

# RÉUNION DES LABORATOIRES PARTICIPANTS AUX EEQ DE CYTOGÉNÉTIQUE CONSTITUTIONNELLE

10 septembre 2014

Lyon

17h30-19h



# Programme

## Bilan de l'année 2013

- ▣ Bilan des participations
- ▣ Dossiers de l'année 2013 (octobre-novembre)
- ▣ Notation
- ▣ Questions
- ▣ Enquête de satisfaction
- ▣ Pistes d'amélioration
- ▣ 2014
- ▣ Appel pour les experts

# Bilan du nombre de laboratoires

	2007		2008		2009	
Laboratoires	50		52		56	
	Dossiers	Mitoses	Dossiers	Mitoses	Dossiers	Mitoses
Postnatal	131	393	141	423	?	?
Prénatal						
Liquide amniotique	131	393	133	399		
PVC	50	150	80	240		

CST	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013
Nombre de laboratoires	50	52	56	54	65	64	65
PVC				52	48	51	49
LA				48	54	53	57
Sang				53	53	61	63

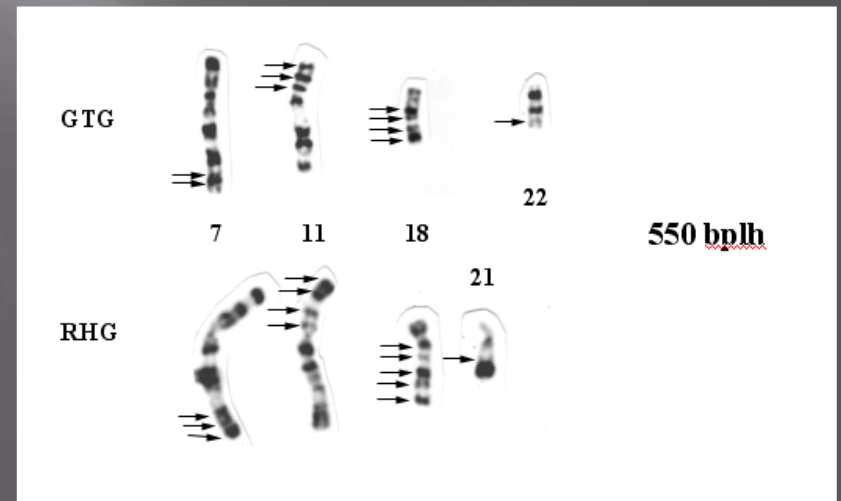
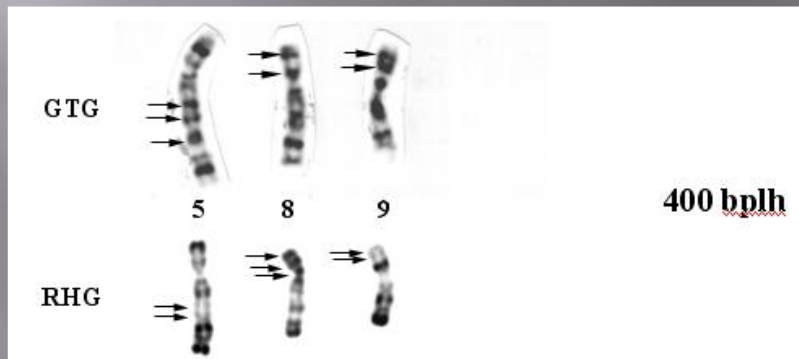
NB +25 labo en hémato  
qui ne font pas de CST

2013: PVC : 98 dossiers, LA: 109 dossiers, Sang 125 dossiers

NB 4 dossiers exclus

# Principes

**Guide des bonnes pratiques en Cytogénétique:**  
ISCN en vigueur (date des dossiers)  
Résolution:



# Droits de réponse

- ▣ 18 laboratoires et 41 DDR
- ▣ 19 LA
  - 10 LA pro
  - 9 LA rétro
- ▣ 11 PVC
  - 6 PVC pro
  - 5 PVC rétro
- ▣ 21 sang
  - 11 Sang pro
  - 10 Sang rétro
- ▣ Notes des dossiers DDR : 9,95 à 20

# Dossiers de l'année 2013

## ▣ Dossiers PVC

- Prospectif: trisomie 2
- Rétrospectif: anomalie de structure

## ▣ Dossiers LA

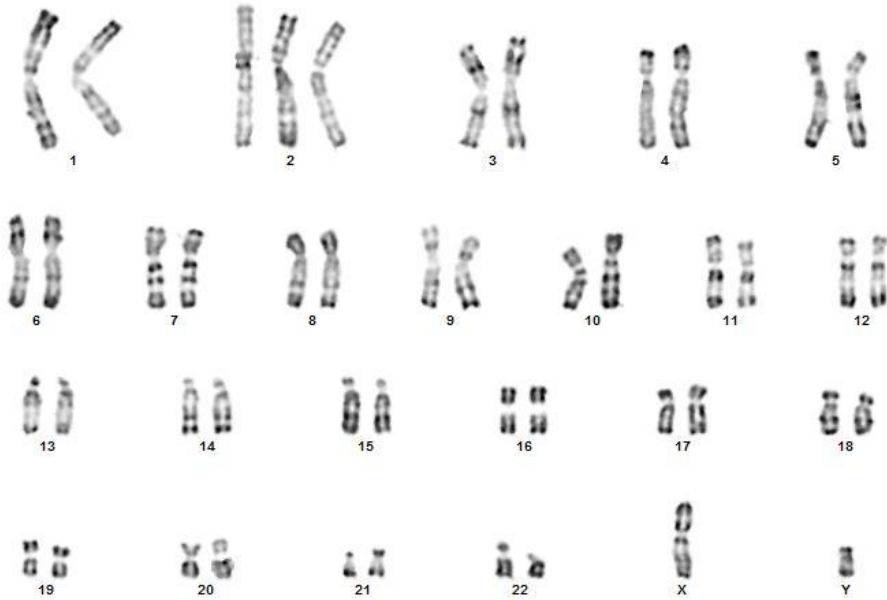
- Prospectif: del 22q11
- Rétrospectif: anomalie de structure

## ▣ Dossiers sang

- Prospectif: translocation  $t(2;10)$  et  $i(X)$
- Rétrospectif: Dysgonosomie

# Dossier PVC 2013 prospectif

- Mme T. a., DN : 15 01 1972, Première grossesse, Grossesse monofoetale, Date de début de grossesse : 4 07 2013. Echographie à 13 SA, LCC 73,95 mm, CN : 1,23 mm, MSM risque combiné : 1/10, Et prélèvement de PVC à 13SA le 30 septembre 2013 prescrit par le Dr Mr EEQ pour la réalisation d'un caryotype.
- Prélèvement de bonne qualité et de quantité satisfaisante. Traitement direct et culture ont été réalisés.
- Le consentement et l'attestation de consultation sont disponibles dans le dossier de la patiente.



