

Bilan du Contrôle de Qualité Externe en Cytogénétique Constitutionnelle 2011

Comité de pilotage :

**M-C.Combrisson, M.Dococ-Fenzy,
I.Luquet, C.Terre, D.Sanlaville**

Programme

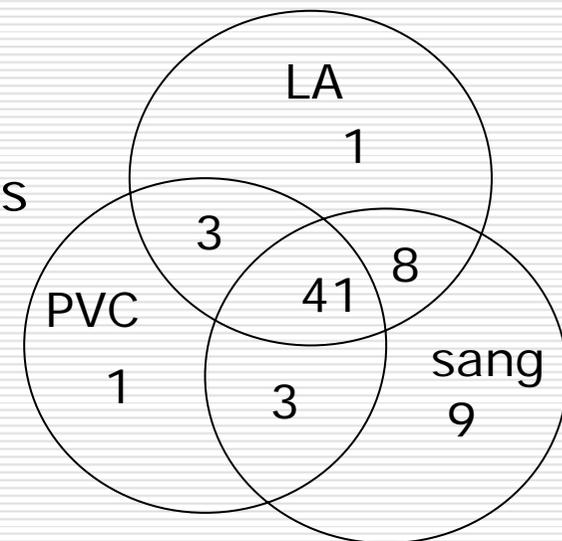
- Accueil (plusieurs nouveaux experts)
 - Déroulement du CQE 2011
 - Analyse des résultats de 2011
 - Bilan des droits de réponse
 - Les éléments à modifier dans la grille en prénatal cf guide des bonnes pratiques
 - Discussion sur le prospectif (choix des cas, grille critères)
 - Choix du rétrospectif et/ou prospectif et pour quel tissu en 2012
 - Programmation de 2012
 - Pour les nouveaux experts démonstration en ligne en fin de séance
 - Point sur les éléments à voir avec MEDIFIRST
-

Bilan global 2011

65 laboratoires participants,

Nombre de tissus par laboratoires :

- 6 dossiers LA + PVC + sang: 41 laboratoires
- LA + PVC : 3 laboratoires
- LA seul : 1
- LA + sang : 8
- PVC + sang : 3
- Sang seul : 9
- Un seul LA ou un seul PVC pour 2 labo



Nombre de dossiers

LA : aneuploidie 53,
structure 52

PVC : aneuploidie 46
normal 47

Sang : aneuploidie 61,
structure 61

dossiers exclus : 2

-
- Pour le prénatal : 4 groupes d'experts
 - chacun 20 à 27 dossiers de PVC
 - 24 à 28 dossiers de LA,
 - Pour le postnatal : 2 groupes d'experts avec chacun 60 et 63 dossiers.

 - NB : Droit de réponse : Les laboratoires ont exprimé des remarques concernant 34 dossiers dont 3 post terme.
-

Planning

Inscriptions : 20 octobre – 19 novembre 2011

Soumission des dossiers : 20 octobre – 20 novembre 2011

Expertise : 30 novembre - 7 janvier 2012,

synthèses du 7 au 25 janvier.

Génération des PDF 1 février 2012

Droit de réponse du 2-02 au 18-02-2012

Réponse au droit de réponse 18 03 au 2 05 2012

Réunion des experts du CQE constitutionnel 24 05 2012

Déroulement

- PROGRAMMATION
 - DESIGNATIONS DES EXPERTS
 - INSCRIPTIONS
 - SOUMISSION
 - EXPERTISE
 - SYNTHESE
 - COMMENTAIRE DES EXPERTS
 - FACTURATION
 - GENERATION DES PDF
 - DROIT DE REPONSE
 - REPONSE AU DROIT DE REPONSE
 - REGENERATION DES PDF
 - CORRECTION DES DOSSIERS EN POSTNATAL
 - BILAN FINAL
-

Programmation

- Préparation des formulaires sur le site web par le comité de pilotage.
 - Préparation de la grille de correction
 - Prénatal
 - Sang postnatal : choix de 2 cas avec
 - une anomalie de nombre
 - une anomalie de structure
 - Consultation des experts par Mail
 - « Afin de préparer l'expertise des cas en postnatal nous avons besoin de votre expertise:
Pouvez-vous regarder les deux cas ci-joints et renvoyer par retour de mail votre évaluation de la résolution pour les mitoses suivantes et votre formule chromosomique »
 - Nous transmettons ensuite aux experts la proposition de grille de correction
-

