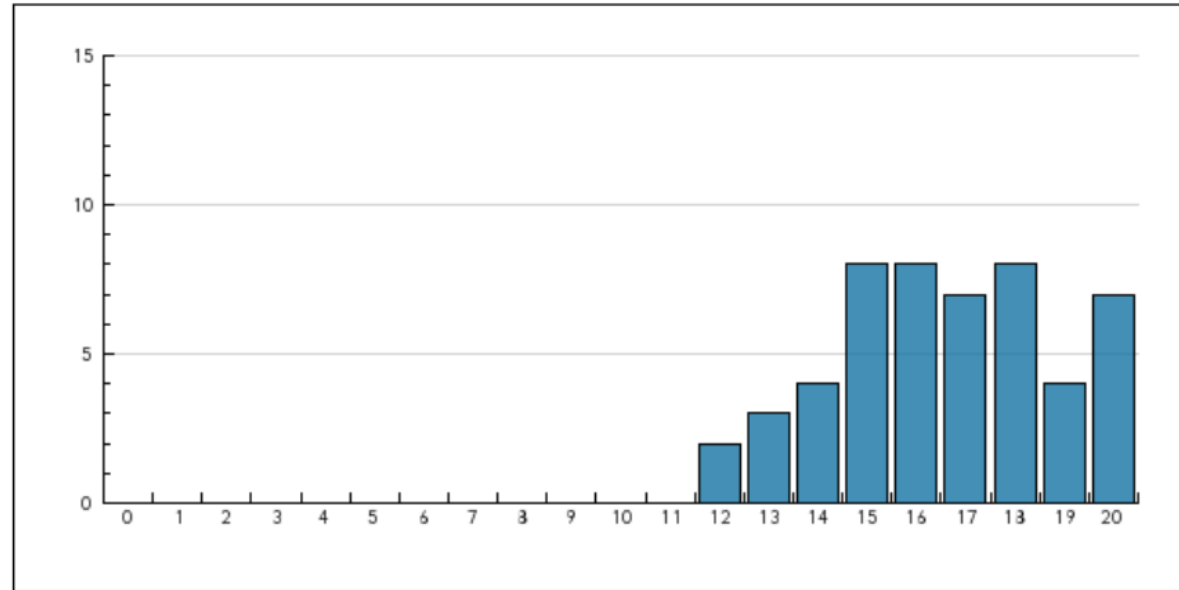


LA Rétrospectif 2019

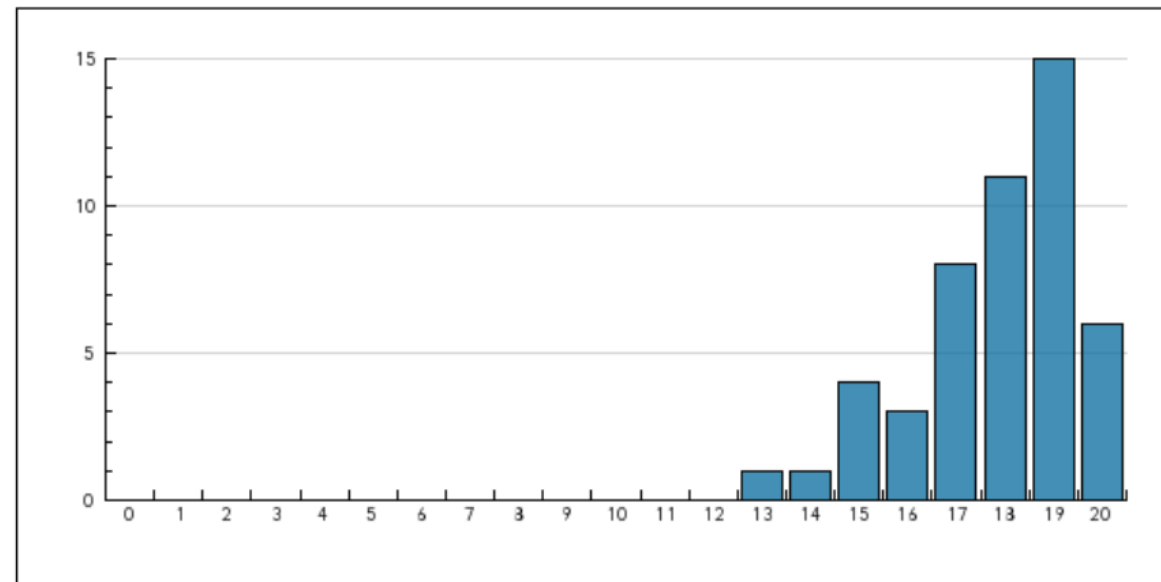


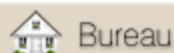
SANG

Sang Prospectif 2019



Sang Rétrospectif 2019





Bureau



Documents ACLF



Appels d'offres



Bibliographie



Manifestations



Liens



Contact



Intranet ACLF



Ctrl Qualité

Pour participer aux EEQ, il faut au préalable que votre laboratoire et/ou vous même soyez référencés dans nos bases de données.

A noter : Le terme EEQ (Evaluation Externe de la Qualité) remplace depuis 2011 le terme de CQE (Contrôle de Qualité Externe) !

Plusieurs choix s'offrent à vous :

1. **Vous (votre laboratoire) n'êtes pas référencé** dans notre base de données (non membre ACLF), mais **vous voulez participer à un EEQ, sans devenir membre de l'ACLF**, c'est possible pour certains EEQ (ceux accessibles pour "Labo extérieur"), et vous serez alors référent pour l'EEQ.
2. **Vous n'êtes pas référencé** dans notre base de données (non membre ACLF) et **vous souhaitez devenir membre de l'ACLF**: Merci de remplir le formulaire ci-joint.
