



GENOSTASE



OBJECTIFS

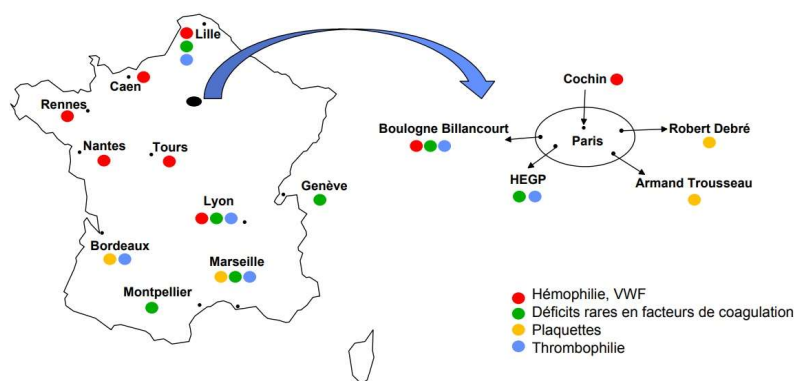
- Réaliser l'étude moléculaire d'un grand nombre de pathologies hémorragiques et thrombotiques constitutionnelles
- Harmoniser les pratiques des laboratoires de biologie moléculaire
- Proposer des recommandations professionnelles, y compris d'assurance qualité pour l'accréditation
- Assurer une veille 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.burindesroziers@aphp.fr
Mathilde Frétny	mathilde.fretigny@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

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
- **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 interprétateurs 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.decisionnels/>))

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 Déficit 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, Hopital Cochin) : cliniciens et biologistes sont les bienvenus !