Désignation des experts

- Le contact avec les experts est pris et une demande d'engagement par retour de mail est demandée avant le lancement
 - Les délais semblent courts pour certains experts.
 - 6 semaines sont préconisées
-

Lancement du CQE rétrospectif

- ❑ **Pour le CQE Prénatal rétrospectif**
 - ❑ Vous devez sélectionner vos dossiers de prénatal en sélectionnant à partir du **1er juin**:
 - Pour les **villosités choriales** :
Le premier dossier avec anomalie de nombre
Le premier dossier normal
 - Pour les **Liquides amniotiques** :
Le premier dossier avec anomalie de structure
Le premier dossier avec anomalie de nombre
Pour chaque dossier il sera demandé le compte rendu, 3 mitoses avec leurs classements, une mitose supplémentaire.
 - ❑ Tous les documents doivent être anonymisés
-

CQE prospectif

- pour le **CQE postnatal prospectif**
Nous vous proposons, un CQE sur images. Vous pourrez charger les images sur vos ordinateurs pour les classer dans vos analyseurs d'images suivant les modes d'emploi ci-joint.
 - Le CQE postnatal comporte deux dossiers avec des images: **un dossier anomalie de structure** et un **dossier anomalie de nombre** (qui comporte une anomalie de structure), vous devez rédiger un compte rendu comme vous le feriez en routine et respecter les formats de chargement cf le tutorial ci-joint.
-

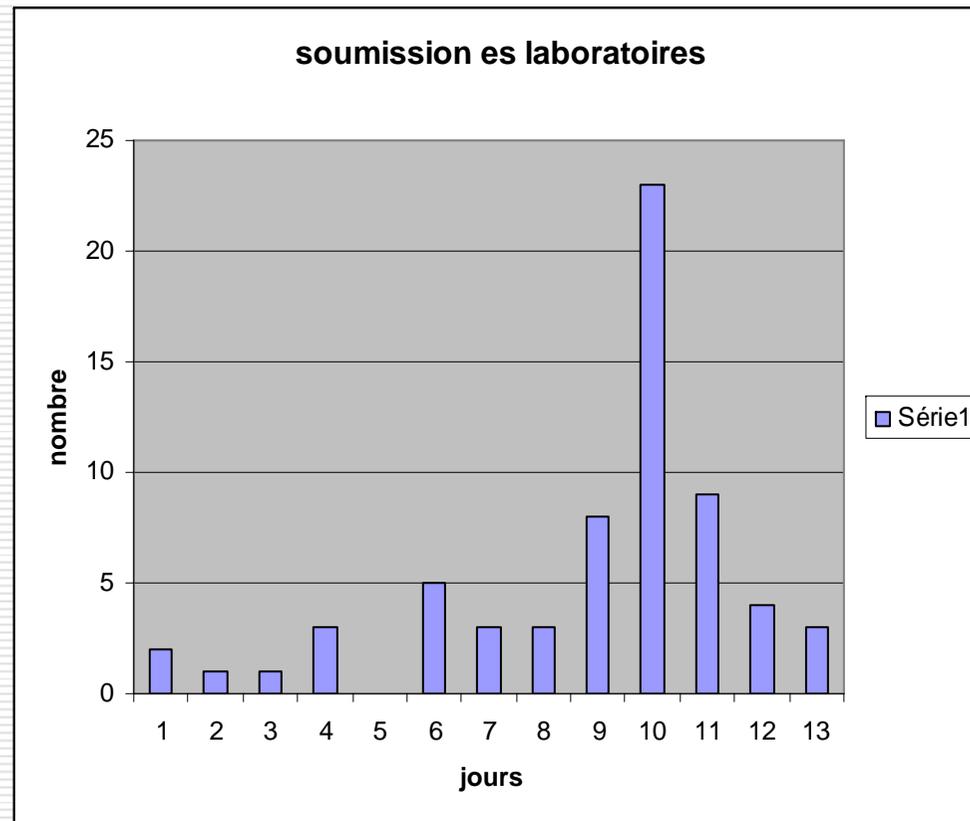
Consignes

- ❑ POUR TOUS LES CQE: Les documents doivent être anonymisés
 - ❑ pour le nom du laboratoire,
 - ❑ du prescripteur
 - ❑ et le nom du patient.
-
- ❑ *anomalies visibles au caryotype*
-

