

Rapport final des EEQ constitutionnels session septembre 2020 à avril 2021

Experts : 9 superviseurs, 18 experts, 4 juniors = 31

Jean Michel Dupont, Martine Doco-Fenzy, Aurélie Coussement, Eva Pipiras, Sandra Chantot, C Missirian, Nicolas Gruchy, Vincent Gatinois, N Joye, Véronique Petit, Sophie Brisset, Christine Mutti, Sylvie Bernard, Hélène Dessuant, Erika Launay, Françoise Esclaire, Frédérique Bena, Mélanie Jimenez, Valérie Kouby, Gwenael Nadeau, Vincent Jauffret, Brigitte Simon Bouy, Céline Dupont, Marianne Till, Caroline Schluth, Nathalie Douet, Geneviève Lefort, Pascal Chambon, Sandra Bouquillon, Sylvie Jaillard, Valentine Marquet,

A Planning :

Le contrôle est spécifique à chaque laboratoire. Les laboratoires ont reçu le devis, et le contrat qui lie leur laboratoire avec l'ACLF pour la réalisation des EEQs, L'ANNEXE 1 de ce contrat est signée par le responsable du laboratoire et envoyée sous format électronique à J.M. Dupont "DUPONT Jean-Michel" <jean-michel.dupont@aphp.fr>. Un contrat par laboratoire doit être signé.

Les EEQs (CQE) 2020 se sont déroulés **du 05/10/2020 au 25/01/2021**

Inscriptions du 5/10/2019 au 15/11/2019, et soumissions du 5/10/2020 au 15/11/2020

Deux types de contrôle : prospectif et rétrospectif.

2 Dossiers par tissu

1 Dossier Rétrospectif et 1 dossier prospectif par tissu

Expertise du 16/11/2020 au 13/01/2021 Les bases de l'expertise sont le guide de bonnes pratiques de l'ACLF, l'ISCN (2016) et la législation en vigueur.

Il y a 9 groupes d'experts dont 4 experts juniors avec chacun 27 à 33 dossiers en fonction des tissus

- **Sang (pilote C Missirian): 57 laboratoires, 99 dossiers**
- **LA (pilote JM Dupont): 51 laboratoires, 93 dossiers**
- **PVC (pilote M Doco): 46 laboratoires, 83 dossiers**

Total des laboratoires : 54 laboratoires participants

Dossiers annulés : HD : 1 dossier rétro

Edition des rapports individuels : 28/01/2021,

Les droits de réponse prévu du 29/01/2021 au 15 février 2021

La réponse aux droits de réponse jusqu'au 15 mai 2021 (blocage Médifirst)

Les laboratoires sont invités à soumettre 2 dossiers « en ligne » pour chaque tissu : avec un dossier prospectif sur image et un dossier rétrospectif pour le sang, le liquide amniotique et pour les PVC.

- Contrôle prospectif

- Un dossier de **Villosités choriales (PVC)**
- Un dossier pour le **liquide amniotique (LA)**
- Un dossier pour le **sang**

Les images sont disponibles sur le site dans chaque dossier en vision directe et via les liens de chaque dossier ou par le lien global précisé dans le dossier en ligne.

Pour les dossiers prospectifs 10 mitoses en bandes G et 10 en bande R étaient proposées sur le site associées aux résultats de la FISH si utile.

- Contrôle rétrospectif:

Consigne : Sélection d'un dossier par tissu à partir du 15 mars 2020

- Un dossier de **PVC** : Anomalie de structure équilibrée
- Un dossier de **LA**: Anomalie de structure déséquilibrée visible au caryotype avec FISH
- Un dossier de **Sang** : Anomalie de structure déséquilibrée des gonosomes

Pour chaque dossier il a été demandé le compte rendu original, scanné et anonymisé (prescripteur, signataire et ville à anonymiser, conserver en bas de compte rendu Dr X, Dr Y...), et tout document complémentaire adressé au prescripteur, deux mitoses avec leurs classements, une mitose supplémentaire et tout autre document qui permet de mieux juger de la résolution globale du dossier ce qui est parfois difficile sur 2 mitoses. Les images FISH peuvent également être chargées.

Si le compte rendu n'est pas chargé le dossier n'est pas expertisé.

B Dossiers :

Informations en ligne sur le site de l'ACLF : EEQ constitutionnel 2020

PROSPECTIFS

1. EEQ Prospectif sur PVC

- **Type de dossier : dossier normal**
- **Cas clinique**

Histoire clinique : (PVC)

Mme PV. M., née le 12/04/1995 (25 ans), est adressée à 14SA pour caryotype sur villosités choriales en raison d'un antécédent de translocation roberstonienne (14;21)

Antécédent familial de trisomie 21 chez le père, dosage des marqueurs sériques : risque 1/1800 ; échographie foetale : nuque = 2,9 mm

Une analyse directe est réalisée en bandes R.

Puis une culture est réalisée et une analyse après trypsination en bandes R et G.

