

Réunion des laboratoires participants aux EEQ en cytogénétique constitutionnelle Session 2015-2016

19 Septembre 2016 – Le Corum- 17-18h Montpellier

Comité de pilotage :

J.M.Dupont, M.C.Combrisson, D.Sanlaville, C.Terre, I.Luquet, C.Bilhou-Nabéra, C.Missirian, C.Sarrauste de Menthières, M.Dococ-Fenzy

Planning

- Affichage de la programmation sur la page d'accueil des EEQ sur le site Web de l'ACLF
- ***La session s'est déroulée du 20 septembre 2015 au 30 mai 2016***
- *Inscription : 30 09 – 30 10 2015*
- *Soumission : 01 10 – 31 10 2015*
- *Expertise du : 01 11 2015 – 27 01 2016*
- *Synthèse avec réunion des experts le 15 janvier 2016 :*
- *Libération des rapports individuels : 28 01 2016*

Planning

Droits de réponse du 30 janvier au 21 février

Réponse aux droits de réponse après avis pris auprès des experts et du comité de pilotage du 05 mars au 31 mai 2016

Fermeture prématurée des droits de réponse en avril 2016

Rédaction du rapport final le 2 juin 2016

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

Participation

- 88 laboratoires participants
- 22 Hémato(HK) purs et 6 ACPA purs et 60 constitutionnels
- 19 laboratoires mixtes HK et constitutionnel
- 48 LA + PVC+ sang
- 3 LA et PVC
- 1 PVC et sang
- 5 LA et Sang
- 4 Sang
- Soit : **LA : 55, PVC : 48, Sang : 59**

BILAN DES PARTICIPATIONS

CST	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016
LABO CONSTIT	50	52	56	54	65	64	65	68	60	66
PVC			52	48	51	49	52	52	48	48
LA			48	54	53	57	60	60	53	55
SANG			53	53	61	63	62	62	58	59
ACPA					19 TEST	29	32	33	34	36 et 32 test en prénatal
HEMATO	40	40	40	38	40	39	41	40	44	41

Contrôle rétrospectif

- *Vous devez sélectionner un dossier par tissu à partir du 1^{ER} Janvier 2015, si vous n'avez pas de dossier de la catégorie demandée à partir de cette date, vous pouvez remonter dans le temps, c'est à dire prendre des dossiers antérieurs à cette date:*
- **Dossiers rétrospectifs**
- Dossier PVC rétrospectif : dossier normal
- Dossier LA rétrospectif : dysgonosomie
- Dossier sang rétrospectif : anomalie de structure visible au caryotype
-

Dossier prospectif villosité choriale

Cas clinique proposé

Dossier clinique

Prélèvement de villosités choriales réalisé chez Mme D.A. DN 24/03/1974 le 28/09/2015 sur **signe d'appel biologique du 1er trimestre à 1/87.**

Le prélèvement a été réalisé à 14 SA chez cette patiente sans antécédents particuliers ni son conjoint. Il est de bonne qualité.

Il s'agit de sa troisième grossesse. L'attestation du médecin prescripteur (Dr EEQ) et le consentement de la patiente ont bien été reçus par le laboratoire avec le prélèvement le 29/09/2015.

Un examen direct a été réalisé ainsi qu'une mise en culture.

PVC : trisomie 18 en mosaïque



RHGD6 : 300



GTG3 : 400

PVC



RHG7

Résolution : 300



RHG2 : 400-550

FISH PVC

Notation PVC prospectif

		max
Nombre total de métaphases que vous avez analysées y compris les métaphases classées ,	>11	1
Combien de caryotypes avez-vous classés parmi les mitoses analysées?	>2	1
Mitose RHGd6	300	0,5
Mitose GTG3	400	0,5
Mitose RHG7	300	0,5
Mitose RHG2	400 et 550	0,5
résolution globale	400	2
La résolution du dossier est-elle compatible avec l'indication clinique?	oui	1
Demandez vous une FISH? Si oui précisez la(es)quelle(s) et expliquez pourquoi, si non expliquez pourquoi	1 point si explication claire, que ce soit oui ou non	1
La(es) FISH choisie est-elle ou sont-elles adaptée ?	1 si sonde du 18 quelle qu'elle soit, 0 sinon	1
Evaluation de la formule ISCN	trisomie 18 en mosaïque ou formule normale	2
La formule ISCN de la FISH si réalisée est-elle rédigée?	-1 si FISH faite mais pas de formule	0
Les caryotypes sont-ils correctement interprétés? (Le remaniement si il existe est-il correctement identifié?) (note critique)	discordance foeto-placentaire de trisomie 18	3
Les conséquences éventuelles du remaniement pour le patient sont-elles mentionnées dans le compte rendu ou dans un courrier associé ?	• conséquence • proposition de LA	1
La formule chromosomique est-elle décrite en clair, expliquée et interprétée (intelligible pour le clinicien)		1
Le commentaire mentionne-t-il la nécessité d'un conseil génétique et d'une enquête familiale si besoin ?		1
La rédaction du compte rendu suit-elle les recommandations du GBPC		2
		19

PVC Exemple de compte rendu attendu :

Centre, Lab....., DrAdresse

Patient : Mme D. A

Prescripteur : service/Dr.....adresse

Né le : 24.03.1974 Âge : 41 ans

Sexe : F

Date de prélèvement : 28/09/2015

Date de réception : 29/09/2015

Nature du prélèvement : villosités chorales

Aspect du prélèvement : bonne qualité

Terme : 14SA

Dossier n° :