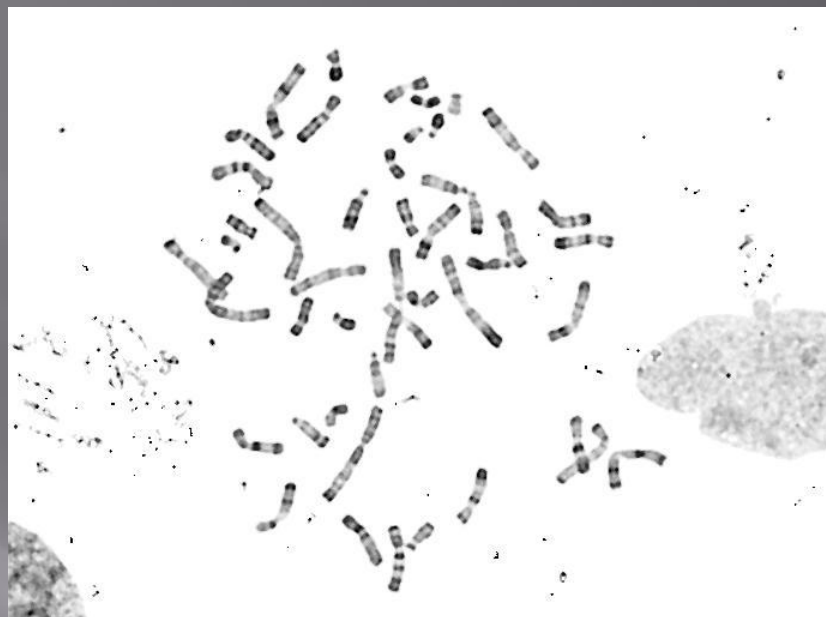
# Dossier PVC 2013 prospectif

PVC: anomalie de nombre clinique	
résolution	
G8 : 400: OK	0,5
R8: 400: OK	0,5
R10 : 400 ou 550: OK	0,5
R11: 400: OK	0,5
nombre total de métaphases analysées : point a partir de 15 mitoses (20 d'après le GBPC mais ici le chiffre 20 n'est pas proopsé, ils'arrête a 17 pour la programmation)	1
nombre de caryotypes classés: +1 automatique a partir de 3	1
résolution globale: 400	1
résolution compatible avec l'indication clinique : oui	1
demandez-vous une FISH : accordez le point recherche de mosaïque sur un grand nombre de cellules sinon pas de point car pas justifié pour le 2	1
FISH choisie adaptée : en fonction de la réponse si OK pas de point retiré	0
formule ISCN : en fonction de la réponse : 47, XY,+2, il ne faut pas mettre le nombre de mitose cf ISCN	
évaluation de la formule: pénaliser si erreur de sexe	2
La formule de la FISH est-elle rédigée: si faite et non rédigée pénaliser: faut il mettre -1?	0
CR chargé sinon: dossier rejeté	
remaniement correctement identifié? : identification de la trisomie 2	3
remaniement correctement décrit expliqué et interprété dans le texte (intelligible pour le clinicien): présence d'un chromosome 2 supplémentaire dans l'ensemble de X mitoses analysées, formule avec XY compatible avec un fœtus de sexe masculin.: texte "caryotype masculin" n'est il pas préférable (cf, p22 du GBEA)	2
caryotype des parents demandé ici pas nécessaire	1
commentaire complet : conseil génétique demandé, référence au motif de la prescription, description du syndrome potentiellement associé ou ici aux conséquences sur le fœtus, toute technique complémentaire expliquée si associée (FISH ou analyse directe par exemple dans le commentaire), demande LA de contrôle devant cette trisomie 2 placentaire pour évaluer le risque d'une véritable mosaïque foetale, qui peut avoir des répercussions sur le fœtus, FISH avec le centromère du 2 sur noyaux non cultivés. notion de discordance foetoplacentaire possible dans le commentaire et possibilité de contrôler sur un autre tissu (PLA) : si commentaire partiel, comment attribuer les points?	3
CR conforme guide des bonnes pratiques	1
	19

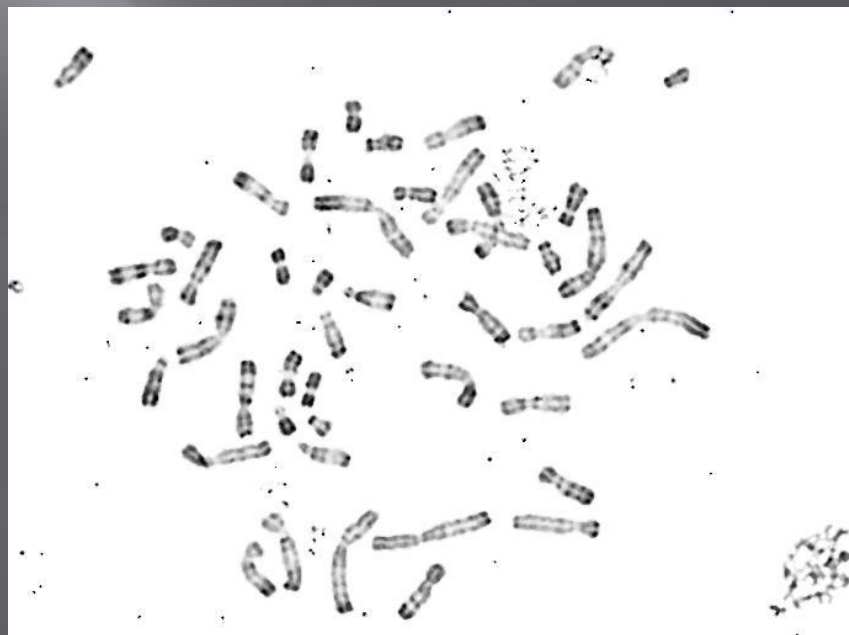
400



400



400 ou 550



400

# Dossier PVC 2013 prospectif : exemple de réponse

- *Après traitement direct :*
- *10 mitoses ont été obtenues dont 4 classées*
- *Caryotype masculin présentant une trisomie 2 libre et homogène*
- *Après culture cellulaire, 19 mitoses ont été analysées, ayant permis l'établissement de 4 classements (2 en bandes R et 2 en bandes G), avec confirmation de cette trisomie 2 libre et homogène sur ce caryotype masculin .*
- *Une étude complémentaire en hybridation in situ avec une sonde centromérique du chromosome 2 (référence...) a permis de confirmer le caractère homogène de cette trisomie 2 sur 100 mitoses et 100 noyaux.*
- *Ces trisomies 2 diagnostiquées sur villosités choriales sont rares (1,2 %o d'après Sifakis et al, 2010), et sont confinées au placenta dans 95% des cas. Une amniocentèse est souhaitable dans ce contexte ainsi qu'une surveillance échographique orientée notamment vers un retard de croissance intra-utérin.*
- *Une consultation de génétique est à proposer au couple.*
  
- *La notion de mosaïque placentaire n'a pas toujours été précisée.*
- *discussion sur la nécessité de la FISH, pas de consensus mais elle ne modifie pas la prise en charge médicale*
- *Éléments attendus dans le compte rendus : conseil génétique demandé, référence au motif de la prescription, description du syndrome potentiellement associé ou ici aux conséquences sur le fœtus, toute technique complémentaire expliquée si associée (FISH ou analyse directe par exemple dans le commentaire), demande LA de contrôle devant cette trisomie 2 placentaire pour évaluer le risque d'une véritable mosaïque foetale, qui peut avoir des répercussions sur le fœtus, FISH avec le centromère du 2 sur noyaux non cultivés. Notion de discordance foetoplacentaire possible dans le commentaire et possibilité de contrôler sur un autre tissu (PLA)*
- *Ref : Sifakis S. Et al, 2010, Prenatal Diagnosis, Ap 30(4) 329-3*