Un prélèvement conforme à vos besoins a pu être réalisé à la date du lancement des EEQ et réceptionné le lendemain. L'examen direct ou la FISH, et la mise en culture sont réalisés le jour de la réception du prélèvement.

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

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

Complément d'information suite à question des participants :

Mme PV. M., née le 12/04/1995 (25 ans), est adressée à 14SA pour caryotype sur villosités chorales car elle est porteuse d'une translocation roberstonienne rob(14;21)(q10;q10), son père a un frère porteur de trisomie 21. Il s'agit de sa première grossesse. : le préleveur est le médecin EEQ (et non l'infirmière)

➤ Résultat

Les bandes sont définies à 2 sous bande près.

« Ne pas Pénaliser si proposition de nouveau prélèvement en raison des deux cellules anormales, si c'est bien argumenté » est bien conservée ?

Grille :

| 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 à partir de 19 et plus) |
| Nombre de caryotypes réalisés | Technique | 0 à 1 | 1 point à partir de 6 caryo réalisés (3 direct + 3 Culture) |
| Evaluation de la résolution de la 1ère mitose | Technique | 0 à 1 | |
| Evaluation de la résolution de la 2e mitose | Technique | 0 à 1 | |
| Evaluation de la résolution globale | Médical | 0 à 2 | 400 |
| Réalisation d'une FISH | Médical | -2 à 0 | Non |
| Evaluation de la formule ISCN (y compris FISH si beso | Médical | 0 à 3 | 46,XX |
| Identification du remaniement | Médical | 0 à 4 | Note critique |
| | | | Formule chromosomique normale/sans anomalie identifiée dans les conditions de l'examen |
| | | | Pénalisation : Note critique si résultat répondu non normal. |
| Explication du remaniement à destination du prescrip | | | |
| | | | Faut il préciser: le remaniement chromosomique parental n'est pas retrouvé? NON, pas de pénalisation |
| | | | Ne pas pénaliser si commentaire sur la possible contamination maternelle ou sur la présence d'une cellule rob(14,21), mais mettre une remarque. |
| | | | Pas de pénalisation si le sexe n'est pas mentionné explicitement dans le compte rendu |
| | | | Pénaliser si mosaïque rapportée avec une seule cellule rob(14,21) |
| Compte rendu rédigé selon GBPC | Médical | -1 à 2 | |
| Conséquences du remaniement précisées | | | |
| | | | Ne pas Pénaliser si proposition de nouveau prélèvement en raison des deux cellules anormales, si c'est bien argumenté |
| | | | Si proposition de recherche de DUP 14, ne pas pénaliser mais mettre un commentaire pour rappeler l'article national sur le risque très faible de DUP en cas de trob parentale (K Morhadkani, et al. 2020) |
| Mention de conseil génétique et/ou enquête familial | Médical | 0 à 1 | inutile |
| TOTAL | | | 18 points, note globale sur 20 |

➤ Exemple de résultat

Données administratives du patient Nom PV, Prénom M, DN :12/04/1995

Médecin prescripteur : Dr EEQ

Terme de la grossesse : 14 SA

Prélèvement du 05/10/2020

Date de réception : 06/10/2020

Indication : caryotype sur villosités chorales en raison d'un antécédent de translocation roberstonienne (14;21)

Tissu : biopsie trophoblastique

Type de Culture : culture de villosité chorales

puis :

Bandes : RHG, et GTG

- Analyse Directe

Bandes : RHG,
 Résolution bandes : 400
 Nombre de métaphases : 10
 Nombre de classements : 3
 Formule Chromosomique : 46,XX

- Analyse après culture
- Résolution bandes R et G :
 Nombre de métaphases : 10
 Nombre de classements : 3
 Formule Chromosomique : 46,XX

Option :

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. Métaphases étudiées à la résolution de 400 bandes. féminin sans anomalie spécifique de nombre ou de structure mise en évidence au niveau du tissu étudié

Un conseil génétique est recommandé.
 Limites de l'analyse...

2. EEQ de cytogénétique Prospectif sur Liquide amniotique

- **Type de dossier :**
- **Cas clinique**

Histoire clinique :

Mme E. A., née le 03/05/1991 (31 ans) est enceinte, elle est adressée pour caryotype sur liquide amniotique à 23 SA en raison de signes d'appels échographiques.

Les deux membres du couple sont chacun sans antécédents familiaux, ils ont ensemble 3 enfants qui vont bien. La patiente a eu une fausse couche avec une mole hydatiforme.

Le dépistage par les marqueurs sériques maternels retrouve un risque à 1/355.

Le dépistage par analyse de l'ADN libre circulant est négatif pour la trisomie 21.

L'échographie à 22 SA a montré un retard de croissance, une microcéphalie et des pieds bots.