Soumission des dossiers

- ❑ Les laboratoires s'inscrivent et un accord est demandé via le Webmaster par Le comité de pilotage.
 - ❑ Il en est de même pour les collaborateurs.
 - ❑ La marche à suivre pour les laboratoires non inscrits est donnée sur le site et la page d'accueil du CQE.
-

Soumission



l	m	m	j	v	l	m	m	j	v	s	d	l
7	8	9	10	11	14	15	16	17	18	19	20	21
2	1	1	3	1	5	3	3	8	23	9	4	3

Expertise

- ❑ L'Expertise du prénatal est lancée le 28 11 2011 par mail
 - ❑ Tous les groupes d'experts doivent définir dès maintenant une date fin décembre ou dans la première semaine de janvier pour effectuer la synthèse en présence des 2 experts, et ils doivent nous la transmettre .
 - ❑ Les superviseurs doivent prévoir de relire les documents au plus tard la semaine du 9 au 14 janvier
 - ❑ Nous vous demandons de commencer dès maintenant un premier tour pour vous familiariser avec le système.
-

Le role du superviseur

- pendant l'expertise vérifier le bon fonctionnement du CQE,
 - après la synthèse, vérifier que les boutons des différentes rubriques sont bien cochés et qu'il n'y a pas de phrases discourtoises.
 - Son rôle est de relire le texte final mais il n'est pas de refaire toute l'expertise. Bien entendu n'hésitez pas à le contacter pour un avis.
 - Il vous est demandé de contacter le superviseur pour tout problème rencontré de tout type. N'attendez pas le dernier moment.
-

les experts doivent

- lire le guide de l'expertise de Medifirst text joint
 - lire les recommandations de l'ACLF (Guide de bonne pratique de l'expertise)
 - lire le Guide des Bonnes Pratiques en cytogénétique sur le site de l'ACLF qui est le guide de référence pour ce CQE
 - répondre à toutes les rubriques et vérifier que tous les points sont affichés
 - justifier tous les points retirés, au risque de recevoir des dizaines de mails pour le droit réponse.
 - garder leur calme pour l'expertise et apporter des propositions dans les commentaires
 - résister au désespoir en cas de dysfonctionnement du site, pour éviter cela, connectez vous via Mozilla.
-

A ajouter aux annexes

- ❑ *Tutorial pour l'exclusion d'un dossier*
 - ❑ *précision sur les exclusions (pas de CR chargé, remaniement non cytogénétique uniquement vu en FISH)*
-

L'expertise en postnatal

- « Lancement de l'expertise en Postnatal le 30 novembre 2011
 - Voici la grille de correction élaborée après vos réponses, les deux cas sont sur le même document. Merci de relire cette grille et de vérifier si tout vous paraît correct.
La résolution globale sur les deux dossiers est estimée par rapport à l'ensemble des mitoses proposée.
-

La Synthèse

- ❑ L'expertise du CQE constitutionnel va se terminer. Plusieurs groupes ont déjà terminé la synthèse. Les superviseurs vont maintenant relire les expertises
 - ❑ La synthèse est facilitée avec les nouvelles fonctions. **Vous n'avez pas à recopier les commentaires mais un click sur la phrase choisie doit vous permettre de la sélectionner.**
 - ❑ Pouvez-vous me préciser votre état d'avancement.
-

Synthèse 1 POSTNATAL

- ❑ Groupe de D.Sanlaville
 - ❑ Début le 16 décembre, le 21 décembre : Marianne et Gwenaël ont terminé l'expertise et la synthèse (6 heures pour la synthèse)
 - ❑ Le 4 janvier : les experts avons terminé,
 - ❑ Le 25 janvier : le superviseur a terminé,
 - ❑ « ***commentaires pour les questions intermédiaires*** »

