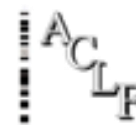


Association des cytogénéticiens de langue française
Processus Pilotage et Amélioration Continue (PAC)



Bilan des EEQ constitutionnels session septembre 2021 à avril 2022

Experts : 8 superviseurs, 18 experts, 3 juniors = 29

Jean Michel Dupont, Martine Doco-Fenzy, Aurélie Coussement, Eva Pipiras, Sandra Chantot, C Missirian, Nicolas Gruchy, Vincent Gatinois, Véronique Petit, Sophie Brisset, Sylvie Bernard, Hélène Dessuant, Erika Launay, Françoise Esclaire, Frédérique Bena, Mélanie Jimenez, Valérie Kouby, Gwenaél Nadeau, Vincent Jauffret, Céline Dupont, Marianne Till, Caroline Schluth, Nathalie Douet, Pascal Chambon, Sandra Bouquillon, Valentine Marquet, Audrey Basinko, Dima Jouni, Berenice Hervé

A. Planning :

Le contrôle est spécifique à chaque laboratoire. Les laboratoires ont reçu le devis, et le contrat qui lie leur laboratoire avec l'ACL F pour la réalisation des EEQs, L'ANNEXE 1 de ce contrat est signée par le responsable du laboratoire et envoyé 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) session 2021 se sont déroulés **du 01/10/2021 au 02/04/2022**

- **Inscriptions** du 01/10/2021 au 08/11/2021, et **soumissions** du 01/10/2021 au 08/11/2021

Deux types de contrôle : prospectif et rétrospectif.

2 Dossiers par tissu : 1 dossier rétrospectif et 1 dossier prospectif par tissu

- **Expertise** du 09/11/2021 au 15/01/2022 Les bases de l'expertise sont le guide de bonnes pratiques de l'ACL F, l'ISCN (2020) et la législation en vigueur.

Il y a 9 groupes d'experts dont 3 experts juniors avec chacun 25 à 33 dossiers en fonction des tissus

- Sang (pilote JM Dupont): 51 laboratoires, 95 dossiers (51 pro, 44 retro)
- LA (pilote C Missirian): 46 laboratoires, 87 dossiers distribués (export 46 pro, 41 retro)
- PVC (pilote M Doco): 41 laboratoires, 77 dossiers distribués (export 41 pro, 36 retro)
- Grilles de correction cf annexe 2

Total des laboratoires : 56 laboratoires participants

- Edition des rapports individuels : 16/01/2022

Les droits de réponse échelonnés du 20/01/2021 au 20/02/2022 et réponse aux droits de réponse jusqu'au 02/04/2022

B. SOUMISSION :

Les laboratoires ont été invités à soumettre 2 dossiers « en ligne » pour chaque tissu : avec un dossier prospectif sur images 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**

Pour chaque tissu, les images sont disponibles sur le site dans chaque dossier en vision directe et via le lien mentionné 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 2021

- Un dossier de **PVC** : « Remaniement chromosomique de structure, équilibré ou déséquilibré, quelle que soit l'indication du prélèvement »
- Un dossier de **LA**: « remaniement chromosomique de structure (en dehors des translocations robertsonienne), de novo ou hérité, déséquilibré ou équilibré, y compris un chromosome marqueur, avec étude en FISH «
- Un dossier de **Sang** : « Infertilité et remaniement chromosomique de structure équilibré avec étude en FISH »

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. 1 Dossiers PROSPECTIFS: EEQ constitutionnel 2021

1. EEQ Prospectif sur PVC

- **Type de dossier : dossier avec anomalie de structure**
- **Cas clinique**

Mme E. Eq., née le 08/12/1992 (29 ans), est adressée pour biopsie de villosité chorale car elle est porteuse d'une translocation réciproque t(1;11)(p36.3;q23.3).

Un prélèvement de villosités choriales conforme à vos besoins est réalisé à 10h30 ce jour à 12SA et 2j

Rappel : pour l'EEQ, la date du prélèvement est la date de téléchargement des images, la date de grossesse doit être calculée par rapport à cette date de téléchargement.

Chargement des images via l'un ou l'autre de ces deux liens :

<https://cloud.parisdescartes.fr/index.php/s/BQKEbpGrGRH49TR>

<https://dispose.aphp.fr/u/ldavlw7Wr2OH1q8i/0fcebfeb-a255-4de0-ad8d-95e60d0e9771?l>



➤ Résultat

Les bandes sont définies à 2 sous bandes près.

