



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, ANPGM, ...)

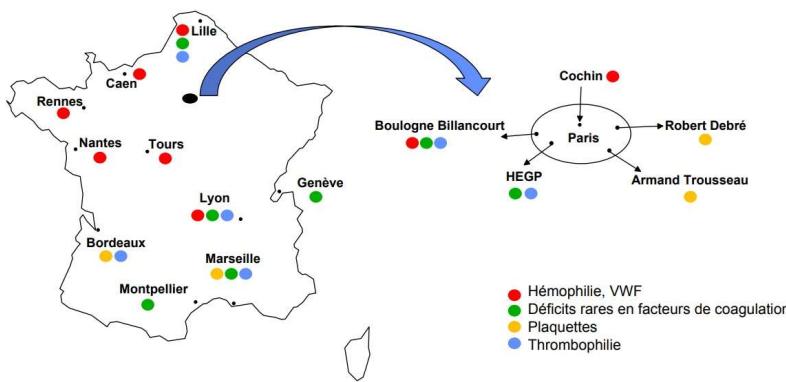
COORDINATEURS



Christine Vinciguerra	christine.vinciguerra@chu-lyon.fr
Pierre Boisseau	pierre.boisseau@chu-nantes.fr
Cyril Burin des Roziers	cyril.burindesroziens@aphp.fr
Mathilde Frétiligny	mathilde.fretigny@chu-lyon.fr
Muriel Giamsily-Blaizot	m-giamsily@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

PRÉSENTATION: 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
- Echanges Inter-Laboratoires génotypage : hémophilie (bisannuel), thrombophilie rare et déficits rares, pathologies plaquettaires (annuel)
- Nombreuses discussions au fil de l'eau de dossiers patients, échanges d'expériences sur des variants inconnus, problèmes techniques, ... (visio, mails, téléphone)

TRAVAUX ET PROJETS

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

- Vérification et intégration des variants non connus dans le référentiel

Bases de données EAHAD:

- Modernisation de l'architecture des bases EAHAD, prise en compte de plusieurs variants sur différents gènes pour un même déficit .
- En plus des gènes **F5, F7, F8, F9, F10, F11** déjà disponibles, les 3 gènes codant le fibrinogène **FGA, FGB et FGG** sont à l'honneur et en perspective les deux gènes codant le FXIII (**F13A1 et F13B**).

Evaluation des panels NGS par la HAS (projet)

Plan France Médecine Génomique 2025: depuis 2021, analyse de 25 génomes pour la pré-indication "Pathologies de l'Hémostase" sur les LBM-FMG SeqOIA et AURAGEN par des biologistes interpréteurs du réseau Génostase (Auragen : 10 dont 1 résolu, SeqOIA : 15 dont 1 résolu).

PUBLICATIONS

Recommandations professionnelles ANPGM (arbres décisionnels et stratégies de génotypage des pathologies hémorragiques (<https://anpgm.fr/arbres.décisionnels/>)

Bilan des activités du réseau GENOSTASE : en grande augmentation => allez voir le poster 124

Bilan des prescriptions d'études génétiques dans les déficits rares en facteurs de la coagulation : résultats de l'enquête commune des GT Génostase et Déficits rares allez voir le Poster n° 115

CONCLUSION

N'hésitez pas à nous contacter !

Prochain évènement : 13ème atelier le jeudi 27 novembre 2025 (Amphi Dausset, Hôpital Cochin) : cliniciens et biologistes sont les bienvenus !