



GENOSTASE



OBJECTIFS

- Réaliser l'étude moléculaire d'un grand nombre de pathologies hémorragiques et thrombotiques constitutionnelles
- Harmoniser les pratiques des laboratoires de biologie moléculaire
- Proposer des recommandations professionnelles, y compris d'assurance qualité pour l'accréditation
- Assurer une veille scientifique, technologique, réglementaire et bibliographique
- Représenter l'hémostase aux réunions nationales en rapport avec la génétique médicale (agence de la biomédecine, HAS,...)

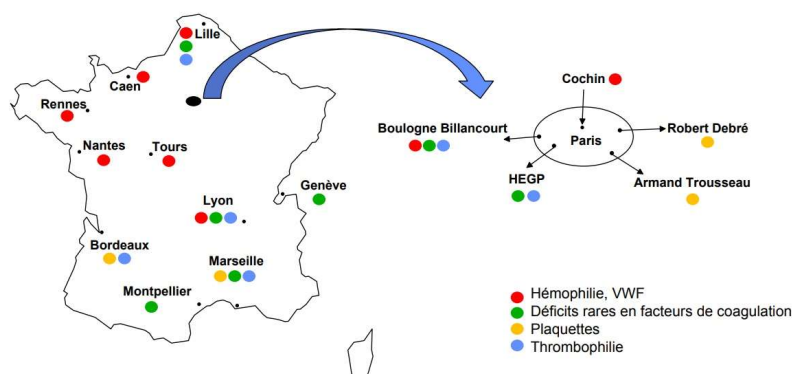
COORDINATEURS



Christine Vinciguerra	christine.vinciguerra@chu-lyon.fr
Pierre Boisseau	pierre.boisseau@chu-nantes.fr
Cyril Burin des Roziers	cyril.burindesroziers@aphp.fr
Mathilde Frégnigny	mathilde.fregnigny@chu-lyon.fr
Muriel Giansily-Blaizot	m-giansily@chu-montpellier.fr
Manal Ibrahim	manal.ibrahim@ap-hm.fr
Laetitia Mauge	laetitia.mauge@aphp.fr
Pierre Suchon	pierre.suchon@ap-hm.fr
Anne Vincenot	anne.vincenot@aphp.fr
Christophe Zawadzki	christophe.zawadzki@chu-lille.fr

PROJETS

PRESENTATION: Réseau de 15 laboratoires couvrant l'ensemble du territoire pour toutes les pathologies de l'hémostase (liste détaillée disponible avec le QR code ci-dessus)



VIE du Groupe

- **Ateliers bisannuels** d'échanges médicaux, biologiques et génétiques (12ème atelier en novembre 2023)
- **Echanges Inter-Laboratoires génotypage** : hémophilie (tous les 2 ans), thrombophilie rare, pathologies plaquettaires et déficits rares (tous les ans)
- **Nombreuses discussions** au fil de l'eau de dossiers patients, **échanges d'expérience** sur des variants inconnus, problèmes techniques,...(visio, mails, téléphone)

TRAVAUX ET PROJETS

Participation au volet génétique de la version 3 du Réseau France Coag

- Structuration des données génétiques (V2 ancienne ne répondant plus aux standards internationaux)
- Accord de l'EAHAD pour disposer de bibliothèques de variants des bases **EAHAD F8 et F9**
- Préparation de la migration des données (vérification des données intégrées, identification des données non intégrées et définition des actions à mener pour une intégration manuelle)

Enrichissement des bases de données EAHAD avec les variants des laboratoires du réseau Génostase

- Etude pilote pour les gènes **F7, F10 et F5**
- Contraintes réglementaires et éthiques en cours de résolution

Décryptage de la classification des variants, au regard des recommandations internationales (HGVS/Clingen)

Plan France Médecine Génomique 2025: depuis 2021, analyse d'une quinzaine de génomes pour la pré-indication "pathologies de l'hémostase" sur les LBM-FMG SeqOIA et AURAGEN par des biologistes interpréteurs du réseau Génostase

PUBLICATIONS



- Recommandations professionnelles ANPGM** (arbres décisionnels et stratégie de génotypage des pathologies hémorragiques (<https://anpgm.fr/arbres.decisionnels/>))
- Classification des variants** : *Experience of interpreting F8 missense variants using F8-specific variant interpretation guidelines published by the ClinGen Coagulation Factor Deficiency Expert Panel.* Jourdy Y, Poster ISTH Bangkok 2024
- Echange Inter-Laboratoires**: *Organisation d'un Echange Inter-Laboratoires bisannuel "NGS hémophilie" par le réseau national GENOSTASE.* Fretigny M, Poster CFH Lille 2024

CONCLUSION

N'hésitez pas à nous contacter!

Prochains évènements :

- Réunion du groupe de travail au CFH Lille 2024
- Prochain atelier en novembre 2025 : cliniciens et biologistes sont les bienvenus!