INDICATION : Signe d'appel biologique du 1^{er} trimestre: 1/87

CARYOTYPE SUR VILLOSITES CHORIALES

- **EXAMEN DIRECT**

Nombre de mitoses analysées : 10

Nombre de mitoses caryotypées : 3

Marquage : RHG

Résolution globale : 300 bandes

COMPTE-RENDU D'EXAMEN CYTOGENETIQUE suite

FORMULE CHROMOSOMIQUE :

47,XY,+18[8]/46,XY[2].nuc ish(DXZ1x1,DYZ3x1,D18Z1x3)[95/100]

CONCLUSION SUR EXAMEN DIRECT :

Formule chromosomique masculine à 47 chromosomes. Présence de trois chromosomes 18 sur 8 des 10 cellules examinées. Compte-tenu du faible nombre de mitoses analysées, une mosaïque ne peut être exclue. Ce résultat a été confirmé en FISH sur examen direct (cf résultats FISH) et doit être confirmé sur cultures cellulaires. Une consultation de conseil génétique doit être réalisée.

- EXAMEN APRES CULTURE :

Nombre de mitoses analysées : 20

Nombre de mitoses caryotypées : 4

Marquage : RHG, GTG

Résolution globale : 400 bandes

FORMULE CHROMOSOMIQUE :

46,XY.ish Xp11.1q11.1(DXZ1x1),Yp11.1q11.1(DYZ3x1),18p11.1q11.1(D18Z1x2)

Ou

la région centromérique pouvant être également désignée par le préfixe "cen",

46,XY.ish Xcen(DXZ1x1),Yp11.1q11.1(DYZ3x1),18cen(D18Z1x2)

CONCLUSION SUR CULTURE :

Caryotype masculin sans anomalie décelée sur les cellules examinées avec la technique utilisée.

Cette technique ne détecte pas en routine les remaniements chromosomiques de très petite taille.
ATTENTION : L'examen des chromosomes après culture ne retrouve pas la trisomie 18 observée sur l'examen direct. Cette DISCORDANCE ENTRE L'EXAMEN DIRECT ET LA CULTURE peut correspondre :

- Soit à une mosaïque confinée au placenta
- Soit à une mosaïque fœtale non dépistée sur les cellules en culture.

Ces résultats doivent être confrontés aux données cliniques du fœtus (échographie de référence) et un nouveau prélèvement fœtal par ponction de liquide amniotique doit être discuté dans le cadre du CPDPN.

Une consultation de conseil génétique doit être réalisée.

Le.....

Dr...., signature

Dossier prospectif Liquide Amniotique

Renseignements cliniques :

Amniocentèse de Mme G, prénom L, née le 01/12/1983

Motif de la demande : **signes d'appel échographiques :**

Fémur 16eme percentile, suspicion d'une petite CIV sous valvulaire ou CAV incomplet

ATCD familiaux : pas d'ATCD

3^{ème} geste, 3^{ème} pare

Consentement et attestation de consultation reçus par le laboratoire

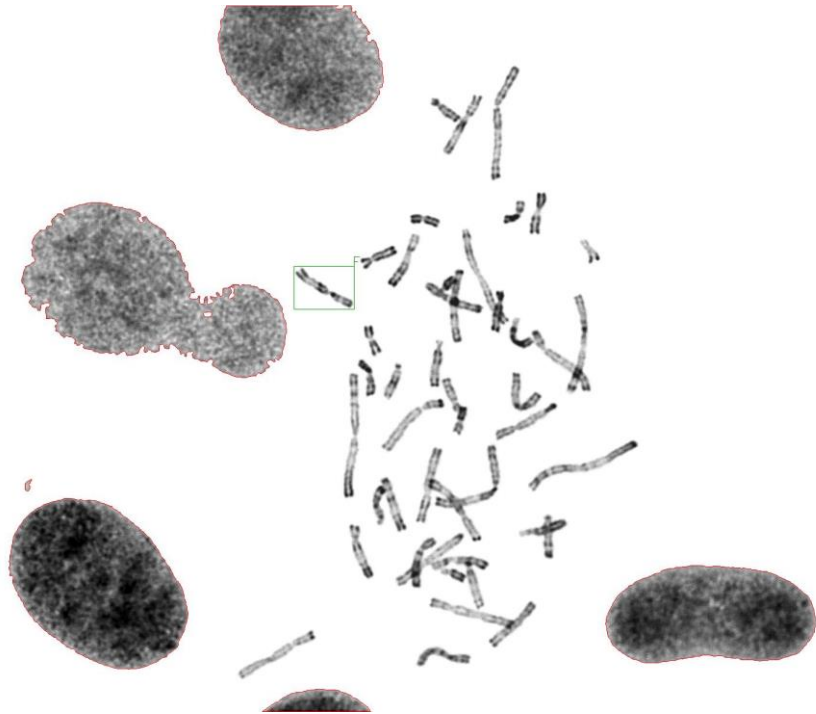
Renseignements sur le prélèvement :