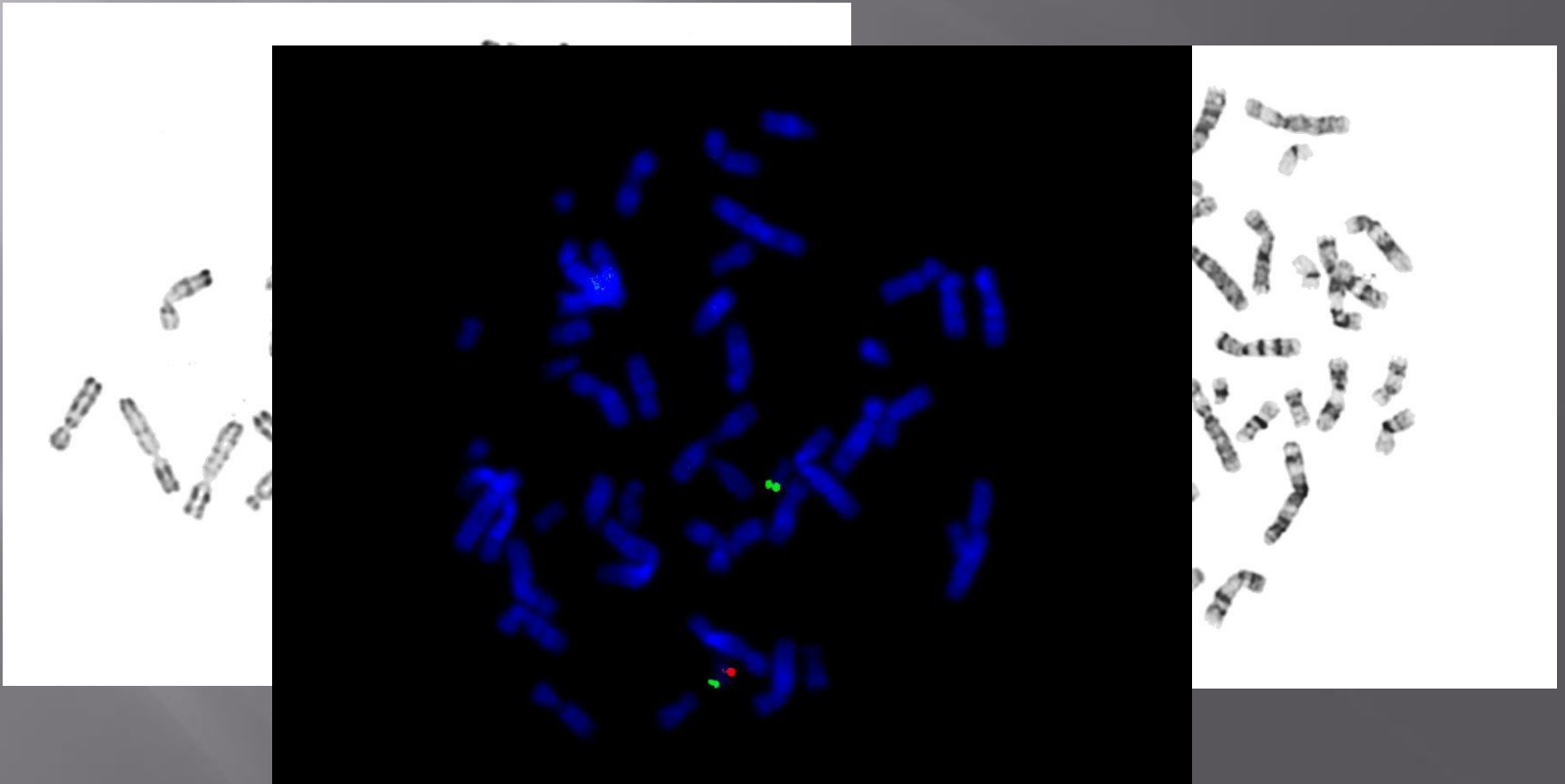
# Dossier LA 2013 prospectif

- Amniocentèse de Mme Ma. , Prénom br. , Née le 26/10/1990 Examen demandé et prélevé le 30 septembre 2013 par le Dr EEQ. Consentement et attestation de consultation reçus par le laboratoire. Motif de la demande : signes d'appel échographiques : hyperclarté nucale et cardiopathie avec tétralogie de Fallot, hydramnios et suspicion de malformation rénale.
- Antécédents familiaux: la patiente a eu des difficultés scolaires, une fente palatine avec une voix nasonnée, caryotype 46,XX. Son premier enfant a 3 ans. 2ième grossesse. Début de grossesse 27 mai 2013. Terme 20 SA. Grossesse unique. Mitoses obtenues sur deux flacons de culture



# Bilan LA 2013 prospectif

- Amniocentèse de Mme Ma. , Prénom br. , Née le 26/10/1990 Examen demandé et prélevé le 30 septembre 2013 par le Dr EEQ. Consentement et attestation de consultation reçus par le laboratoire.
- Motif de la demande : signes d'appel échographiques : hyperclarté nucale et cardiopathie avec tétralogie de Fallot, hydramnios et suspicion de malformation rénale.
- Antécédents familiaux: la patiente a eu des difficultés scolaires, une fente palatine avec une voix nasonnée, caryotype 46,XX. Son premier enfant a 3 ans. 2ième grossesse. Début de grossesse 27 mai 2013. Terme 20 SA. Grossesse unique. Mitoses obtenues sur deux flacons de culture



# Dossier LA 2013 prospectif

LA : anomalie de structure	
clinique	
résolution	
R8 : 300: OK	0,5
R9 : 400: OK	0,5
G8 : 400 ou 300: OK	0,5
G10 : 400: OK	0,5
nombre total de métaphases analysées : D'après GBPC, <b>il faut 12 métaphases issues de 12 clones ou 15 issues de 2 flacons</b>	1
nombre de caryotypes classés: <b>+1 automatique a partir de 3</b>	1
résolution globale: 400: OK	1
résolution compatible avec l'indication clinique : oui	1
demandez-vous une FISH : <b>accordez le point si demande justifiée: demande del 22q11.2. Question quid des labo qui vont demander une MLPA, ACPA etc..? Ne pas pénaliser.</b>	1
FISH choisie adaptée : en fonction de la réponse si OK point accordé	1
formule ISCN : en fonction de la réponse : <b>formule globale demandée si pas faire un commentaire et pénaliser toutes les erreurs y compris l'ISCN de la FISH car ici indispensable : 46,XY.ish del(22)(q11.2q11.2)(TUPLE1-)</b>	
évaluation de la formule: pénaliser si erreur de sexe	2
La formule de la FISH est-elle rédigée: si faite et non rédigée pénaliser	1
CR chargé sinon: dossier rejeté	
remaniement correctement identifié? : <b>identification de la microdélétion 22q11</b>	3
remaniement correctement décrit expliqué et interprété dans le texte (intelligible pour le clinicien): / <b>Présence de 46 chromosome, avec une formule XY compatible avec un foetus de sexe masculin, présence d'une microdélétion d'un chromosome 22 sur le bras long en 22q11 dans l'ensemble dex X mitoses analysées par FISH: texte "caryotype masculin" n'est il pas préférable (cf, p22 du GBEA); est il nécessaire de préciser le nombre de chromosomes?</b>	1
caryotype des parents demandé ici nécessaire	1
commentaire complet : conseil génétique demandé, référence au motif de la prescription, description du syndrome potentiellement associé ou ici aux conséquences sur le foetus, toute technique complémentaire expliquée si associée (FISH ou analyse directe par exemple dans le commentaire), DPN lors d'une future grossesse (optionnel), le risque de récurrence: manque l'information sur l'enquête familiale: étude des caryotypes parentaux avec analyse ciblée par FISH de la région 22q11,2; le terme conseil génétique ne peut il pas englober les notions de DPN et de récurrence?; Comment noter si commentaire partiel?	3
CR conforme guide des bonnes pratiques	1
	20

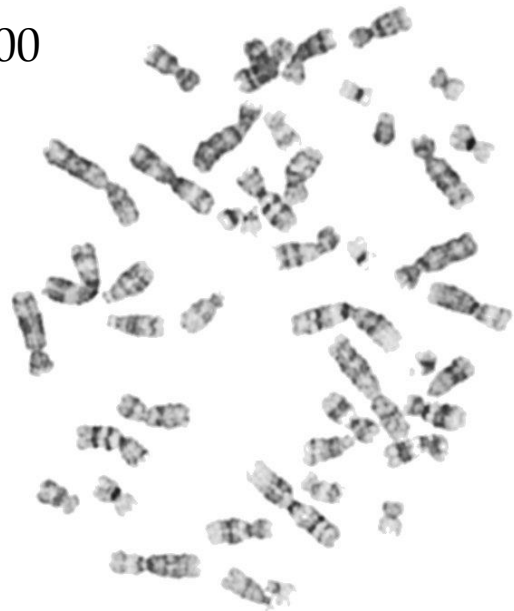
300



400



300-400



400



## Analyse de Cytogénétique

NOM : MA.  
NJF : /  
Prénom : Br.  
Née le : 26/10/1990

Dr EEQ  
Unité de ...  
Hôpital ...

