



Association des Biologistes Agréés pour le Dépistage de la trisomie 21

Assemblée Générale - Journée de Formation du 15 Juin 2016

Maison de la RATP, 189 Rue de Bercy, Paris XII

Compte Rendu de la Réunion

160 personnes étaient présentes à l'Assemblée Générale de ABA.
Les points principaux sont repris en suivant l'ordre du programme.
Les exposés (pdf) sont joints à ce compte-rendu.

9h30

Accueil et Informations Générales

Françoise Muller, Présidente ABA

- ABA est représenté dans plusieurs instances d'autorité de tutelles : DGS (Groupe de travail DPNI), HAS (Groupe de travail qualité du dépistage et Groupe de travail DPNI, ABM (CMS, Groupe Stratégie du DPN, Groupe de travail suivi de T21), ANSM, Fédération des CPDPN.
- Site Internet : www.biologistesdepistagetrisonomie21. Le site commence à s'enrichir. Merci à notre WebMaster, Antoine Laudat (CH Chartres). Si vous avez des suggestions à faire, envoyer un e-mail à la secrétaire de ABA, Sophie Dreux.
- Nous rappelons que ABA ne sera pas formation DPC car inadapté au format de cette réunion. Par contre, la formation BioForma (Maguy Bernard, Faculté de Pharmacie) est agréé DPC ainsi que la formation BioFormation qui se déroule sur deux jours (CORATA, Isabelle Lacroix).
- Une mise à jour du répertoire ABA sera réalisée en septembre.
- Un point est fait à nouveau sur les démarches à suivre pour les autorisations de site et les autorisations des praticiens. Les compétences requises sont précisées dans l'arrêté du 7 mars 2015 (site ABA).
- Rappel : les laboratoires doivent adhérer à un Réseau de Périnatalité et être en relation avec un CPDPN, et participer à leurs réunions.
- Vérifier les feuilles de demande des MSM : mise à jour du consentement (2013) et de la phrase CNIL.
- Caryotypes et issues de grossesse : plusieurs textes réglementaires mentionnent le fait que les laboratoires doivent obtenir le résultat du caryotype des patientes à risque. Il faut viser 100%, et pouvoir démontrer les procédures mises en place pour obtenir ces résultats. Les laboratoires de cytogénétique doivent collaborer (texte réglementaire).
- Conseil d'Etat : recours de la Fondation Jérôme Lejeune et décret du 3 mai, suivi de l'arrêté du 11 mai 2016.
- MSM2T tardifs et texte MEDIAM de prise en charge par la CNAM
- Les CR des MSM ne doivent être transmis qu'aux seuls cliniciens impliqués dans la suivi de la femme ayant eu les MSM
- Une discussion est ouverte concernant les **commentaires associés aux profils atypiques**. Ce point fera l'objet d'un **CR dédié** à ce point.
- Un point n'a pas été abordé, la prise en compte des **facteurs correctifs pour les grossesses PMA**. Ce point fera l'objet d'un **CR dédié** à ce point.

Travaux ABA

- L'**article** « The impact of introducing combined first-trimester trisomy 21 screening in the French population » auquel tous les laboratoires ABA sont associés est paru dans The European Journal of Public health Advance en novembre 2015. Impact factor :2.591
- L'étude **Spinalpha** est terminée et en cours de rédaction
- L'étude **hCG10** a débuté. Nous avons besoin de vous tous car l'étude est nationale et sur 1 an. Vous pouvez rétrospectivement intégrer les cas qui vous auraient échappés (email à Sophie Dreux). Le financement demandé à l'ABM n'a pas été possible en raison d'une très bonne critique d'un des deux reviewer, mais d'une critique assez délétère faite par le reviewer recruté dans notre groupe ABA (l'anonymat n'a pas été levé, mais nous l'avons facilement identifié). On ne le remercie pas.



10h30- 11h

Bilans ABA 2014 et 2015

Sophie Dreux, Secrétaire ABA

Comme chaque année, Sophie présente le bilan définitif 2014 et le bilan provisoire 2015.

86 laboratoires en activité en 2014. La majorité des laboratoires réalisent entre 1000 et 5000 dépistages par an. En moyenne, tous dépistages confondus, **4,43%** des patientes sont dans le groupe à risque et **81,1%** des cas de trisomie 21 sont dépistés par les MSM (736/908).

Parmi les **172 cas non dépistés** par les MSM, 78 ont été dépistés par l'échographie et 86 ne présentent aucun signe ni biologique ni échographique.

La **VPP du spina bifida** est de 1/45.

18 laboratoires réalisent le dépistage dans les grossesses gémellaires.

Ce bilan ABA est plus complexe que le bilan demandé par l'ABM. Il est essentiel que chaque laboratoire se sente concerné par son bilan d'activité qui permet de valider les politiques de santé mises en place et d'orienter les politiques à venir intégrant le DPNI.

11h-12h

Bilan d'inspection des laboratoires par les ARS

Coffi Megnibeto, Inspecteur ARS, ABM

Les écarts les plus fréquemment observés ont été discutés.

