EEQ Prospectif Postnatal

Une première

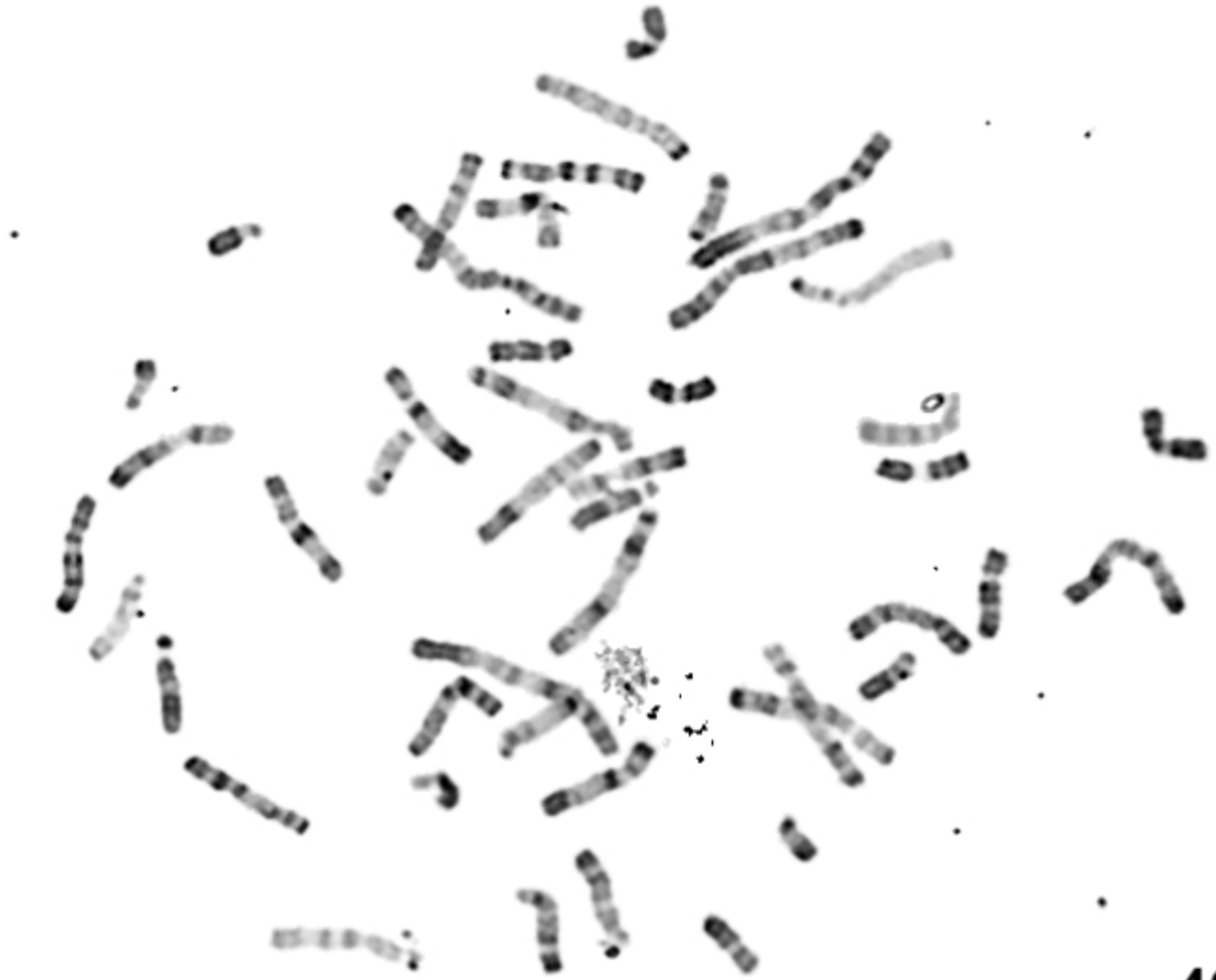
Déroulement

- Choix de 2 dossiers
  - Anomalie de nombre
  - Anomalie de structure
- Dépôt des images non caryotypées sur le site de l'EEQ.
- Programmation d'un nouveau EEQ
- Discussion avec les experts d'une « grille de correction » qui a été validée par tous

Cas anomalie de Structure

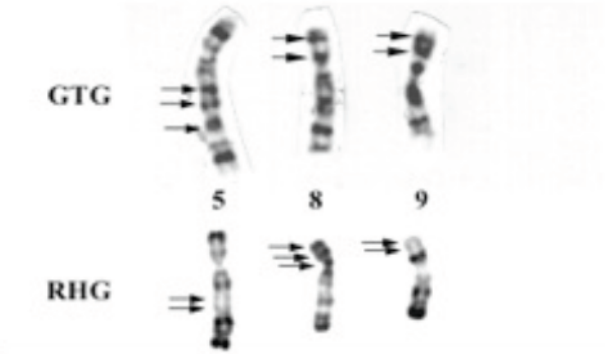
- Enfant chloe L. agée de 3 ans (DN 03/05/2008) adressée pour retard de langage, retard psychomoteur, et à la naissance observation d'une intonation de voix particulière.
- Dr CQE
- Prélèvement du 03/08/2011
- Consentement et attestation de consultation reçus par le laboratoire