« Ne pas Pénaliser si proposition de nouveau prélèvement en raison de la présence de deux populations cellulaires : l'une déséquilibrée avec présence du chromosome dérivé 1, l'autre avec la translocation équilibrée ;, si c'est bien argumenté »

Grille : cf annexe 3

➤ Exemple de résultat

- Données administratives du patient Nom : Mme E. Prénom : Eq, DN :08/12/1992
- Médecin prescripteur : Dr EEQ
- Terme de la grossesse : 12SA +2j
- Prélèvement du .../10/2021
- Date de réception : .../10/2021
- Indication : antécédent remaniement chromosomique maternel
- Tissu : biopsie trophoblastique
- Type de Culture : culture de trophoblaste

- Analyse Directe

Bandes : RHG,

Résolution bandes : 400

Nombre de métaphases : 10

Nombre de classements : 3

Formule Chromosomique :

- Analyse après culture

- Résolution bandes RHG et GTG :

Nombre de métaphases : 12 R et 13 G

Nombre de classements : 3

Formule Chromosomique :

46,XX,der(1)t(1;11)(p36.3;q23.3)dmata.

nuc ish(RP11-76K6x1,RP11-881M22x3)

Commentaire et interprétation

Examen direct :
 Examen après Culture :
 Un conseil génétique est recommandé.
 Limites de l'analyse...

Exemple :

« N° de prélèvement : VC ; Patient : E.Eq né(e) le 08/12/1992 ; Nom de naissance : E ; Sexe : F ; IPP : NA
 1 / 1

Dr EEQ
 UF

-

Demandé par : Dr EEQ
 Indication : 2/ Anomalies chromosomiques parentales
 Terme : 12 SA + 2 j
 Non-conformité du prélèvement : RAS -
 Edité le 04/11/2021

CARYOTYPE

Villosités Chorales
 Spécialité : Prénatal
 Technique :
 Nombre de mitoses examinées : 24 ; Nombre de mitoses classées : 24
 Conditions de culture : Méthode in situ : ? lames, ? clones
 Marquage chromosomique : RHG, GTG ; Résolution : 400 bandes ;
 ISCN utilisée : version 2020

Résultat : 46,XX,der(1)t(1;11)(p36.3;q23.3)dmata

Interprétation :

Caryotype à 46 chromosomes.

Présence du dérivé 1 issu de la translocation maternelle 1;11, à l'origine d'une monosomie partielle de l'extrémité du bras court du chromosome 1 (segment 1p36.3-pter) et d'une trisomie partielle de l'extrémité du bras long du chromosome 11 (segment 11q23.3-qter). Ce résultat confirme celui obtenu à la FISH interphasique (cf CR joint).

Ces déséquilibres résultent d'une ségrégation méiotique adjacente horizontale de la translocation maternelle et peuvent avoir des répercussions délétères sur le développement foetal. A noter que la délétion 1pter n'emporte pas la région associée au syndrome microdélétionnel 1p36. Les trisomies 11qter, quant à elles, peuvent engendrer notamment des anomalies craniofaciales, des troubles neurodéveloppementaux et neuropsychiatriques [Chen et al, 2014 ; Zou et al, 2016].

Rq : la présence de la translocation 1;11 à l'état apparemment équilibré a été suspectée dans quelques métaphases analysées, justifiant la recherche d'une contamination maternelle après culture.

Le résultat doit être remis à la patiente lors d'une consultation de cytogénétique et être accompagné d'un conseil génétique.

Dr

Cet examen ne permet pas de déceler des microremaniements (taille < 5-10Mb) ainsi que des anomalies chromosomiques en faible mosaïque. »

2. EEQ de cytogénétique Prospectif sur Liquide amniotique

- **Type de dossier : anomalie de structure avec FISH**
- **Cas clinique**

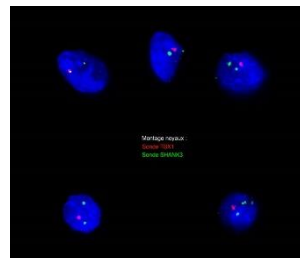
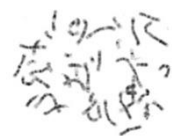
Mme E. Eq. née le 25/03/1990 a eu une ponction de liquide amniotique prescrite par le Dr EEQ à 26 SA pour signe d'appel échographique associant une cardiopathie cono troncale associée à un thymus non visible. L'interrogatoire retrouve un ATCD familial de syndrome de DiGeorge. Un prélèvement amniotique conforme à vos besoins réalisé le !!Veille du jour de réception de l'EEQ!! à 10h30 vous parvient au laboratoire le !!Jour de réception de l'EEQ!!

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

Télécharger l'ensemble des images via l'un ou l'autre de ces liens :

<https://dispose.aphp.fr/u/9ah-LW6ofhLnqH4s/2f27f747-320f-43bd-a843-a8f08e407410?l>

<https://cloud.parisdescartes.fr/index.php/s/snaNmbfcwGRJxkb>



➤ Résultat

Grille : cf annexe 3

➤ Exemple de résultat

- Données administratives du patient Nom : Mme E. Prénom : Eq, DN :25/03/1990
- Médecin prescripteur : Dr EEQ
- Terme de la grossesse : 26SA
- Prélèvement du .../10/2021
- Date de réception : .../10/2021
- Indication : signes d'appel échographique
- Tissu : liquide amniotique
- Type de Culture : culture d'amniocytes

- Analyse après culture
- Bandes : RHG, GTG
- Résolution bandes : 400
- Nombre de métaphases : 20
- Bandes GTG : 10
- Bandes RHG : 10 (saisies), .. analysées
- Nombre de classements : 3

Formule Chromosomique :46,X,i(X)(q10).ish i(X)(wcpX+,DXYS129/DXYS153 - ,SYBL1+,DXZ1+,SYBL1+).nuc ish(TBX1x1,SHANK3x2)

Commentaire et interprétation

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.