Examen demandé et prélevé le 23/12/14 par le Dr EEQ, à 25 SA

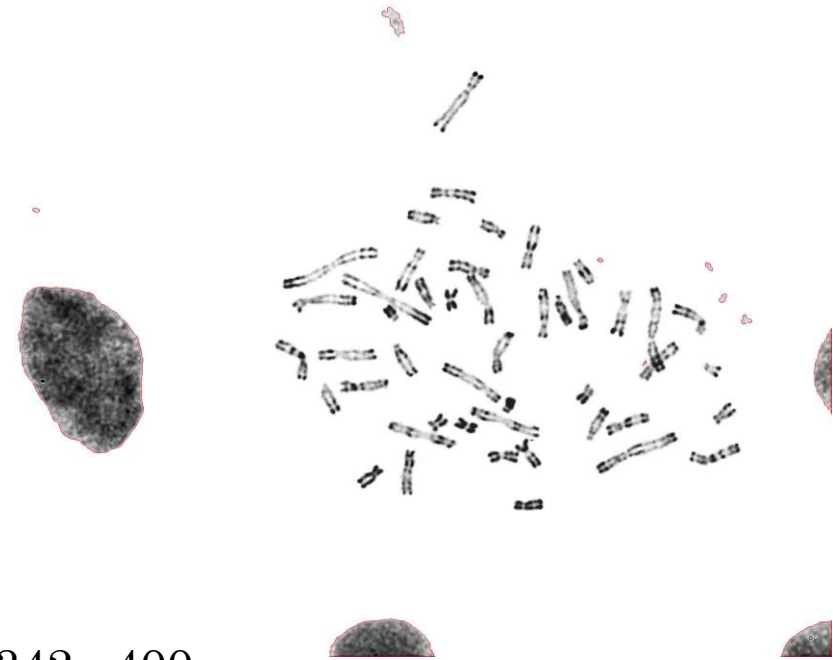
Date de réception au laboratoire : 24/12/14

Liquide citrin, mitoses obtenues in situ, sur 4 supports de culture.

LA isodicentrique ou dicentrique du 21



R536 : 400 ou 550



R342 : 400

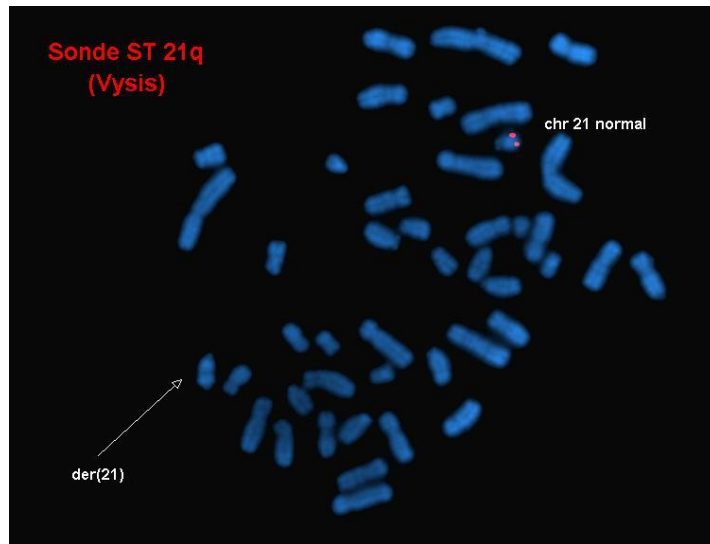
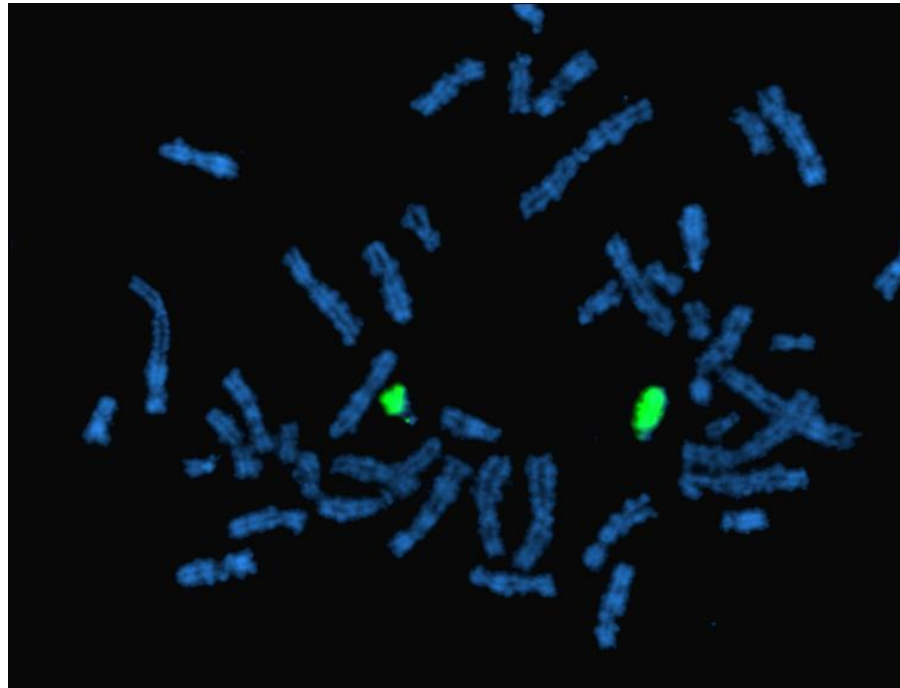
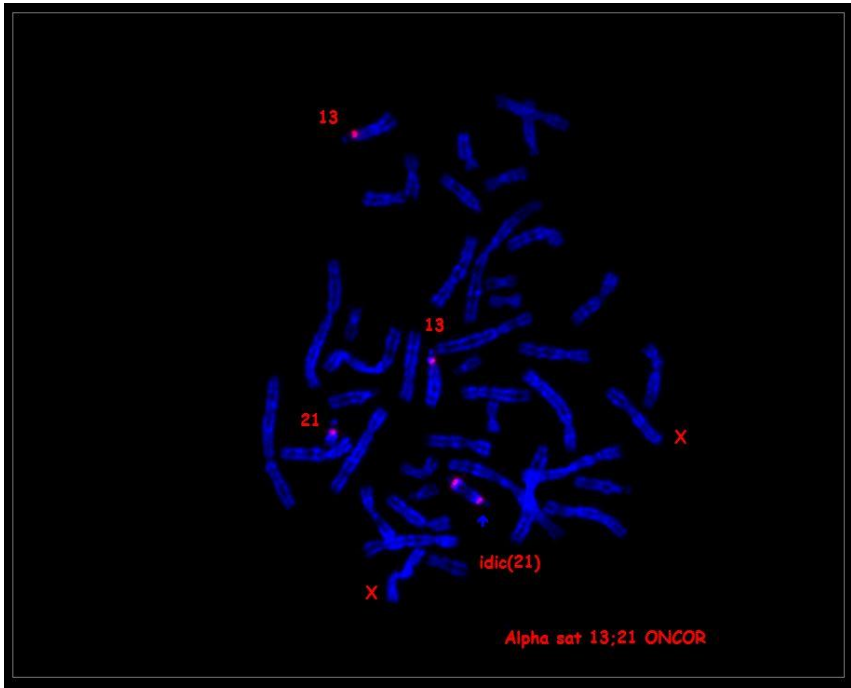
LA