R2

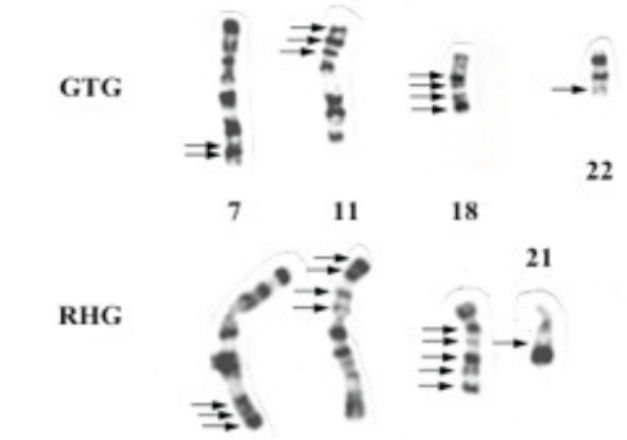


46

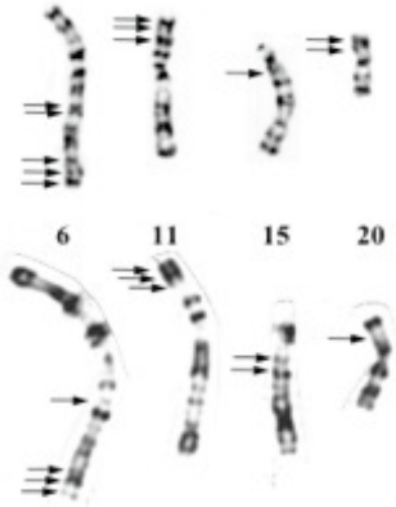
Resolution



400 bplh



550 bplh



850 bplh

R2

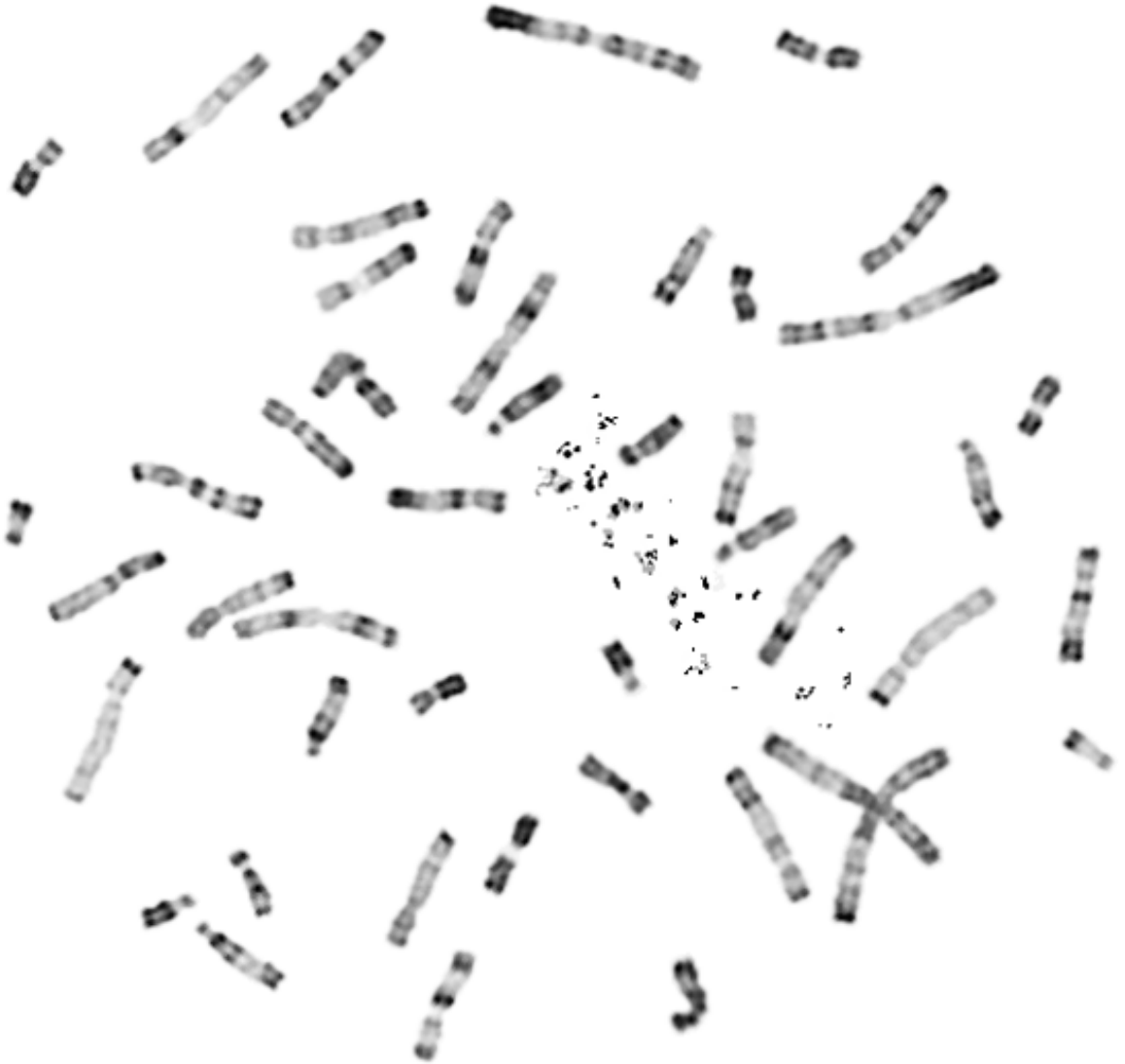
Avis experts

- 1 400
- 2 400
- 3 400
- 4 400
- 5 400
- 6 400
- 7 400
- 8 400

Consensus

400

R5



46

R5

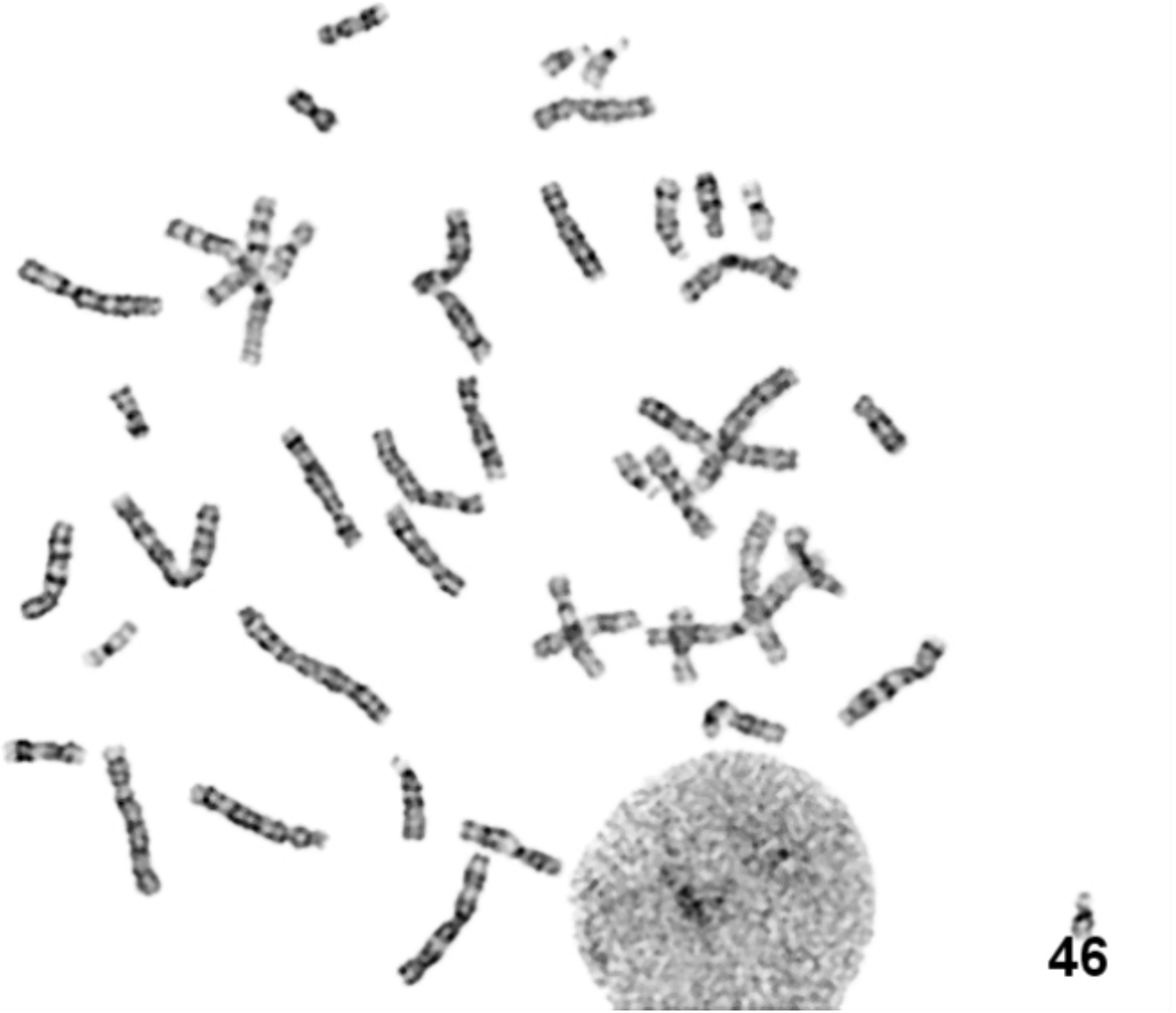
Avis experts

- 1 400
- 2 400
- 3 400
- 4 400
- 5 400
- 6 400
- 7 400
- 8 400

Consensus

400

G1



46

G1

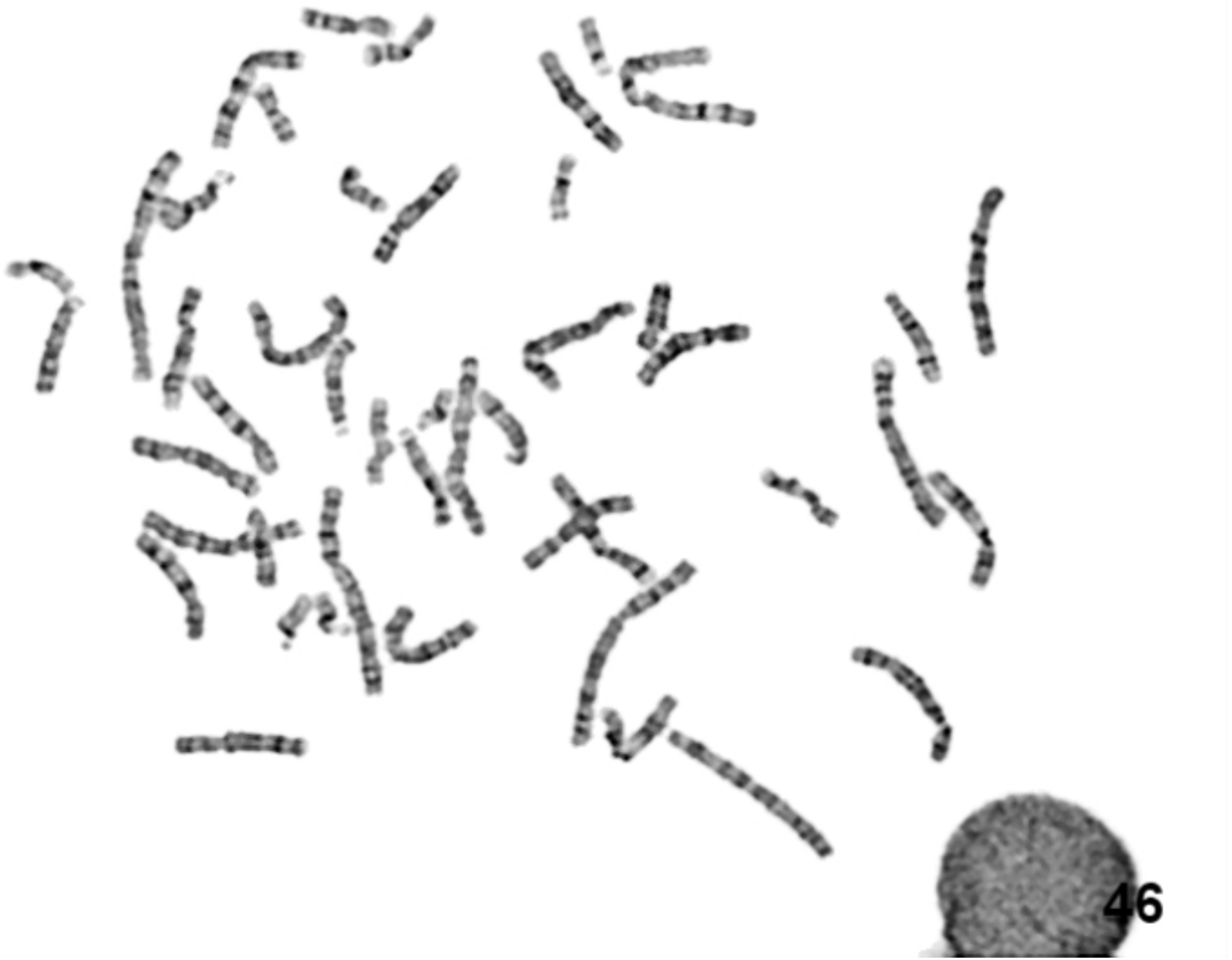
Avis experts

- 1 400-550
- 2 400
- 3 400
- 4 550
- 5 400
- 6 400
- 7 400
- 8 400

Consensus

400

G4



G4

Avis experts

- 1 550
- 2 550
- 3 550
- 4 550
- 5 550
- 6 550
- 7 >550
- 8 550

Consensus

550

Cas Anomalie de Nombre

- Enfant Delphine V âgée de 6 mois (DN 12/05/2011) adressée pour hypotonie majeure et dysmorphie faciale.
- Prescripteur : Dr CQE
- Prélèvement du 17/10/2011
- Consentement et attestation de consultation reçus par la laboratoire

R1

R1

Avis experts

- 1 400-550
- 2 400
- 3 400-500
- 4 400
- 5 550
- 6 400
- 7 400
- 8 400

Consensus

400

R2

R2

Avis experts

- 1 550
- 2 550
- 3 550
- 4 >550
- 5 850
- 6 800
- 7 >550
- 8 >550

Consensus

>550

G13

G13

Avis experts

- 1 400
- 2 400
- 3 400
- 4 400
- 5 400
- 6 400
- 7 400
- 8 400

Consensus

400

G16

G16

Avis experts

- 1 500
- 2 550
- 3 550
- 4 > 550
- 5 550
- 6 550
- 7 550
- 8 550

Consensus

550

Proposition sur la formule cas 1

- 46,XX,del(5)(p15.1).ish del(5)(CTNND2-,FLJ25076-)
  46,XX,del(5)(p15.1)[16]/46,XX[1].ish del(5)(p15.2)(D5S721-)
- 46,XX,del(5)(15.1).ish del(5)(D5S721-,D5Z2+)
- **46,XX,del(5)(p15.2).ish del(5)(RP11-1006P13-,RP11-810C16-,RP11-79L17-,wcp5+)**
- 46,XX,del(5)(p15.2)
  46,XX,der(5)add(5)(p13)del(5)(p13)