Exemple

Zoom automatique

Caryotype fœtal sur Liquide amniotique prélevé le 30/09/2021

Nom: **E**

Nom marital :

Prénom : **Eq**

Date de naissance : **25/03/1990**

Numéro famille :

TYPE DE PRELEVEMENT : Liquide amniotique

INDICATION : Signe d'appel échographique

Date de réception et mise en culture : 01/10/2021

TECHNIQUES :

Type de culture : In situ : ? colonies, subculture : ? colonies

Marquage : Bandes R, Bandes G (RESOLUTION 400 bandes)

Techniques complémentaires : FISH Sonde(s) utilisée(s) (fournisseur EEQ) :

DXZ1 ; DXYS129, DXYS154, TBX1 (rouge), SHANK3 (vert), wcpX (vert)

- Nombre de mitoses classées : **10**
- Nombre de mitoses analysées : **28**
- Nombre total de supports de culture utilisés : **?**

FORMULE CHROMOSOMIQUE (Selon la nomenclature ISCN 2020) :

46,X,i(X)(q10),ish i(X)(q10)(wcpX+,DXYS154+,DXYS129-,DXZ1+,DXYS154+).nuc
ish(TBX1x1,SHANK3x2)

COMMENTAIRES : Fœtus de sexe féminin qui présente un remaniement de structure d'un chromosome X de type isoXq, homogène. Il s'agit d'un remaniement déséquilibré qui pourrait être compatible avec un phénotype de syndrome de Turner. Il n'y actuellement pas de manifestation échographique décelée évocatrice (notamment pas de trouble de la croissance). Ce fœtus présente également une microdélétion 22q11.2 identifiée par FISH compatible avec les anomalies échographiques décrites (cardiopathie, absence de visualisation du thymus) homogène sur 10 noyaux examinés.
Indication de conseil génétique, prévoir notamment caryotype des parents et étude familiale.

Résultat rendu avec les limites de résolution des techniques utilisées et ne permettant pas la détection des microremaniements. Une copie doit être remise au patient par le médecin prescripteur de l'analyse au cours d'une consultation. Toute anomalie échographique constatée après cet examen est à signaler au médecin cytogénéticien.

Répondu le 04/11/2021

Docteur A– Docteur B

Cytogénéticiens nommément autorisés

3. EEQ de cytogénétique Prospectif sur sang constitutionnel

➤ **Type de dossier : anomalie de structure**

➤ **Cas clinique**

Mme E. Eq., née le 30 Aout 1981 (40 ans), sans enfant, est adressée au laboratoire par le Dr EEQ pour caryotype en raison d'une insuffisance ovarienne précoce.

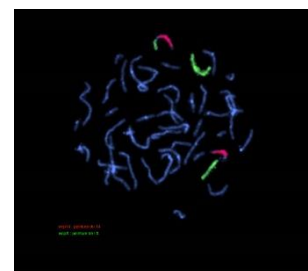
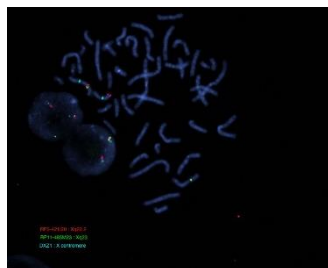
L'interrogatoire retrouve un âge des premières règles à 9 ans avec des cycles courts, puis une spanioménorrhée à partir de 25 ans associée à des bouffées de chaleur et une aménorrhée secondaire à partir de 27 ans.

L'échographie pelvienne est sans particularité à ce jour.

Elle présente par ailleurs des manifestations endocriniennes à type d'hypercalcémie et de diabète incomplètement résolues par l'ablation d'un adénome parathyroïdien en 2017.

Un prélèvement sanguin conforme à vos besoins réalisé le **!!Veille de la date de réception de l'EEQ!!** à 10h30 vous parvient au laboratoire le **!!Jour de la date de réception de l'EEQ!!**

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



➤ Résultat :

Grille : cf annexes 3

- Données administratives du patient Nom : Mme E Prénom : Eq DN :30/08/1981
- Médecin prescripteur : Dr EEQ
- Prélèvement du ../10/2021
- Date de réception : ../10/2021
- Indication : IOP
- Tissu : sang
- Type de Culture : culture de lymphocytes

- Analyse après culture
Bandes : RHG, GTG

Analyse après culture
Résolution : 550
Nombre de métaphases :
Bandes GTG : 10
Bandes RHG : 10
Nombre de classements : 3

FISH : sondes.....fournisseurs.....