 - ❑ Groupe de M.Dococ
 - ❑ Le 4 janvier Marie-christine et Boris ont terminé la synthèse.
 - ❑ « *nous n'avons pas compris que l'on devait appuyer sur le commentaire pour que celui-ci soit visible à l'expertisé.* »
 - ❑ Le 27 janvier : le superviseur Martine a terminé,
-

Synthèse 2 PRENATAL

□ Groupe de M.C. Combrisson

- 3 janvier Véronique Satres et C.Missirian ont terminé l'expertise des dossiers. « Pour chacun d'eux, nous avons discuté de nos notes et les avons harmonisés, pour chacun d'eux, un commentaire a été rédigé qui sera utilisé pour la synthèse finale.
- Il nous reste à réaliser la synthèse.
- 2 dossiers nous ont posé souci et nous demanderons l'avis de Marie-Christine ».
- « Sur la nouvelle façon de saisir les synthèses : nos commentaires s'incrémentent automatiquement ? Les notes ayant été harmonisées et identiques pour chacun des experts, comment les valider ? »
- Fin de relecture le 23 janvier

□ Groupe JM Dupont

- Synthèse entre A.Schneider, A. Lebbar et Jean-Michel Dupont le **9 janvier**

□ Groupe C TERRE

- Avec P. Kleinfinger, et B. Simon Bouy synthèse le jeudi **12 janvier**.

□ Groupe F Vialard

- une réunion de synthèse semaine du **9 janvier**.
-

Facturation

- ❑ Les factures peuvent être régénérées sur le site à partir des dossiers soumis. Les factures sont générées sur le site Web.
 - ❑ Les numéros des bons de commande sont saisis sur le site par I.Luquet sur le site
 - ❑ Les PDF des factures sont générés par I.Luquet
 - ❑ Les Factures éditées ont été envoyées par la poste mi-décembre par M.Dococ auprès des services de facturation quand il était mentionné ou aux laboratoires (un seul envoi par laboratoire).
 - ❑ Des hôpitaux mettent en doute la validité des factures car éditées via le site Web
-

Génération des PDF

- ❑ Génération le 1 février 2012
 - ❑ Vous trouverez ci-joint le chapitre du mode d'emploi correspondant à l'accès aux pdf avec vos notes et les moyennes de chaque groupe d'experts ainsi que la moyenne nationale.
 - ❑ Vous devez garder ces documents, qui seront les justificatifs de votre participation au CQE
 - ❑ Vous avez accès sur le site au CR individuel d'expertise avec le détail des points par question et les commentaires éventuels en cas de perte de points dans la partie synthèse. Vous pouvez l'imprimer.
 - ❑ Le détail des commentaires de synthèse pour chaque point sont disponibles sur le site dans le fichier correspondant.
-

Moyenne des groupes en 2010

Moyennes constitutionnel 2010							
Moyennes	Groupe 1	Groupe 2	Groupe 3	Groupe 4	Groupe 5	Groupe 6	nationale
Post							
Normal	18,42	17,11	16,4	17,33	18,08	18,07	17,59
Structure	15,75	16,56	15,85	14,11	17,33	17,23	16,19
LA							
Structure	16,15	15,35	15,48	15,75	15,41	12,29	15,09
Aneuploidie	16,8	16,07	16,69	15,93	16,4	16,08	16,21
PVC							
normal	16,53	15,78	16,73	15,98	15,24	16,85	16,24
Aneuploidie	16,89	15,51	17,19	16,97	16,26	16,5	16,61

Moyennes Postnatal

Moyennes constitutionne I 2011	03 05 2012		
Moyennes	Groupe 1	Groupe 2	nationale
Post			
Nombre	15,8	16,63	16,22
	note 10-20	note 12,5-20	
Structure	16,38	16,27	16,33
	note 10-19	7,5-14-19,5	
	60 dossiers	63 dossiers	