3. **Vous / votre laboratoire êtes référencé** dans notre base de données, c'est à dire que vous ou une personne au moins de votre laboratoire est membre de l'ACLF. **Pour participer aux EEQ, un membre, au moins, de votre laboratoire, doit être à jour de ses cotisations** pour être référent pour l'EEQ. Si vous souhaitez mettre à jour votre cotisation merci de suivre l' accès réservé via l'intranet.

PLANNING

EEQ	Ouverture Clôture	Fin d'inscription	Période de soumission	Période d'expertise	Début d'envoi des rapports	Accessible pour
<u>EEQ Postnatal sang 2019</u>	04-10-2019 29-05-2020	17-11-2019	07-10-2019 17-11-2019	18-11-2019 05-01-2020	03-02-2020	Labo ACLF et <u>Labo extérieur</u> ⁽¹⁾
<u>EEQ Villosité Chorale 2019</u>	04-10-2019 29-05-2020	17-11-2019	07-10-2019 17-11-2019	18-11-2019 05-01-2020	03-02-2020	Labo ACLF et <u>Labo extérieur</u> ⁽¹⁾
<u>EEQ Liquide amniotique 2019</u>	04-10-2019 29-05-2020	17-11-2019	07-10-2019 17-11-2019	18-11-2019 05-01-2020	03-02-2020	Labo ACLF et <u>Labo extérieur</u> ⁽¹⁾
<u>EEQ Hématologie 2019</u>	07-11-2019 17-02-2020	30-11-2019	07-11-2019 30-11-2019	02-12-2019 05-01-2020	15-01-2020	Labo ACLF et <u>Labo extérieur</u> ⁽¹⁾

Dans tous les cas, nous vous conseillons de lire les informations et documents relatifs à chaque EEQ, VIA CE LIEN (Choisir l'EEQ approprié!)