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

Formule Chromosomique ISCN:

46,X,t(X;14)(q23;p13).ish t(X;14)(q22.3;p13)(wcpX+,wcp14-,DXZ1+,RP3-421I20+,RP11-485M23-;wcpX+,wcp14+,RP11-485M23+)

Commentaire et interprétation

Exemple :

« Type de sonde FISH : *EEQ Probes - Peinture du chromosome 14 (wcp14), Peinture du chromosome X (wcpX), Centromères 14+21 (D14Z1/D22Z1), Centromère X (DXZ1), Régions sous-télomériques 14q (tel14q), Régions sous-télomériques Xq(telXq), Locus Xq22.2 (RP3-420I20), Locus Xq23(RP11-485M23) : 20 métaphases analysées

FORMULE CHROMOSOMIQUE (ISCN 2020) :

46,X,t(X;14)(q22.3;p11).ish t(X;14)(wcpX+,DXZ1+,RP3-421I20+,RP11-485M23-,telXq-;wcpX+,telXq+,RP11-485M23+,D14Z1/D22Z1+,tel14q+,wcp14+)

Commentaire:

Caryotype féminin montrant la présence d'une translocation réciproque apparemment équilibrée entre le bras court d'un chromosome 14 et le bras long d'un chromosome X, dans toutes les cellules analysées.

Les études complémentaires en FISH ont confirmé ce remaniement.

Ces anomalies de structure permettent d'expliquer l'insuffisance ovarienne prématurée observée chez Mme E. Il existe également un risque de transmission déséquilibrée à la descendance.

Il est à noter qu'il existe probablement un biais d'inactivation de l'X avec inactivation préférentielle de l'X normal, pouvant entraîner le démasquage d'une éventuelle pathologie récessive liée à l'X.

Il est difficile d'établir un éventuel lien entre cette translocation et les pathologies endocriniennes présentées par Mme E. Une CGH array pourrait être réalisée à la recherche de microremaniements aux points de cassure.

Une consultation de génétique est nécessaire, au cours de laquelle il sera proposé d'étendre l'enquête familiale, notamment pour rechercher cette translocation chez la mère de Mme E.

Ce résultat, rendu dans les limites des techniques utilisées, n'exclut pas les remaniements chromosomiques de petite taille »

B. 2 Dossiers RETROPECTIFS: EEQ constitutionnel 2021

Consignes : [Sortir le premier dossier correspondant à partir du 15 Mars 2021. Si aucun dossier ne répond à ces critères depuis le 15 Mars, choisir le premier dossier en remontant dans le temps](#)

Instructions générales à lire attentivement

Images : Vous devez soumettre 3 mitoses représentatives du dossier, dont au moins 2 caryotypes (et métaphases correspondantes). Vous pouvez soumettre toute mitose supplémentaire nécessaire **par exemple pour prouver la réalisation de plusieurs type de marquage.**

Vous devez soumettre une image de FISH pour chaque sonde utilisée [et mentionnée](#) sur le compte rendu.

Ces images doivent être **anonymisées**, elles ne doivent comporter aucune inscription permettant de reconnaître le patient (pénalisation) ou le laboratoire (pas de pénalisation).

Compte rendu, Courriers

Vous devez scanner et **anonymiser** le résultat envoyé au prescripteur. Le document envoyé ne doit comporter aucune inscription permettant de reconnaître le patient sous peine pénalisation.

Vous devez également supprimer tout moyen de reconnaître le laboratoire (nom, adresse, ville, signataire...). Toute anonymisation incomplète ne sera pas sanctionnée mais la rupture de confidentialité sera de la responsabilité du laboratoire participant.

Vous pouvez également soumettre tout courrier ou document complémentaire au résultat que vous jugez utile. Par exemple, si vous faites référence à une ACPA réalisée en parallèle, vous devez joindre le compte rendu de cette analyse.

Grille cf annexe 2

1 EEQ de cytogénétique Rétrospectif sur PVC

Type de dossier : **dossier avec anomalie de structure**

Consigne type de dossier : « **Remaniement chromosomique de structure, équilibré ou déséquilibré, quelle que soit l'indication du prélèvement** »

Cet EEQ est destiné à évaluer la Qualité d'une analyse d'une biopsie de Villosité Chorale en deux étapes :

- Analyse directe de métaphases issues des cellules trophoblastiques ou technique rapide permettant de diagnostiquer les principales aneuploïdies
- Analyse après culture de métaphases issues de l'axe mésenchymateux.

Si la stratégie de votre laboratoire n'inclue pas un caryotype après culture des villosités, cet EEQ n'est pas adapté et votre dossier ne pourra pas être analysé avec la grille de notation retenue.