G3 : 400 ou 550



G6 : 300 ou 400



notation LA prospectif		Max
anomalie du 21		
Combien de caryotypes avez-vous classés parmi les mitoses analysées?	>2	1
Indiquez le nombre total de métaphases analysées	>11	1
Mitose R 536	400 OU 550	0,5
Mitose R 342	400	0,5
Mitose G3	400 ou 550	0,5
Mitose G 6	300 OU 400	0,5
résolution globale	400 OU 550	2
La résolution du dossier est-elle compatible avec l'indication clinique?	oui	1
Demandez vous une FISH? Si oui précisez la(es)quelle(s) et expliquez pourquoi, si non expliquez pourquoi	oui, pour caractériser l'anomalie	1
La(es) FISH choisie est-elle ou sont-elles adaptées ?	1pt pour peinture du 21 ET télomères, 0,5 si une seule sonde	1
Evaluation de la formule ISCN	notion de dicentrique, ou isodicentrique ou de "der "	2
La formule ISCN de la FISH est-elle rédigée?	oui	1
Les caryotypes sont-ils correctement interprétés ? (Le remaniement (ou l'absence) est-il correctement identifié?) (note critique)	3 pts pour anomalie du chromosome 21 et présence de 3 bras q de 21	3
La formule chromosomique est-elle décrite en clair, expliquée et interprétée (intelligible pour le clinicien)	présence de 2 centromères, chromosome 21 symétrique, correspond à une trisomie 21	1
Le compte rendu est-il conforme au guide des bonnes pratiques	cf formulaire	2
Le commentaire précise-t-il le lien éventuel (ou l'absence de lien) avec le phénotype ?	phénotype de trisomie 21 ou syndrome de down	1
Le commentaire précise-t-il la nécessité d'un conseil génétique ET d'une enquête familiale si besoin?	oui	1
		20

Exemple de compte rendu attendu :

Centre, Laboratoire de Cytogénétique.....Dr.....

Patient : G , L

N° de dossier

Par : Dr EEQ

Né(e) le : 01/12/1983 Age :31 ans

Adresse

Sexe : F

Date de prélèvement : 23/12/2014

Date de réception : 24/12/2014

Nature du prélèvement : Liquide amniotique, Volume.....

Aspect du prélèvement : Citrin

Terme : 25SA

COMPTE-RENDU D'EXAMEN CYTOGENETIQUE

INDICATION

Signes d'appel échographiques (suspicion de cardiopathie, fémur au 16^{ème} percentile)

- CARYOTYPE SUR LIQUIDE AMNIOTIQUE

Nombre de mitoses analysées : 21

Nombre de mitoses caryotypées : 21

Marquage : RHG GTG

Technique

- In Situ :

Nombre de lames in situ : 4

Nombre de clones (1 cellule/clone) : 21

- Trypsine :

Nombre de flacons analysés : 0

Nombre de cellules analysées : 0

Degré de résolution globale : 550 bandes

FORMULE CHROMOSOMIQUE :

46,XX,idic(21)(q22.3).ish idic(21)(q22.3)(D13Z1/D21Z1++,wcp21+,21qtel-)

CONCLUSION :

Caryotype foetal féminin à 46 chromosomes comportant sur les cellules analysées en cytogénétique conventionnelle un chromosome 21 normal et une anomalie de structure déséquilibrée d'un chromosome 21, observée dans l'ensemble des cellules analysées.

Ce chromosome remanié est un isodicentrique du chromosome 21 généré par une cassure suivie d'une réunion des extrémités terminales des bras longs de 2 chromosomes 21. Cette anomalie est à l'origine d'une trisomie 21 concernant la quasi-totalité du bras long et d'une monosomie de la région subtélomérique de ce bras long. Ce remaniement a été confirmé par la technique de FISH (cf CR FISH).

Ce résultat permet d'expliquer les signes d'appel échographiques retrouvés (cardiopathie et fémur court). Un conseil génétique est nécessaire. Un caryotype parental pourra être proposé. Une prise en charge pluridisciplinaire dans le cadre d'un CPDPN doit être également proposée.

Remarque : à noter la présence d'une métaphase comportant 3 chromosomes 21 distincts, probablement secondaire à une cassure de l'isodicentrique.

- CYTOGENETIQUE MOLECULAIRE (FISH)

SONDES fluorescentes utilisées: (FISH) sur cellules amniotiques cultivées :

Sonde(s) utilisé(e)s :

wcp21 : Fournisseur : Vysis

D13Z1/D21Z1 (alpha satellite 13/21): Oncor

21qtel (Région subtélomérique 21q, TelVysion 21q): Vysis

RESULTATS FISH (ISCN 2013):

ish idic(21)(q22.3)(D13Z1/D21Z1++,wcp21+,21qtel-)

ou

46,XX,idic(21)(pter→q22.3::q22.3→pter).ish idic(21)(wcp21+,D13Z1/D21Z1++,VIJyRM2029-)

CONCLUSION FISH :

Une étude complémentaire par FISH a montré que la sonde spécifique de la région centromérique des chromosomes 13 et 21 montre 1 signal aux 2 extrémités du chromosome 21 remanié. La sonde spécifique de la région subtélomérique du bras long du chromosome 21 ne montre pas de signal sur le chromosome remanié. La peinture du chromosome 21 hybride le chromosome remanié dans sa totalité.

