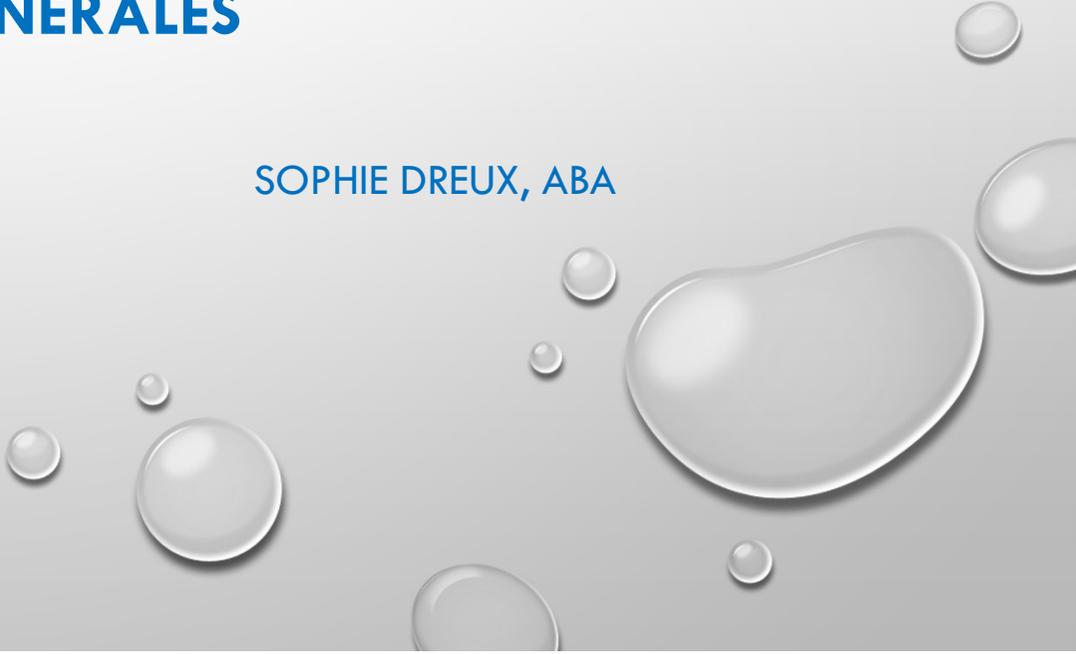




RÉUNION ABA 2022
15 JUIN 2022
ICM PARIS

INFORMATIONS GÉNÉRALES

SOPHIE DREUX, ABA



ABA

- Répertoire ABA : mise à jour nécessaire fréquente.

Une mise à jour a été faite en grande partie en 2021

Un exemplaire du répertoire a été mis sur le site de la fédération des réseaux (FFRSP)

Mais il y a encore eu des changements depuis.

Merci d'indiquer les changements sur le listing disponible à l'accueil

ABA: PROBLEME DU SITE INTERNET

- Site internet : www.biologistesdepistagetrisomie21.fr

anciennement géré par Antoine Laudat, site de CHARTRES

Recherche d'un volontaire

Abandon du Site ?

Autre suggestion ?

FORMATIONS MSM

- Formation DPC :
 - Chez Bioformation, 2 formations Réf BP-T de 2 jours:
 - les 4-5 avril et 9-10 novembre 2022, possiblement en distanciel en fonction des conditions sanitaires
 - Chez Bio Médical Formation, 2 formations :
 - TRI-1 sur 2 jours 7-8 avril 2022
 - TRI-2 sur une journée, ou sur 2 demi-journées si distanciel 24-25 mars 2022

Les formations passées existeront peut-être l'an prochain à des dates équivalentes.

- Autres ? Paris V ?

REPRÉSENTATION ABA

- DGS/HAS : Françoise Muller / Sophie Dreux (réunions pour rupture de réactifs ILLUMINA)

Rappel : mi janvier 2022, l'ANSM a été informée par les laboratoires de DPNI que les kits Veriseq illumina allaient être en rupture de stock pour une durée pouvant être de deux à trois mois.

Illumina ayant le quasi monopole en France, le problème de l'accès aux soins pouvait être grandement impacté.

Il a été fait un rapide état des lieux et des stocks

- Possibilité d'installer des techniques Iona Premaitha et Vanadis Perkinelmer
- Examen des plans B, C, D en cas de persistance du problème
- Tout a été très bien géré :
- Problème résolu en mars, sans gros dégâts.