Proposition sur la formule cas 2

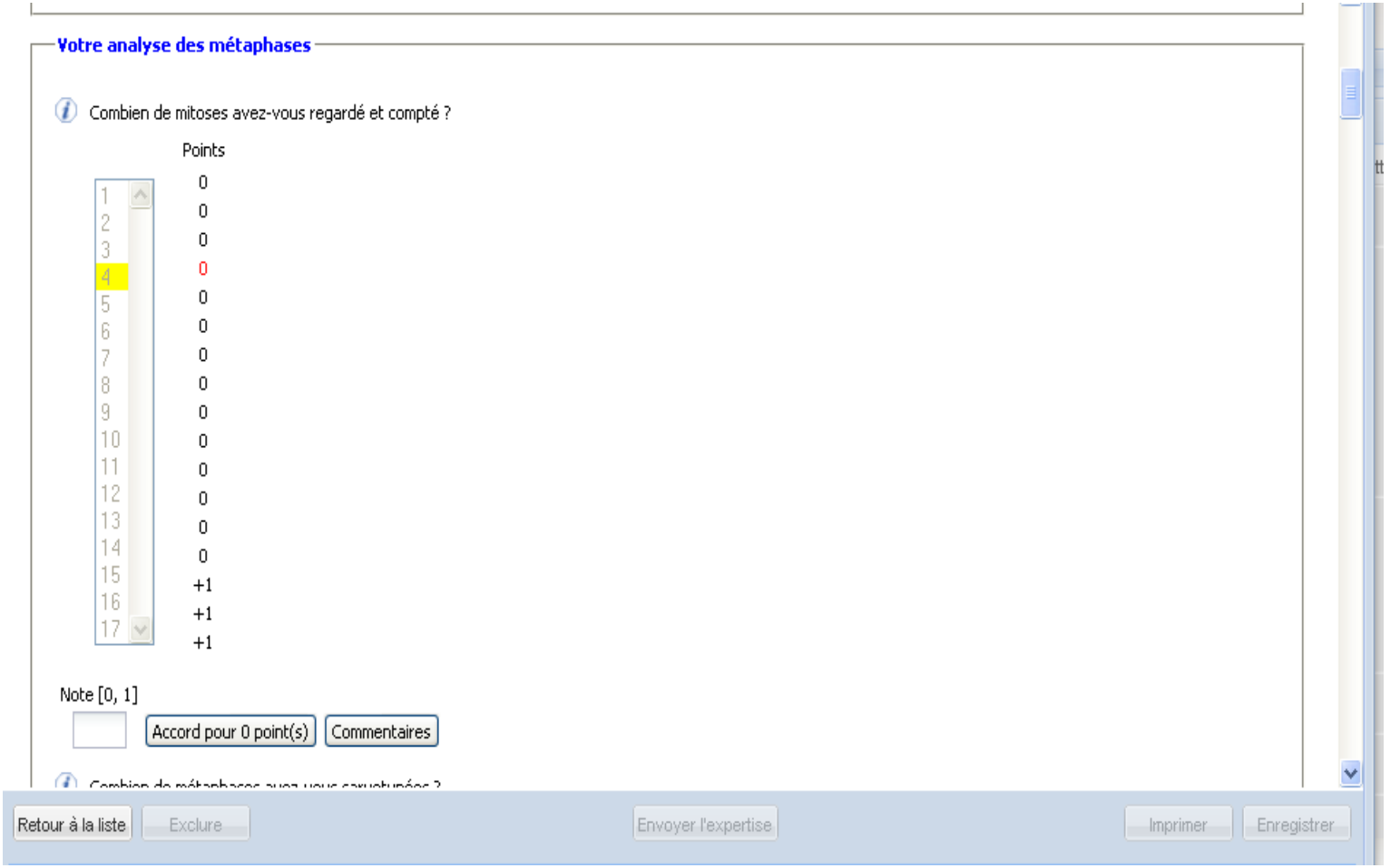
- 45,XX,der(6)t(6;15)(q27;q11.2),-15 .ish der(6)(6ptel48+,wcp6+,D6S2522-,SNRPN-,wcp15+)
- 45,XX,der(6)t(6;15)(q27;q11.2),-15.ish der(6)(wcp6+,D6S2523-,wcp15+,SNRPN-)
- 45,XX,der(6)t(6;15)(q26;q12),-15.ish der(6)(D6Z1+,D6S2523-,SNRPN-,PML+)
- **45,XX,der(6)t(6;15)(q27;q11.2),-15.ish der(6)t(6;15)(wcp6+,RP11-159J7-,RP11-1071C22-,wcp15+)**
- 45,XX,der(6)t(6;15)(q26;q11.2),-15
- 45,XX,der(6)t(6;15)(q27;q12),-15

RP11-159J7 : 6q27 chr6:170,847,814-171,038,254
RP11-1071C22 : 15q11.2 chr15:25,050,883-25,270,935 (SNRPN)

