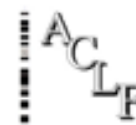


Association des cytogénéticiens de langue française  
Processus Pilotage et Amélioration Continue (PAC)  
Bilan final des EEQ CST de la session 2024-2025



## Bilan final et global des EEQ CST de la session 2023-2024

### Expertise

#### 8 superviseurs, 16 experts, 3 juniors :

Superviseurs : Jean Michel Dupont, Martine Doco-Fenzy, Aurélie Coussement, Chantal Missirian, Nicolas Gruchy, Vincent Gatinois, Nathalie Douet, Marianne Till,

Experts : Sophie Brisset, Hélène Dessuant, Erika Launay, Françoise Esclaire, Frédérique Bena, Audrey Basinko, Valerie Koubi, Gwenael Nadeau, Vincent Jauffret, Céline Dupont, Celine Pebrel, Caroline Schluth, Sonia Bouquillon, Bérénice Hervé, Valentine Marquet, Caroline Schenk,

Juniors : Marlène Gallet, Anne Suchet, Mathilde Pujalte

### 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](mailto:jean-michel.dupont@aphp.fr)>. Un contrat par laboratoire doit être signé.

Les EEQs (CQE) 2024 se sont déroulés **du 30/09/2023 au 25/01/2024**

- a. Inscriptions du 01/10/2024 au 08/11/2024, et soumissions du 01/10/2024 au 08/11/2024

Deux types de contrôle : prospectif et rétrospectif.

- 2 Dossiers pour le sang : prospectif et rétrospectif
- 1 Dossier prospectif PVC
- 1 dossier rétrospectif PLA

- b. Expertise du 16/11/2024 au 15/01/2025. Les bases de l'expertise sont le guide de bonnes pratiques de l'ACLF, l'ISCN (2020) et la législation en vigueur.

Il y a 8 groupes d'experts dont 3 experts juniors avec chacun 17 à 24 dossiers en fonction des tissus

- **Sang (pilote JM Dupont): laboratoires, 94 dossiers (23+23+24+24)**
- **PLA (pilote M Doco) laboratoires, 35 dossiers (17+18)**
- **PVC (pilote C Missirian): laboratoires, 41 dossiers (20+21)**

**Total des laboratoires** : 51 laboratoires participants en CST

**Dossiers annulés : HD** : 1 dossier

- c. Edition des rapports individuels : 25/01/2025

Les droits de réponse se sont déroulés du 29/01/2025 au 21/02/2025

La réponse aux droits de réponse jusqu'au 15/05/2025 (blocage Médifirst)

## **B- DEROULEMENT**

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

### **- Contrôle prospectif**

- Un dossier pour les **PVC**
- 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 associées aux résultats de la FISH si utile.

### **- Contrôle rétrospectif:**

cf consignes ci-dessous

- Un dossier de **LA** :
- Un dossier de **Sang** :

Pour chaque dossier rétrospectif 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 besoin

Si le compte rendu n'était pas chargé le dossier ne sera pas expertisé, concerne un dossier cette session.

## **C- DOSSIERS**

**Informations en ligne sur le forum du site de l'ACLF : EEQ constitutionnel 2024**

### **DOSSIERS PROSPECTIFS**

#### **1. EEQ Prospectif sur PVC**

---

- **Type de dossier : dossier avec remaniement chromosomique de structure**
- **Cas clinique**

**Histoire clinique :**

Mme P V, née le 21/06/1991, est vue pour ATCD de mucoviscidose dans la famille. Après une consultation de conseil génétique, un prélèvement invasif est organisé pour la recherche de mutation dans le gène CFTR. Par ailleurs, la patiente souhaite la réalisation d'un caryotype pour éliminer une trisomie 21 foétale.

Un prélèvement de villosités chorales conforme à vos besoins réalisé la veille à 10h30 vous parvient au laboratoire ce jour.

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

Une technique rapide par hybridation in situ est réalisée en attendant le résultat du caryotype.

**NB Le terme de la grossesse a été oublié et est non mentionné**➤ **Résultat cf grille**

Examen direct : FISH interphasique

nuc ish(DXZ1x2,DYZ3x0,D18Z1x2),(RB1,DSCR4)x2

Examen après culture

46,XX,t(6;12)(q16;q14) ish t(6;12)(wcp6+,wcp12+;wcp12+,wcp6+).