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 jour même

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

Complément d'information suite à question des participants :

Précision suite à question des participants : grossesse unique. Le préleveur est le médecin EEQ (et non l'infirmière)

➤ Résultat

Grille

| 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 | |
| Evaluation de la résolution de la 2e mitose | Technique | 0 à 1 | |
| Evaluation de la résolution globale | Médical | 0 à 2 | 400 |
| Réalisation d'une FISH | Médical | -2 à 0 | Non, inutile pour une trisomie 18 apparemment homogène pour contrôler la trisomie 18 sur la culture Ne pas pénaliser un labo qui indiquerait qu'ils auraient fait une FISH interphasique devant des SAE |
| Evaluation de la formule ISCN (y compris FISH si besoin) | Médical | 0 à 3 | 47,XX,+18 |
| Identification du remaniement | Médical | 0 à 4 | Note critique: Présence d'une trisomie 18 libre et homogène Est-ce utile de préciser libre? NON, Ne pas pénaliser si il est bien mentionné '3 chromosomes 18' ou '47 chromosomes' dans le commentaire |
| Explication du remaniement à destination du prescripteur | Médical | 0 à 1 | Items clés: formule chromosomique déséquilibrée, chromosome supplémentaire, trisomie, homogène dans les cellules examinées Idem : ne pas pénaliser si le terme 'déséquilibré' manque mais qu'il y a chromosome supplémentaire ou trisomie etc... |
| Compte rendu rédigé selon GBPC | Médical | -1 à 2 | |
| Conséquences du remaniement précisées | Médical | 0 à 1 | Explique les signes échographiques Tableau complet de la trisomie 18 non indispensable pour avoir les points. |
| Mention de conseil génétique et/ou enquête familiale | Médical | 0 à 1 | Contrôle des caryotypes parentaux inutile. Conseil génétique indispensable Si enquête familiale : ne pas retirer de points mais mettre un commentaire |

➤ Exemple de résultat

Données administratives du patient Nom : Mme E. Prénom : A, DN :03/05/1991

Médecin prescripteur : Dr EEQ

Terme de la grossesse : 23SA

Prélèvement du .../10/2020

Date de réception : .../10/2020

Indication : signes d'appel échographique

Tissu : liquide amniotique

Type de Culture : culture d'amniocytes

- Analyse après culture
Bandes : RHG, GTG
- Résolution bandes :
Nombre de métaphases :
Bandes GTG :
Bandes RHG : (saisies), .. analysées
Nombre de classements : 3

Formule Chromosomique :

47,XX,+18

Commentaire et interprétation

Caryotype présentant 47 chromosomes avec 2 chromosomes X et présence d'un chromosome 18 surnuméraire, dans la totalité des métaphases analysées.

L'hybridation in situ en fluorescence sur

La trisomie 18 peut expliquer les signes échographiques.

Un conseil génétique doit être réalisé.

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.

3. EEQ de cytogénétique Prospectif sur sang constitutionnel

- Type de dossier : anomalie de structure
- Cas clinique

Histoire clinique :

Mlle N. c. née le 01/01/2004, de sexe féminin, est hospitalisée pour complications d'une récurrence de coarctation de l'aorte. A l'examen clinique, sont retrouvées une petite taille associée à l'absence de développement des caractères sexuels secondaires.

Dans le cadre du bilan, le DR EEQ prescrit un caryotype lymphocytaire. Le prélèvement est réalisé par l'IDE EEQ le 01/09/2020 et réceptionné au laboratoire le 02/09/2020 accompagné du consentement signé des parents et de l'attestation de consultation.

Le prélèvement sanguin est mis en culture le jour de sa réception dans deux tubes de culture différents

- Résultat :

Grille

| 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 | |
| Evaluation de la résolution de la 2e mitose | Technique | 0 à 1 | |
| Evaluation de la résolution globale | Médical | 0 à 2 | 550 |
| Réalisation d'une FISH | Médical | 2 à 0 | |
| Evaluation de la formule ISCN (y compris FISH si beso | Médical | 0 à 3 | <p>45,X(46,X)(Yp) ATTENTION : d'après ISCN p70 (i)(Yp) ne doit pas s'utiliser dans la formule (mais acceptable dans le commentaire)</p> <p>Plus tôt</p> <p>mos 45,X(12)/46,X(1)(Y)(p10)[6]ish idic(Y)(q11.22)(SRY++,DYZ3++,DYZ1-)</p> <p>mos 45,X(12)/46,X(idic(Y)(q10)[6]ish idic(Y)(q11.22)(SRY++,DYZ3++,DYZ1-)</p> <p>Les bandes sont définies à une sous bande près. L'absence de 7 au niveau des points de cassure est acceptée.</p> <p>En technique de bandes, pas possible de savoir si 1 ou 2 centromère donc: i(Y)(q10) ou i(Y)(p10) acceptés</p> <p>Accepter également ?i(Y)(p10) ou ?i(Y)(q10)</p> <p>Pas de pénalisation si noté psu idic(Y)</p> <p>Quid de la formule FISH en interphase ? Pénalisation de 0,5 des labos qui ne mettent pas la formule nuc ish, ce qui compte c'est la cohérence de l'interprétation globale</p> <p>Accepter les deux formulations : (DYZ3X2)(70)(DYZ3d)(30) ou (DYZ3X2)(70/100) sans pénalisation mais mettre un commentaire pour expliquer que la première est plus conforme à l'ISCN</p> |
| Identification du remaniement | Médical | 0 à 4 | Note critique |
| Explication du remaniement à destination du prescrip | Médical | 0 à 1 | Items clés : formule chromosomique déséquilibrée, isochromosome dicentrique Yp, perte du bras long, mosaïque 45,X majoritaire (ou 70%/30%) |
| Compte rendu rédigé selon GBPC | Médical | 1 à 2 | |
| Conséquences du remaniement précisées | Médical | 0 à 1 | A priori responsable des manifestations cliniques, infertilité, phénotype féminin. Syndrome turnérien. Mention du risque de gonadoblastome |
| Mention de conseil génétique et/ou enquête familial | Médical | 0 à 1 | Conseil génétique toujours indispensable. Enquête familiale à proposer à titre systématique. |
| TOTAL | | | 18 points, note globale sur 20 |