### Caryotype constitutionnel prénatal

N° de dossier : 13-LA-EEQ Dossier(s) rattaché(s) : /  
Date et Heure de prélèvement : 30/09/2013  
Date de réception des images : 22/10/2013  
Indication : Hyperclarté nucale, tétralogie de Fallot, hydramnios, anomalie rénale, antécédents familiaux  
Age gestationnel : 20SA

### Nature du prélèvement : LIQUIDE AMNIOTIQUE

Volume de prélèvement :	Non renseigné	Nombre de mitoses analysées :	20
Aspect du liquide amniotique :	Non renseigné	Nombre de mitoses classées :	20
Modalité de culture :	Flacons	Marquage en bandes :	Bandes R, Bandes G
Nombre de chambres de culture :	2	Degré de résolution en bandes :	400 R16, GTG
Nombre de clones sur culture <i>in situ</i> :	/		

### Hybridation *in situ* fluorescente (FISH) sur cellules amniotiques cultivées :

Sonde(s) utilisé(e)s : Microdélétion 22q11  
Fournisseur : EEQ 2013  
Locus : 22q11.2 - TUPLE1  
Nombre de mitoses analysées : /  
Nombre de noyaux analysés : /

### Formule (selon ISCN 2013) :

46,XY,ish del(22)(q11.2q11.2)(TUPLE1-)

### Interprétation :

Caryotype fœtal masculin comportant par hybridation *in situ* fluorescente une délétion de la région chromosomique 22q11.2 sur les cellules analysées et avec la sonde d'ADN utilisée (locus du gène *TUPLE1*). Cette microdélétion 22q11 corrèle avec les éléments cliniques (cardiopathie conotruncale, clarté nucale augmentée, anomalie rénale et hydramnios) et est compatible avec le syndrome de DiGeorge.

L'analyse des caryotypes parentaux avec étude par hybridation *in situ* de la région chromosomique 22q11.2 est à prévoir afin de statuer sur le caractère hérité ou *de novo* de cette anomalie.

### Une consultation de conseil génétique est à prévoir.

Ce résultat ne permet pas d'éliminer un autre microremaniement chromosomique.

Date de compte-rendu : 28/10/2013

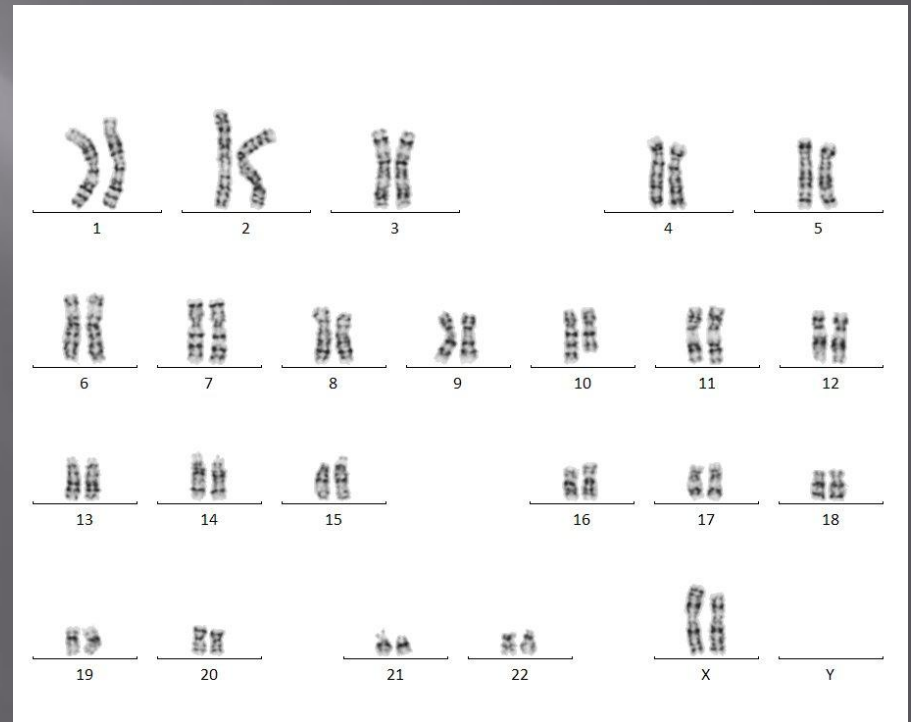
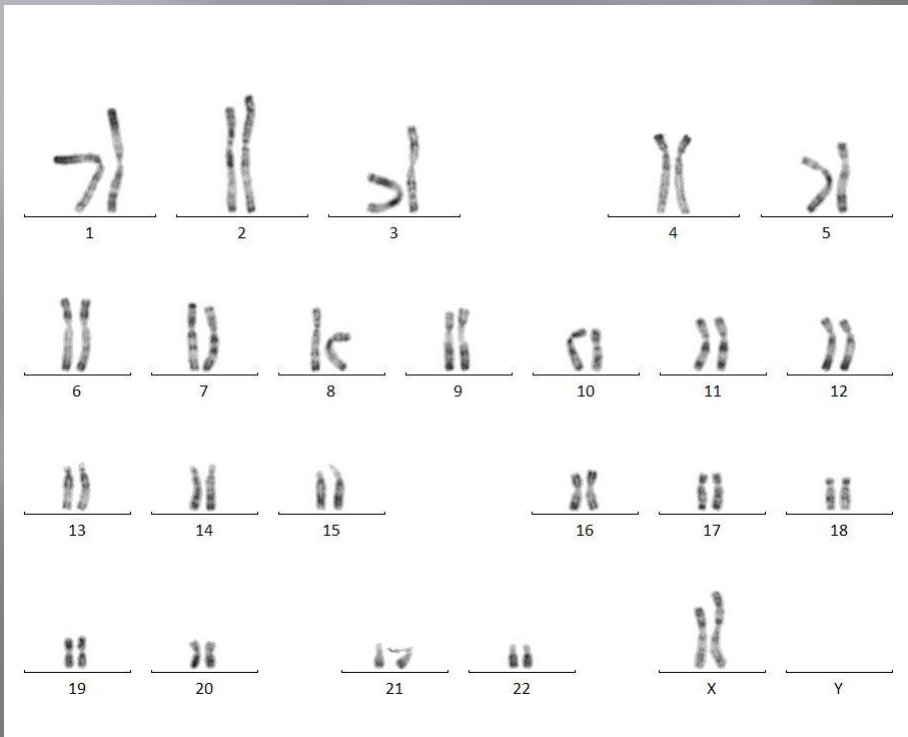
Validation biologique effectuée par:

## ▣ Commentaire attendu

- conseil génétique demandé,
- référence au motif de la prescription,
- description du syndrome potentiellement associé ou ici aux conséquences sur le foetus,
- toute technique complémentaire expliquée si associée (FISH ou analyse directe par exemple dans le commentaire),
- DPN lors d'une future grossesse (optionnel),
- le risque de récurrence, information sur l'enquête familiale: étude des caryotypes parentaux avec analyse ciblée par FISH de la région 22q11,2;