➤ **Exemple de résultat**

Données administratives du patient Nom P Prénom V, DN : 21/06/1991

Médecin prescripteur : Dr EEQ

Terme de la grossesse : non précisée

Prélèvement du (à préciser) à 10h30

Date de réception : (à préciser)

Indication : ATCD de mucoviscidose

Tissu : PVC

**- Analyse Directe**

FISH sondes des chromosomes 13,18,21,X et Y (localisation et fournisseurs)

Formule Chromosomique : nuc ish(DXZ1x2,DYZ3x0,D18Z1x2),(RB1,DSCR4)x2

**- Analyse après culture de la biopsie trophoblastique**

Bandes : RHG, et GTG

Résolution bandes RHG et ou GTG : 400 bandes

Nombre de métaphases : 10

Nombre de classements : 3

Formule Chromosomique :

46,XX,t(6;12)(q16;q14) ish t(6;12)(wcp6+,wcp12+;wcp12+,wcp6+).

Commentaire et interprétation :

**Examen direct** : étude par FISH interphasique à l'examen direct (cytotrophoblaste) avec les sondes des chromosomes 13,18,21 X et Y. Observation de 2 signaux pour les chromosomes 13,18,21 et X.

### Conclusion

Absence d'anomalie de nombre des chromosomes analysés avec les sondes testées  
Le résultat définitif de l'analyse chromosomique sera rendu après la culture qui est en cours.  
Limites de l'analyse.....

**Examen après Culture** : caryotype féminin. Métaphases étudiées à la résolution de 400 bandes mettant en évidence un remaniement chromosomique de structure équilibré. Il s'agit d'une translocation réciproque survenue entre les bras longs des chromosomes 6 et 12.

### Conclusion

Observation d'une translocation réciproque a priori équilibrée  $t(6;12)(q16;q14)$  entre les bras longs des chromosomes 6 et 12, sans lien avec l'indication. Une étude des caryotypes parentaux permettra de définir si cette translocation est héritée  
Un conseil génétique est recommandé.

### Limites des techniques

- Limites du caryotype : la technique utilisée ne permet pas de détecter les microremaniements, ni les remaniements cryptiques, ni les faibles taux de mosaïcisme. Ce résultat concerne uniquement le tissu étudié.
- Limites de la FISH : La FISH est une étude ciblée. Les chromosomes, régions et locus non ciblés ne sont pas analysés. Selon la nature, la localisation et la taille des sondes utilisées, le type de cellules étudiées et/ou le taux de mosaïcisme, certaines anomalies chromosomiques ciblées peuvent rester indétectables par l'analyse FISH. Ce résultat concerne uniquement le tissu étudié.

## **2. EEQ de cytogénétique Prospectif sur sang constitutionnel**

---

### ➤ Type de dossier : anomalie de structure

### ➤ Cas clinique

#### **Histoire clinique :**

Un caryotype avec FISH si nécessaire est demandé dans le cadre de l'exploration d'une déficience intellectuelle syndromique associée à un trouble du comportement et à une microcéphalie chez une petite fille E.G. de 5 ans, née le 23/11/2019 dont les parents sont consanguins (degré de consanguinité non précisé). Les manifestations cliniques ont débuté dès la naissance.

L'interrogatoire identifie un frère aîné de E.G. avec également des troubles du comportement, dont le caryotype n'a pas révélé de réarrangement chromosomique. Une ACPA n'a pas été réalisée chez ce frère.

L'EEG d'E.G. ne révèle pas d'anomalie, une IRM est prévue très prochainement.

Un prélèvement sanguin conforme à vos besoins réalisé la « 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 : cf grille**

Caryotype et FISH

46,XX,del(11)(q23).ish del(11)(D11S1037-)

➤ **Résultat :**

➤ **Exemple de résultat**

Données administratives du patient : Nom : Enfant E Prénom G, DN :23/11/2019

Médecin prescripteur : Dr EEQ

Prélèvement du (à préciser) à 10h30

Date de réception : (à préciser)

Indication : déficience intellectuelle syndromique

Tissu : sang

Type de Culture : culture de lymphocytes

- **Analyse après culture**

Bandes : RHG et GTG

Résolution : 550

Nombre de métaphases :

Bandes GTG : 10

Bandes RHG : 10

Nombre de classements : 3

FISH : sondes : localisation : D11S1037, fournisseur : EEQ

- **Formule Chromosomique** : 46,XX,del(11)(q23).ish del(11)(D11S1037-)

- **Commentaire et interprétation**

Caryotype féminin présentant un remaniement de structure déséquilibré du chromosome 11 sur toutes les métaphases analysées (ou homogène). Il s'agit de la perte du segment terminal du bras long du chromosome 11 à partir de la région 11q23.

