



11-13
SEPT.
2024

LILLE
GRAND PALAIS

CONGRÈS FRANÇAIS d'HÉMOSTASE



Restitution des groupes de travail Réseau Génostase



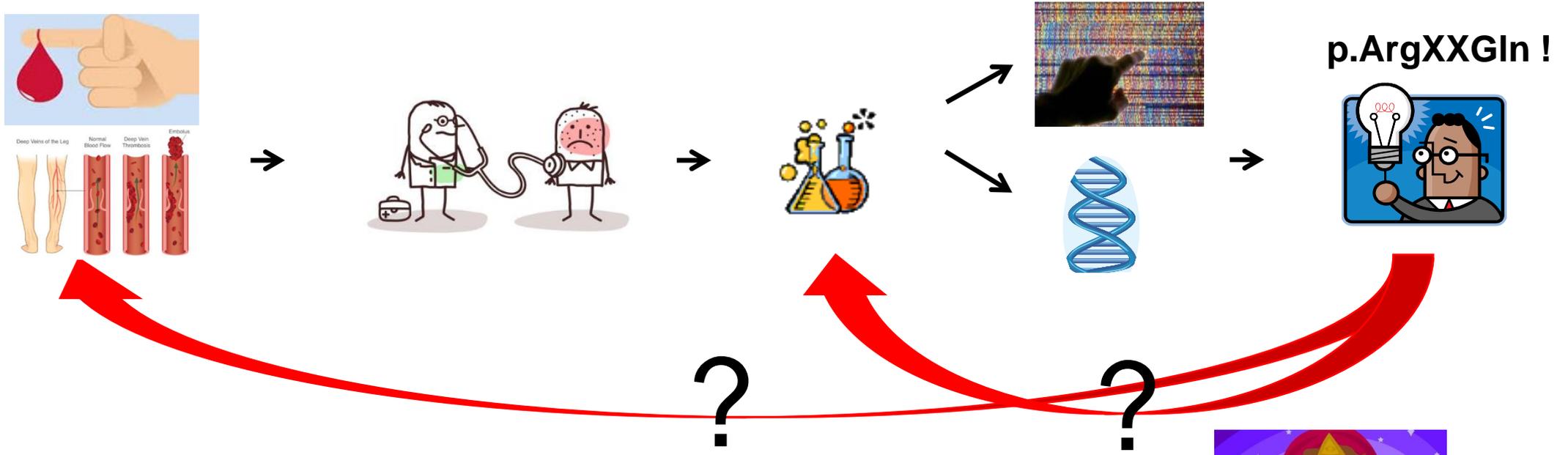
GENOSTASE

*« Le casse-tête de la classification des variants moléculaires
et de la prédiction de leurs effets cliniques »*

Christine Vinciguerra et Christophe Zawadzki

Lille, le 11/09/2024

Le casse-tête de la classification ACMG des variants détectés...



- ACMG 1 bénin
- ACMG 2 probablement bénin
- ACMG 3 incertain
- ACMG 4 probablement pathogène
- ACMG 5 pathogène

Score ACMG = une boule de cristal??



American College of Medical Genetics and Genomics and the Association for Molecular Pathology (Richards S, *Genet Med* 2015)