- Exemple de résultat

Données administratives du patient Nom : Mme N. Prénom : C DN :01/01/2004

Médecin prescripteur : Dr EEQ

Prélèvement du 01/09/2020

Date de réception : 02/09/2020

Indication : coarctation de l'aorte, petite taille

Tissu : sang

Type de Culture : culture de lymphocytes

- Analyse après culture
- Bandes : RHG, GTG

Formule Chromosomique :

Analyse après culture

Résolution : 550

Nombre de métaphases :

Bandes GTG : 10

Bandes RHG : 10

Nombre de classements : 3

FISH : sondes

Formule Chromosomique :

Commentaire et interprétation

Caryotypeprésentant un remaniement de structure du chromosome Y homogène, sur toutes les métaphases analysées.

L'étude en FISH confirme à l'aide le remaniement de structure à type d'isochromosome, a priori.....

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

RETROSPECTIFS

Consignes : Sortir le premier dossier correspondant à partir du 15 Mars 2020. Si aucun dossier ne répond à ces critères depuis le 15 Mars, choisir le premier dossier en remontant dans le temps

1 EEQ de cytogénétique Rétrospectif sur PVC

Type de dossier : dossier avec anomalie de structure

Anomalie de structure apparemment équilibrée

Grille

| Villostés choriales | | | |
|---|------------|-----------------------------|---------------|
| Item | Classement | Note | |
| Evaluation de la résolution de la 1ère mitose | Technique | 0 à 1 | |
| Classement du caryotype 1 | Technique | 0 à 1 | |
| Evaluation de la résolution de la 2e mitose | Technique | 0 à 1 | |
| Classement du caryotype 2 | Technique | 0 à 1 | |
| Nbre de cellules analysées conforme | Technique | 0 à 1 | |
| Nbre de caryotypes réalisés conforme | Technique | 0 à 1 | |
| Bonus double marquage | Technique | Bonus +1 | |
| Réalisation d'une FISH | Médical | -2 à 0 | |
| Evaluation de la résolution globale | Médical | 0 à 1 | |
| Qualité globale adaptée au contexte | Médical | 0 à 1 | |
| Délai de réponse adaptée | Médical | 0 à 2 | |
| Evaluation de la formule ISCN (y compris FIS | Médical | 0 à 2 | |
| Identification du remaniement | Médical | 0 à 3 | Note critique |
| Explication du remaniement à destination du | Médical | 0 à 1 | |
| Compte rendu rédigé selon GBPC | Médical | -1 à 2 | |
| Conséquences du remaniement précisées | Médical | 0 à 1 | |
| Mention de conseil génétique et/ou enquête | Médical | 0 à 1 | |
| TOTAL | | 20 points, note globale sur | |

2 EEQ de cytogénétique Rétrospectif sur Liquide amniotique

Type de dossier : dossier avec anomalie de nombre

Anomalie de structure déséquilibrée visible au caryotype avec FISH

Grille

| Liquide Amniotique | | | |
|---|------------|-----------------------------|---------------|
| Item | Classement | Note | |
| Evaluation de la résolution de la 1ère mitose | Technique | 0 à 1 | |
| Classement du caryotype 1 | Technique | 0 à 1 | |
| Evaluation de la résolution de la 2e mitose | Technique | 0 à 1 | |
| Classement du caryotype 2 | Technique | 0 à 1 | |
| Nbre et type de support conforme | Technique | 0 à 1 | |
| Nbre total de mitoses examinées | Technique | 0 à 1 | |
| Nbre de caryotype réalisés | Technique | 0 à 1 | |
| Bonus double marquage | Technique | Bonus +1 | |
| Réalisation d'une FISH | Médical | -2 à 0 | |
| Evaluation de la résolution globale | Médical | 0 à 1 | |
| Qualité globale adaptée au contexte | Technique | 0 à 1 | |
| Délai de réponse adaptée | Technique | 0 à 2 | |
| Evaluation de la formule ISCN (y compris FIS | Médical | 0 à 2 | |
| Identification du remaniement | Médical | 0 à 3 | Note critique |
| Explication du remaniement à destination du | Médical | 0 à 1 | |
| Compte rendu rédigé selon GBPC | Médical | -1 à 2 | |
| Conséquences du remaniement précisées | Médical | 0 à 1 | |
| Mention de conseil génétique et/ou enquête | Médical | 0 à 1 | |
| TOTAL | | 21 points, note globale sur | |