Cas 1

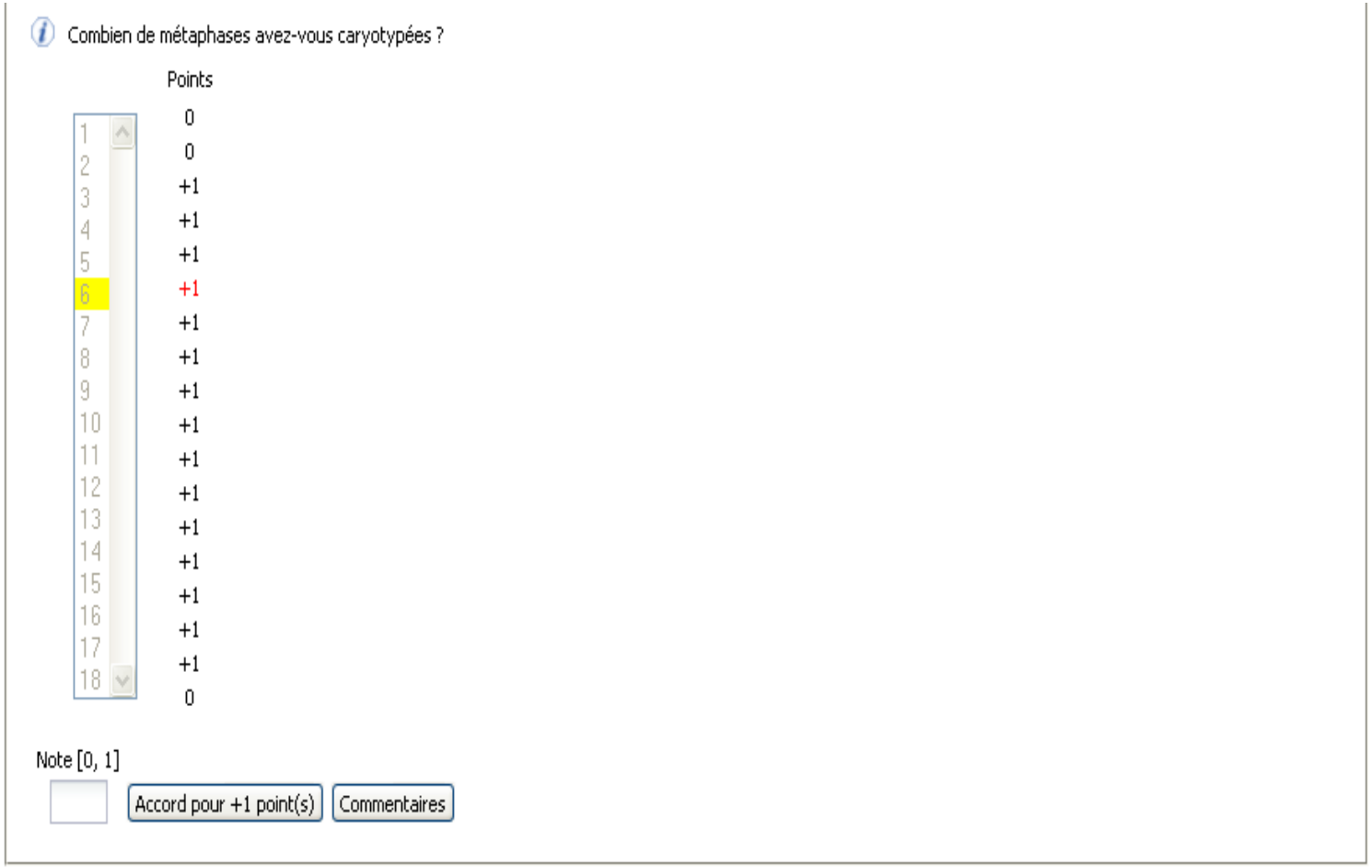
Anomalie de structure

Mitoses analysées



Conformément au guide des bonnes pratiques : >= 15 mitoses : 1 point

Mitoses classées

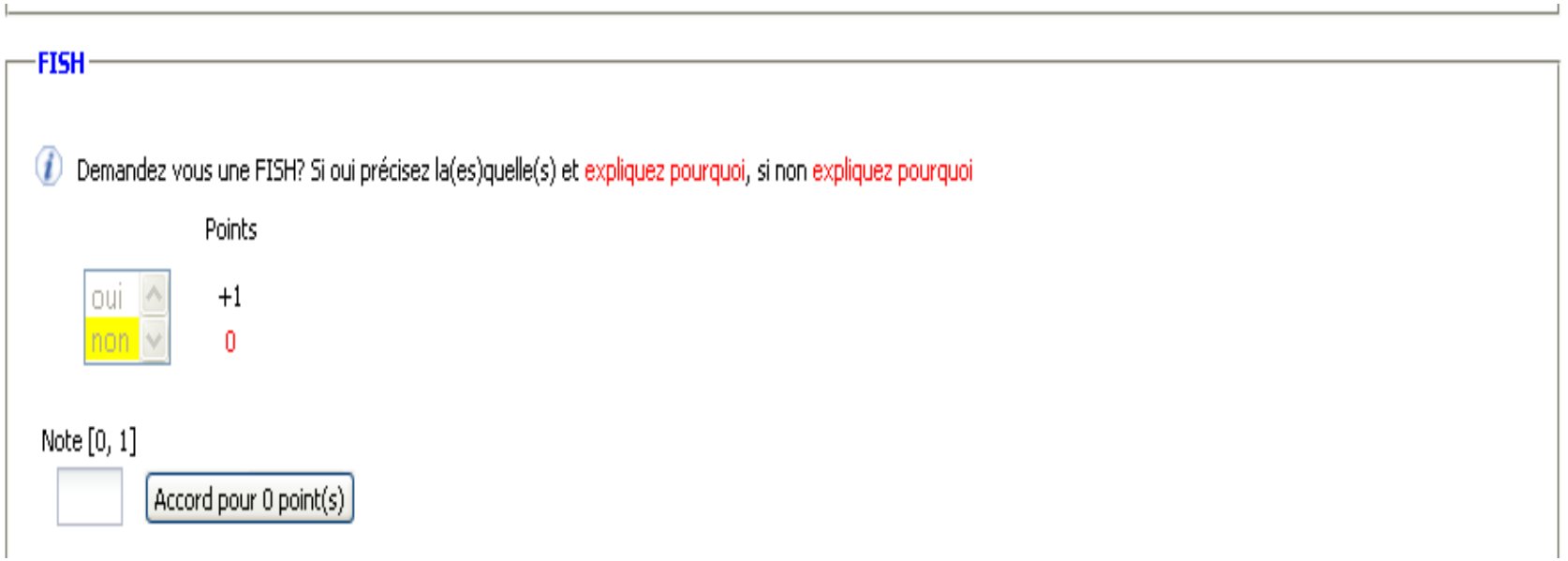


Conformément au guide des bonnes pratiques : >= 3 mitoses : 1 point

Niveau de résolution

- Mitose 1 : 400
- Mitose 2 : 400
- Mitose 3 : 400
- Mitose 4 : 550
- Estimation globale du dossier : **550** (estimation sur l'ensemble des mitoses) mais accepter 400 avec un commentaire : l'estimation doit se faire sur les deux plus beaux classements qu'il faut choisir avec une bonne résolution.
- Niveau de résolution compatible avec l'indication clinique : OUI : 1 point. Si estimation globale du dossier 400 et niveau de résolution compatible avec l'indication : ne pas donner le point

FISH

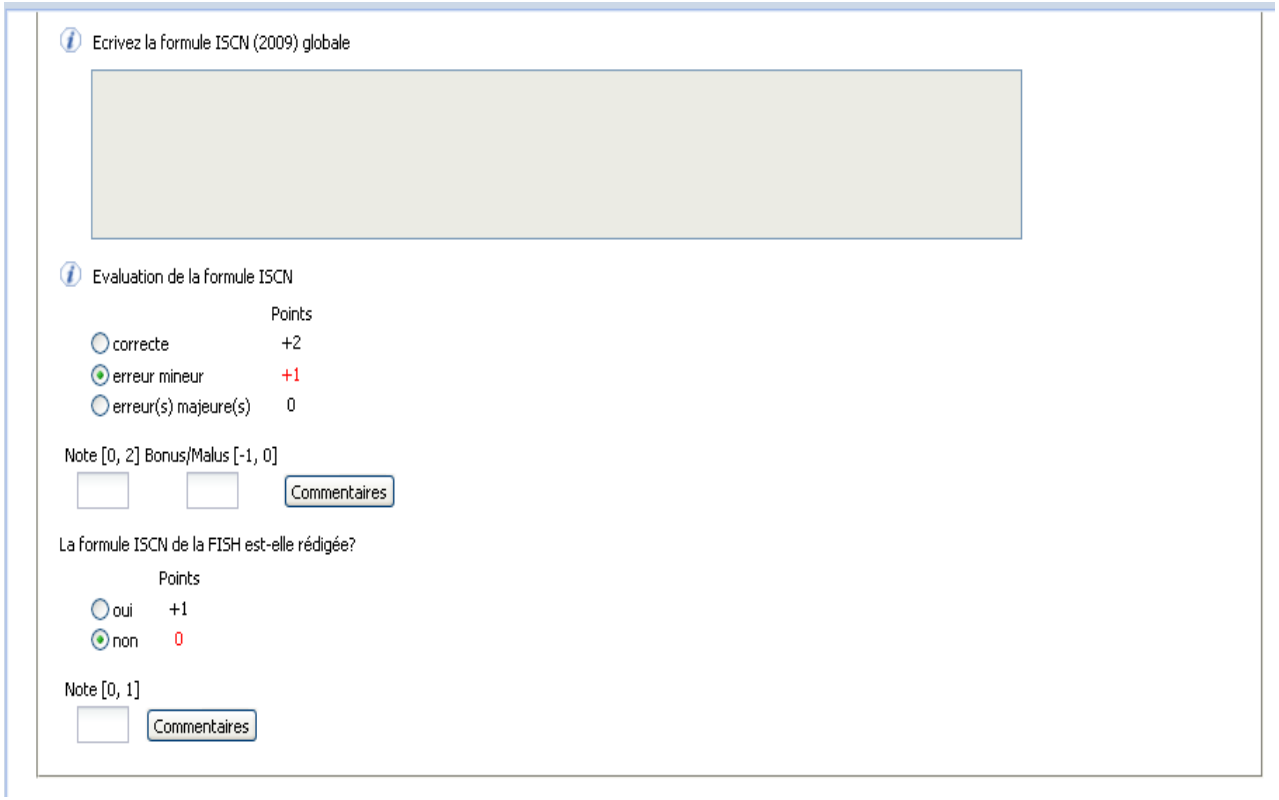


OUI : 1 point

FISH

Point accordé si sonde Cri du Chat et / ou sonde subtélomérique 5p choisie.
Si autre sonde : 0 point
Si une de ces sondes (ou les deux) plus autres sondes :
1 point mais faire un commentaire.

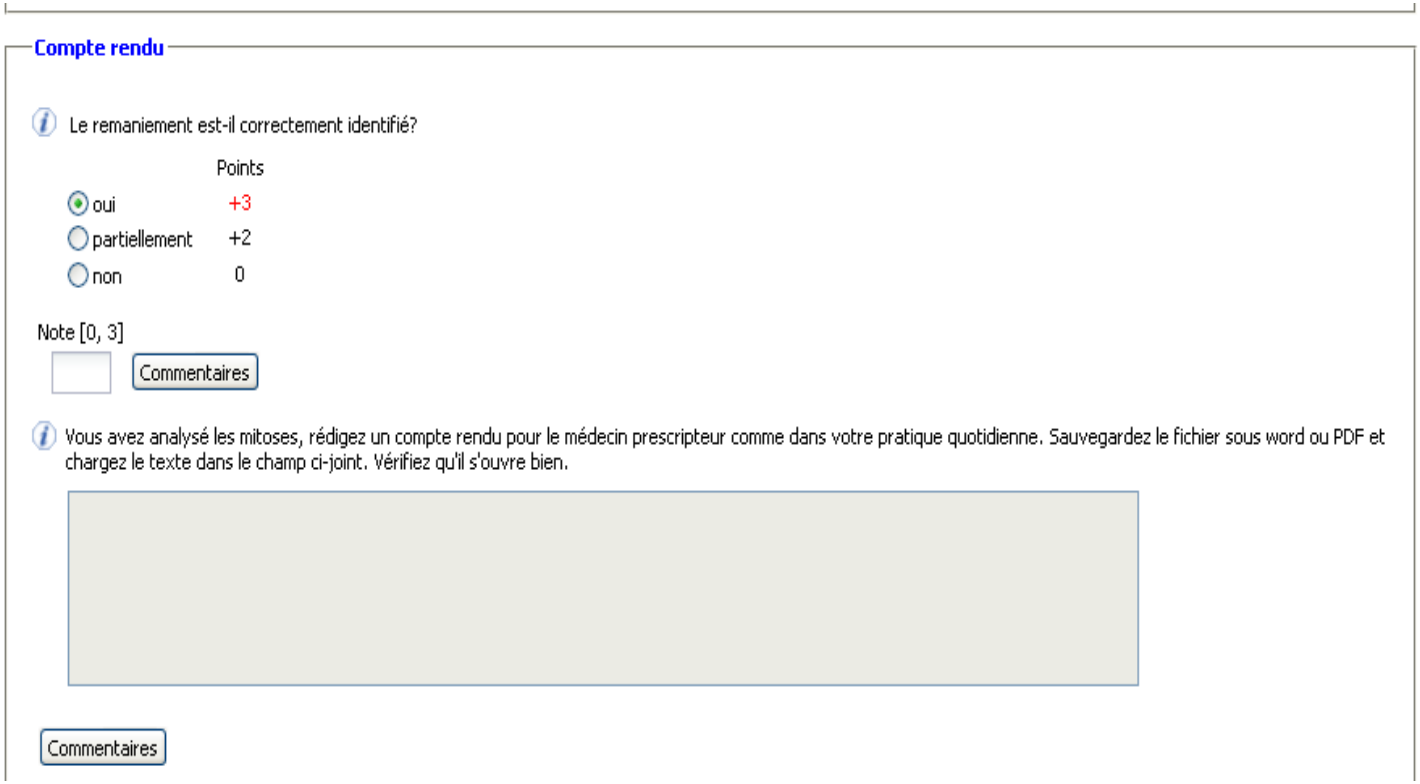
Formule FISH



Erreur majeure : exemple anomalie sur un autre chromosome, sur le bras q, erreur de sexe
Erreur mineure : erreur de point de cassure sur le bras p, erreur de virgule
Pour la formule ; point de cassure accepté : 5p14 à 5p15.3.
46,XX,del(5)(p15.2).ish del(5)….
Le nom des sondes ou le fournisseur était supposé être CQE.
Pas de pénalité sur le nom des sondes.

