



<http://www.eACLF.org>

XXXI^{ème} Bulletin de l'Association des Cytogénéticiens de Langue Française

Mars 2020 (Bilan d'activité 2019)

Sommaire

- I. Editorial du Président.**
- II. CR de l'Assemblée Générale de 2019 à Cochin**
- III. Bilan d'Activité Scientifique**
 - Journée**
 - Assises de Génétique à Nantes**
- IV. Etudes collaboratives**
- V Groupes de travail**
- VI. Evaluation Externe de la Qualité**
- VII Formation**
- VIII. Bulletin d'inscription**
- IX. Annexes**

I. Editorial du président

Le conseil d'administration de l'ACLF, vous souhaite ses meilleurs vœux, sur le plan personnel et professionnel, pour l'année 2020.

Au cours de l'année 2019, différents projets ont été menés :

- Durant l'année écoulée les membres du bureau ont participé aux commissions organisées par l'ABM (Recommandations pour le plan PEGH, commissions GT et CMS (comité médical et scientifique : les données incidentes), la HAS (ACPA en oncologie).
- L'ACLF a été auditée auprès de l'assemblée nationale et du sénat pour la révision des lois de Bioéthique.
- Le guide de bonne pratique pour le DPNI T21 a été mis à jour et diffusé.
- Le guide de bonne pratique pour la cytogénétique dans sa globalité a été révisé et sera mis très prochainement en ligne en octobre 2019 ? (déjà fait ? ou en 2020 ?). Les modifications ont fait l'objet d'une journée thématique le 20 novembre.

Concernant le **GFCH**, en plus de sa participation au guide de bonne pratique en Hématologie, il a publié 3 études collaboratives dans des revues d'Hématologie internationales majeures (Haematologica, Am J Hematol, Blood). L'article publié dans Blood (revue N°1 en Hématologie) a bénéficié d'un commentaire de l'éditeur. Enfin un commentaire du groupe sur les recommandations sur les analyses cytogénomiques dans les hémopathies malignes a été publié en fin d'année dans Leukemia.

Réseau Achro-Puce : L'ACLF a soutenu le réseau ACHROPUCE coordonnée par V Malan secondée par C Roowrick.

Réseau NGS Diag : L'ACLF a participé aux réunions du réseau NGS Diag, coordonné par J Muller, dont la 3ème journée scientifique « 3D Genome in Human Health & Science: an Update » qui a été reportée au vendredi 29/05/2020 pour cause de grève des transports.

L'ACLF a soutenu l'ATLAS de Génétique géré par JL Huret (nouveau site : <http://www.atlasgeneticsoncology.org>).

L'ACLF est représentée dans les filières **AnDDI-Rares** et **Déficiences**.

Les bulletins de l'ACLF avec les actions menées et les études collaboratives sont en lignes sur le site web.

Au programme de l'année 2020 :

- **Les Assises de Génétique de Tours** du 21 au 24 Janvier organisées par A Toutain et son équipe.
- **Le congrès conjoint avec l'ATC se déroulera du 17 au 18 septembre 2020 pour l'ACLF**. Il se tiendra à **Grenoble** organisé par **C Coutton** et son équipe. Nous vous y attendons nombreux. Des points d'actualités y seront débattus, de la loi de Bioéthique à la cytogénomique, en passant par la question de la sécurité des réseaux sociaux pour les familles de patients avec des anomalies chromosomiques, et les conséquences de l'édition du génome.

Nous vous rappelons notre appel à candidature pour **l'organisation du congrès 2022**.

Nous rappelons notre souhait de soutenir l'enseignement de notre discipline.

Le conseil d'administration se propose également de lancer un appel d'offre pour **soutenir des projets de recherche** en lien avec nos activités de cytogénétique.

Nous vous proposerons enfin une journée thématique dont la date reste à définir.

L'année 2020 sera celle du démarrage des premières plateformes du plan France Génomique 2025. Les interfaces se sont développées entre les équipes de cytogénétique et de génétique moléculaire pour l'interprétation des variants et pour l'organisation de la formation. La FST de génétique et médecine moléculaire a été mise en place pour les internes.

Renouvellement du CA : Une partie du conseil d'administration de l'ACLF sera renouvelée lors du prochain Congrès de Grenoble, de même que le bureau. N'hésitez pas à vous porter candidats.

journée du 18 décembre 2019 NGS Diag (annulée à cause des grèves)

La nouvelle adresse administrative de l'ACLF se situe chez le Pr C Coutton (**Unité fonctionnelle de génétique chromosomique** Pôle couple enfant - Département de génétique et procréation, CHU de Grenoble site Nord - Hôpital Couple-Enfant, Quai Yermolof - Cs 10217, 38043 GRENOBLE CEDEX 9)

Martine DOCO,
Présidente de l'ACLF,
Pour les membres du Bureau de l'ACLF

II. Compte rendu de l'Assemblée Générale le 20 11 2019 à Cochin

Assemblée Générale de l'ACLF

• Rapport moral

Réunions du bureau 2019 :