3 EEQ de cytogénétique Rétrospectif sur sang constitutionnel

Type de dossier : **anomalie de structure**

Anomalie de structure des gonosomes, déséquilibrée

Grilles

| Sang | | | |
|---|------------|-----------------------------|---------------|
| Item | Classement | Note | |
| Evaluation de la résolution de la 1ère mitose | Technique | 0 à 1 | |
| Classement du caryotype 1 | Technique | 0 à 1 | |
| Evaluation de la résolution de la 2e mitose | Technique | 0 à 1 | |
| Classement du caryotype 2 | Technique | 0 à 1 | |
| Nombre total de métaphases analysées | Technique | 0 à 1 | |
| Nombre de caryotypes réalisés | Technique | 0 à 1 | |
| Bonus double marquage | Technique | +1 | |
| Réalisation d'une FISH | Médical | -2 à 0 | |
| Evaluation de la résolution globale | Médical | 0 à 1 | |
| Qualité globale adaptée | Médical | 0 à 1 | |
| Délai de réponse adapté | Médical | 0 à 2 | |
| Evaluation de la formule ISCN (y compris FIS | Médical | 0 à 2 | |
| Identification du remaniement | Médical | 0 à 3 | Note critique |
| Explication du remaniement à destination du | Médical | 0 à 1 | |
| Compte rendu rédigé selon GBPC | Médical | -1 à 2 | |
| Conséquences du remaniement précisées | Médical | 0 à 1 | |
| Mention de conseil génétique et/ou enquête | Médical | 0 à 1 | |
| TOTAL | | 20 points, note globale sur | |

C RESULTATS GLOBAUX : Etude des notes par tissus

1 BILAN EEQ Villosités choriales Session de septembre 2020 à mai 2021

Programmation : Pr M Doco-Fenzy

Jury : 3 groupes de 2 experts (+ 1junior) et 1 superviseur pour le tissu.

Nombre de laboratoires : 46

45 rétrospectif dont 3 qui n'ont pas soumis,

45 prospectif dont 2 qui n'ont pas soumis

1 laboratoire non noté

| Nombre de Dossiers / Groupes PVC | G1 | G2 | G3 |
|---|-------------------------|-------------------------|----------------------------|
| Nbre dossiers Prospectifs : 45 | 16 dont 1 inscrit seult | 15 dont 1 inscrit seult | 14 |
| Nbre dossiers Rétrospectifs : 42 | 13 dont 1 inscrit seult | 14 dont 1 inscrit seult | 15 dont 1 soumis et annulé |

| | | | |
|-------|----|----|----|
| Total | 29 | 29 | 29 |
|-------|----|----|----|

Groupes : G 1 : 27 dossiers, G2 : 28 dossiers, G 3 : 28 dossiers

M Moyennes PVC après DDR et DDR par groupe :

| Prospectif | Moyenne nationale | Moyenne G1 | Moyenne G2 | Moyenne G3 |
|--------------|-------------------|------------|------------|------------|
| | 18,23 | 18,15 | 17,70 | 18,85 |
| DDR | 4 | DDR : 0 | DDR : 3 | DDR : 1 |
| Rétrospectif | Moyenne nationale | Moyenne G1 | Moyenne G2 | Moyenne G3 |
| | 15,83 | 17,29 | 16,15 | 15,39 |
| DDR | 6 | DDR : 2 | DDR : 2 | DDR : 2 |
| Total DDR | 10 | 2 | 5 | 3 |

DOSSIERS non noté : Rétro : G3 x1

DDR : DDR 10 / 87 dossiers (pro : 5/ 45 dossiers)

Nombre de dossiers avec points rendus :

- Prospectif : 3 /4
- Rétrospectif : 5/6

Mauvaise performance : 1 dossier Pro et 1 dossier Rétro note < à 12/20 (2 labos différents)

Les dossiers discordants ont été rediscutés

Après Droit de réponse (DDR)

| PVC | G1 | G2 | G3 | G1 | G2 | G3 |
|------------|-------|-------|-------|-------|-------|-------|
| | pro | pro | pro | rétro | rétro | rétro |
| note max | 20 | 20 | 20 | 20 | 20 | 19,50 |
| note min | 12,22 | 11,11 | 14,44 | 12 | 13,50 | 11,50 |
| moy groupe | 18,15 | 17,70 | 18,85 | 17,29 | 16,15 | 15,39 |
| moy nat | 18,23 | | | 15,83 | | |