- Si il y la formule FISH : mettre un point.
- Si elle n’est pas correcte le mettre en commentaire et expliquer l’erreur.
- Ne pas tenir compte du nom de la sonde mais pénaliser si il y une erreur comme une réponse avec x1 ou + à la place de -.

Formule

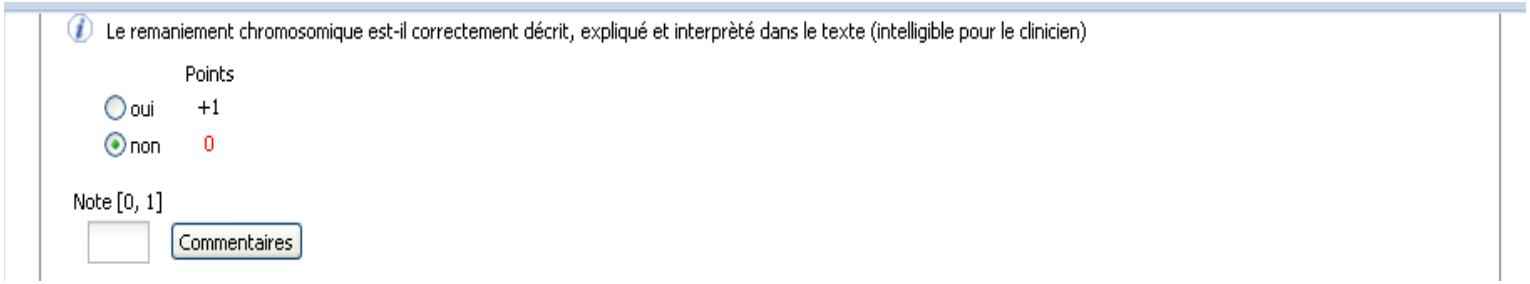


Si la délétion 5p a été trouvée mettre 3 points.
Partiellement : exemple identification d'une translocation imaginaire avec le 5p

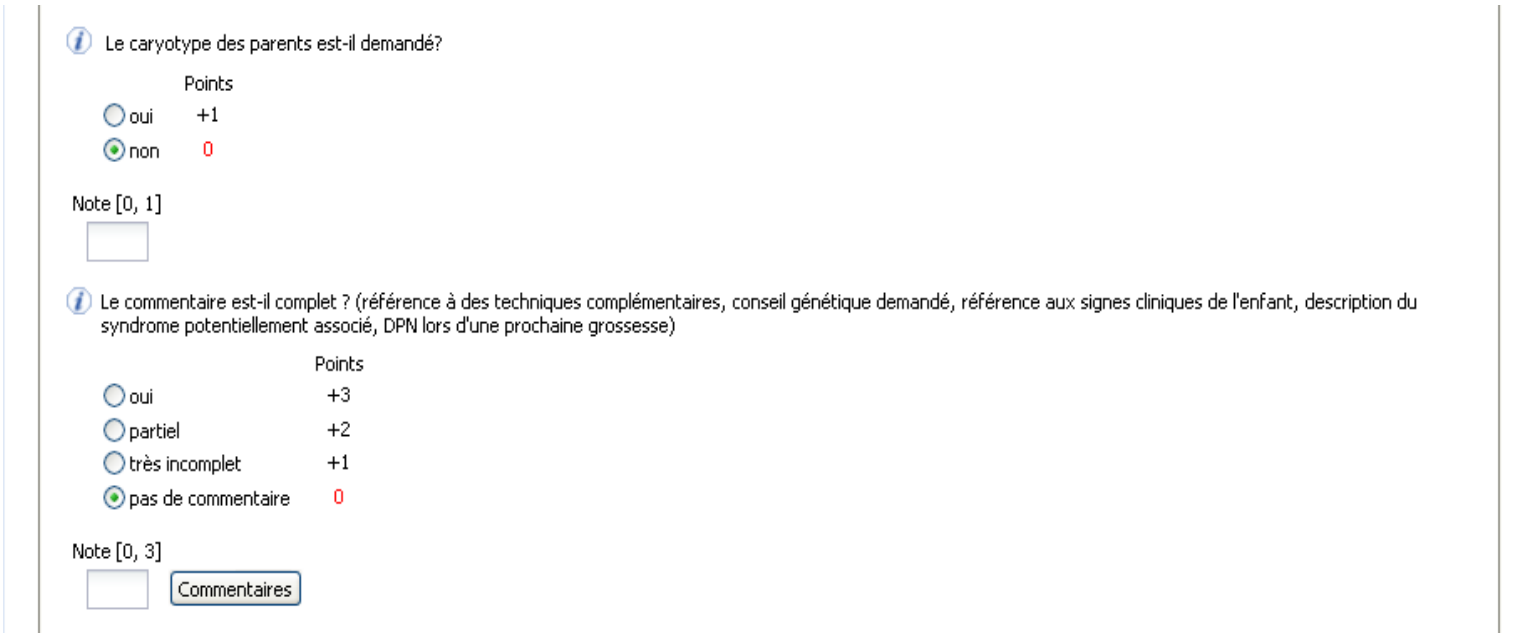
Exemple de formule

46,XX,del(5)(p15.2p15.3).ish del(5)(CTNND2-,189N21-)
46,XX, del(5)(p14).ish del(5)(D5S23-D5S721-,EGR1+, wcp5+)
46,XX,del(5)(p15.1).ish del(5)(p15.1)(CTNND2-, FLJ25076-)
46,XX,del(5)(p15.2).ish del(5)(p15.2p15.2)(D5S23-,D5S721-)
46,XX,del(5)(p15.2).ish del(5)(p15.2)(subtel5p-,wcp5+,CTNND-)
46,XX,del(5)(p15).ish del(5)(WCP5+,5p15.3-,CDCR-)
46,XX,del(5)(p15).ish del(5)(p15)(WCP5+,D5S1637E-)
46,XX,del(5)(p15).ish del(5p15)(5pter-,CdCCR-,wcp5+)
46,XX,del(5)(pter→p15.1).ish(5p15.2-)
46,XX,del(5)(p15.2)
46,XX,del(5)(p15.2).ish del(5)(p15.1)(wcp5+,D5S2883-,D5S2678-)
46,XX,del(5)(p14p15.3).ish del(5)(p14p15.3)(tel5p-,CTNND2-)
46,XX,del(5)(p15.1).ish del(5)(p15.1)(5ptel-,5p15.1-,wcp5+)
46,XX,del(5)(p15.3).ish del(5)(p15.3)(C84C11/T3-,D5S23-,wcp5+,5QTEL70+)
.nuc ish (C84C11/T3x1,D5S23x1,5QTEL70x2)
46,XX,del(5)(p15.2).ish del(5)(p15.2p15.2)(D5S23-,D5S721-)
46,XX,del(5)(p15.2).ish del (5)(WC5+,D5S2488-,CTNND2-)
46,XX,del(5)(p15.1)[16].ish del(5)(WCP5+,5p15.2-,5p15.33-)[?]
46,XX,del(5)(p15.2).ish del(5)(p15.2)(pter-,CTNND-)
46,XX,del(5)(p15.1)[16]/46,XX[1].ish del(5)(p15.2)(D5S721-)
46,XX,del(5)(p15.1).ish del(5)(p15.1p15.1)(D5S23-,D5S2488-)
46,XX,del(5)(p15.2). ish del(5)(wcp5+,tel5p-,D5S23-,D5S721-)
46,XX,del(5)(p15.2).ish del(5)(GS-24H17-,D5S721-,D5S23-,wcp5+)
46,XX,del(5)(p15.2).ish del(5)(BAC 5p-,CDC-,WCP5+)
46,XX,del(5)(p15).ish del(5)(p15)(5ptel-,wcp5+,cdCCR-)

Identification remaniement



Pour mettre 1 point il faut : délétion des bras courts d'un chromosomes 5 ou équivalent



Commentaire

Pour avoir 3 points, il faut

Outre la description de l'anomalie évaluée avant,

- mentionner que l'anomalie a été confirmée en FISH,
- que la clinique est **compatible avec l'anomalie vue**
- **description** courte du syndrome du cri du chat ou au moins l'évocation du syndrome
- notion de conseil génétique
- possibilité de **DPN** lors d'une prochaine grossesse.

3 points si 5 des critères présents

2 points si 3 ou 4

1 point si 1 ou 2

0 si 0

Conserver DPN / corrélation génotype / phénotype

Guide des bonnes pratiques

Page 20

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.

Enquête familiale : arbre décisionnel

Un caryotype des parents et/ou une enquête familiale sont indispensables devant :

- un remaniement chromosomique de structure qui ne correspond pas à un polymorphisme connu

Conseil génétique

- évoquer la possibilité d'un diagnostic prénatal en cas de grossesse

GENERAL GUIDELINES

Version 2.0

- the name of any associated syndrome/disease;
- schematic representation of aberrant regions for illustration (optional);
- whether the cytogenetic result is consistent with the clinical findings, and/or an indication of the expected phenotype;
- assessment of recurrence;
- prenatal diagnosis in a future pregnancy, if applicable;
- recommendations for genetic counselling when appropriate;
- request for samples to confirm prenatal results as internal quality control. Postnatal confirmation of a prenatally diagnosed balanced rearrangement may help to ensure the karyotype record appears in the child's own notes;
- where appropriate request for follow up of family members at risk of the abnormality, starting with closest available relatives;
- onward referral for genetic counselling, if the referral has not been initiated by a Clinical Geneticist.