Quelques difficultés pour classer les variants

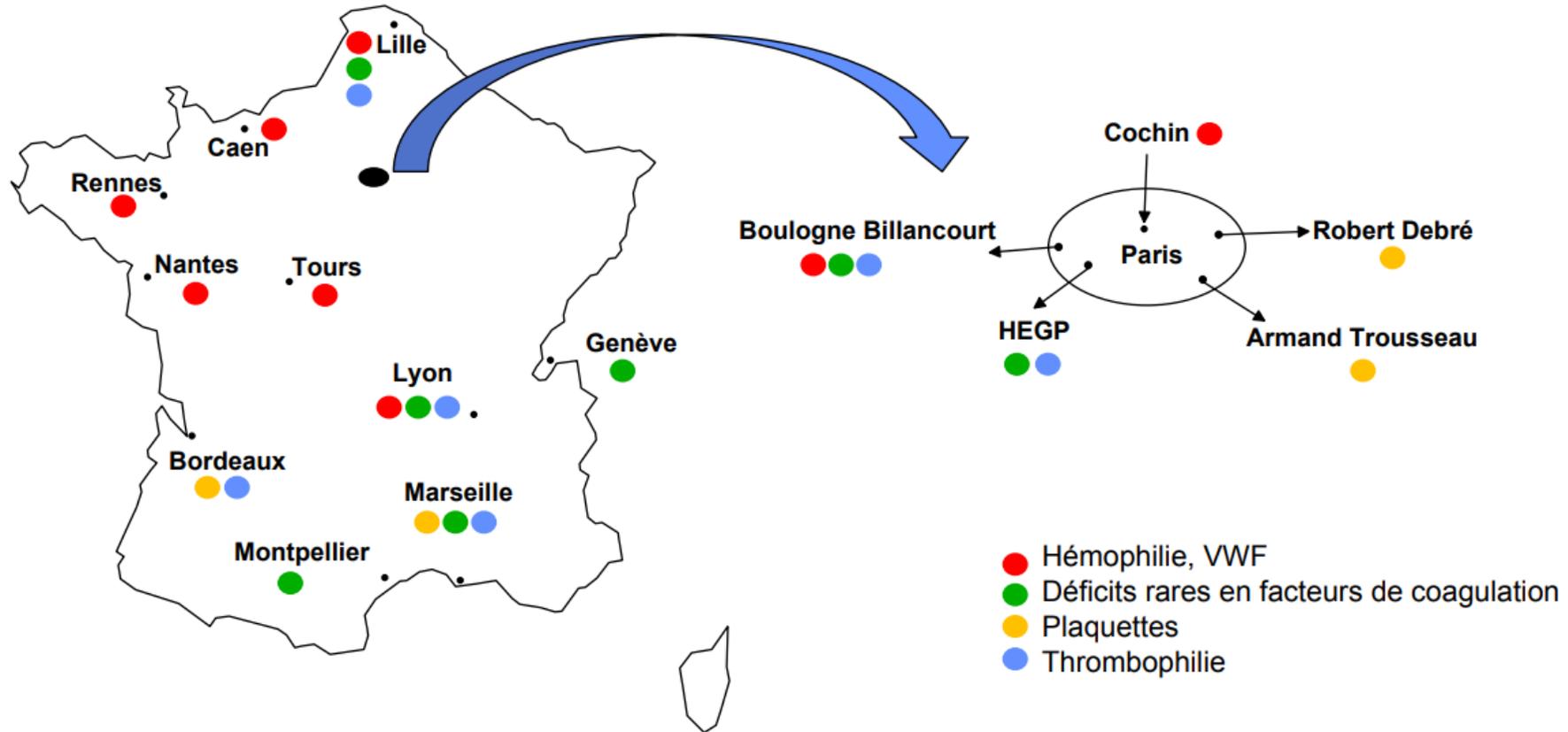
- Plusieurs recommandations / consignes pour ce classement=
 - initialement ACMG
 - Adaption dans le cadre de l'hémophilie= ClinGen
 - Les modifications de définition de critères = plutôt intéressants
 - MAIS, les modifications de la combinaison des critères = très restrictifs, avec des difficultés d'arriver à classer en 4 ou 5 des variants pourtant bien connus

Des exemples de variants à problème discutés durant notre séance de travail

- Thrombopénie
- Maladie de Willebrand
- Hémophilies A et B
- Déficit en FVII
- Thrombophilie rare

Conclusion: la classe du variant est une probabilité pour expliquer les anomalies biologiques du patient, mais pas en relation directe et systématique avec sa clinique

Un réseau national de 15 laboratoires pour la génétique des pathologies plaquettaires, de la coagulation, de la fibrinolyse et de la thrombophilie



<https://sfth.fr/genostase/>