Grilles cf annexe 2

2 EEQ de cytogénétique Rétrospectif sur Liquide amniotique

Type de dossier : **dossier avec anomalie de structure**

Consigne type de dossier : « **Remaniement chromosomique de structure (en dehors des translocations robertsoniennes), de novo ou hérité, déséquilibré ou équilibré, y compris un chromosome marqueur, avec étude en FISH** »

3 EEQ de cytogénétique Rétrospectif sur sang constitutionnel

Type de dossier : **anomalie de structure**

Consigne type de dossier: « **Infertilité et remaniement chromosomique de structure équilibré avec étude en FISH** »

C RESULTATS GLOBAUX : Etude des notes par tissus

1 BILAN EEQ Villosités choriales Session de septembre 2021 à mai 2022

Programmation : Pr M Doco-Fenzy

Jury : 3 groupes de 2 experts (+ 2junior) et 2 superviseurs

Nombre de laboratoires : 46

Nombre de Dossiers / Groupes PVC attribués	G1	G2	G3
Nbre dossiers Prospectifs : 41	14	13	14
Nbre dossiers Rétrospectifs : 36	12	12	12
Total	26	25	26

M Moyennes PVC après DDR et DDR par groupe :

Prospectif	Moyenne nationale	Moyenne G1	Moyenne G2	Moyenne G3
	14,87	15,36	15	15,33

DDR	8	DDR :2	DDR : 4	DDR : 2
Rétrospectif	Moyenne nationale	Moyenne G1	Moyenne G2	Moyenne G3
	17	17,25	16,83	16,92
DDR	4	DDR : 0	DDR : 3	DDR : 1
Total DDR	12	2	7	3

DOSSIERS non noté : Rétro : G3 x1

DDR : 12 / 77 dossiers (pro : 8/ 41 dossiers)

Nombre de dossiers avec points rendus :

- Prospectif : 4 /8 (groupes 1 ,2,3)
- Rétrospectif : 2/4 (groupe 2)

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

Pas de dossiers exclus

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	17,78	17,78	19	20	20	20
note min	12,22	10	11,67	10,50	13,50	13,50

2 BILAN EEQ Liquide amniotique Session de septembre 2021 à mai 2022

Programmation : JM Dupont,

Jury : 3 groupes de 2 experts (1 expert junior) et 3 superviseurs

Nombre de laboratoires : 51

1 dossier non noté

Nombre de Dossiers / Groupes LA	G1	G2	G3
prospectif dossiers : 46	15	16	15
rétrospectif dossiers : 41	14	14	13
Total	29	30	28

Les dossiers discordants ont été rediscutés

Moyennes LA après DDR et DDR par groupe :

Prospectif	Moyenne nationale	Moyenne G1	Moyenne G2	Moyenne G3
	17,83	18,58	17,26	17,67
DDR	5	DDR : 1	DDR : 2	DDR : 2
Rétrospectif	Moyenne nationale	Moyenne G1	Moyenne G2	Moyenne G3
	17,36	16,66	17,60	17,84
DDR	1	DDR : 0	DDR : 0	DDR : 1
Total DDR	6	1	2	3

DDR : 6 / 87 dossiers (pro 5 / 46 dossiers)

Nombre de dossiers avec points rendus :

- Prospectif : 1 /5 (groupe1)
- Rétrospectif : 1 / 1(groupe 3)

Mauvaise performance : PRO : 1 dossier, RETRO : aucun dossier avec note < 12/20
Un dossier exclu non noté rétrospectif

Après DDR

LA	G1	G2	G3	G1	G2	G3
	pro	pro	pro	Rétro	Rétro	Rétro
note max	20	19,44	19,72	19,10	20	20
note min	15,56	11,11	14,72	15,24	13,33	16,19

3 BILAN EEQ sang Session de septembre 2019 à mai 2020

Programmation : C Missirian,

3 groupes de 2 experts (1 expert junior) et 3 superviseurs

Nombre de laboratoires : 51

Nombre de Dossiers / Groupes Sang	G1	G2	G3
prospectif dossiers : 51	18	18	17
rétrospectif dossiers : 44	13	15	16
Total	31	33	31

Les dossiers discordants ont été discutés

Moyennes SANG après DDR et DDR par groupe :

Prospectif	Moyenne nationale	Moyenne G1	Moyenne G2	Moyenne G3
	17,29	17,16	17,24	17,51
DDR	5	DDR : 1	DDR : 2	DDR : 2
Rétrospectif	Moyenne nationale	Moyenne G1	Moyenne G2	Moyenne G3
	16,90	17,77	15,03	17,94
DDR	5	DDR : 0	DDR : 2	DDR : 3
Total DDR	10	1	4	5

DDR : 10 / 95 dossiers (pro 5 / 51 dossiers)

Nombre de dossiers avec points rendus :

- Prospectif : 2 / 5 (groupe2 et 3)
- Rétrospectif : 2 / 5 (groupe 2 et 3)

Mauvaise performance : aucun dossier PRO ni -RETRO avec note < 12/20
5 dossiers exclus non notés (2 PRO et 3 RETRO)

Après DDR

SANG	G1	G2	G3	G1	G2	G3
	pro	pro	pro	Rétro	Rétro	Rétro
note max	20	20	20	20	19,50	20
Note min	13,33	13,89	13,33	5	10,50	14,50

D 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 :

