



RÉUNION ABA 2021
23 JUIN 2021
ICM PARIS

INFORMATIONS GÉNÉRALES

INFORMATIONS DIVERSES

Les Laboratoires qui ne font plus Les MSM:

BREST CHU : DÉPART DE MP MOINEAU

LA ROCHELLE : DÉPART D'HAKIMA LALAOUI

BORDEAUX BIOFFICE : FUSION DU LABORATOIRE AVEC EUROFINS

ALBI : FUSION DU LABORATOIRE AVEC EUROFINS (AMITIÉS DE CHRISTIAN GASSIER À TOUS)

Départs à la retraite mais l'activité continue

FRANCIS BOITTE, CHU AMIENS

PIERRE YEROKINE, CH ST JO MARSEILLE

CHRISTIAN LOCHU, GENBIO CLERMONT FERRAND

Nouveau Laboratoire

TOURS CHU

Pas de nouvelles

VITRY LE FRANÇOIS ? LE HAVRE CHU ? NANCY CHU ? ST GRÉGOIRE ?

ABA

- Répertoire ABA : mise à jour nécessaire fréquente.

Une mise à jour a été faite en grande partie début 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.

nouvelle mise à jour en juillet 2021 ?

ABA

- Site internet : www.biologistesdepistagetrisomie21.fr

anciennement géré par Antoine Laudat

Voir avec Ariane Ducrocq, qui remplace Antoine?

Voir avec Un autre volontaire ? (Louis de Paillette ?)

Abandon du Site ?

Autre suggestion ?

ABA

- Formation DPC :

Formation Bioformation :

- 31 mars et 1^{er} avril 2021 en distanciel (isabelle Lacroix)
- Autre formations ? Paris V ?

Calendrier 2021-2022

REPRÉSENTATION ABA

- DGS : Françoise Muller
- HAS : Françoise Muller pour le document « Information patientes »
- ABM :
 - CMS Sophie Dreux , renommée en novembre 2018 pour 3 ans
 - Groupe de travail « Bonnes pratiques dépistage ADNlc » 5 juillet 2021
 - Concertation pour la définition des orientations du nouveau plan ministériel (diagnostics en génétique humaine 2022–2026) 7 juillet 2021
- Groupe stratégie : Corinne Sault, nommée en janvier 2019

ASPECTS RÉGLEMENTAIRES

- DPN : textes JO du 10 mars 2018
- « 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 foétale : **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

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

Inscription à la nomenclature JO 27 décembre 2018 pour mise en œuvre le 17 janvier 2019 **B 1344**

- **4087** : Dépistage de la trisomie 21 fœtale par analyse de l'ADN libre circulant dans le sang maternel dans les indications prévues par l'arrêté en vigueur fixant les bonnes pratiques en matière de dépistage et de diagnostic prénatal de la trisomie 21 Il ne pourra être coté qu'un seul acte 4087 par patiente et par grossesse.
- **4088** : En cas de résultat ininterprétable de l'acte 4087.

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

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**
2 Modalités d'évaluation

ASPECTS RÉGLEMENTAIRES

INDICATIONS DU CARYOTYPE

- DÉPISTAGE POSITIF DE LA TRISOMIE 21 FŒTALE 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
- 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

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
 - Problème des triploïdies, des aneuploïdies autres que T21
 - Si AFP avec valeur atypique, Commentaire « faire une échographie », comme avant...
- Demande des CPDPN pour une **étude** large (nationale) **sur les valeurs très basses**

En cours mais suspendue à cause de la pandémie

en prenant en compte les cas avec risque **$< 1/1000$ ET PAS $< 1/250$**

ETUDE ABA : SEULEMENT 26 LABOS ONT RÉPONDU

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 ELEVEE :

VÉRIFIEZ L'HCG TOTALE SI VOUS DOSEZ HCGB (RISQUE DE MAUVAISE CONSERVATION)

DOSEZ LA CRÉATININÉMIE MATERNELLE

FAITES UN COMMENTAIRE ADAPTÉ SELON LE RISQUE OBTENU

- RÉÉCRITURE DE L'ARTICLE COMMENTAIRE AVEC LES NOUVEAUX SEUILS (1 / 50 ET 1 / 1000) A FAIRE