Moyennes des groupes prénatal

Moyennes constitutionnel 2011	03 05 2012				
Moyennes	Groupe 1	Groupe 2	Groupe 3	Groupe 4	nationale
LA					
Structure	15,01	16,27	14	15,4	15,24
	12,88-18,67	note: 9,16 -12,95-20	note 8,3-13,21 -20	note 12,02-19,07	
Aneuploidie	16,03	16,65	14,39	17,21	16,07
	12,88-18,6	note -13,42-19,14	note 6,77-20	note 14,21- 20	
	24 dossiers	25 dossiers	27 dossiers	28 dossiers	
PVC					
normal	14,21	14,73	15,73	16,49	15,23
	11,89-17,78	7,78-12,69-19,07	note 8,44-10,89 -20	note 11,33- 20	
Aneuploidie	14,8	12,71	14,57	15,11	14,33
	11,69-19,11	5,44 -12,44-19,07	note 4,56 - 11,78 -20	note - 12,22-18,56	
	27	20 dossiers	24 dossiers	22 dossiers	

Commentaire pour le CQE sang

- ❑ Nous vous rappelons que les dossiers doivent être anonymisés à la fois pour le nom des patients mais aussi pour celui des laboratoires et nous avons noté une dérive sur ce point cette année.
 - ❑ Pour le CQE constitutionnel post natal, formule de type prospectif avec une grille de correction établie de manière arbitraire mais commune pour tous les dossiers.
 - ❑ Les résolutions attendues ont été établies de manière collégiale.
 - ❑ Il y a une majorité de bons dossiers même si la note de 20/20 est exceptionnelle, c'est normal. L'exercice demandait de rédiger complètement un compte rendu et certains laboratoires n'ont pas compris cela. Ainsi certaines notes sont moyennes car le commentaire ou le compte rendu n'étaient pas complets ou absents. C'était la première fois mais nous devons respecter la grille.
 - ❑ Nous avons fait le choix de faire référence au diagnostic prénatal dans les commentaires ce dont vous n'avez pas l'habitude. Il n'y a pas eu de pénalité sur ce seul point, nous pourrions en rediscuter lors d'une réunion générale ou nous proposerons des modèles.
 - ❑ Deux laboratoires ont rendu le même résultat, attention le résultat doit être spécifique à chaque laboratoire.
-

Remarques des experts

- *Si un double marquage est réalisé , l'item « oui » sera coché. Par contre faut il inscrire une note dans l'item « bonus/malus » à savoir +1 ?*
 - *Pour les aspects réglementaires : il faut inscrire manuellement 0,5 lorsque les doc sont fournies : ce n'est pas fait automatiquement ?*
 - Normalement si on coche la case validant le point ou le 0,5 point qui sont programmés, cela doit s'afficher automatiquement.
Pour le double marquage le point ne s'affiche pas par défaut car il faut en principe vérifier que le labo a 2 marquages sur les images ou le CR.
-

Remarques des experts

- - *commentaire p3 : faut-il sanctionner s'il manque la notion d'enquête familiale (lorsque celle-ci est nécessaire bien sur) même si le conseil génétique est demandé ? oui d'après le GBPC.*

 - *Dans le GBPC il est écrit :*
 - *La conclusion décrira en clair la ou les anomalies significatives. Si un variant est signalé, son caractère non pathologique doit être clairement indiqué. Si la qualité de l'examen est en dessous des standards fixés (cf annexe 6), ce fait doit être signalé et les limites du résultat expliquées.*
 - *Un commentaire expliquera dans la mesure du possible les conséquences phénotypiques. Ce commentaire peut-être détaillé dans une lettre jointe au médecin prescripteur. Il précisera qu'un conseil génétique doit être proposé ou réalisé en cas d'anomalie constitutionnelle.
Il mentionnera l'absence de renseignements cliniques si nécessaire.*
-

Remarques des experts

- ❑ 2) *Labo non anonyme : exclusion ou expertise quand même avec malus non-conformité ?**

Malus non conformité mais cette une bonne question car je n'ai pas précisé dans la question "d'anonymiser". C'était en principe indiqué dans le guide du COE. Il faudra faire un sondage auprès des 4 experts pour voir comment ils ont compris l'exercice et il va falloir compter combien de labo ont mis leur nom.