- Accès des experts à l'expertise sur le logiciel

-Questions pour l'expertise

- Dossiers non anonymisés par les laboratoires participants
- Compte rendu saisi ne correspondant pas au cas
- Si l'anomalie chromosomique n'est pas vue par le candidat, le dossier est non conforme. Il est rappelé de le noter
- Résultats rendu avec l'ISCN 2016
- **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 de la FISH.
- **Dossier de sang ;**
 - Erreur de choix de dossier, non-respect des consignes:
 - Conséquence :
 - o Problème de la grille non adaptée pour certaines pratiques
 - o Inéquité par rapport aux autres dossiers plus compliqués
 - Concernant la FISH :
 - Les images de FISH fournies pour la sonde TBX1 sont des images de FISH interphasique donc avec une formule ISCN nuc ish.
 - Aucune image de FISH métaphasique n'a été fournie.
 - Les laboratoires qui mentionnent sur la formule ISCN ish ont eu des points en moins pour la formule car il n'avait pas été fourni d'images de FISH sur métaphases.
 - -en théorie, la FISH interphasique ne fournit pas un résultat complet.

3. Session DDR :

Délai 15 jours, libération des dossiers avant le 20/01/2022 et DDR à rendre pour le 20/02/2022

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)
2021	: A de structure pour tous les dossiers					
Normal						
nombre						
structure						

Programme 2022

Concernant les dossiers **en prénatal** : il sera proposé **un seul tissu** par exemple un dossier prospectif pour les PVC et un dossier rétrospectif pour les LA

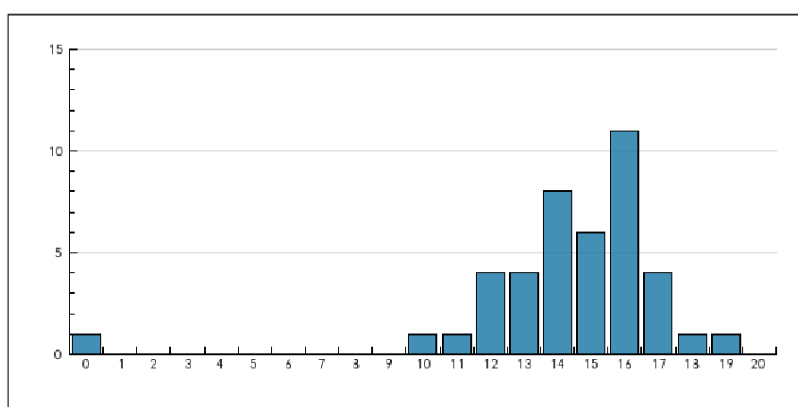
Volonté de mieux répondre à la pratique avec de développement de l'ACPA en anténatal.

Annexe 1 : répartition des notes

Idéogramme finaux

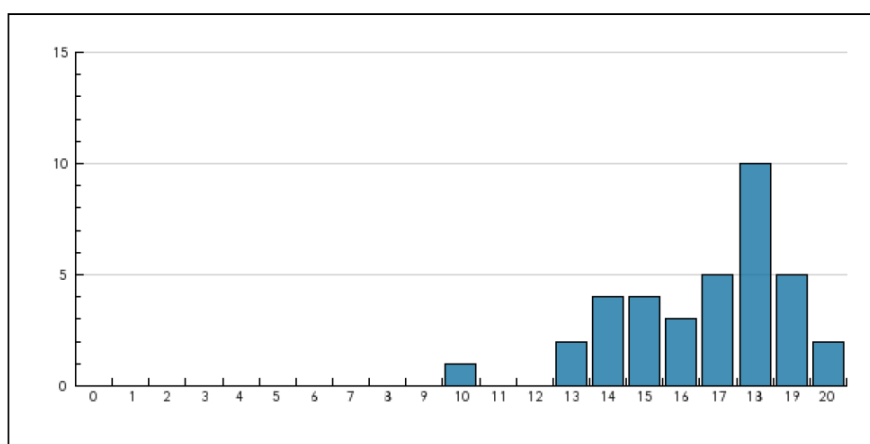
PVC Prospectif 2021

Répartition des notes



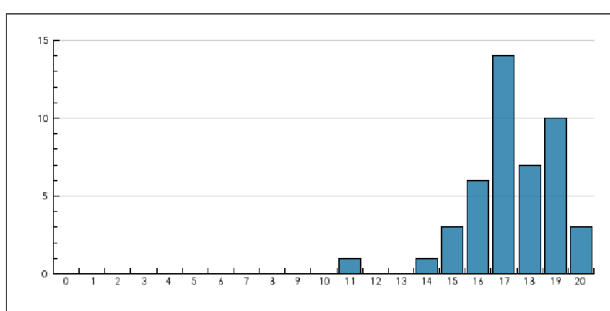
Ces données sont confidentielles. Ce fichier a été généré automatiquement par l'application web.