Ensuite, pour participer / accéder aux EEQ, il faut cliquer sur ce bouton :

Accès au(x) EEQ(s)

DDR: Motifs des droits de réponse 2019

Erreur sur les points de cassure

Utilisation des crochets pour le nombre de cellules analysées,
Nombre de mitoses ou de noyaux dans l'ISCN indiqués ou non

Choix du dossier

Paramétrage par rapport à la pratique du laboratoire

Discussion sur le nombre de points, sur les formules et sur l'interprétation des données requises

Discussion sur le nom des sondes, sur l'utilisation des peintures dans une inversion

DDR: remarque des experts 2019

Utilisation des crochets, nombre de cellules analysées,

Nombre de mitoses ou de noyaux dans l'ISCN indiqués ou non

Invention concernant les résultats sur le nombre de cellules analysées ou les techniques réalisées

Anonymisation

Enquête de satisfaction session 2019

Participants : 28	MAJORITE
Participation à d'autres EEQ ?	NON
Réponse par un seul membre du laboratoire ?	NON
Consultation nécessaire du site web pour les consignes ?	50%
Accès facile aux tutoriels ?	OUI
Consignes utiles ?	OUI
Interface web satisfaisante ?	OUI
Réactivité webmaster satisfaisante ?	OUI
Dossiers satisfaisants pour une EEQ ?	OUI
Commentaires des experts pertinents ?	OUI
Recours au droit de réponse ?	OUI
Qualité des réponses du Comité de Pilotage satisfaisante ?	OUI

Pour finir, vous pouvez nous faire part de toutes suggestions, pistes d'améliorations,...

2020: Contrat avec les laboratoires participants

Edition 2015

ACLF
**Comparaisons interlaboratoires pour
l'Evaluation Externe de la Qualité en
Cytogénétique Humaine**
Règles de fonctionnement

INTRODUCTION

Depuis 2005, l'ACLF a mis en place une Evaluation Externe de la Qualité (EEQ) pour les laboratoires de Cytogénétique Humaine via l'organisation d'une comparaison interlaboratoire (OCIL). Dans ce cadre, 4 EEQ sont organisées :

- Une EEQ ACPA constitutionnelle
- Une EEQ Cytogénétique somatique
- Une EEQ Cytogénétique constitutionnelle, pré et postnatale, prospective
- Une EEQ Cytogénétique constitutionnelle, pré et postnatale, rétrospective.

Seules les trois premières EEQ entrent dans le cadre de l'accréditation selon la norme 17043. L'EEQ Cytogénétique constitutionnelle rétrospective est hors accréditation 17043.

L'édition 2015 est similaire aux précédentes et ce document a pour but de rappeler les règles de

1. REGLES GENERALES DE FONCTIONNEMENT
2. DESCRIPTION DES INTERVENANTS CLES
3. CRITERES D'ANALYSE DES DOSSIERS
4. COMMUNICATIONS DES RESULTATS
5. CLAUSE DE CONFIDENTIALITE

La Présidente du Comité de Pilotage Le Responsable Qualité

Session 2020

- PVC
- Rétrospectif : anomalie de structure apparemment équilibrée
- Prospectif : dossier avec FISH interphasique
-
- **Liquide Amniotique :**
- Rétrospectif : anomalie de structure déséquilibrée visible au caryotype avec FISH
- Prospectif : anomalie de nombre

- **Sang :**
- Rétrospectif : anomalie de structure des gonosomes, déséquilibrée
- Prospectif : dossier avec FISH

Dossiers sélectionnés à partir du 15 Mars 2020

MERCI A TOUS



Marianne Till
Caroline Schluth-Bolard
Pascale Chambon
Vincent Gatinois
Hélène Dessuant
Vincent Jauffret
Chantal Missirian
Sylvie Bernard,
M Doco-Fenzy
Nathalie Douet,
Geneviève Lefort
Mélanie Gimenez
Auréie Coussement
Françoise Esclaite,
Kamran Moradkhani

Houda Karmous
Frédérique Sloan ,
Gwenael Nadeau,
Nicole Joye,
Nicolas Gruchy,
Christine Muty,
Jean Michel Dupont