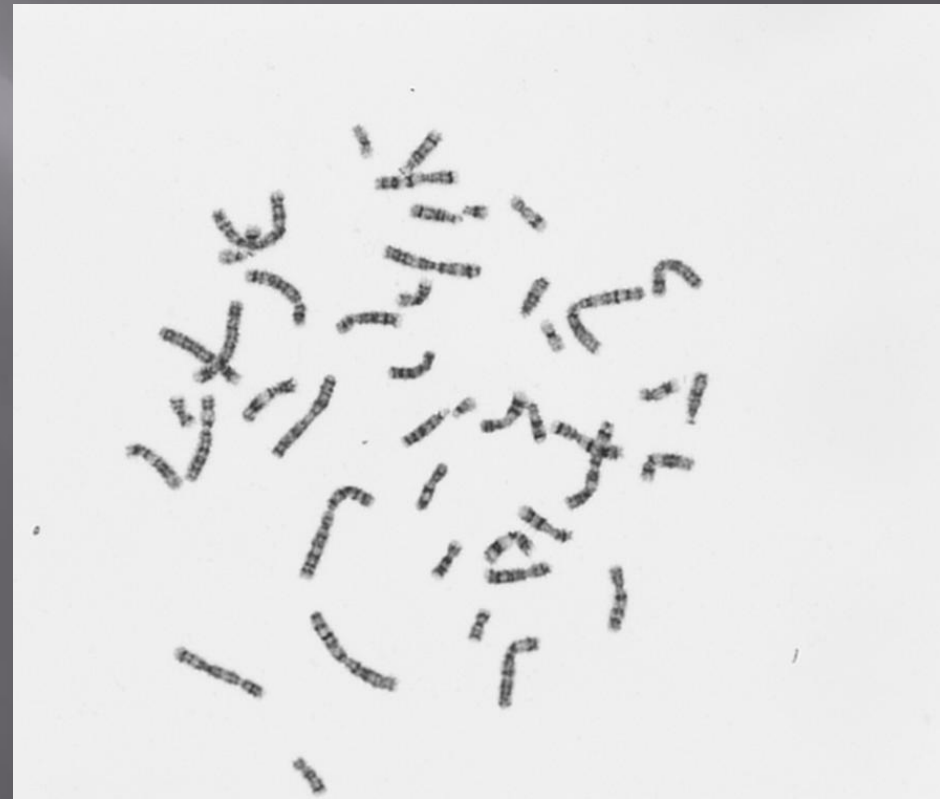
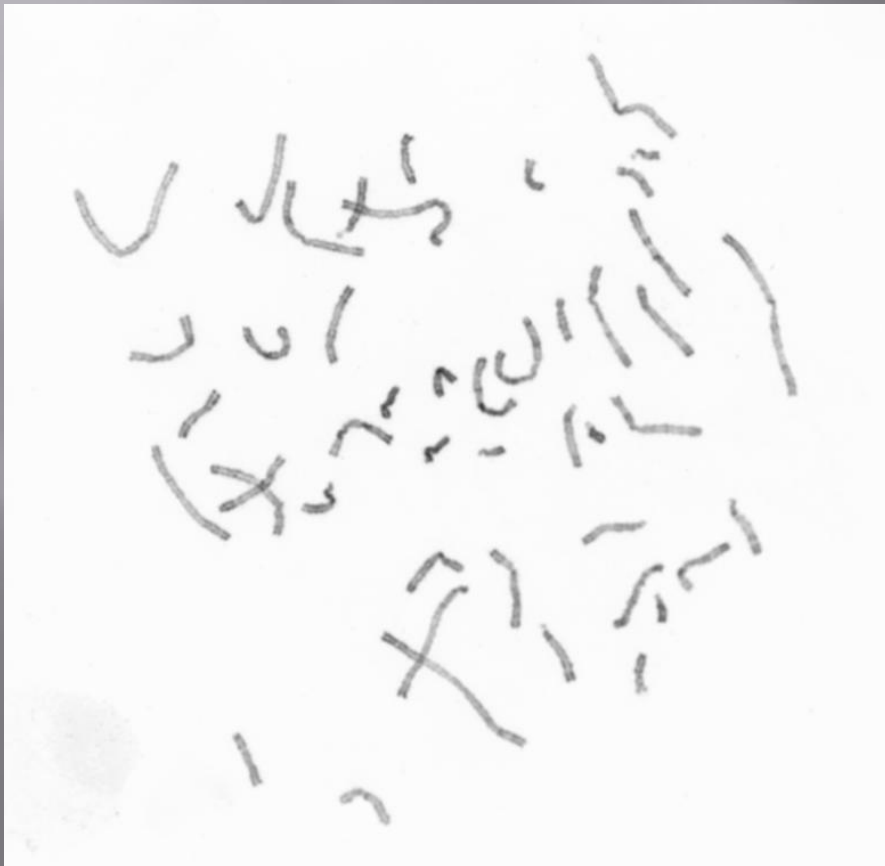
# Dossier sang 2013 prospectif

- Nom B., Prénom c. Née le 12 09 1980. Examen demandé et prélevé ce jour. Femme célibataire, fille unique, avec un discret déficit cognitif, une petite taille, un impubérisme et une aménorrhée primaire, une hypoacousie bilatérale.



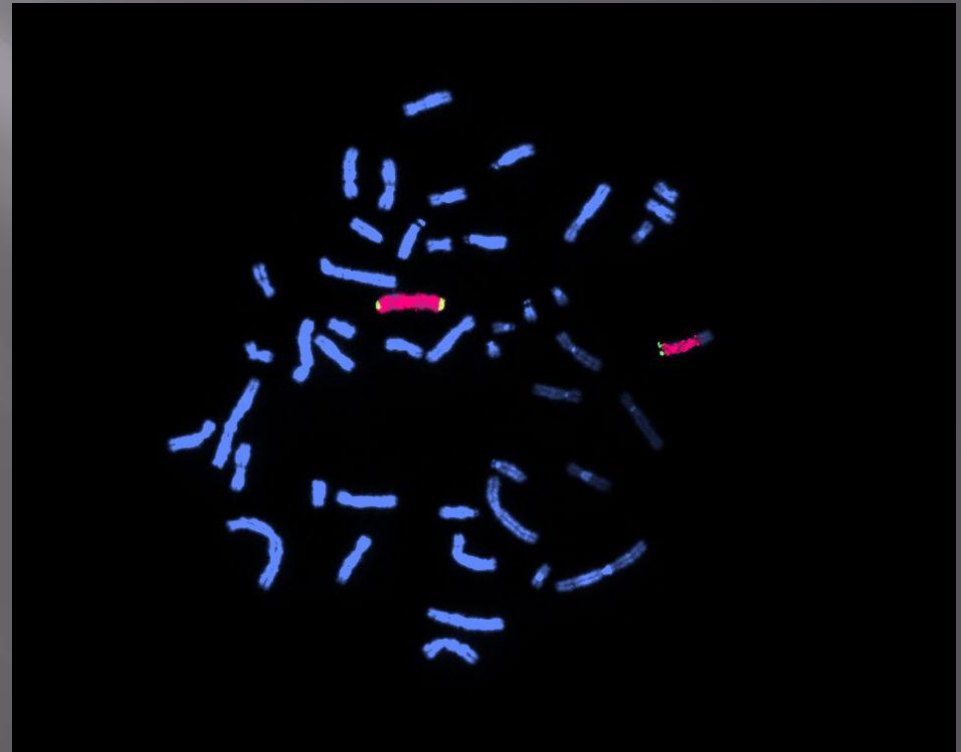
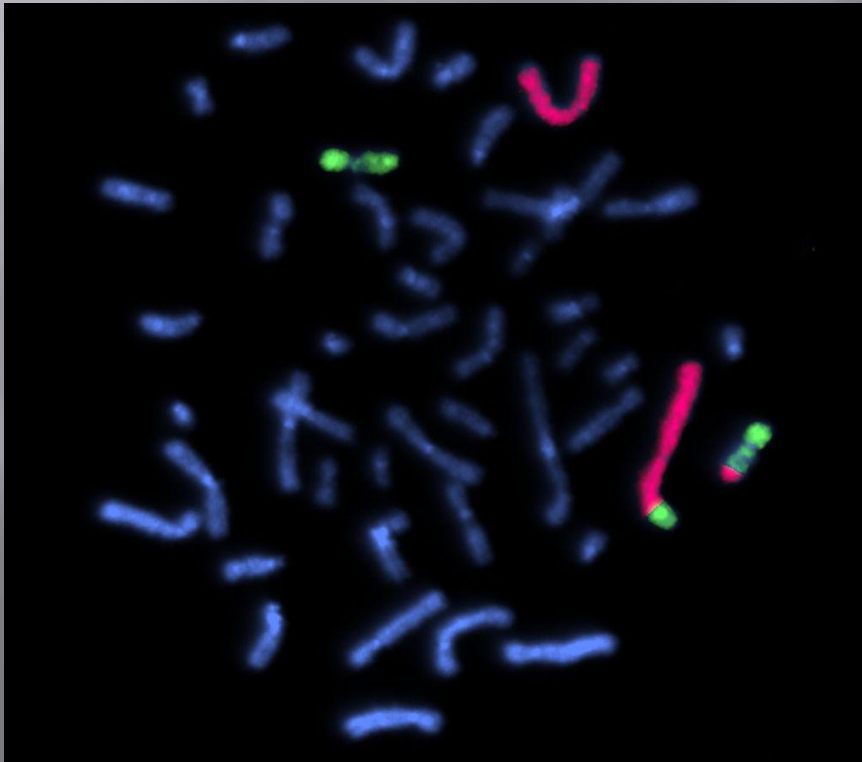
# Dossier sang 2013 prospectif

- Nom B., Prénom c. Née le 12 09 1980. Examen demandé et prélevé ce jour. Femme célibataire, fille unique, avec un discret déficit cognitif, une petite taille, un impubérisme et une aménorrhée primaire, une hypoacousie bilatérale.