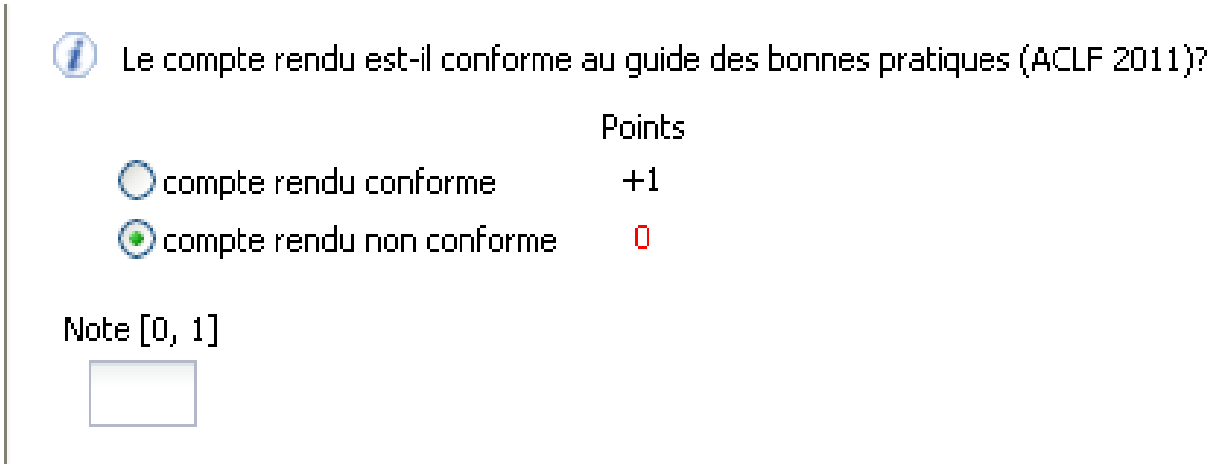
Exemple commentaire cas 1

46,XX,del(5)(p15.2).ish del(5)(RP11-1006P13-,RP11-810C16-,RP11-79L17-,wcp5+)

Caryotype féminin. Délétion terminale du tiers distal du bras court d'un chromosome 5 emportant la région responsable du syndrome du « cri du chat »et incluant le gène de la d-caténine. Ce remaniement est confirmé par Hybridation in situ avec des sondes spécifiques de cette région du chromosome 5 : RP11-1006P13 (télomère 5p), RP11-810C16 (5p13.31) et RP11-79L17 (5p15.2). Il peut s'agir d'une délétion terminale ou d'un dérivé de translocation.
Il est nécessaire de faire le caryotype des deux parents et un conseil génétique.

Manque la notion de DPN

Conformité ?



NC Guide bonnes pratiques / EEQ

Exemple d’un commentaire sur un dossier soumis à l’EEQ

CENTRE HOSPITALIER
Pr
Dr
Dr

Le 20,11,2011

Médecin Prescripteur : Dr CQE
Service …

Ref. patient
Chloe L.
F DN :03/05/2008
Adresse

Prélèvement du 03 08 2011
N°de Famille …..
Dossier 2011 ….

CYTOGENETIQUE

TISSU EXAMINE : Sang
TECHNIQUE : caryotype
MARQUAGE Chromosomique
Bandes R : 9
Bandes G : 7
NOMBRE DE MITOSES EXAMINEES AU TOTAL : 16

RESOLUTION GLOBALE : 550 bandes

SONDES FISH : Fournisseur CQE :
Télomère 5p : 2 mitoses analysées
Locus du Syndrome du cri du chat 5p15.2 : 2 mitoses analysées

FORMULE CHROMOSOMIQUE :

46,XX,del(5)(p15.?2). ish del(5)(pter-, CQEp15.2-)

CONCLUSION
Caryotype de type féminin avec 46 chromosomes. Présence d'une délétion de l'extrémité distale du bras p d'un chromosome 5 allant de l'extrémité télomérique jusque la bande 5p15.2, confirmée par la technique de FISH avec 2 sondes. Le point de cassure est donné sous réserve d'une caractérisation plus fine du remaniement par des techniques complémentaires.
Ce résultat est compatible avec les signes cliniques de l'enfant. La délétion du bras p du chromosome 5 emportant la région 5p15.2 s'accompagne de signes cliniques tels que notamment retard de croissance , dysmorphie faciale, microcéphalie, retard des acquisitions et un cri particulier en période néonatale qualifié de syndrome du Cri du Chat.
Une consultation de conseil génétique est nécessaire ainsi qu'une enquête familiale. Le caryotype des parents permettra de vérifier si ce remaniement est survenu de novo ou si il dérive d'une translocation familiale. Un diagnostic prénatal pourra être proposé lors d'une future grossesse.

Dr …….

Cas 2

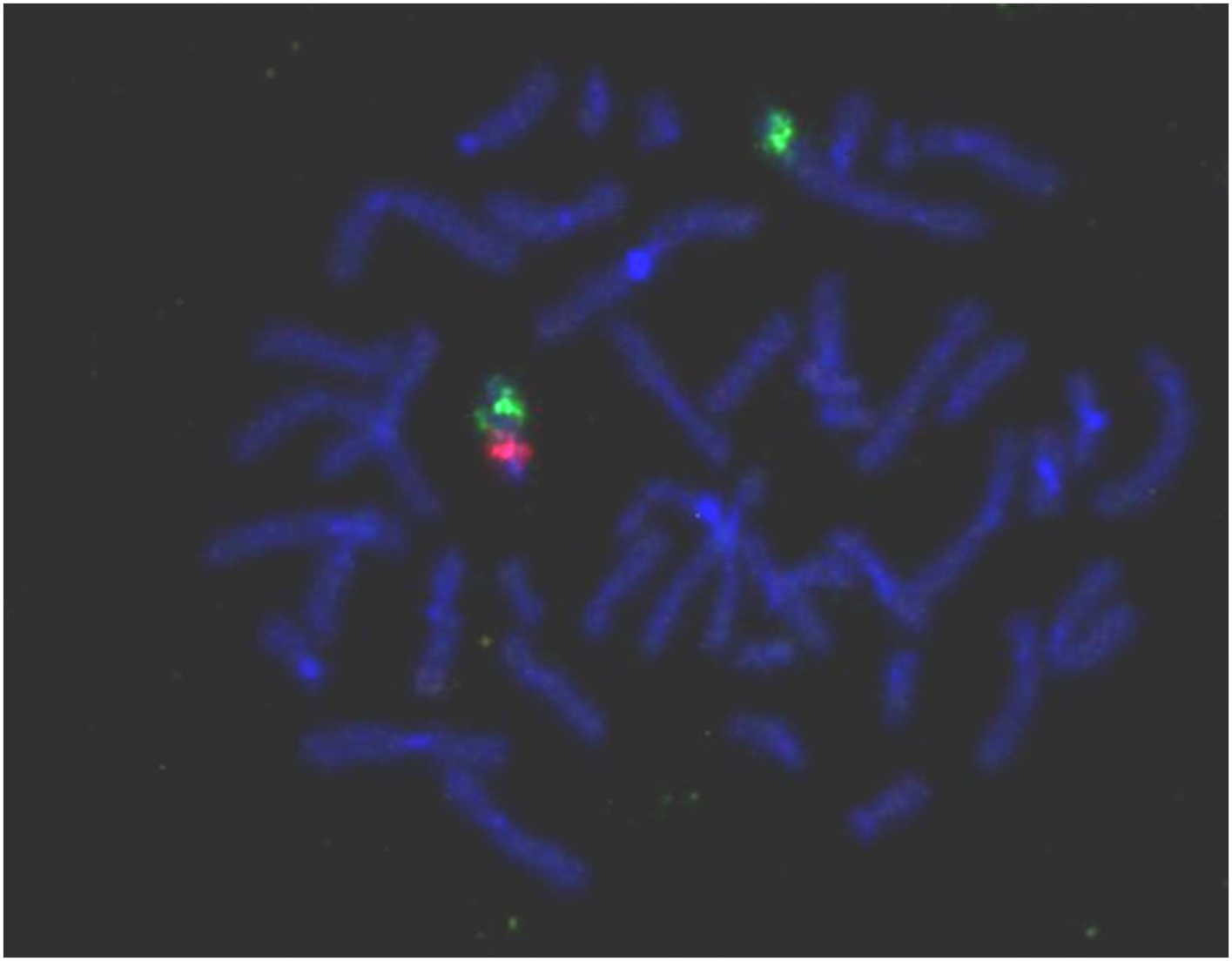
Anomalie de nombre

Niveau de résolution

- Mitose 1 : 400
- Mitose 2 : > 550 (550 accepté)
- Mitose 3 : 400
- Mitose 4 : 550

- Estimation globale du dossier : >550 (tenir compte des autres mitoses) mais 550 accepté

FISH *SNRPN*,15qter



FISH

- Point accordé si sondes wcp 6, wcp 15, sondes subtélomèriques 6qter et SNRPN
- Si autre(s) sonde(s) : 0 point
- Si une de ces sondes (ou toutes) plus autres sondes : 1 point mais faire un commentaire.
- Si sonde SNRPN oubliée pénaliser de 0,5 point

Formule

- Erreur majeure : Erreur sur le nombre, erreur de sexe, erreur sur les bras des chromosomes, omission du -15
- Erreur mineure : Erreur sur les points de cassure sur le bon bras, erreur de virgule,

- Pour la formule, les points de cassures acceptées vont de **6q25 à 6q27 et 15q11.2 à 15q13**

- **45,XX,der(6)t(6;15)(q27;q11.2),-15.ish der(6)t(6;15)etc.....**

- Le nom des sondes ou le fournisseur était supposé être CQE. Pas de pénalité sur le nom des sondes.