- ❑ 3) *Les CR qui sont juste un commentaire et pas un "vrai" compte rendu que faire ?*

- ❑ Il est écrit de faire un vrai CR. Il faut pénaliser si il n'est pas conforme.

- ❑ 4) *FISH demandé, mais pas la formule dans le compte rendu, juste en commentaire après le choix des sondes. Pénaliser ?*

- ❑ Si la FISH est rédigée au moins une fois attribuer le point dans la case correspondante

- ❑ 5) *Est-ce qu'on pénalise si un dossier est rendu sans FISH ? Je ne crois pas qu'on a les moyens de le faire ? Pourtant, il fallait faire de la FISH.*

- ❑

Le GBPC dit plus ou moins clairement qu'il faut faire de la FISH:

- ❑ Il est recommandé en cas d'anomalie de novo de confirmer le nombre et les partenaires impliqués par des peintures chromosomiques éventuellement associées à des sondes loci-spécifiques.

- ❑ Dans le cadre d'une anomalie familiale, le nombre et les partenaires impliqués doivent avoir été vérifiés sur un porteur de l'anomalie familiale. Si existent des signes cliniques, les techniques de cytogénétique moléculaire doivent confirmer qu'il s'agit, à ce niveau de résolution, d'un remaniement semblable à celui du parent porteur sain.

- ❑ Le dossier rendu sans fish n'aura pas de point a la question "demandez-vous une FISH," et pas de point a la question la "Formule FISH est-elle rédigée".
-

Remarques des experts

Groupe P.Kleinfinger, B.Simon-Bouy, C.Terre

- *les indications de pré-natal sont restées celles avant 2009*
 - *- le nombre de mitoses étudiées est dans le GBPC 12 clones in situ ou 15 mitoses de trypsines. Or là, on a > ou = à 15 et < à 15 quelque soit le mode de culture.*
 - *- la date d'après la norme 15189 ne doit pas apparaître obligatoirement sur le CR (mais doit être facilement traçable) : il s'agit d'une erreur du GBPC dont j'ai longuement discutée avec JM Dupont. Cette erreur est très dommageable car la plupart des système informatique note la date d'édition du CR (et de ré-édition dans le cas du CQE) et je ne crois pas que le jour où le GBPC deviendra opposable, tous les laboratoires aient les moyens de modifier leur système informatique. Je suggère donc que dans le CQE, on fasse confiance pour la délai de rendu (comme pour la présence ou non des consentement/attestation d'ailleurs).*
-

PRENATAL

Groupe MC Combrisson, C Missirian, V.Satre

- ❑ nous listons ci dessous les problèmes et remarques rencontrés :
 - ❑ **Pour l'expertise :**
 - ❑ - Non transcription automatique des notes pour le consentement et attestation "accord pour 0,5 et non pas 0" (en fait non concordance entre la case cochée et le bouton proposant une note à insérer automatiquement. La note 0.5 a du être re inscrite systématiquement

 - ❑ - Respect si possible du même ordre pour les items « Non conformité COE » et « Non conformité cytogénétique » entre les dossiers LA et PVC, cela évitera des erreurs de saisie
 - ❑ - Essayer de mettre un délai plus long de soumission des dossiers et d'expertise pour le COE.
 - ❑ Une fois l'expertise « individuelle » des dossiers terminés, nous avons passé au moins 3 après midi pour discuter point par point des notes attribuées à chacun d'entre eux et harmoniser nos notations. Il est vrai que ce travail préliminaire nous a grandement facilité la rédaction des synthèses. **Pourrait-on envisager un délai de 6 semaines ?**
-

PRENATAL

Groupe MC Combrisson, C Missirian, V.Satre

- ❑ **Pour la synthèse : problème informatique**
 - ❑ - la non transcription automatique des notes de bonus et malus: la re saisie a été nécessaire pour tous les dossiers
 - ❑ - problème suivant : « Même avec une bonne connexion internet très régulièrement elle avait une boîte qui apparaissait disant
 - ❑ "Attention : le script ne répond pas OU Un script sur cette page est peut-être occupé ou ne répond plus. Vous pouvez arrêter le script maintenant ou attendre pour voir si le script se terminera. »
 - ❑ Script : <http://www.eacrf.org/medifirstcqe/lib/js/extjs/ext-all.js:132>" (ce dernier numéro change en fonction des dossiers)
-