L'étude en FISH avec la sonde subtélomérique 11q confirme le remaniement de structure à type de délétion de l'extrémité distale du bras long (q) du chromosome 11

Ce résultat est concordant avec l'indication clinique. Les délétions du chromosome 11 de cette région sont associés avec le syndrome de Jacobsen : OMIM =147791. Les principaux signes cliniques présentés par le patient sont classiquement présent dans le syndrome de Jacobsen. L'anomalie explique donc le phénotype. Une étude en ACPA, OGM, ou SG permettra de

préciser la taille de la délétion et d'éliminer un éventuel remaniement chromosomique plus complexe.

Indication d'une d'étude du caryotype chez les apparentés, en premier lieu les parents de la patiente. Un conseil génétique est indispensable.

Limites de l'analyse :

- Limites du caryotype : la technique utilisée ne permet pas de détecter les microremaniements, ni les remaniements cryptiques, ni les faibles taux de mosaïcisme. Ce résultat concerne uniquement le tissu étudié.
- Limites de la FISH : La FISH est une étude ciblée. Les chromosomes, régions et locus non ciblés ne sont pas analysés. Selon la nature, la localisation et la taille des sondes utilisées, le type de cellules étudiées et/ou le taux de mosaïcisme, certaines anomalies chromosomiques ciblées peuvent rester indétectables par l'analyse FISH. Ce résultat concerne uniquement le tissu étudié.

## DOSSIERS RETROSPECTIFS

**Consignes** : Sortir le premier dossier correspondant à partir du 20 janvier 2024. Si aucun dossier ne répond à ces critères, choisir le premier dossier en remontant dans le temps.

**Ne pas soumettre de dossier comportant uniquement une analyse en ACPA : cet EEQ concerne les laboratoires qui réalisent des caryotypes.**

### 1 EEQ de cytogénétique Rétrospectif sur LA

---

➤ **Type de dossier :**

**Aneuploïdie en mosaïque**, y compris des gonosomes, avec technique rapide de votre choix.

En plus du compte rendu de caryotype, joindre également les comptes rendus de la / des technique(s) rapide(s) réalisée(s) si il(s) a/ont été édité(s) séparément de celui du caryotype.

La grille prévoit une notation pour des dossiers avec : caryotype + autre technique (FISH, PCR, MLPA etc...).

### 2 EEQ de cytogénétique Rétrospectif sur sang constitutionnel

---

➤ **Type de dossier :**

**Anomalie de structure visible au caryotype**, équilibrée ou déséquilibrée, avec FISH interphasique ou métaphasique

**A- RESULTATS GLOBAUX : Etude des notes par tissus**

## 1 BILAN EEQ Villosités choriales Session de septembre 2024

Programmation : C Missirian

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

**Nombre de laboratoires : 42 laboratoires inscrits** dont **1 qui n'ont pas soumis**

**Dossiers** : 41 dossiers Prospectifs

Nombre de Dossiers / Groupes PVC	G1	G2
Nbre dossiers Prospectifs :	20	21

**Dossier non noté : 1 (perdu)**

Les dossiers discordants ont été rediscutés

PVC	G1	G2
	pro	pro
note max	20	20
<b>note min</b>	<b>12,22</b>	<b>5</b>
moy groupe	16,81	16,39
moy nat	<b>16,60</b>	16,60

Notation sensiblement identique entre les deux groupes

**Mauvaise performance** : 1 dossier avec note < à 11/20 : anomalie non identifiée

Non anonymisation : 1 dossier

**Principales non conformités relevées par les experts :**

Erreurs dans la rédaction des formules FISH

Non conformités au GBPC : sont non précisés : version ISCN, nombre de support de culture, âge gestationnel, absence de corrélation phénotype-génotype

**Droit de réponse** : 3 DDR : 3 corrections de la note

## 2 BILAN EEQ Liquide amniotique Session de septembre 2024

Programmation : M DOCO

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

**Nombre de laboratoires : 37 laboratoires inscrits** dont **2 sans soumission**

**Dossiers** : 35 dossiers rétrospectifs

Nombre de Dossiers / Groupes LA	G1	G2
---------------------------------	----	----

Nbre dossiers Rétrospectifs :	17	18
-------------------------------	----	----

Dossiers non noté : 0

Les dossiers discordants ont été rediscutés, les pénalités concernant la précision des limites de l'analyse ont été précisées et les dossiers ont été corrigés.