45,XX,der(6)t(6;15)(q27;q12),-15.ish der(6)(wcp6+,wcp15+,VIJyRM2158-,SNRPN-)
45,XX,der(6)t(6;15)(q26;q14),-15.ish der(6)t(6;15)(6PTEL48+,wcp6+,6QTEL54-,SNRPN-,wcp15+, D15S39
.nuc ish(6PTEL48x2,6QTEL54x1,SNRPNx1,D15S396x2)
45,XX,der(6)t(6;15)(q26;q11.2),-15.ish der(6)t(6;15)(q26;q11.2)(wcp15+,D6S2522-,SNRPN-,D15S936+)
45,XX,der(6)t(6;15)(q27;q13),-15.ish der(6)t(6;15)(q27;q13)(peinture du 6+,télomère du 6q-,microdélétion
15q11q13-,peinture du 15+)
45,XX,der6t(6;15)(q25;q13),-15.ish der(6)(WC6+,WC15+,SNRPN-)
45,XX,der(6),t(6;15)(q27;q11).ish der(6),t(6;15)(WCP6+,WCP15+,6qter-, SNRPN-)
45,XX,der(6)t(6;15)(q2?7;q13),-15[16].ish der(6)t(6;15)(wcp6+,wcp15+,6q27-,SNRPN-)[?]
45,XX,-15,der(6)t(6;15)(q27;q11).ish der(6)t(6;15)(pter+,wcp6+,qter-; D15Z1-,SRNPN-,UBE3A-,wcp15+)
45,XX,der(6)t(6;15)(q27;q11.2),-15[15].ish der(6)(wcp6+,D6S2523-,wcp15+,SNRPN-)
45,XX,-15,der(6)t(6;15)(q26;q12)[16].ish der(6)t(6;15)(wcp6+,tel6q-,SNRPN-,wcp15+)
45,XX,der(6)t(6;15)(q26;q12),-15.ish der(6)t(6;15)(RH40931+,wcp6+,D6S2523-,SNRPN-,wcp15+)
45,XX,der(6)t(6;15)(q26;q13).ish der(6)(wcp6+,D6S2522-;SNRPN-,wcp15+),-15
45,XX,der(6)t(6;15)(q27;q11.2),-15.ish der(6)t(6;15)(q27;q11.2)(6ptel48+, WCP6+, D6S2522-, SNRPN-,
WCP15+)
45,XX,der(6)t(6;15)(q26;q11.2),-15.ish der(6)t(6;15)(wcp6+,wcp15+)
45,XX,der(6)t(6;15)(q26;q13),-15.ish der(6)t(6;15)(q26;q13)(wcp6+,wcp15+,subtel6q-,SNRPN-)
45,XX,der(6)t(6;15)(q26;q13),-15.ish der(6)t(6;15)(WCP6+,tel6q-,PW-AS-,WCP15+)
45,XX,der(6)t(6;15)(q26;q13q14).ish del(15)(q11q13q11q13)(SNRPN-)[n].nuc ish(SNRPNx1)[n']
45,XX,t(6;15)(q27;q12).ish t(6;15)(WCP6,WCP15;WCP15,WCP6,SNRP-)
45,XX,der t(6;15)(q27;q11.2),-15.ish der t(6;15)(q27;q11.2)(wcp6+,6qter-,wcp15+,PW-AS-)
45,XX,der(6)t(6 ;15)(q27;q14),-15.ish der(6)(6ptel+,6qtel-,PW/AS-,WCP6+,WCP15+)
45,XX ,der (6)t(6 ;15)(q25 ;q13),-15.ish der(6)t(6 ;15)(wcp6+, q26-,wcp15 +)
45,XX,der(6)t(6;15)(q27;q12),-15.ish der(6)(wcp6+,wcp15+,VIJyRM2158-,SNRPN-)
45,XX,der(6)t(6;15)(q27;q12),-15.ish der(6)(wcp6+,GS-57H24-,wcp15+,SNRPN-)

45,XX,der(6)t(6;15)(q25.3~q26;q11.3),-15,21ps+.ish der(6)t(6;15)(wcp6+,6qtel-,PWS-,wcp15+)
45,XX,der(6)t(6 ;15)(q26 ;q13),-15,21pss.ish der(6)(WCP6+,BAC 6q-,D15Z1-,SNRPN-,WCP15+).nuc
ish(D15Z1,SNRPN)x1[N]

Diversité des formules cas 2

45,XX,der(6)t(6;15)(q26;q12),-15[16].ish **der(6)**(wcp6+,wcp15+,VIJyRM2158-,D15Z1-,SNRPN-,PML+)

45,XX,der(6)t(6;15)(**q13.1**;q26),-15 .ish der(6)t(6;15)**(q13.1;q26)**(wcp6+**,**D6S2523-,SNRPN-,wcp15+)

45,XX,der(6)t(6;15**)(q27 ; q11.2),-**15. ish der(6)(wcp6+, qtel-, SNRPN-, wcp15+)

45,XX,der(6)t(6;15)(q27;q12),-15.ish der(6)(wcp6+,wcp15+,6qtel-,SNRPN-)

Mieux vaut faire une CGH array plutôt que 4 FISH…

45,XX,der(6)t(6;15)(q25.3;q11.2),-15.ish der(6)t(6;15)(q25.3;q11.2)(wcp6+,wcp15+,VIJyRM2158-,D15S10-)[10]

Une CGH array devra être réalisée…

45,XX,der(6)t(6;15)(q25.3;q11.2),-15.ish der(6)t(6;15)(6qter-,**PW-AS-)**

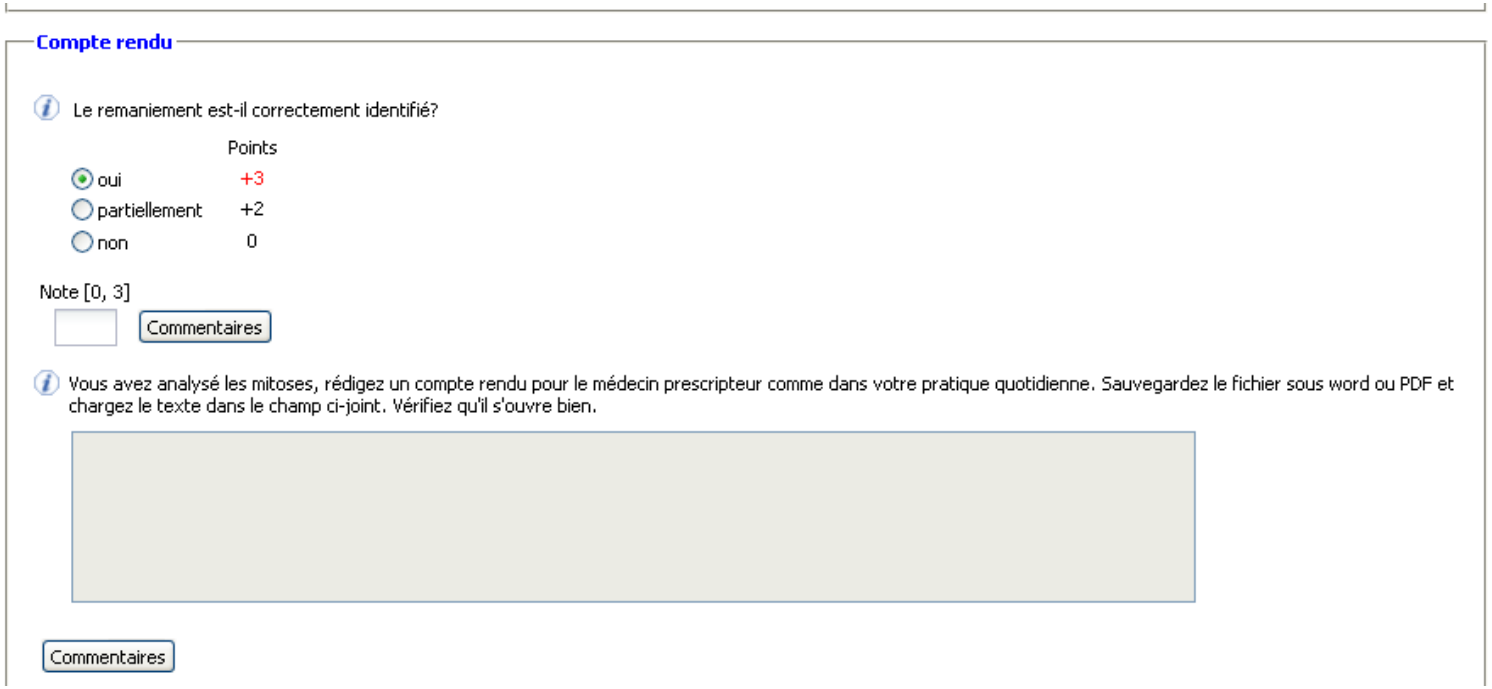
45,XX,der(6)t(6;15)(q26;q12),-6,-15

45,XX,der(6)t(6;15)(q27;q13),-15.ish der(6)t(6;15)(**wcp4+,** VIJ2yRM2158 -,SNRPN-,D15S10-,wcp15+)

45,XX,der(6)t(6;15)(q27;q12),-15.ish **der(6)(telq-),del(15)(q11.2q11.2)(SNRPN-)**

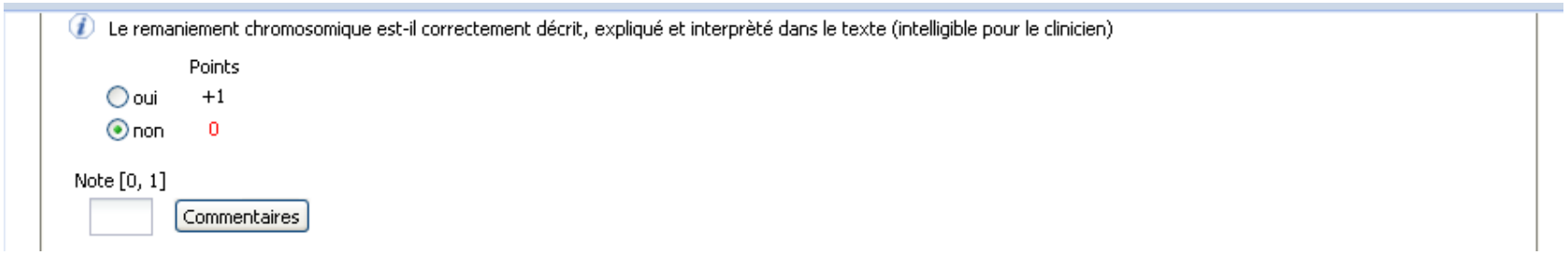
45,XX,**der(6;15**)(6pter->6q24::15q12).ish t(6;15)(wcp6+,tel6q-,del(15)(q11.2q13)(SNRPN-D15S10-**)**,wcp15+)

Compte rendu



Mettre 3 points si la translocation entre les deux bras longs des chromosomes 6 et 15, la délétion de SNRPN et la perte du 15 ont été vus

Identification correcte du remaniement



Pour mettre 1 point il faut 3 des 5 items suivants :
- 45 chromosomes
- translocation réciproque ou dérivé de translocation réciproque
- apparemment déséquilibrées
- bras longs chromosome 6
- bras longs chromosome 15

Possibilité de mettre des demi-points

Commentaire

Pour avoir 3 points, il faut
Outre la description de l'anomalie évaluée avant,
- mentionner que l'anomalie a été confirmée en FISH,
- qu'elle est homogène,
- dire qu'il y a une délétion 6qter
- dire qu'il y a une délétion 15q proximale emportant le locus *SNRPN*
- que la clinique est **compatible** avec l'anomalie vue
- description courte du syndrome de Prader Willi
- notion de conseil génétique
- possibilité de **DPN** lors d'une prochaine grossesse.