2 BILAN EEQ Liquide amniotique Session de septembre 2019 à mai 2020

Programmation : JM Dupont,

Jury : 3 groupes de 2 experts (2 experts juniors) et 1 superviseur pour chaque tissu

Nombre de laboratoires : 51

47 rétrospectifs dont 3 qui n'ont pas soumis:

49 prospectifs dont 1 qui n'a pas soumis

1 dossier non noté

| Nombre de Dossiers / Groupes LA | G1 | G2 | G3 |
|------------------------------------|----------------------------|--------------------------------|---------------------------|
| prospectif dossiers : 49 | 17 | 16 | 16 dont 1seult inscrit |
| rétrospectif dossiers : 47 | 15 dont 1 seult inscrit | 16 dont 1seult soumis et exclu | 16 dont 1seult inscrit |
| Total | 32 | 32 | 32 |

G 1 : 31 dossiers , G2 : 31 dossiers, G 3 : 31 dossiers

Les dossiers discordants ont été rediscutés

Moyennes LA après DDR et DDR par groupe :

| Prospectif | Moyenne nationale | Moyenne G1 | Moyenne G2 | Moyenne G3 |
|--------------|-------------------|--------------|--------------|--------------|
| | 18,72 | 18,24 | 19,17 | 18,78 |
| DDR | 2 | DDR : 1 | DDR : 1 | DDR : 0 |
| Rétrospectif | Moyenne nationale | Moyenne G1 | Moyenne G2 | Moyenne G3 |
| | 16,63 | 18,45 | 17,22 | 15,44 |
| DDR | 1 | DDR : 1 | DDR : 0 | DDR : 0 |
| Total DDR | 3 | 1 | 1 | 0 |

DDR 3 / 96 dossiers (pro 2 : 49 dossiers)

Nombre de dossiers avec points rendus :

- Prospectif : 0 / 2
- Rétrospectif : 1 / 1

Mauvaise performance : notes inférieures à 12/20 pas en PRO, et pas en RETRO

Un dossier exclu non noté

Après DDR

| LA | G1 | G2 | G3 | G1 | G2 | G3 |
|------------|--------------|--------------|--------------|--------------|--------------|--------------|
| | pro | pro | pro | Rétro | Rétro | Rétro |
| note max | 20 | 20 | 20 | 20 | 20 | 20 |
| note min | 14,44 | 17,78 | 15,56 | 15,29 | 14,29 | 12,33 |
| moy groupe | 18,24 | 19,17 | 18,78 | 18,45 | 17,22 | 15,44 |
| moy nat | 18,72 | | | 16,63 | | |

3 BILAN EEQ sang Session de septembre 2019 à mai 2020

Programmation : C Missirian,

3 groupes de 2 experts (1 expert junior) et 1 superviseur pour chaque tissu.

Nombre de laboratoires : 57

49 rétrospectifs , dont 2 qui n'a pas soumis

53 prospectif dont 1 qui n'a pas soumis

| Nombre de Dossiers / Groupes Sang | G1 | G2 | G3 |
|-----------------------------------|--------------------------------|--------------------------------|-----------|
| prospectif dossiers : 53 | 18 dont 1 seult inscrit | 18 | 17 |
| rétrospectif dossiers : 49 | 17 dont 1 seult inscrit | 16 dont 1 seult inscrit | 16 |
| Total | 35 | 34 | 33 |

G1 : 35 dossiers, G2 : 34 dossiers, G3 : 33 dossiers

Les dossiers discordants ont été discutés

Moyennes SANG après DDR et DDR par groupe :

| Prospectif | Moyenne nationale | Moyenne G1 | Moyenne G2 | Moyenne G3 |
|--------------|-------------------|--------------|--------------|--------------|
| | 16,32 | 14,74 | 16,96 | 17,23 |
| DDR | 11 | DDR : 5 | DDR : 3 | DDR : 3 |
| Rétrospectif | Moyenne nationale | Moyenne G1 | Moyenne G2 | Moyenne G3 |
| | 15,17 | 14,47 | 15,70 | 15,38 |

| | | | | |
|-----------|----|---------|---------|---------|
| DDR | 9 | DDR : 5 | DDR : 3 | DDR : 1 |
| Total DDR | 20 | 10 | 6 | 4 |

DDR 20 / 102 dossiers (pro 11 : 53 dossiers)

Nombre de dossiers avec points rendus :

- Prospectif : 8 / 11
- Rétrospectif : 8 / 9

Mauvaise performance : PRO : 4 dossiers avec note < 12/20, RETRO : 1 dossiers avec note < 12/20
2 dossiers exclus non notés

Après DDR

| SANG | G1 | G2 | G3 | G1 | G2 | G3 |
|-----------------|-------------|--------------|--------------|----------|--------------|--------------|
| | pro | pro | pro | Rétro | Rétro | Rétro |
| note max | 18,89 | 19,44 | 19,44 | 19 | 19,50 | 19,50 |
| Note min | 7,22 | 13,33 | 13,89 | 5 | 10,50 | 14,50 |
| moy groupe | 14,56 | 16,96 | 17,23 | 14,47 | 15,70 | 15,38 |
| moy nat | 16,32 | | | 15,17 | | |