PVC Rétrospectif 2021



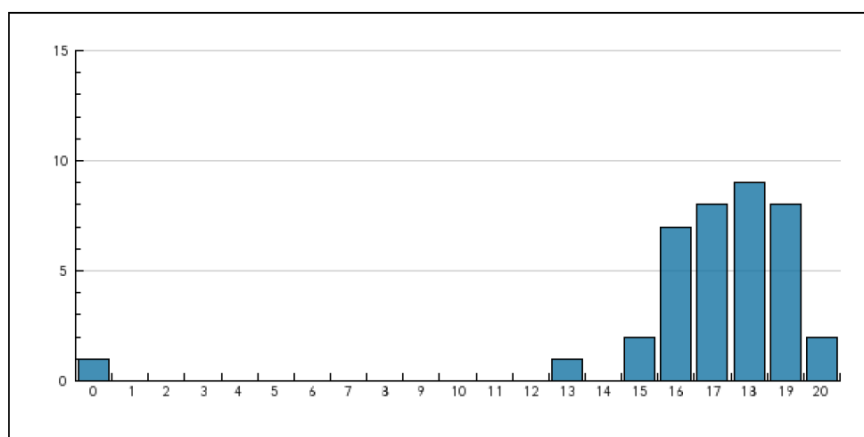
LA Prospectif 2021

Répartition des notes

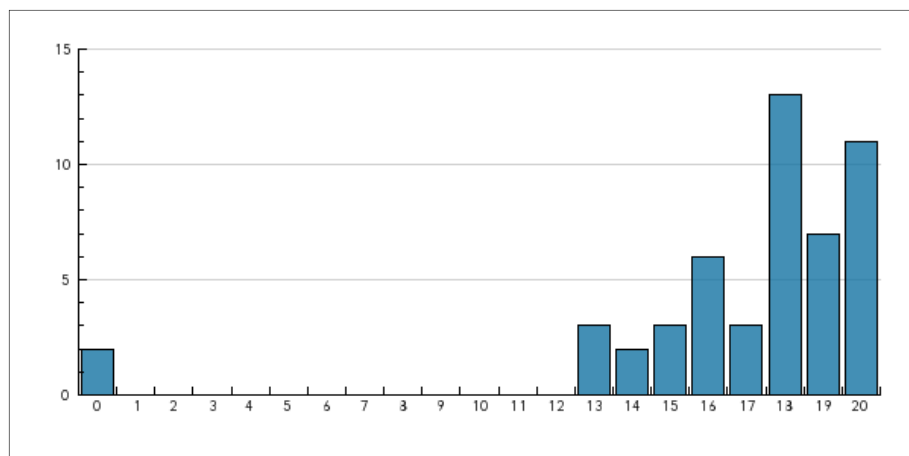


Ces données sont confidentielles. Ce fichier a été généré automatiquement par l'application web.
Page 3/3