LA	G1	G2
note max	20	20
note min	<b>11,90</b>	<b>13,86</b>
moy groupe	17,78	16,69
moy nat	<b>17,22</b>	17,22

**Mauvaise performance** : 2 dossiers avec notes inférieures à 13,5/20

**Principales non conformités relevées par les experts** :

- erreur de rédaction des formules chromosomiques, en particulier la FISH interphasique
- non-conformité au GBPC : limites des techniques absentes, absence de corrélation phénotype-génotype

**Droit de réponse** : 3 DDR : 3 corrections de la note

### 3 BILAN EEQ sang Session de septembre 2024

Programmation : JM Dupont

Jury : 4 groupes de 2 experts (1 expert junior) et 4 superviseurs.

**Nombre de laboratoires** : 50 laboratoires

**Dossiers** : 44 rétrospectifs et 50 prospectifs

Nombre de Dossiers / Groupes Sang : 94 :	G1	G2	G3	G4
<b>prospectif dossiers :</b>	<b>14</b>	<b>12</b>	<b>12</b>	<b>12</b>
<b>rétrospectif dossiers :</b>	<b>9</b>	<b>12</b>	<b>12</b>	<b>11</b>
Total	23	24	24	23

Les dossiers discordants ont été discutés

SANG	G1	G2	G3	G4	G1	G2	G3	G4
	pro	pro	pro	Pro	Rétro	rétro	rétro	rétro
note max	20	18,89	18,89	20	19	19,5	20	20
<b>Note min</b>	<b>11,67</b>	<b>12,78</b>	<b>10,83</b>	<b>11,67</b>	15	15	16	12
moy groupe	17,27	17	16,85	16,62	17,72	17,42	18,18	16
moy nat	16,95				17,31			

**Mauvaise performance** : 3 dossiers Pro (note <12,6) et 2 dossiers Rétro (note <13,5)

**Remarques** : Longues discussions préalables à propos de la résolution des métaphases transmises et de la résolution globale

Pour L'analyse des sangs en prospectif, plusieurs dossiers pénalisés pour la résolution.

**Principales non conformités relevées par les experts** :

- erreur de rédaction des formules chromosomiques, en particulier la FISH interphasique
- non-conformité au GBPC : limites des techniques absentes, absence de corrélation phénotype-génotype
- **2 dossiers en non-conformité CQE** : un avec un CR tapé en Word pour le dossier prospectif
- 1 dossier avec un remaniement cryptique non visible en cytogénétique pour le rétrospectif.

**Droit de réponse** :

5 DDR prospectifs : 2 corrections de la note,

5 DDR rétrospectifs dont 1 en dehors des délais : 2 corrections de la note

### 1. Définition des mauvaises performances

**Notes seuil** :

Proposition pour le calcul des notes seuil en tenant compte des Ecart-types. Si on retient comme seuil **la moyenne – 2 Ecart-types**, cela donne :

Pour le **Sang Rétrospectif**, note seuil à **13,5** soit **2 dossiers** en mauvaise performance

Pour le **Sang Prospectif**, note seuil à **12,6** soit **3 dossiers** en mauvaise performance

Pour le **LA Rétrospectif**, note seuil à **13,5** soit **2 dossiers** en mauvaise performance

Pour la **PVC Prospectif**, note seuil à **11** soit **1 seul dossier** en mauvaise performance (mais noté 5 et donc toute façon est non conforme).

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

### 2. Commentaires des experts

- - Remarques techniques

- Programmation Médifirst : problème d'accès à la synthèse par les experts et superviseur : accès des experts et des superviseurs à la synthèse, bloquée pour certains dossiers.
- Paramétrage sur l'attribution des points pour le nombre de cellules analysées.