# Dossier sang 2013 prospectif

- ▣ Nom B., Prénom c. Née le 12 09 1980. Examen demandé et prélevé ce jour. Femme célibataire, fille unique, avec un discret déficit cognitif, une petite taille, un impubérisme et une aménorrhée primaire, une hypoacousie bilatérale.



# Dossier sang 2013 prospectif

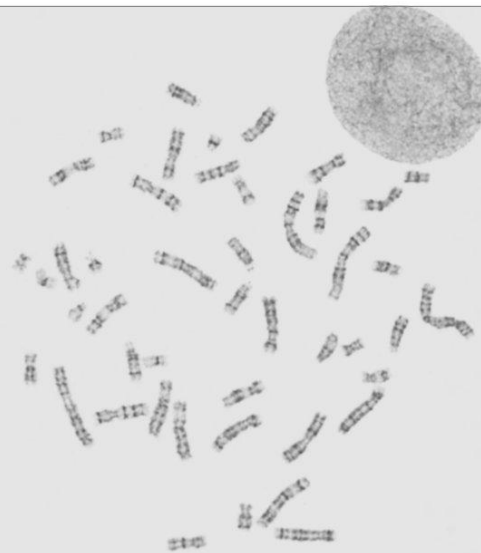
## Sang: anomalie de structure

Médecin prescripteur Dr EEQ, Patient : Nom B., Prénom c. Née le 12 09 1980. Examen demandé et prélevé ce jour. Femme célibataire, fille unique, avec un discret déficit cognitif, une petite taille, un impubérisme et une aménorrhée primaire, une hypoacousie bilatérale.	
résolution	
G3 : 550: OK	0,5
G10 : 400: OK	0,5
R2 : 400: OK	0,5
R6 : 550 ou 400	0,5
nombre total de métaphases analysées : point à partir de 15	1
nombre de caryotypes classés: +1 automatique a partir de 3	1
résolution globale: 550: OK	1
résolution compatible avec l'indication clinique : oui ou non : accepter les 2 car résolution faible en l'absence du traitement par un analyseur d'image ntamment pour les bandes R	1
demandez-vous une FISH : accordez le point si demande justifiée mais ici obligatoire pour la translocation cf guide de bonnes pratique ACLF	1
FISH choisie adaptée : en fonction de la réponse si OK point accordé: si sondes subtélomériques uniquement choisies, pénaliser? Dans le GBEA: en cas de remaniement de structure: wcp+/-sondes lous spécifiques	1
formule ISCN : en fonction de la réponse : formule globale demandée si pas faire un commentaire et pénaliser toutes les erreurs y compris l'ISCN de la FISH car ici indispensable :	
évaluation de la formule: correcte, erreur mineure, erreur majeure: pénaliser si erreur et si discordance avec le commentaire par exemple pour la mosaïque, ne pas pénaliser si mosaïque non citée dans l'ISCN ni dans le commentaire, dans cette question la pénalité sera mise pour l'identification du remaniement.	2
La formule de la FISH est-elle rédigée: si faite et non rédigée pénaliser	1
CR chargé sinon: dossier rejeté	
remaniement correctement identifié? : oui, partiellement, non. On peut proposer : identification de la translocation (+1), de l'iso Xq (+1), de la mosaïque (+1) ou alors "oui" (+3) si (i(Xq) et t(2;10) et mos, "partiellement" (+2) si il manque la mos et "non" (0) si il manque l'i(Xq) ou la translocation t(2;10): NB commentaire : la mosaïque porte sur 3 mitoses: une en G, une en R mais de mauvaise qualité et la 12 et dernière en R au delà des 15 requises si on lit 10 G et 10 R. de plus de nombreux commentaire sur la qualité des mitoses (Pb du fond et du carré):. préférable d'attribuer +1 à chaque anomalie identifiée	3
remaniement correctement décrit expliqué et interprété dans le texte (intelligible pour le clinicien): / nombre de chromosome (+/- en mosaïque), avec un isochromosome pour le bras q du chromosome X et une translocation équilibrée entre le bras p du chromosome 2 et le bras q du chromosome 10. pas de double peine si mosaïque non vue.: nombre de chromosomes doit il figurer dans le commentaire?	1
caryotype des parents demandé ici nécessaire a cause de la translocation, et pas de l'iso Xq: si contrôle des caryotypes parentaux prescrit sans préciser le motif: faut il pénaliser? Et comment?	1
commentaire complet : conseil génétique demandé, référence au motif de la prescription, description du syndrome potentiellement associé, toute technique complémentaire expliquée si associée (FISH ou analyse directe par exemple dans le commentaire), DPN lors d'une future grossesse (optionnel pas de point compte tenu du contexte): ne faudrait il pas proposer de vérifier le caractère équilibré de la translocation par une ACPA? ou faut il attendre les résultats des caryotypes parentaux	3
risque de récurrence : oui a cause de la translocation	1
CR conforme guide des bonnes pratiques	1
remarque pour ce dossier il y a eu des questions sur:	21

550



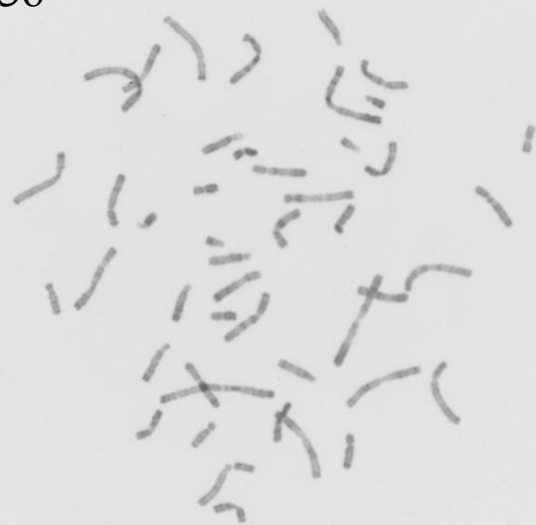
400



400



400-550



# Dossier Sang 2013 prospectif

la place de la FISH dans la formule en mosaïque a été débattue (position du / )  
La nomenclature est claire c'est la FISH après toute la formule cytogénétique conventionnelle (ISCN page 109)

la place du nuc ish (pour le centromère de l'X) dans la formule a été débattue.  
les nuc ish sont après ish. mais ici il n'y avait pas de noyaux proposés sur les images.: pour la sonde centromérique de l'X, seules des métaphases ont été analysées (5 métaphases sur 50): pas possible de noter une formule FISH en interphase

Les noms de sonde peuvent varier en fonction des labo puisque non donné dans le texte.

Pour l'isochromosome on peut décrire les sondes FISH dans l'ordre ou rassembler les télomères, il ne faut pas pénaliser sur l'ordre des sondes mais mettre un commentaire si il est totalement illogique.

Question sur l'ordre des clones anormaux.

# Exemples discutés

## Exemple 1

- mos 46,X,i(X)(q10),t(2;10)(p25.1;q23.2)[17]/45,X,t(2;10)(p25.1;q23.2)[3].ish
- i(X)(pcpXq+,DXYS129++),t(2;10)(wcp10+,wcp2+;wcp10+,wcp2+).nuc ish(DXZ1x2)[45]/(DXZ1x1)[5]:
- pas de formule avec nuc puisque l'info communiquée pour la sonde centromérique concerne des métaphases; au total 21 métaphases (9G+12R) disponibles (G5=G7)

## Exemple 2: sang:

- mos 45,X,t(2;10)(p24;q22)[2]/46,X,idic(X)(p11),t(2;10)(p24;q22)[20].ish
- Xp11,1q11,1(DXZ1x1)[5]/idic(X)(p11)(DXZ1++)[45],t(2;10)(p24;q22)(wcp10+,wcp2+;wcp10+,wcp2+):
- faux cf p 40 ISCN: les clones sont classés en fonction de leur taille du plus grand au plus petit

## Exemple 3:

- 46,X,i(X)(q10),t(2;10)(p25;q24)[20]/45,X,t(2;10)(p25;q24)[2].ish
- i(X)(TelXq+,pcpXq+,DXZ1++,pcpXq+,TelXq+),t(2;10)(wcp2+,wcp10+;wcp10+,wcp2+)[15] (JMD):
- faux préciser les loci des sondes subtélomériques testées; noter pour chacun des dérivés de la translocations les sondes les sondes du p vers le q