L'ARS demande à être informée en cas de dysfonctionnement nécessitant le rappel de patientes.

12h-12h45

Marqueurs sériques pour le dépistage de la pré-éclampsie

Florine Tabard et Marie-France Frigère, Dijon

L'équipe du CHU de Dijon réalise ce dépistage entre 11 et 13 sa. Un calcul de risque intégrant le dosage de la PAPP-A et le PIGF et les données cliniques est effectué avec le logiciel PerkinElmer.

A ce jour, 661 patientes ont été intégrées dans cette étude dont 10.4% sont dans le groupe à risque.

12h45-13h

Pré-analytique et marqueurs sériques

Béatrice Veyrat, Lons-le-Saunier

Initialement 12 laboratoires devaient contribuer à cette étude essentielle pour l'accréditation. Finalement seuls deux laboratoires ont pu finaliser cette étude qui est maintenant terminée, analysée, rédigée et **acceptée pour publication** dans les ABC.

Un délai de **8 heures** en sang total et un délai de **5 jours** après centrifugation et stockage à 2-8° restent acceptables.

Etude de stabilité des EEQ

Antoine Laudat, CH Chartres

L'objectif de ce travail est de répondre à la question : Que faire lorsque le résultat d'un EEQ revient « mauvais » ? Est-il possible de repasser l'échantillon de sérum s'il a été conservé congelé ?

Il n'y a aucune obligation à conserver l'EEQ, mais la plupart des laboratoires le font. Dans ce cas, une étude de stabilité des EEQ ProBioQual permettrait aux laboratoires d'identifier un problème ponctuel.

Pour cela, l'étude consiste à **décongeler** les **EEQ 16BD01/16BD02/16BD03** et à les **redoser dans votre laboratoire**. Puis reporter les résultats initiaux et redosés sur un tableau et **envoyer ce tableau à Antoine** qui fera l'analyse.

Déjeuner-Bufferet 13h à 14h30

14h30-16h

Discussion Débat sur l'organisation future du dépistage : MSM ? DPNI ?



L'HAS travaille sur ce sujet et rédigera un rapport qui permettra à la CNAM d'étudier la prise en charge financière de ce dépistage. L'étude se fait en deux volets. Le volet 1 de travail bibliographique est terminé, il a fait l'objet d'un rapport qui ne peut pas être diffusé. Le 2^{ème} volet est en cours. En attendant, le DPNI peut être réalisé dans les hôpitaux sous forme de prescription RIHN ou dans les laboratoires privés.

Dépistage non-invasif de la T21 : Le point sur SAFE 21 (STIC Necker)

Laurence Bussièrès, URC-Gynécologie-Obstétrique Necker

Les inclusions dans cette étude interventionnelle financée par des fonds publics sont maintenant terminées. Certaines grossesses sont encore en cours. L'analyse est en cours. Pas de diaporama joint.

Dépistage non-invasif de la T21 : expérience du laboratoire Eylau

Martine Cohen-Bacrie, Laboratoire Eylau

Le laboratoire Eylau (Unilabs) envoie les dosages à l'étranger. Une consultation de génétique est réalisée dans tous les cas. La technique (NATERA) est différente de celle utilisée par Sequenom (MPS) mais repose sur du séquençage et comparaison avec un banque témoin (SNP). 294 patientes ont bénéficié de ce dépistage dont 7 cas de trisomie 21, 1 cas de T13 et 2 cas de T18.

Dépistage non-invasif de la T21 : expérience du laboratoire Biomnis

Marc Nouchy, Biomnis Lyon

Le laboratoire Biomnis réalise les dépistages au sein du laboratoire Biomnis. Les résultats des 3400 patientes sont présentés (dont 63 T21)

Dépistage non-invasif de la T21 : expérience du laboratoire CERBA

Pascale Kleinfinger, CERBA

Au total 10961 patientes ont bénéficié de ce dépistage dont 272 T21.

16h-16h30

ABM : Résultats Nationaux

Brigitte Simon-Bouy, Agence de la Biomédecine

Le bilan ABM confirme la stabilisation des données depuis 2012.

16h30-16h45

Le point sur le travail HAS : Démarche d'assurance qualité en matière de dépistage de la trisomie 21

Isabelle Lacroix, CERBA

Un comité de suivi de la qualité a été mis en place par l'HAS fin 2013. Les conclusions viennent d'être publiées en mai 2016. En résumé : les échographistes dont la médiane de mesure de CN est inférieure à 0,7 MoM verront leur N° ID suspendu jusqu'à nouvel EPP.

16h45-17h05

Le point sur la stabilité de la PAPP-A de Siemens

Michèle Noël, ANSM

Le diaporama est joint.

17h05-17h15

Etude de la stabilité de la PAPP-A de Siemens

Elyes Slim Ghedira

Une étude confirme les problèmes de stabilité de la PAPP-A lorsque les échantillons sont congelés et dosés par la méthode Siemens.

17h15-17h30

Bilan Financier ABA

Maguy Bernard, Trésorière ABA

Voir diaporama