➤ **-Questions pour l'expertise**

- Dossier de sang : discussion à propos de la résolution des métaphases G et R : discordance d'estimation entre les experts
- Pénalisation de plusieurs laboratoires : non-respect des consignes

**Bilan des dossiers SESSION 2014-2024:**

**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)

	PVC		LA		SANG	
	RETRO	PRO	RETRO	PRO	RETRO	PRO
2020	A de structure	Normal	A de structure	47,XX,+18	A de structure gonos	i(Y)
2021		der(1)t(1;11)		i(X)(q10)		t(X;14)
2022		t(6;14)	aneuploidie		A de structure équilib	t(X;Y)
2023	A de structure			add(8p)	A de structure	r(20)
2024	aneuploidie mos	t(6;12)		del(11)(q23)	A de structure	

Normal						
nombre						
structure						

**3. Session 2025-2026:**

- dossiers de prénatal : même schéma que 2024
  - **PVC** : dossier prospectif avec bandes R et G avec FISH, images à soumettre sur DISPOSE
  - **PLA** : dossier rétrospectif : type non défini
- dossiers sang :
  - **Rétrospectif** : Anomalie de structure visible au caryotype avec FISH équilibrée ou non
  - **Prospectif** : dossier avec bandes R et G avec FISH, images à soumettre sur DISPOSE

## Annexe 1: Grilles de notation

- **Prospectif : PVC et Sang**

Grille de notation EEQ Prospectif 2024			Réponses attendues
<b>Constitutionnel Sang</b>			
<b>Item</b>	<b>Classement</b>	<b>Note</b>	
Nombre total de métaphases analysées	Technique	0 à 1	supérieur ou égal à 15
Nombre de caryotypes réalisés	Technique	0 à 1	sup ou égal 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	400
Evaluation de la résolution globale	Médical	0 à 2	550
Réalisation d'une FISH	Médical	-2 à 0	oui pour confirmer la délétion 11q et vérifier l'absence de translocation Si pas justifiée -1; si pas de FISH demandée -2
Evaluation de la formule ISCN (y compris FISH si besoin)	Médical	0 à 3	46,XX,del(11)(q23).ish del(11)(D11S1037-) ou ish del(11)(q23)(D11S1037-) On peut accepter à mon avis 46,XX,del(11)(q23).ish del(11)(Tel11q-) Ne pas pénaliser mais mettre un commentaire pour ceux qui mettraient les sondes reporter dans la formule On accepte 11q23 et 11q24
Identification du remaniement	Médical	0 à 4	Note critique Délétion terminale du bras long d'un chromosome 11, homogène (ou dans toutes les cellules examinées ou tout équivalent).
Explication du remaniement à destination du prescripteur	Médical	0 à 1	remaniement chromosomique de structure homogène: - délétion de l'extrémité distale du bras long d'un chromosome 11, confirmée par la FISH Remaniement déséquilibré responsable d'un syndrome de Jacobsen.
Compte rendu rédigé selon GBPC	Médical	-1 à 2	
Conséquences du remaniement précisées	Médical	0 à 1	Les principaux signes cliniques présentés par le patient sont classiquement présents dans le syndrome de Jacobsen, l'anomalie explique donc le phénotype. Le compte rendu doit signaler qu'une technique moléculaire est nécessaire pour préciser la taille de l'anomalie (ACPA, OGM, SG) et rechercher un remaniement plus complexe..
Mention de conseil génétique et/ou enquête familiale si besoin	Médical	0 à 1	Conseil génétique indispensable mentionné. Enquête familiale (caryotype) à réaliser (pour éliminer un remaniement chez un parent).
TOTAL			18 points, note globale sur 20
<b>Constitutionnel Villosité Chorale</b>			
<b>Item</b>	<b>Classement</b>	<b>Note</b>	
Nombre total de métaphases analysées	Technique	0 à 1	sup ou égal à 12
Nombre de caryotypes réalisés	Technique	0 à 1	sup ou égal à 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	550
Evaluation de la résolution globale	Médical	0 à 2	400
Réalisation d'une FISH	Médical	-2 à 0	FISH indiquée pour confirmer la translocation t(6;12) et vérifier l'absence d'implication d'une troisième paire chromosomique. -1 si FISH réalisée mais non justifiée ; -2 si FISH non réalisée
Evaluation de la formule ISCN (y compris FISH si besoin)	Médical	0 à 3	46,XX,t(6;12)(q16;q14).ish t(6;12)(wcp6+,wcp12+,wcp12+,wcp6+).nuc ish(DXZ1x2,DYZ3x0,D18Z1x2),(RB1,DSCR4)x2 Pas de pénalisation à ce niveau si erreur de bande du moment que la formule est correcte
Identification du remaniement	Médical	0 à 4	Note critique si translocation non vue. EEQ non conforme -2 si grossière erreur de position du point de cassure (au-delà de deux sous bandes) mais pas de note critique donc EEQ conforme
Explication du remaniement à destination du prescripteur	Médical	0 à 1	remaniement chromosomique de structure apparemment équilibré, homogène : -translocation réciproque entre les bras longs d'un chromosome 6 et d'un chromosome 12
Compte rendu rédigé selon GBPC	Médical	-1 à 2	
Conséquences du remaniement précisées	Médical	0 à 1	A priori pas de conséquence clinique attendue pour le patient ; (± possibilité de troubles de la reproduction plus tard)
Mention de conseil génétique et/ou enquête familiale si besoin	Médical	0 à 1	Conseil génétique indispensable, Enquête familiale: contrôle des caryotypes parentaux à titre systématique ± ACPA selon les stratégies des laboratoires (pas de pénalisation si pas mentionné) Ne pas pénaliser si DUP 6 évoquée.
TOTAL			18 points, note globale sur 20
			Pénalisation de -0,5 si le labo est identifiable (non-conformité EEQ), y compris la ville
			Pénalisation maximale si patient identifiable (nom et/ou prénom et/ou date de naissance)