3 points si 6 ou 8 de ces critères présents
2 points si 4 ou 5
1 point si 2 ou 3
0 si < 2

Exemple d’un commentaire sur un dossier soumis à l’EEQ

Dr CQE
Adresse

Prescripteur : Dr CQE

Ville, le 10/11/2011

Enfant Delphine V né(e) le 12/05/2011
Prélèvement : **Sang sur héparine du 17/10/2011**
Date de réception : 17/10/2011

Indication : Hypotonie majeure et dysmorphie faciale

CYTOGENETIQUE CONSTITUTIONNELLE

Référence : xxxxxxxxx

16 mitoses ont été observées en techniques de bandes GTG, RBG, 4 caryotypes ont été établis.

L'étude cytogénétique a montré une **formule chromosomique féminine homogène déséquilibrée à 45 chromosomes** à la résolution globale de 550 bandes (selon la nomenclature ISCN 2009) :

45,XX,der(6)t(6;15)(q26;q14),-15.ish der(6)t(6;15)(6PTEL48+,wcp6+,6QTEL54-,SNRPN-,wcp15+, D15S396+)
.nuc ish(6PTEL48x2,6QTEL54x1,SNRPNx1,D15S396x2)

Mise en évidence d'un chromosome **dérivé du chromosome 6 issu d'une translocation entre les chromosomes 6 et 15 avec points de cassure en 6q26 et 15q14** et de la **perte du dérivé du chromosome 15**.

Les études complémentaires par FISH avec les sondes télomériques des chromosomes 6 et 15 et la sonde 15q11q13 montrent une délétion 6qter et une délétion au locus 15q11q13. Les sondes totales des chromosomes 6 et 15 excluent l'implication d'un autre chromosome.
Il existe donc une monosomie partielle de la partie terminale du bras long du chromosome 6 et une monosomie partielle du chromosome 15 touchant la région 15q11q13 impliquée dans le syndrome de Prader-Willi / Angelman. Ce résultat est concordant avec les signes clinques observés, en particulier l'hypotonie majeure.
Une étude des caryotypes parentaux est nécessaire afin de rechercher un éventuel remaniement équilibré. Il est nécessaire de déterminer l'origine parentale de la délétion par biologie moléculaire (étude du profil de méthylation), des prélèvements sur EDTA de l'enfant et de ses parents sont donc nécessaires.
Une consultation de conseil génétique est nécessaire. Un diagnostic prénatal doit être proposé en cas de projet parental.

Dr X

Difficultés

Divers

- Demande d'un délai plus long pour la soumission et l'expertise
- Problèmes de connexions
- Discussion sur les dates à mettre sur le compte rendu (délai de rendu)

E.C.A. - EUROPEAN CYTOGENETICISTS ASSOCIATION NEWSLETTER No. 29 January 2012

GENERAL GUIDELINES

Version 2.0

The report should include the following information, where applicable to the test:

- clinical indication of test *e.g.* chromosome analysis or FISH or microarray;
- date of referral and/or date of receipt and date of report;

Gestion des images

- **Métasystem**
- Perte des noms au téléchargement dans métasystèmes, Bugs de caryotypage avec le logiciel
- Les images sont de très grande taille et rendent la manipulation des chromosomes sur Ikaros difficile.
- **Applied-Cytovision**
- Nécessité de convertir toutes les images en TIFF pour le système Applied.
- Les consignes ne sont pas assez précises pour télécharger les images dans cytovision. Extrèmement chronophage.
- **Problème aussi avec Leica**

FISH

- Cas 1
  - Faire de la peinture ?
  - Indication FISH ?
  - Si FISH non faite ?
  - Mettre les images de FISH
  - Indiquer le nombre de mitoses et noyaux analysés. A mettre dans la formule ?

Guide Bonnes pratiques page 24

3.4. Recommandations en cas d'anomalie de structure (à l'exception des translocations robertsoniennes).

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.

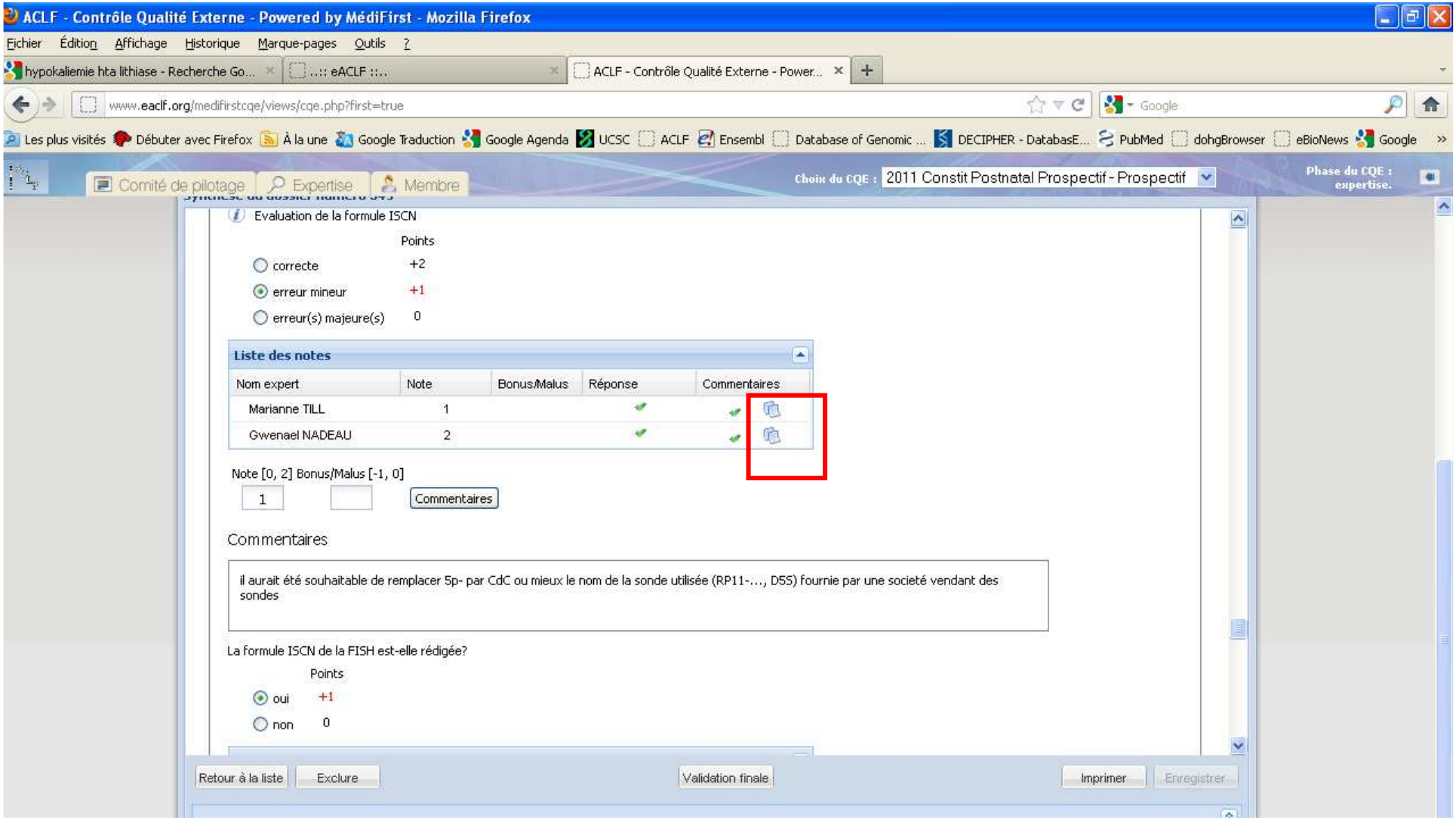
Dans le cadre d'une anomalie familiale, le nombre et les partenaires impliqués doivent avoir été vérifiés sur un porteur de l'anomalie familiale. Si existent des signes cliniques, les techniques de cytogénétique moléculaire doivent confirmer qu'il s'agit, à ce niveau de résolution, d'un remaniement semblable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

Non conformité CQE

- Dossier sans CR
- Dossier avec Ville, nom médecin,..

- Pénalités non-conformité CQE.

Progrès


ACLF - Contrôle Qualité Externe - Powered by MédiFirst - Mozilla Firefox
Fichier Édition Affichage Historique Marque-pages Outils ?
hypokaliemie hta lithiase - Recherche Go...
..:: eACLF ::..
ACLF - Contrôle Qualité Externe - Power...
www.eaclf.org/medifirstcqe/views/cqe.php?first=true
Les plus visités Débuter avec Firefox À la une Google Traduction Google Agenda UCSC ACLF Ensembl Database of Genomic ... DECIPHER - DatabasE... PubMed dohgBrowser eBioNews Google
Comité de pilotage
Expertise
Membre
Choix du CQE : 2011 Constit Postnatal Prospectif - Prospectif
Phase du CQE : expertise.
Evaluation de la formule ISCN
Points
correcte +2
erreur mineur +1
erreur(s) majeure(s) 0
Liste des notes
Nom expert
Note
Bonus/Malus
Réponse
Commentaires
Marianne TILL 1
Gwenael NADEAU 2
Note [0, 2] Bonus/Malus [-1, 0]
1
Commentaires
Commentaires
il aurait été souhaitable de remplacer 5p- par CdC ou mieux le nom de la sonde utilisée (RP11-..., D5S) fournie par une societé vendant des sondes
La formule ISCN de la FISH est-elle rédigée?
Points
oui +1
non 0
Retour à la liste
Exclure
Validation finale
Imprimer
Enregistrer

Discussion

Amélioration

Proposition

pour le CQE 2012 ?