Ce résultat est en faveur d'un isodicentrique ou dicentrique du chromosome 21 (avec présence de 2 régions centromériques et perte des régions subtélomériques), deux bras longs réunis au niveau de la région q22.3, et confirme le résultat du caryotype (cf CR caryotype). Absence d'autre chromosome impliqué dans ce remaniement avec la sonde de peinture utilisée.

Interprétation ;

Il résulte de ce remaniement déséquilibré une trisomie 21q partielle qui corrèle avec les éléments échographiques (fémur raccourci, canal atrio-ventriculaire).

Il s'agit le plus probablement d'une anomalie de survenue accidentelle, mais de principe, les caryotypes parentaux sont à vérifier. Une consultation de conseil génétique est recommandée.

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

Date de compte-rendu.....

Validation biologique: Dr

signature

Dossier prospectif sang

Histoire clinique :

Mme M., née le 03/07/1991 (24 ans), est adressée pour caryotype en raison d'une **déficience intellectuelle avec dysmorphie faciale**. Cette consultation a été motivée par la soeur de Mme M. qui est enceinte et qui s'inquiète pour sa grossesse.

Mme M. a présenté un retard des acquisitions psychomotrices portant notamment sur la marche et un retard de langage ayant conduit à une scolarité présentée comme difficile. Elle présente un phénotype marfanoïde (1m80 pour 54kg) avec scoliose mais sans hyperlaxité. L'échographie cardiaque est normale de même que l'IRM cérébrale.

On note un rétrognathisme, un palais ogival, une mal-implantation dentaire et une amblyopie de l'oeil gauche (sans autre manifestation ophtalmique).

Un prélèvement sanguin conforme à vos besoins réalisé la veille à 10h30 vous parvient au laboratoire

Sang / Tétrasonomie X



G6 : 550 ou plus

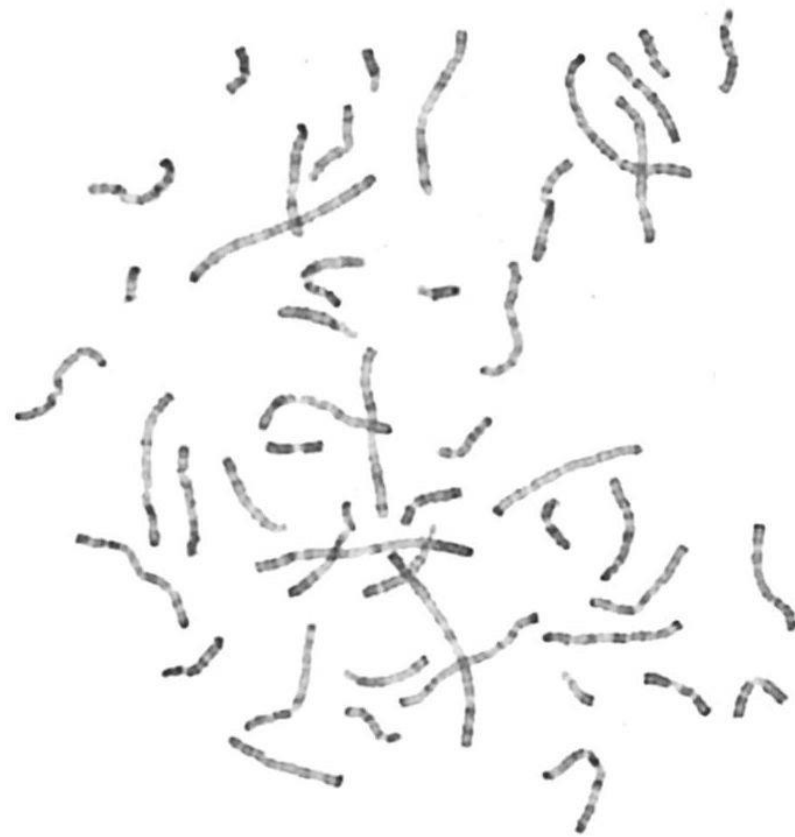


G9 : 400 ou 550

Sang



R5 : 550



R10 / 550 ou plus

notation sang prospectif		Max
Anomalie de nombre de l'X		
Indiquez le nombre total de métaphases analysées	>15	1
Combien de caryotypes avez-vous classés parmi les mitoses analysées?	>2	1
Résolution G 6	500 OU >550	0,5
Résolution G9	400 OU 550	0,5
Résolution R5	550	0,5
Résolution R10	550 OU >550	0,5
résolution globale	>550 ou 550	2
Demandez vous une FISH? Si oui précisez la(es)quelle(s) et expliquez pourquoi, si non expliquez pourquoi	pas obligatoire mais possible 1 point si explication claire	1
Evaluation de la formule ISCN	48,XXXX	2
La formule ISCN de la FISH est-elle rédigée?	-1 si FISH faite et pas de formule	1
Le remaniement est-il correctement identifié ? (question critique)	2 chromosomes X supplémentaires OU tétrasomie X ; pas d'identification partielle dans ce cas	3
La rédaction du compte rendu suit-elle les recommandations du GBPC en vigueur	cf formulaire	2
Le remaniement chromosomique est-il décrit, expliqué et interprété dans le texte (intelligible pour le clinicien) ?	4 chromosomes X dont 2 chromosomes X supplémentaires	1
Les conséquences éventuelles du remaniement pour le patient sont-elles mentionnées dans le compte rendu ou dans un courrier associé ?	oui	1
Le commentaire mentionne-t-il la nécessité d'un conseil génétique et d'une enquête familiale si besoin ?	oui	1
		18