- CAS: 15 janvier, 20 mars, 16 mai et • Conf call 27 septembre
- Journée de l'ACLF: reproduction : faculté René Diderot • Lien avec les réseaux (Achropuce, DPNI, NGS Diag, etc...)
- Lien avec les sociétés savantes au travers de la FFGH
- Réunion interfilières pour le plan France génomique 2025
- Agrément DPNI Contact avec Mr DESROCHES
- Lettres au ministère de la santé: agrément des internes, DPI-A
- Audition assemblée nationale lois de bioéthique

• a. Nomenclature ACPA : Nathalie Auger

Rapport de l'HAS sur l'analyse sur puce à ADN en cancérologie Rapport du 18 septembre 2019

Etat des lieux • ACPA/CGHa en oncohématologie avant le constit

- Analyse de la littérature : pas de RBP qui permettent ni de déterminer l'intérêt de l'ACPA dans la stratégie diagnostique, pronostique et/ou thérapeutique d'un ou plusieurs des cancers étudiés, ni a fortiori de situer la place de cet examen au regard des techniques plus classiquement utilisées.
- Choix d'évaluer six cancers évalués (inca) : les neuroblastomes, sarcomes, gliomes et LAL
- Audition de conseils nationaux professionnels

CNP audités

- CNP d'oncologie médicale (dont relève le Groupe sarcome français): Jean-Yves Blay, Directeur général du Centre de lutte contre le cancer Léon Bérard
- CNP d'hématologie (LAL, LAM et LLC): Marie-Christine Béné, service d'hématologie biologique, CHU de Nantes
- CNP de pédiatrie (dont relève la Société française de lutte contre les cancers et leucémies de l'enfant et de l'adolescent): • pour les neuroblastomes: Olivier Delattre, responsable de l'unité de génétique somatique du service de génétique oncologique de l'Institut Curie (Paris), • pour les LAL de l'enfant : Hélène Cavé, Hôpital Robert Debré (Paris), département de génétique • pour les LAM de l'enfant : Hélène Lapillonne, responsable du département d'hématologie biologique, Hôpital d'enfants Armand Trousseau (Paris)
- CNP de neurochirurgie pour les gliomes : Johan Pallud, service de neurochirurgie, centre hospitalier Sainte-Anne
- CNP de génétique clinique, chromosomique et moléculaire :Nathalie Auger, seule l'utilisation des puces de type SNP (Single Nucleotide Polymorphism) array est recommandée ; • l'évaluation, correspondent quasiment tous à des cancers rares, • une prise en charge des patients par des centres experts • la centralisation des analyses génétiques avancées par un nombre limité de laboratoires de référence disposant de compétences humaines et de moyens matériels suffisants et relevant a priori d'établissements de santé de type centres hospitalo-universitaires ou de lutte contre le cancer.

Et après

- Avis favorable de l'HAS ≠ prise en charge financière par la sécurité sociale
- Absence de RBP = préjudiciable • Demande à l'INCA de coordonner un travail afin d'établir des RBP • Besoin de participants pour rédiger ces RBP

Avis de la HAS ainsi que le rapport d'évaluation technologique relatifs à l'analyse chromosomique sur puce à ADN (ACPA) en cancérologie, validés par le Collège du 18 septembre 2019 et mis en ligne le 27 septembre dernier.

- Avis n° 2019.0053/AC/SEAP du 18 septembre 2019 du collège de la HAS relatif à l'inscription sur la LAP mentionnée à l'article L. 162-1-7 du CSS de la technique d'analyse chromosomique sur puce à ADN en cancérologie •
- Évaluation de l'analyse chromosomique sur puce à ADN (ACPA) en cancérologie - Rapport d'évaluation technologique

- les modalités de financement relèvent ensuite de l'assurance maladie et du Ministère de la santé, GIRAUD carole

Concernant le constitutionnel : démarrage de l'évaluation prévu pour janvier 2020. Cette information est disponible sur le site internet de la HAS à la page : https://www.has-sante.fr/jcms/p_3066998/fr/evaluation-de-la-technique-danalyse-chromosomique-sur-puce-a-adn-acpa-feuille-de-route

• b. DPC, CNP

Le CNP de Génétique clinique, chromosomique et moléculaire • a pour objet tout ce qui concerne la promotion de la qualité de l'exercice professionnel en génétique, • clinique chromosomique et moléculaire.

- missions : • mener une réflexion commune et indépendante sur l'évaluation et le suivi des pratiques professionnelles • la mise en place du DPC, l'accréditation de la qualité de la pratique professionnelle, l'évaluation des compétences. • coordination, élaboration et diffusion des recommandations et des référentiels • la labellisation des actions de formation et tout autre sujet relatif à la qualité des pratiques en génétique.