REPRÉSENTATION ABA

- ABM :
 - Sophie Dreux pour le CMS
 - Corinne SAULT et Sophie DREUX pour le Groupe de travail « Bonnes pratiques dépistage ADNlc » : dernière réunion le 25 mai 2022
 - Sophie DREUX pour la Concertation pour la définition des orientations du nouveau plan ministériel (diagnostics en génétique humaine 2022-2026)
 - Groupe stratégie : Corinne Sault, nommée en janvier 2019

AUTORISATIONS : ASPECTS RÉGLEMENTAIRES

- DPN : textes JO du 10 mars 2018
- Rappel des conditions de formation et d'expérience des biologistes exerçant les activités de DPN
 - **MSM : Diplôme Biochimie + 12 mois de formation dans un site autorisé**
 - Cytogénétique : Diplôme Cytogénétique + 36 mois de formation dans un site autorisé
 - Biochimie fœtale : **Diplôme Biochimie** + 12 mois de formation dans un site autorisé
 - Maladies infectieuses : Diplôme Maladies infectieuses + 12 mois de formation dans un site autorisé
 - ADNFLC : Diplôme Cytogénétique ou Génétique moléculaire + 36 mois de formation dans un site autorisé

Problème du diplôme universitaire de Biochimie

- **Soit indiqué dans la maquette des DES, soit n'existe pas !**

ASPECTS RÉGLEMENTAIRES

Problème du diplôme universitaire de Biochimie

- **L'instruction DGOS/PF2 n° 2014-255 du 2 septembre 2014 propose bien d'interpréter les textes de la façon suivante:**
- **La mention « diplôme universitaire » du projet de décret recouvre tout type de diplôme délivré par une université française, y compris les options du DES de biologie médicale (mais il faut que cela soit mentionné dans la maquette du DES)**
- **Pour les nouvelles demandes d'autorisation, certaines ont été bloquées par certaines ARS (PACA et HDF)**

ASPECTS RÉGLEMENTAIRES

Problème du diplôme universitaire de Biochimie

- Il a fallu faire des démarches auprès du ministère de l'enseignement supérieur et de la recherche pour faire reconnaître la biochimie comme discipline du cursus du DES de biologie
- **Cas résolus** : Nathalie Gallien (Nice); Julie Guiot (Avignon); Sandrine Thibeaut (Marseille St Joseph)
- **Sans nouvelle** : Amine Chiali (Calais)
- **Autre question**
- Yann Philis, interne en 7eme semestre (docteur junior) Amiens

CONTRÔLE DE QUALITÉ ET MSM

ANSM : **Monsieur HATTCHOUEL**

- **Retour du CQ ANSM**, contrôle obligatoire et sanctionnant
- **Problème de la liste des laboratoires faisant les MSM :**
- **ABA : liste plus ou moins à jour (cf diapo précédente)**
- **ABM : pas de liste**
- **ARS : donne les agréments/autorisations mais pas de liste centralisée**

CONTRÔLE DE QUALITÉ ET MSM

Probioqual : Magali Pettazzoni / David Cheillan (CHU Lyon)

- **Gestion des CIQ et EEQ**

Neqas : problème des droits de douane à l'importation à cause du Brexit (petit problème facilement résolu avec quelques euros de plus)

ASPECTS RÉGLEMENTAIRES

ADNFLC: Arrêtés du 14 décembre 2018 (JO 20 décembre)

- **Consentements**
- **Bonnes Pratiques** : Arrêté du 14 décembre 2018 modifiant l'arrêté du 23 juin 2009 modifié fixant les règles de bonnes pratiques en matière de dépistage et de diagnostic prénatals avec utilisation des marqueurs sériques maternels de trisomie 21
- **Annexe : 1 Transmission des données à l'ABM :**
 - CQ global du dépistage
 - CQ des CN (Topo FFRSP)

2 Modalités d'évaluation

ASPECTS RÉGLEMENTAIRES

ADNFLC: Arrêtés du 14 décembre 2018 (JO 20 décembre)

Inscription à la nomenclature JO 27 décembre 2018 pour mise en œuvre le 17/01/2019

B 1344

Indications :

- risque MSM compris entre 1/51 et 1/1000

Autres cas :

- grossesses multiples
- antécédent de grossesse avec trisomie 21
- selon le conseil génétique, parent porteur d'une translocation robertsonienne impliquant un chromosome 21.