Exemple de compte rendu attendu

EXEMPLE de réponse pour le sang

Copies envoyées à : M. le Docteur EEQ Lieu, le

CARYOTYPE sur Sang

Date de ponction : 01/10/2015

Date de réception : 02/10/2015

Nom : M. Prénom :

Dossier : N°

Date de naissance : 03/07/1991

Médecin traitant : Dr EEQ

Indication : Déficience intellectuelle

TECHNIQUES :

Types de marquages : Bandes R, Bandes G

Nombre de mitoses caryotypées : 16

Nombre de mitoses examinées : 21

FISH interphasique et métaphasique réalisée le..... à l'aide des sondes (EEQ Probe) :

CEPX Xp11.1-q11.1 (DXZ1)

Nombre de mitoses examinées : 20

Nombre de noyaux analysés : 100

FORMULE CHROMOSOMIQUE:

48,XXXX.ish Xp11.1-q11.1(DXZ1x4).nuc ish(DXZ1x4)[99/100]

Remarques :

Présence d'une tétrasomie X homogène confirmée par FISH métaphasique et interphasique à l'aide d'une sonde centromérique du chromosome X. Cette anomalie chromosomique est compatible avec le tableau clinique de la patiente. Une consultation de conseil génétique est indispensable.

Résultat rendu avec les limites de résolution des techniques utilisées (> 550 bandes) et ne permettant pas la détection des microremaniements.

Dr Praticien(s) cytogénéticien(s) nommément autorisé(s)

Repérages Mauvaises Performances

- Fourchettes de notes pour chaque EEQ
 - Pendant Synthèse Expertise
 - Appréciation DossierTrès Bon, Bon, Correct, Insuffisant, Très Insuffisant

- Repérage « Mauvaises Performances »
 - Dossier très insuffisant
 - Inscription sans soumission2 fois sur 3 années consécutives : **Alarme ACLF**

DDR : nombres

- **Droits de réponse** au 20 février 2015
- DDR : 43
- **LA : 15 / 119 dossiers**
- 11 pro (anomalie de structure) : Groupe 1 : 5 , Groupe 2 : 6
- 3 rétro : Groupe 1 : 3 , Groupe 2 : 0
- **PVC : 15 / 103 dossiers**
- 8 pro : Groupe 1 : 5 , Groupe 2 : 3
- 7 rétros : Groupe 1 : 4 , Groupe 2 : 3
- **Sang : 14 / 126 dossiers**
- 6 pro : Groupe 1 : 4 , Groupe 2 : 2
- 8 rétros : Groupe 1 : 3 , Groupe 2 : 5

Droits de Réponse : au 20 février 2016

DDR : 31

LIQUIDES AMNIOTIQUES : 13 / 105 dossiers

Pro 7 / 53 dossiers note moyenne (NM) nat 16,79

Groupe 1 : **1 / 26** (pro) NM 16,59 (ND, AM, MJ)

Groupe 2 : **6 / 27** (pro) NM 16,99 (CM, HK, AS)

Retro 6 / 52 dossiers NM nat 16,2

Groupe 1 : **1 / 26** en rétro, NM 16,27

Groupe 2 : **5 / 26** NM 16,75

PONCTIONS VILLOSITES CHORIALES : 6 / 96 dossiers

Pro 3 / 49 dossiers NM nat 17,34

Groupe 1 : **3 / 25** NM 17,32 (HD, NJ)

Groupe 0 : **0 / 24** NM 17,36 (SB, AC)

Rétro 3 / 47 NM nat 18,39

Groupe 1 : **3 / 24** NM 18,36

Groupe 0 : **0 / 23** NM 18,42

SANG : 12 / 116 dossiers

Pro 7 / 59 dossiers NM nat 18,26

Groupe 1 : **2 / 29** (pro) NM 18,41 (CL, MM)

Groupe 2 : **5 / 30** (pro) NM 18,11 (MT, GN, VM)

Rétro 5 / 57 dossiers NM nat 18,22

Groupe 1 : **3 / 28** NM 18,04

Groupe 2 : **2 / 29** NM 18,39

Modification des notes :

PVC : pro : 2 Dossiers, rétro : 1 Dossier

LA : pro ; 1 Dossier, rétro : 3 Dossiers

Sang : pro : 5 Dossiers, rétro : 4 Dossiers

Les experts décident que les notes inférieures à 10/20
sont des mauvaises performances

Les laboratoires peuvent constater ces notes sur leur
rapport individuel.

Mauvaise performance :

PVC : 1 laboratoire : dossier PVC Prospectif

LA : 1 laboratoire : dossier LA rétrospectif

Sang : pas de mauvaise performance

DDR: Motifs des droits de réponse

Nombre de points

Question iso et dicentrique

Bonus double marquage non attribué si pas de preuve

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

Discussion sur le nombre de points, sur les formules et sur l'interprétation des données requises
les labo ont bien lu les consignes et maitrisent le logiciel.