Conclusions de la réunion des experts de janvier 2021

1. Définition des mauvaises performances

Notes seuil : **Conclusions : la note seuil, pour tous les tissus, définie à 12/20**

Note critique : Si Absence d'identification de l'anomalie

2. Commentaires des experts

-Questions technique :

- Programmation Médifirst : question de l'accès à la synthèse par les experts et superviseur, Accès des experts à la synthèse bloquée pour certains dossiers
- Expertise dossiers rétrospectifs
- - problème dans le paramétrage : tous les dossiers ayant une résolution de 550 blh sont notés comme étant 550 blh (note max)

-Questions pour l'expertise

- Un laboratoire a soumis un rapport non conforme il a été sauvé mais il faut préciser en 2021 dans les consignes que les rapports non conformes (qui ne sont pas la copie d'un rapport original) ne seront pas expertisés
- Si l'anomalie n'est pas vue le dossier est non conforme
- **Dossiers de PVC:**
En prospectif : pour certains dossiers absence de compte-rendus de l'examen direct ou de l'issue de la Culture cellulaire,
- En rétrospectif : pour certains dossiers absence de compte-rendus de l'examen direct,
-
- **Dossier de LA**

- Absence d'image FISH disponible alors que le rapport stipule le résultat du FISH.
- **Dossier de sang ;**
 - Erreur de choix de dossier, non respect des consignes: ex microdel shox
- Conséquence :
 - Problème de la grille non adaptée pour certaines pratiques
 - Inéquité par rapport aux autres dossiers plus compliqués
- Concernant la FISH :
 - erreur mineure si : les sondes sont décrites du p vers le q mais non regroupées avec pour chacune d'entre elles le nombre de signal visualisé (cf p 102) ou si chaque set de sondes hybridées est noté séparément (formule chromosomique FISH interphasique versus métaphasique)
- points de cassure de l'indic très variable : q11 ; q11.2 ; q11.23 : non pénalisé
- certains laboratoires ont noté der(Y) : non pénalisé

3. Session DDR :

Délai 15 jours, libération des dossiers avant le 20/01/2020 et DDR à rendre pour le 15/02/2020
Cf tableaux dans le texte
Annexe avec les DDR et les réponses

4. Bilan des dossiers SESSION 2014-2020:

Récapitulatif des années 2014 à 2020

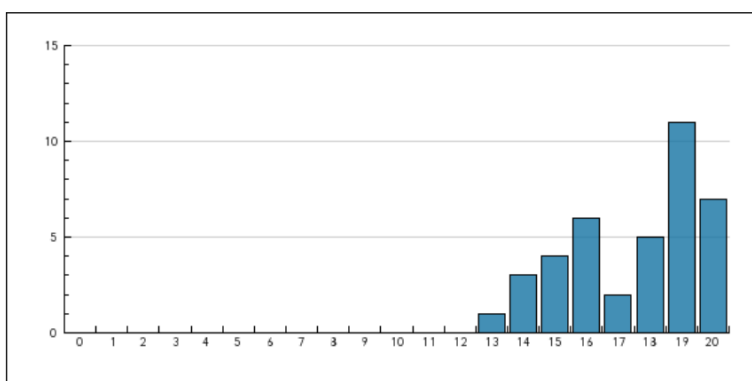
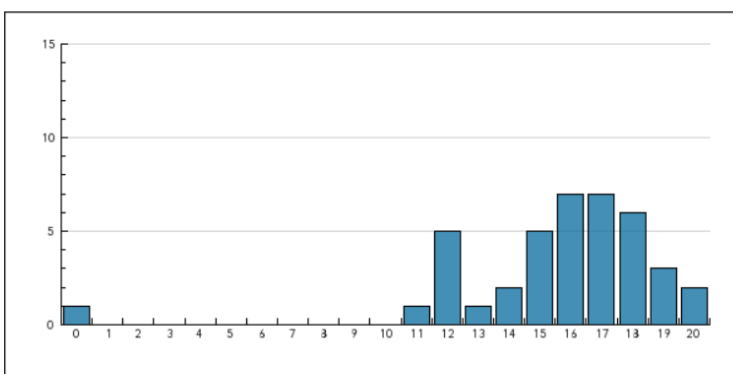
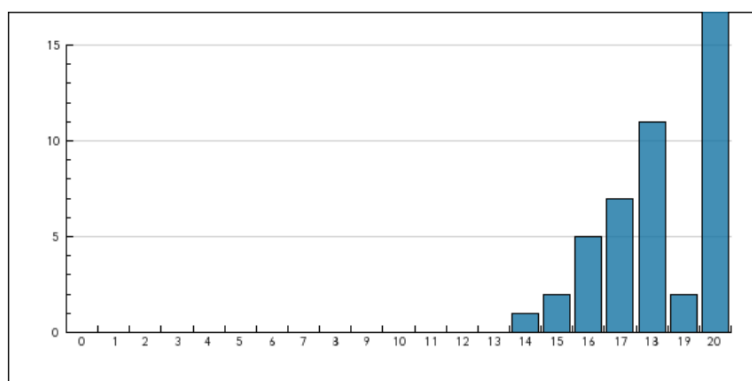
| tissus | PVC | | LA | | SANG | |
|--------|-----------------|-----------------|-----------------|------------------|---------------------------|----------|
| années | RETRO | PRO | RETRO | PRO | RETRO | PRO |
| 2014 | Normal | i(18q) | Normal | der(18)t(18;20) | Structure | r(20) |
| 2015 | Normal | T18 mos | dysgono | idic(18) | Structure | 48,XXXX |
| 2016 | Structure | Triploidie | Normal | 45,XX,rob(15;21) | Structure | ins(5;8) |
| 2017 | Normal | der(14)t(14;22) | struct et FISH | del(14) | dysgo male | t(4;14) |
| 2018 | Monosomy X | t(10;15) | Normal | Normal | Structure | inv(5) |
| 2019 | Tri Autos | tri 13 mos | nombre mos | r(X) | Tri Autos | inv(14) |
| | RETRO | PRO | RETRO | PRO | RETRO | PRO |
| 2020 | A. de structure | Normal | A. de structure | 47,XX,+18 | A. de structure gonosomes | i(Y) |