ASPECTS RÉGLEMENTAIRES

INDICATIONS DU CARYOTYPE

- Dépistage positif de la trisomie 21 foétale par ADNflc,
- Deux examens consécutifs de dépistage de la trisomie 21 par ADNflc interprétable
- Risque MSM de trisomie 21 \geq à 1/50, « Le compte rendu d'examen du laboratoire est joint à la demande d'entente préalable »
- Anomalies chromosomiques parentales connues
- Antécédent, pour le couple, de grossesse(s) avec caryotype anormal
- Signes d'appel échographiques suivants : anomalies morphologiques du fœtus démontrées, internes ou externes, retard de croissance intra-utérin avéré, anomalies de quantité de liquide amniotique.
- Age de la femme \geq 38 ans à la date du prélèvement, uniquement, à titre exceptionnel, si la patiente n'a pu bénéficier d'aucun des dépistages de la trisomie 21 (**HT 21 TARDIFS TOUJOURS POSSIBLES**)

LES QUESTIONS EN SUSPENS

LES MSM ATYPIQUES

- Patiente **dans le groupe à risque** : ADNFlc ou Caryotype selon le risque
- Patiente avec risque $< 1/1000$: **Pas de consensus** au niveau des CPDPN
 - Si AFP avec valeur atypique, Commentaire « faire une échographie », comme avant...
 - hCG ou hCGB basse : Problème des triploïdies, des aneuploïdies autres que T21
- Demande des CPDPN pour une **étude** large (nationale) **sur les valeurs très basses**, suspendue à cause de la pandémie
- **ETUDE ABA** : **seulement 26 labos ont répondu**trop maigre pour être exploitable statistiquement
- **ETUDE SUR LES PAPP-A BASSES (Bettina BEDEL)** : cas de PAPP-A $< 0,1$ MoM extraits de bionuqual
Certains ont été sollicités pour compléter cette étude, la plupart ont répondu. En cours d'écriture.

COMMENTAIRES SUR LES CR

- **COMMENTAIRES SUR LES CR :**

- **Respecter le consensus ABA**

- **Valeurs basses :**

NE METTRE DE COMMENTAIRE QUE SI 1 OU 2 MARQUEURS $<0,25$ MOM OU $0,20$ MOM (SELON VOTRE 1^{ER} PERCENTILE)

- **hCG très élevée :**

Vérifiez l'hCG totale si vous dosez hCGB (risque de mauvaise conservation)

Dosez la créatininémie maternelle

Faites un commentaire adapté selon le risque obtenu

A FAIRE.....

LES MSM ATYPIQUES

- Plusieurs demandes de CPDPN ou de réseaux de périnatalité pour réécrire une CAT avec les nouveaux seuils De 1/50 et 1/1000
- Différentes fiches ont été écrites
- Il faudrait refaire un article en français pour donner une légitimité à ces fiches

ACCREDITATION

- Béatrice Veyrat a pris sa retraite de ABA
- Y a-t-il d'autres experts COFRAC parmi nous ?
- Y a-t-il des laboratoires ABA non accrédités pour les MSM ?

- Article sur l'IM du calcul de risque publié dans les ABC en 2021
- « [Incertitude de mesure et résultat issu d'un calcul complexe : le cas du risque de trisomie 21 fœtale par les marqueurs sériques maternel](#) »

Estelle Roland, Etienne Voirin-Mathieu, Sophie Dreux, Gilles Renom

ELECTIONS DU BUREAU

Pour que tous les adhérents puissent voter, les élections auront lieu dernière semaine de juin-début juillet par internet (google forms).

Mise au point du formulaire en cours

Adresse compte gmail pour répondre une seule fois et afin de conserver l'anonymat.

ELECTIONS DU BUREAU

CANDIDATURES PAR ORDRE ALPHABETIQUE

- SOPHIE DREUX
- JEAN GUIBOURDENCHE
- FRANCOISE MULLER
- MAGALI PETTAZZONI
- GILLES RENOM
- CORINNE SAULT
- ETIENNE VOIRIN-MATHIEU
- AUTRES ?



BONNE JOURNÉE ABA !