Confusion avec le COFRAC « Le dossier date du mois d'août où le labo est en sous effectif de techniciens et de biologistes sans restriction de l'activité !!! »

Les labos expérimentés ne sont pas a l'abris d'une faute de frappe

Discussion sur le nom des sondes

Pb Comment charger une image dans le droit de réponse

Enquête de satisfaction

a. Résultat de l'enquête de satisfaction de la session 2014 : 17 réponses

- Dite si vous avez répondu seul ou avec d'autres membres de votre laboratoire 7 seul sur 17
- Participation EEQ ACLF oui 18
- Participation autre EEQ non 10 et 0 oui
- accès tutoriel facile : répondre oui ou non 1 non/12
- répondre oui si les consignes vous ont servi 12 oui /12
- Répondre oui si vous trouvez l'interface web agréable, intuitive,... 16 oui/17
- répondre oui si vous pensez 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 a été claire et aidante 1 non/11
- commentaire libre : pas

Enquête de satisfaction

a. Résultat de l'enquête de satisfaction juin 2015 : 26 réponses

- Dite si vous avez répondu seul ou avec d'autres membres de votre laboratoire 5 seul sur 26
- Participation EEQ ACLF 26 oui
- Participation autre EEQ non 12 / 4 oui
- accès tutoriel facile : répondre oui ou non 1 non/ 14 oui/26
- répondre oui si les consignes vous ont servi 14 oui /0 non/26
- Répondre oui si vous trouvez l'interface web agréable, intuitive,... 2 non/ 22oui/26
- répondre oui si vous pensez que les dossiers proposés correspondent à des dossiers que vous auriez pu avoir (EEQ prospectif) 26 oui
- Répondre oui si les commentaires des experts vous ont aidés 5 non/ 21 oui
- Répondre oui en cas de problème 12 oui /26
- Répondre oui si vous avez déjà demandé un droit de réponse 10 non/16 oui
- répondre oui si la réponse été claire et aidante 6 non/10 oui/ 26
- commentaire libre : pas dans le fichier excel

Enquête de satisfaction SESSION 2015

- Dites si vous avez répondu seul ou avec d'autres membres de votre laboratoire **5 seul sur 28**
- Participation EEQ ACLF **28 oui**
- Participation autre EEQ **9 non / 2 oui**
- Avez-vous eu besoin de consulter le site web **16 non / 12 oui**
- Si vous avez répondu oui, avez-vous pu accéder facilement aux tutoriels ? **12 oui/ 12**
- Les consignes sont-elles claires **14 oui/**
- L'énoncé des questions est-il suffisamment clair ? **14 oui**
- L'interface Web convient-elle ? **1 non / 27 oui**
- Si vous avez eu recours au webmaster, êtes-vous satisfaits de sa réactivité (ex mot de passe, connexion).
Précisez ci-dessous pourquoi vous avez eu recours au webmaster. **6 non : 5 oui**
- Précisez si vous avez rencontré des problèmes avec l'interface web : connexion, téléchargement de documents,...?
réponse Cf plus loin
- Les dossiers demandés répondent-ils à votre attente dans le cadre d'une évaluation externe de la qualité ?
2 non / 26 oui
- Les commentaires des experts vous semblent-ils pertinents dans votre processus d'amélioration de la qualité interne ? **1 non / 27 oui**
- Avez vous déjà fait un droit de réponse ? **11 non / 17 oui**
- Si vous avez répondu oui, êtes vous satisfait de la qualité de la réponse ? **3 non / 13 oui**
- Pour finir, vous pouvez nous faire part de toutes suggestions, pistes d'améliorations,...

Précisez si vous avez vous rencontré des problèmes avec l'interface web : connexion, téléchargement de documents,...?

- problème des copier- coller qui ne passent pas toujours et absence d'alarme pour dire que le champ reste vide.
- Recours au webmaster pour un problème d'accès au droit de réponse
- Un nouveau collaborateur a été ajouté à la liste.
- Non (lié à notre CHU, site bloqué au bout de 20 minutes)
- Impossible de télécharger correctement les images d'un dossier prospectif (LA de mémoire), les chromosomes "disparaissaient" lorsqu'on souhaitait réaliser le caryotype. Donc dossier non rendu.
- Lors de l'impression PDF du dossier **onco hémato** après soumission, il manquait certaines pages.
- Le tutoriel est nécessaire car difficile de se souvenir de toutes les fonctions pour accéder aux EEQ. C'est un peu complexe.
- Problème avec le dossier **hémato** avec parcourir : le fichier avec la conclusion n' a pas été enregistré.

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

- L'équipe vous remercie pour l'organisation des EEQ.
- Les EEQ post-natal et prenatal sont très long et pendant les vacances. Trop lourd si veut tout faire à chaque fois
- Les dossiers proposés chaque année sont variés. La qualité des métaphases est très correcte.
- Pas de remarque particulière si ce n'est que nous avons apprécié l'EEQ hémato portant sur un SLP.
- Il est important que la pathologie proposée varie d'une année à l'autre, quitte à proposer des EEQ un peu plus "corsés", ce qui est tout à fait envisageable, étant donné les notes globales des centres ayant participé à l'EEQ Hémato.
- Merci de tout le travail accompli et de la qualité des dossiers proposés, bien meilleure que celle d'autres EEQ européens...
- Rien à signaler. Nous remercions toute l'équipe de l'ACLF pour son implication dans ce travail.
- Grille de notation peu claire dans un premier abord
- Est-il possible de faire un EEQ rétrospectif?