## Proposition de formule:

- mos 46,X,i(X)(q10),t(2;10)(p24;q23)[18]/45,X,t(2;10)(p24;q23)[3].ish i(X)(pcpXq++,DXZ1++,SYBL1++) [45/50],t(2;10)(wcp10+,wcp2+;wcp10+,wcp2+)[50]
- pcp++: la peinture bras spécifique est présente 2 fois, comme les sondes subtélomériques et centromérique. Si la peinture du chromosome X avait été utilisée: noter uniquement wcpX+ pour la notion de mosaïque: noter le nombre de cellules anormales/normales est suffisant (cf,p 126)

# Exemple de résultat

- ▣ « Caryotype féminin présentant deux remaniements :
- ▣ -D'une part une **anomalie des gonosomes en mosaïque** :
- ▣ Un clone cellulaire majoritaire (18 mitoses sur les 21 analysées en cytogénétique conventionnelle) à 46 chromosomes comportant un chromosome X normal et un isochromosome X constitué de deux bras longs de chromosome X avec perte du bras court (isoXq).
- ▣ Un clone cellulaire minoritaire (3 mitoses sur les 21 analysées en cytogénétique conventionnelle) à 45 chromosomes par perte de l'isoXq comportant un seul chromosome X normal.
- ▣ La nature isoXq de l'isochromosome X a été confirmée en hybridation in situ. Le taux de mosaïque en hybridation in situ est de 5 cellules monosomiques X sur 45 analysées, soit un taux comparable à celui observé en cytogénétique conventionnelle
- ▣ -D'autre part **une translocation réciproque apparemment équilibrée** entre le bras court d'un chromosome 2 et le bras long d'un chromosome 10 dans l'ensemble des cellules analysées(21/21). Le caractère réciproque et l'absence d'implication d'une autre paire chromosomique ont été vérifiés en hybridation in situ.
- ▣ La présence de l'isoXq et de la monosomie X en mosaïque concorde partiellement avec le tableau clinique que présente cette jeune femme c'est pourquoi une analyse pangénomique complémentaire par CGH array pourrait être proposé afin d'éliminer un déséquilibre génomique non visible au caryotype.
- ▣ Il est nécessaire de faire le caryotype des parents de cette jeune femme pour savoir si la translocation est survenue de novo ou si elle est héritée. Ce résultat doit être rendu au cours d'une consultation de conseil génétique. »

# PVC : Résultat des notes par groupe

	2013JMD	FV	
<b>PVC prospectif</b>	groupe 1	groupe 2	Nombre tri 2
moyenne groupe	18,31	16,11	
moyenne nationale	17,23	17,23	
minimum	13,63	10,63	
maximum	20	20	
<b>PVC rétrospectif</b>	groupe 1	groupe 2	
moyenne groupe	16,16	15,88	
moyenne nationale	16,02	16,02	
minimum	11,64	12,62	
maximum	20	20	
Nombre de dossiers	49	49	

# LA : Résultat des notes par groupe

	MCC	PK	
<b>LA prospectif</b>	groupe 1	groupe 2	structure 22q11
moyenne groupe	17,02	15,16	
moyenne nationale	16,07	16,07	
minimum	13	13	
maximum	20	20	
<b>LA rétrospectif</b>	groupe 1	groupe 2	
moyenne groupe	16,88	15,4	
moyenne nationale	16,13	16,13	
minimum	11,95	8,16	
maximum	19,07	20	
Nombre de dossiers	54	57	

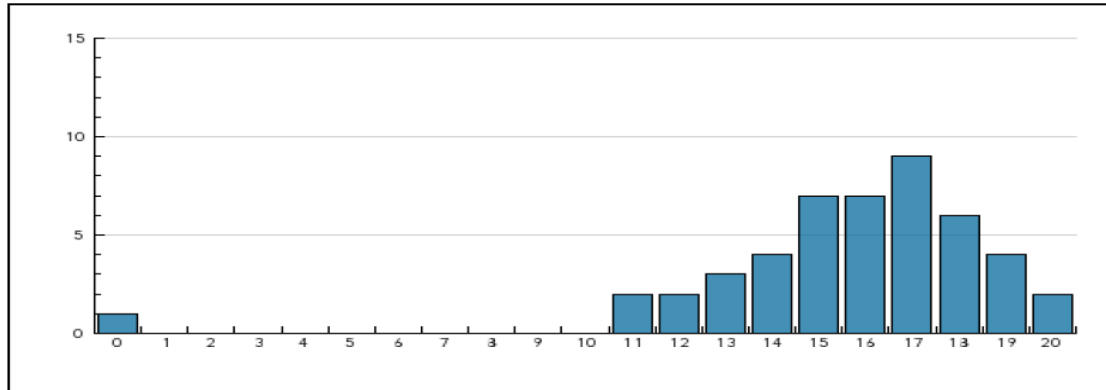
# Sang : Résultat des notes par groupe

	MT	MDF	
<b>Sang prospectif</b>	groupe 1	groupe 2	structure translocation et -X
moyenne groupe	<b>16,88</b>	15,4	
moyenne nationale	16,13	16,13	
minimum	<b>9,52</b>	6,19	
maximum	19,07	<b>20</b>	
<b>Sang rétrospectif</b>	groupe 1	groupe 2	
moyenne groupe	<b>16,62</b>	16,35	
moyenne nationale	16,49	16,49	
minimum	<b>14</b>	7,75	
maximum	18,08	<b>19,33</b>	
Nombre de dossiers	62	63	

# Notation PVC

Rétrospectif

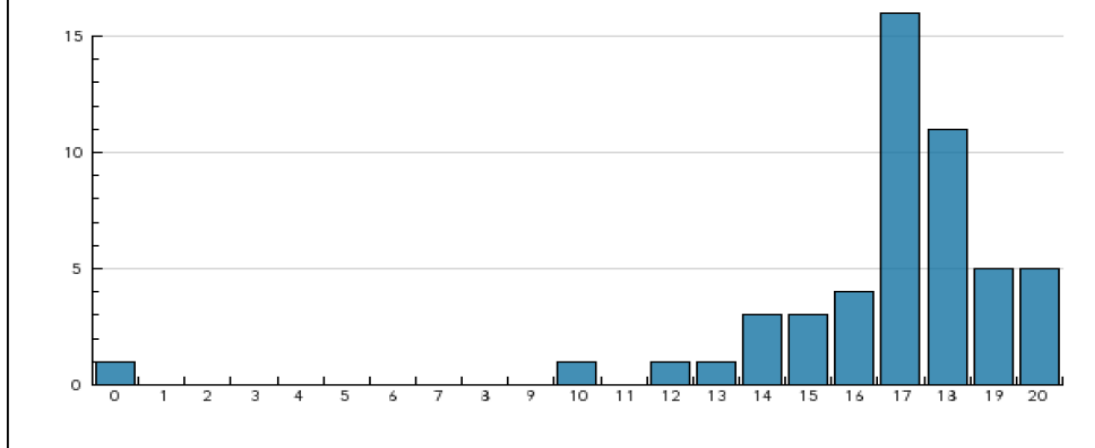
**Répartition des notes**



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

Prospectif

~~Il est préférable de préciser que l'amniocentèse est indispensable pour réaliser un contrôle du cariotype foetal~~

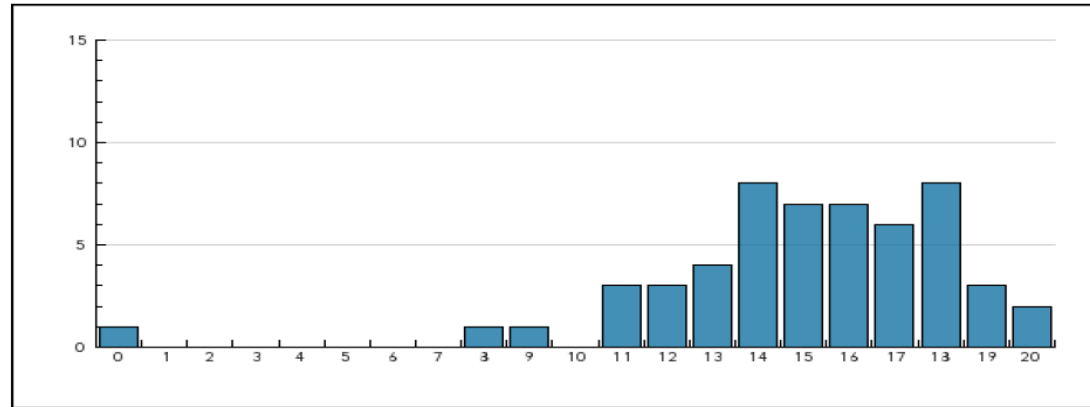


*Ces données sont confidentielles. Ce fichier a été généré automatiquement par l'application web.*