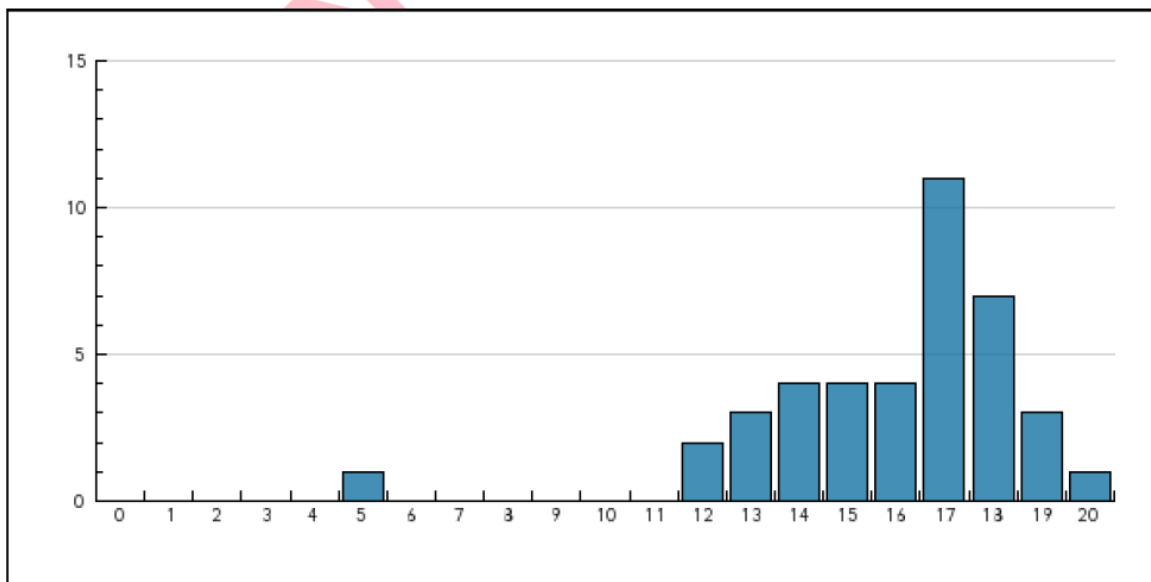
- **Rétrospectif : LA et sang**

Grille de notation EEQ Rétrospectif 2024			
<b>Sang</b>			Anomalie de structure visible au caryotype avec FISH Si anomalie non visible au caryotype dossier exclu
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	
<b>Identification du remaniement</b>	<b>Médical</b>	<b>0 à 3</b>	<b>Note critique</b>
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 sur 20	
<b>Prélèvement de liquide amniotique</b>			Aneuploïdie en mosaïque : donc il faut que la conclusion montre une mosaïque, qu'elle soit vue au caryo ou avec la technique rapide
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 ou PCR	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	
<b>Identification du remaniement</b>	<b>Médical</b>	<b>0 à 3</b>	<b>Note critique</b>
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 sur 20	