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

- Le temps est trop court entre la date de réception et le rendu des résultats pour les deux EEQ.
- Il serait souhaitable dans le cadre de la démarche qualité que nous suivons tous que figure clairement sur la conclusion des experts la "conformité" de l'EEQ par rapport aux exigences de qualité.
- le téléchargement des images est relativement lourd
- la référence des sondes utilisées en **FISH** n'est souvent pas référencée ce qui suscite souvent des interrogations au moment de l'écriture de la formule.
- l'EEQ ne prend pas suffisamment en compte l'hétérogénéité des pratiques nationales : pas de caryos en direct sur VC partout, ACPA en direct dont le résultat est souvent accessible avant celui du caryotype...
- Commentaire en constitutionnel parfois un peu succinct.
- Nous étions satisfaits d'avoir EEQ **ACPA**-Prénatal.
- Synthèse et compte rendu non envoyés pour **l'ACPA**, donc non applicable.
- Est-il prévu un **EEQ DPNI**?
- Serait-il envisageable de faire EEQ pour les **Tissus**



Contact



Intranet ACLF



Ctrl Qualité

3. **Vous / votre laboratoire êtes référence** dans notre base de données, c'est à dire que vous ou une personne au moins de votre laboratoire est membre de l'ACLF. **Pour participer aux EEQ, un membre, au moins, de votre laboratoire, doit être à jour de ses cotisations** pour être référent pour l'EEQ. Si vous souhaitez mettre à jour votre cotisation merci de suivre l' [accès réservé via l'intranet](#).

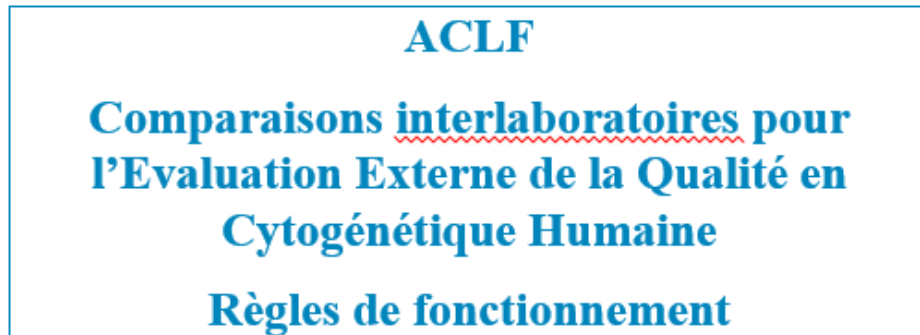
PLANNING

EEQ	Ouverture Clôture	Fin d'inscription	Période de soumission	Période d'expertise	Début d'envoi des rapports	Accessible pour
<u>EEQ ACPA 2015</u>	20-04-2015 25-09-2015	29-05-2015	20-04-2015 29-05-2015	01-06-2015 19-06-2015	29-06-2015	Labo ACLF et <u>Labo extérieur</u> (1)
<u>EEQ Postnatal sang</u> <u>2015</u>	28-09-2015 27-06-2016	23-10-2015	01-10-2015 28-10-2015	30-10-2015 27-01-2016	28-01-2016	Labo ACLF
<u>EEQ Villosité</u> <u>Choriale 2015</u>	28-09-2015 28-06-2016	23-10-2015	01-10-2015 28-10-2015	30-10-2015 27-01-2016	28-01-2016	Labo ACLF
<u>EEQ Liquide</u> <u>amniotique 2015</u>	28-09-2015 29-06-2016	23-10-2015	01-10-2015 28-10-2015	30-10-2015 27-01-2016	28-01-2016	Labo ACLF

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

2016: Contrat avec les laboratoires participants

Edition 2015



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

INTRODUCTION

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

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

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

La Présidente du Comité de Pilotage Le Responsable Qualité

Session 2016

LA rétro : LA normal

PVC rétro : Anomalie de structure

Sang rétro : dossier anormal avec FISH

A partir du 1 mars 2016

Merci de votre participation !

MEMO

Feuille de présence 19/09/2016
réunion ECR

Nom	Prénom	Titre	CHU-Ville
MISSIRIAN	Charlène	PH	CHU Timone Marseille
JOYE	Nicole	MCU-PH	Paris/Armand Brousseau
KLEINFINGER	Pascal		ST Omer L'Armoise
KARROUS-BENAILLY	Houda	PH	CHU NICE
MAUCHY	Mac	Médecin biologiste	Laboratoire BIORNIS
Hdo	Negha	Médecin biologiste	Laboratoire HDA/Casabian
HILD	Nélanie	Ingénieur	CHU Strasbourg
SEIBERT	Sandra	Garde de Santé	CHU Strasbourg
BOURLEVIS	Quimper	AHU	CHU Toulouse
Villevieille	Adeline	PH	CHU Toulouse
de Terragon	Laurence	Ingénieur	CHU Toulouse
VALARD	François	PV-PU	CHU Brest
LEUTTON	Charles	AHU	CHU Grenoble
FERREIRA	Naiz, Céline	Ingénieur	LBFI Gen. Bio
COCHOU	Isabelle	Technicienne	LBFI BIOXA Reims
REVEZ	Laurence	Technicienne	CH Chambéry Lab Cyto
MAITRE	Sandrine	Technicienne	CH Chambéry

Henri COPIN PU-PH cds CHU Amiens
Picardie

Guillaume JERASZAK	AHU	CHU Amiens
Tania DERY	interne	CHU Amiens
Bénédictine DEBAY	Médecin Andrologue (Hôpital - St Vincent de Paul)	
Sonia Bouquillon	PH	CHRU Lille
Myrène DEXHEINER	PH	CHRU Nancy
Valérie Kaura	Généticien	Laboratoire Sylvain - Neully 7 Seine
Sophie BRISSET	MCU-PH	AP-HP Hôpital Antoine Bécclée Clamart
MANCA-PELLISSIERE	PH	Marseille TIRONE enfant cytogénétique médicale
VAGO Philippe	PU-PH Cds	CHU Estaimp - Permont Ferrand
AMOURA Aileen	PU PH. 2 ans de biochimie	CHU Saint Etienne
JN DUFONT	PU PH	Jean Michel. Dupont @ ophr.fr