Régénération des PDF

- ❑ En ce qui concerne les PDF le nombre de PDF apparaît mais il est variable d'un labo a l'autre
 - ❑ Deux PDF peuvent avoir le même nom entre le pré et le postnatal.
 - ❑ Les PDF de 2010 ne s'ouvrent pas
 - ❑ M.Calla corrige ce problème 15 mai 2012
-

Droit de réponse et réponse

- ❑ Lecture des droits de réponse et extraction manuelle des textes des droits de réponse pour les mettre dans un fichier word.
- ❑ Edition du premier document avec le résumé des droits de réponse concernant le sang postnatal.
- ❑ 8 labo ont répondu pour le sang.
- ❑ 11 labo ont répondu pour le prénatal
- ❑ 2 labo n'ont pas compris l'exercice,
- ❑ des labo contestent les données demandées dans le commentaires: *référence à des techniques complémentaires, conseil génétique demandé, référence aux signes cliniques de l'enfant, description du syndrome potentiellement associé, DPN lors d'une prochaine grossesse.*

Etude du comité de pilotage par mail

Droit de réponse

- Problème « technique »
« j'ai oublié de charger le texte » on ne peut le charger après le début de l'expertise. n
 - Conseils :
 - Répondre dans les temps
 - Bien mettre le droit de réponse dans le dossier correspondant
 - On peut envoyer un dossier antérieur si il n'y en a pas de la date demandée
 - Ceci a généré un 0 qui a été annulé.
 - Si pas de CR chargé on ne peut noter il faut annuler le dossier et dire pourquoi
 - L'anomalie doit être visible au caryotype et pas seulement en FISH.
 - Bien rédiger les synthèses intermédiaires en cliquant sur les commentaires des experts qui apparaissent et la synthèse finale en bas du questionnaire
 - A la relecture : Regarder la note attribuée et non les points affichés
-

Droit de réponse

- ❑ Nous attendons la description de l'anomalie avec le nombre de chromosome, bras impliqués, équilibré ou non, etc.. en clair
 - ❑ La description de la FISH avec le locus des sondes FISH et l'anomalie observée
 - ❑ Nous attendons de la FISH si anomalie de structure
 - ❑ La résolution globale doit être évaluée
 - ❑ Dans le commentaire : Problème du conseil génétique toute les bonnes raisons sont données pour ne pas l'écrire : page 22 paragraphe 6.2 du GBPC : « il précisera qu'un conseil génétique doit être proposé ou réalisé en cas d'anomalie constitutionnelle. »
 - ❑ On ne dit pas trisomie 21 complète mais libre et homogène. Pas de pénalité si pas complète
-

Droit de réponse

- ❑ Discussion sur le nombre de clones en prénatal pour diagnostic rapide
 - ❑ Faire 12 clones pour éliminer une mosaïque pour toute anomalie
 - ❑ Point négatifs si pas assez de mitoses. Vérifier le questionnaire et le CR des mitoses peuvent s'y cacher : 12 clones ou 15 mitoses si trypsine
 - ❑ NB : Sanction pour ne pas avoir le nombre de mitoses entre crochet (discuté par le comité de lecture)
-

Droit de réponse

- ❑ Courtoisie..... ou pas!
 - ❑ « VOTRE COTATION TIENT-ELLE COMPTE DE L'INTERET DE LA PATIENTE »
 - ❑ NB : GBPC recommande 100 noyaux et 15 mitoses ici 60 et 14 !!
 - ❑ Certaines données sont bloquées par le logiciel du laboratoire
 - ❑ La date du prélèvement permet de vérifier le délais de rendu et de plus iso 15189
-

Droit de réponse

- Malus non-conformité CQE ou GBPC
 - GBPC englobe aussi les données administratives
 - CQE englobe les consignes pour réaliser le CQE.
 - Anomalie signe d'appel écho CGH-array et non caryotype
 - Dossier avec culture contaminée, non terminé donc pas de points.
-

Bilan final

Adressé aux laboratoires