## Annexe 2 : Répartition des notes

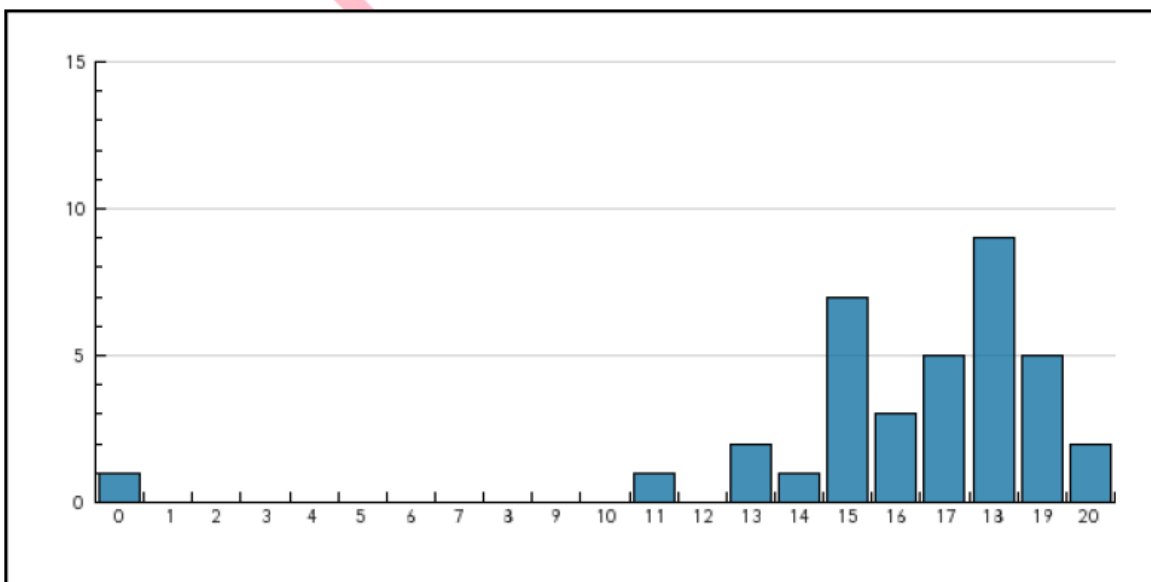
- PVC Prospectif

### Répartition des notes

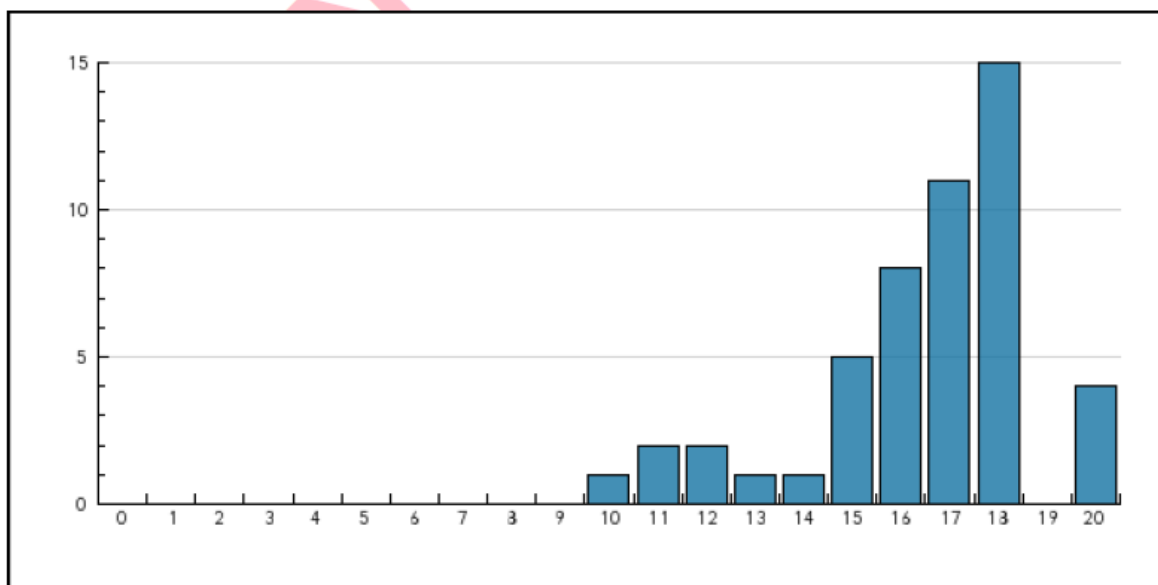


- Liquide amniotique Rétrospectif

### Répartition des notes



- Sang Prospectif

**Répartition des notes**

- Sang Rétrospectif

**Répartition des notes**