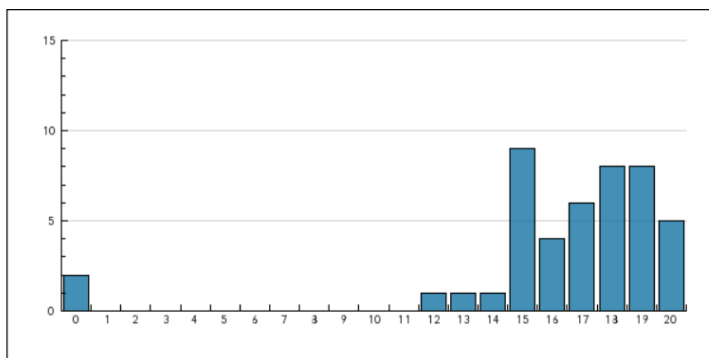
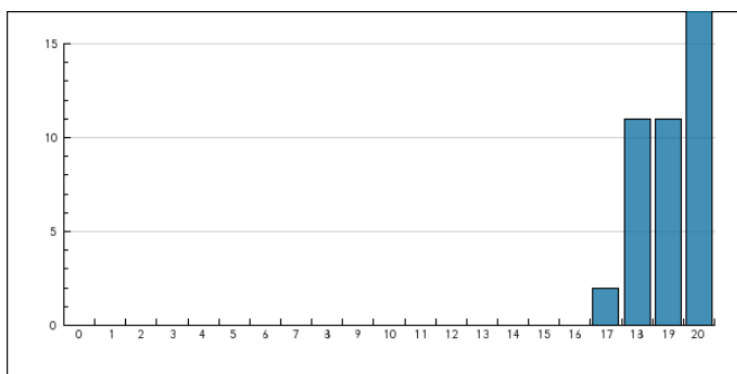
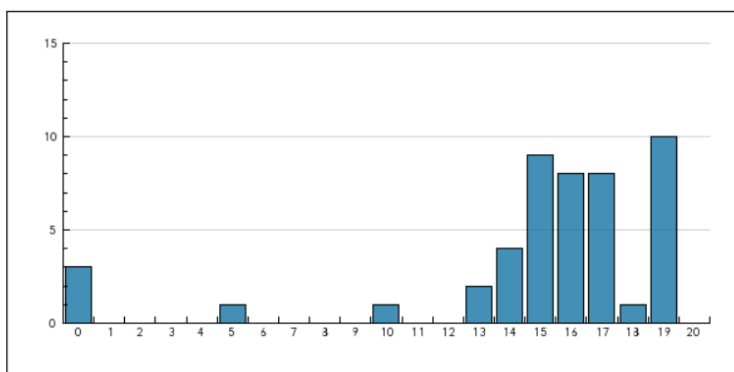
| | | | | | | |
|-----------|--|--|--|--|--|--|
| Normal | | | | | | |
| nombre | | | | | | |
| structure | | | | | | |

Annexe 1 : répartition des notes

Idéogramme finaux

PVC Prospectif 2020

Répartition des notes**PVC Rétrospectif 2020****Répartition des notes****LA Prospectif 2020****Répartition des notes****LA Rétrospectif 2020**

Répartition des notes**Sang prospectif 2020****Répartition des notes****Sang Rétrospectif 2020****Répartition des notes****Annexe 2 droits de réponse****CF fichier****Annexe 3 grille de notation****CF fichier**