# Notation LA

Rétrospectif

## Répartition des notes

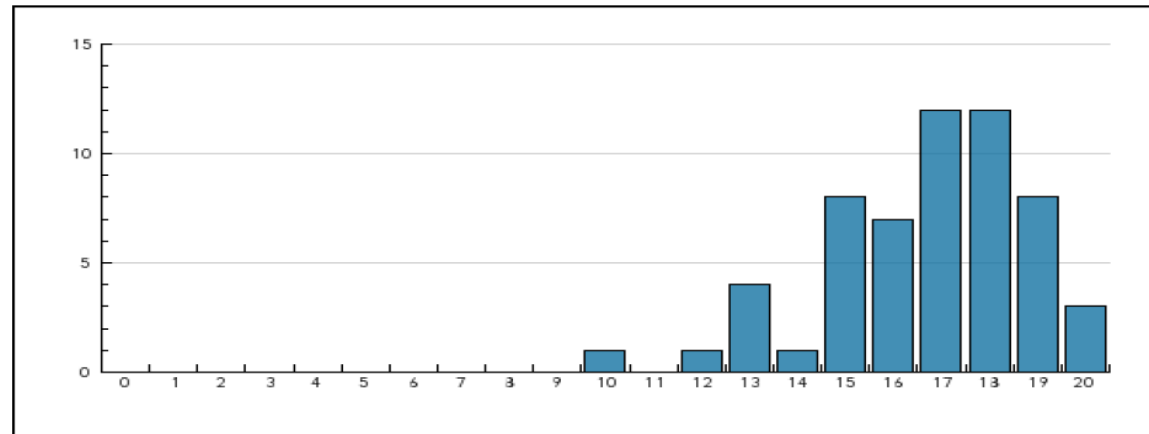


Ces données sont confidentielles. Ce fichier a été généré automatiquement par l'application web.

Page 4/4

Prospectif

## Répartition des notes

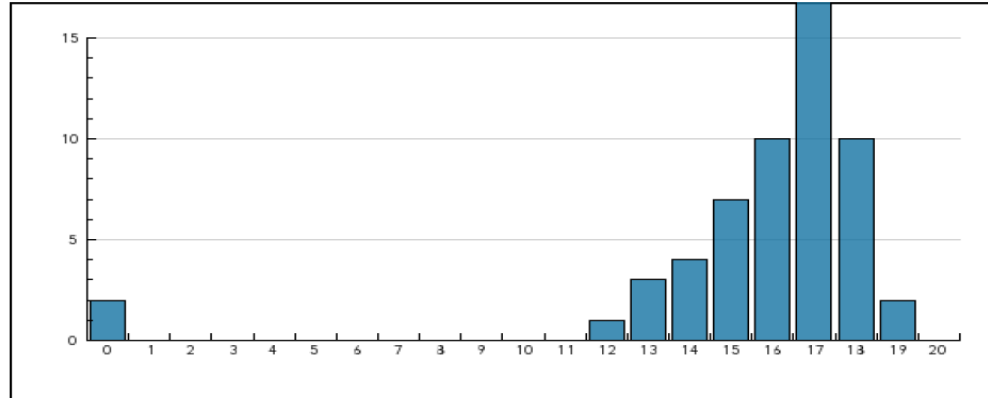


Ces données sont confidentielles. Ce fichier a été généré automatiquement par l'application web.

# Notation Sang

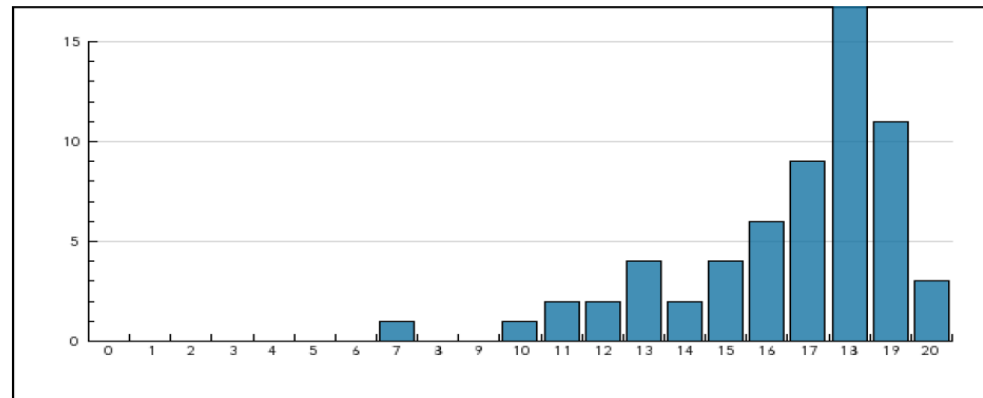
Rétrospectif

Répartition des notes



Ces données sont confidentielles. Ce fichier a été généré automatiquement par l'application web.  
Page 5/5

Prospectif



Ces données sont confidentielles. Ce fichier a été généré automatiquement par l'application web.  
Page 4/5

# Personnel concerné

- ▣ Comité de pilotage : **D.Sanlaville**, M.Docco-Fenzy, **C.Sarrauste de Menthière**, M.C.Combrisson, I Luquet, C.Terre et **J.M.Dupont**
- ▣  
Experts: N.Douet, G.Lefort, ML Maurin, N.Coussement, D.Molina-Gomes, M.C.De Blois, C.Missirian, F.Mugneret, H.Dessuant, G Nadeau, M.Montagnon, N.Joye.  
Experts juniors: C.Leroy
- ▣ Superviseurs: M.Docco-Fenzy, M.C.Combrisson, **F.Vialard**, P.Kleinfinger, M.Till et **J.M.Dupont**

Experts en puissance: Tous les  
cytogénéticiens en activité



Questions?

# Enquête de satisfaction mars 2014

Dite si vous avez répondu seul ou avec d'autres membres de votre laboratoire	7 seul sur 17
Participation EEQ ACLF	oui 18 non 10 et
Participation autre EEQ	0 oui
accès tutoriel facile : répondre oui ou non	1 non/12
répondre oui si les consignes vous ont servies	12 oui /12
Répondre oui si vous trouvez l'interface web agréable, intuitive,...	16 oui/17
répondre oui si vous pensez vous que les dossiers proposez correspondent à des dossiers que vous auriez pu avoir (EEQ prospectif)	2 non /17
Répondre oui si les commentaires des experts vous ont aidés	17 oui
Répondez oui en cas de problème	3 oui /17
Répondre oui si vous avez déjà demandé un droit de réponse	10 oui/17
répondre oui si la réponse été claire et aidante	1 non/11
commentaire libre : pas	



# Pistes d'amélioration

- ▣ Tutoriaux en ligne
- ▣ Programme affiché sur le site
- ▣ Forum
- ▣ Enquête de satisfaction
- ▣ Evolution en fonction du Guide de bonne pratique version 26 mars 2014
- ▣ EEQ FISH, MLPA
- ▣ Accréditation

# 2014

## EEQ rétrospectif

- ▣ - **Villosités choriales :**  
Le premier dossier avec anomalie de **nombre**. Cette anomalie doit être vue au caryotype et pas seulement en FISH (ou autre technique), le but étant d'apprécier la qualité des chromosomes.
- ▣
- ▣ - **Liquides amniotiques :**  
Le premier dossier avec anomalie de **nombre**. Cette anomalie doit être vue au caryotype et pas seulement en FISH (ou autre technique), le but étant d'apprécier la qualité des chromosomes.
- ▣
- ▣ - **Sang**
- ▣ Le premier dossier avec anomalie de **structure**.

Appel a candidature pour les  
experts  
Appel pour les cas

On compte sur vous !