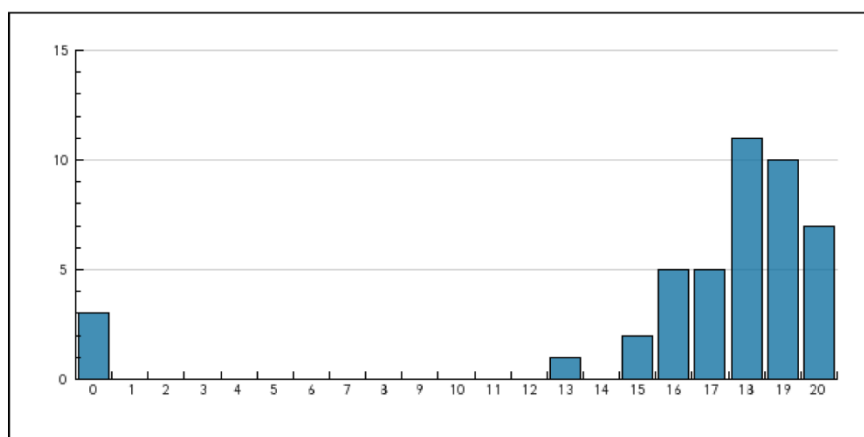
LA Rétrospectif 2021



Sang prospectif 2021



Sang Rétrospectif 2021



Annexe 2 grilles de notation

Prospectif puis rétrospectif

Constitutionnel Sang			
Item	Classement	Note	
Nombre total de métaphases analysées	Technique	0 à 1	> 15
Nombre de caryotypes réalisés	Technique	0 à 1	> 3
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	oui
Evaluation de la formule ISCN (y compris FISH si besoin)	Médical	0 à 3	46,X,t(X;14)(q23;p13).ish t(X;14)(q22.3;p13)(wcpX+,wcp14-,DXZ1+,RP3-421I20+,RP11-485M23-;wcpX+,wcp14+,RP11-485M23+) (cf p 450) OU 46,X,t(X;14)(q23;p13).ish t(X;14)(q22.3;p13)(wcpX+,DXZ1+,RP3-421I20+,RP11-485M23-;wcp14-;wcpX+,RP11-485M23+,wcp14+)
Identification du remaniement	Médical	0 à 4	Note critique Translocation réciproque entre le bras long d'un chromosome X et le bras court d'un chromosome 14
Explication du remaniement à destination du prescripteur	Médical	0 à 1	Items clés: formule chromosomique équilibré; translocation réciproque entre le bras long d'un chromosome X et le bras court d'un chromosome 14 observée sur l'ensemble des métaphases
Compte rendu rédigé selon GBPC	Médical	-1 à 2	
Conséquences du remaniement précisées	Médical	0 à 1	A priori responsable de l'IOP
Mention de conseil génétique et/ou enquête familiale	Médical	0 à 1	Conseil génétique toujours indispensable. Enquête familiale à proposer à titre systématique. ACPA
TOTAL			18 points, note globale sur 20
Constitutionnel Liquide amniotique			
Item	Classement	Note	
Nombre total de métaphases analysées	Technique	0 à 1	> 15
Nombre de caryotypes réalisés	Technique	0 à 1	>3
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	300 ou 400
Evaluation de la résolution globale	Médical	0 à 2	400
Réalisation d'une FISH	Médical	-2 à 0	oui
Evaluation de la formule ISCN (y compris FISH si besoin)	Médical	0 à 3	46,X,i(X)(q10).ish i(X)(wcpX+,DXYS129/DXYS153 -,SYBL1+,DXZ1+,SYBL1+).nuc ish(TBX1x1,SHANK3x2) ou formule en lien avec la proposition de réarrangement (der(X)) si cohérent avec le commentaire (à discuter avec les experts) Accepter le iso(X)(q10?) translocation reciproque 13q-21p sur 2-3 cellules, information sur les conditions de culture non précisées, non pénalisé si signalé ou non signalé
Identification du remaniement	Médical	0 à 4	Note critique Isochromosome pour le bras long du chromosome X ou dérivé de chromosome X Microdélétion 22q11.2
Explication du remaniement à destination du prescripteur	Médical	0 à 1	Items clé: formule chromosomique déséquilibrée - présence à l'état homogène d'un isochromosome pour le bras long du chromosome X; monocentrique: points de cassure en Xq10; monosomie pour le bras court du chromosome X associée à une trisomie pour le bras long du chromosome X OU commentaire cohérent avec un dérivé de chromosome X - microdélétion 22q11.2 homogène
Compte rendu rédigé selon GBPC	Médical	-1 à 2	
Conséquences du remaniement précisées	Médical	0 à 1	"- découverte fortuite pour le remaniement chromosomique de structure déséquilibré du chromosome X pouvant être responsable d'un syndrome de turner - microdélétion 22q11 expliquant les signes d'appel échographique"
Mention de conseil génétique et/ou enquête familiale	Médical	0 à 1	Conseil génétique indispensable. Enquête familiale
TOTAL			18 points, note globale sur 20
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	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	400
Réalisation d'une FISH	Médical	-2 à 0	oui
Evaluation de la formule ISCN (y compris FISH si besoin)	Médical	0 à 3	46,XX,der(1)t(1;11)(p36.3;q23.3)dmat.nuc ish(RP11-76K6x1,RP11-881M22x3) OU mos 46,XX,der(1)t(1;11)(p36.3;q23.3)dmat[13]/46,XX,t(1;11)(p36.3;q23.3)mat[10].nuc ish(RP11-76K6x1,RP11-881M22x3) FISH interphasique: nuc ish(DXZ1,D18Z1)x2,(RB1,DSCR4)x2 OU nuc ish(DXZ1, RB1,D18Z1,DSCR4)x2
Identification du remaniement	Médical	0 à 4	Note critique malsegrégation du remaniement chromosomique maternel: présence du chromosome 1 dérivé
Explication du remaniement à destination du prescripteur	Médical	0 à 1	Examen direct: absence d'aneuploïdie pour les paires chromosomiques 13, 18, 21, X Examen après culture: translocation maternelle transmise à l'état déséquilibré: présence du chromosome 1 dérivé responsable d'une monosomie partielle 1p36.33-1pter associée à une trisomie partielle 11q23.3-11qter Présence à l'examen après culture de métaphases de la translocation maternelle à l'état équilibré par probable contamination maternelle
Compte rendu rédigé selon GBPC	Médical	-1 à 2	
Conséquences du remaniement précisées	Médical	0 à 1	
Mention de conseil génétique et/ou enquête familiale	Médical	0 à 1	Conseil génétique indispensable; Si matériel disponible ACPA pour préciser les régions chromosomiques en déséquilibre
TOTAL			18 points, note globale sur 20

Grille de notation EEQ Rétrospectif 2021			
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 FISH si besoin)	Médical	0 à 2	
Identification du remaniement	Médical	0 à 3	Note critique
Explication du remaniement à destination du prescripteur	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 familiale si besoin	Médical	0 à 1	
TOTAL		20 points, note globale s	
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 caryotypes 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 FISH si besoin)	Médical	0 à 2	
Identification du remaniement	Médical	0 à 3	Note critique
Explication du remaniement à destination du prescripteur	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 familiale si besoin	Médical	0 à 1	
TOTAL		21 points, note globale s	
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 FISH si besoin)	Médical	0 à 2	
Identification du remaniement	Médical	0 à 3	Note critique
Explication du remaniement à destination du prescripteur	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 familiale si besoin	Médical	0 à 1	
TOTAL		20 points, note globale s	