- Suite au départ de philippe Jonveaux nomination de bruno Leheup en 2017

- DPC: Développement Professionnel Continu CNP: conseil nationaux professionnels • N° de formation obtenu par la FFGH et utilisé par les associations de la FFGH

Problème : la FFGH est reconnue comme organisme de formation en DPC et ne peut pas apparaître en tant que tel comme membre du CNP. • Le point de vue du Ministère à cet égard est explicite et non négociable. • Le Dr Pascal PFISTER a proposé que la FFGH structure une association spécifique qui pourra solliciter le label d' « organisme de formation » sous un nom particulier « DPC-Génétique » ou autre titre, qui n'apparaîtrait donc pas dans le cadre de l'organigramme du CNP. • Il faudrait aussi que le règlement intérieur de la FFGH exclut de son bureau les membres du bureau de cet organisme comme actuellement le règlement intérieur proposé pour le CNP exclut comme président secrétaire général ou trésorier du CNP une personne exerçant l'une de ses fonctions au sein d'un organisme membre du CNP « nouveau statut »

Au final Nous avons proposé que la FFGH sorte du CNP pour garder son potentiel de formation

• c. Filières

Nous rappelons les liens avec les filières Anddi-Rares et Défiscience et associations de patients

• d. FFGH, NGS DIAG

FFGH

Activités autour des Assises de Génétique

- Relation avec le Syndicat professionnel UEMS
- Formation DPC
- Interaction avec le PNMR3
- Question du financement : quotisation des membres ?

NGS DIAG

Mise a disposition de documents validés par les sociétés savantes

journee du 18 décembre 2019 (annulée a cause des grèves repoussée au

• e. Assises de génétique

Réunion comité scientifique le 27 novembre

794 Abstracts ont été soumis cette année.

Parmi ces Abstracts, 437 abstracts ont été soumis pour une communication orale et 357 pour un poster électronique.

Pas de poster sur papier

• 2. Bilan financier et nouveaux membres : I Luquet

Situation financière au 31 août 2019

- Réserve au 31 août 2019 : 206 503 € • Résultat de l'année 2018-2019 : 50 268 € (bénéfice)
- Réserve au 31 août 2018 : 203 326 € • Résultat de l'année 2017-2018 : 3 266 € (bénéfice)

Total capitaux propres: 256 770 €

Revenus

	2018-2019	2017-2018	2016-2017	2015-2016
Congrès	19 106 <i>1/3 pour l'ATC</i>	< 5 899 >	34 178	< 7 391 >
CQE	75 120 <i>relance sur les EEQ antérieures</i>	38 100	38 070	43 610
Cotisations	4 990	10 530	7 890	8 430
Divers	0	0	0	2 307
ABM	0	0	0	0
Cytogénétique constitutionnelle	0	0	0	0
Total	99 216	42 730	80 138	46 956



Membres de l'ACLF

- 163 cotisations à jour pour 2019
- 112 cotisations en attente pour 2019 dont certains retraités mais aussi beaucoup d'actifs !
- 23 membres sans règlement de cotisation depuis 3 ans
- Prévoir un inventaire et une mise à jour de la liste: changement de statut (nouveaux retraités?), radiation pour non paiement....

Nouveaux adhérents

BEAUMONT Marion: laboratoire Eylau (GFCC)
 DEHBI Hind: Casablanca (?)
 KUENTZ Paul: Besançon (GFCC)
 TAOUSSI Souad: Blida, Algérie (GFCH)
 COSTER Lucie: Toulouse (GFCH)
 JOUNI Dima: Antoine Béclère (GFCC)
 RIGOLLET Lauren: St Etienne (GFCH)

• 3. GFCH : Actualités : F Nguyen Khac, Lien avec l'ATLAS: N Auger

- A rejoint l'ACLF depuis 2008 • Groupe coopérateur de la Société Française d'Hématologie : -référentiels, enseignement -protocoles en Onco-Hématologie / pathologie -1 session de Cytogénétique Hématologique au congrès annuel ...
- Environ 100 membres (France, Belgique, Canada, Luxembourg, Maroc, Suisse)
- 3 réunions nationales/an (précédées de 3 réunions régionales/an) Etudes de dossiers Point sur une hémopathie Présentation d'articles, de cas cliniques Retour de congrès Bilan d'activité, EEQ, ... Travaux collaboratifs 72 publications référencées Pubmed (2/an depuis 1984)
- 3 publications
- 14 études en cours

- Arbres décisionnels par pathologie Pathologie Biologie 2004 Annales de Biologie Clinique 2016
- European recommendations and quality assurance for cytogenomic analysis of haematological neoplasms. K. A. Rack et al., Leukemia 2019
- > Réponse du GFCH : Recommendations for cytogenomic analysis of hematologic malignancies: comments from the Francophone Group of Hematological Cytogenetics (GFCH)

Atlas of Cytogenetics in oncology

Subvention annuelle sollicités de 5000€

- Rémunération d'une collaboratrice (Vanessa) 3 h par semaine, pour la réalisation de la version Journal (INIST) fortement téléchargée (<http://documents.irevues.inist.fr/handle/2042/15655>)

• nouveau site web: <https://atlasgeneticsoncology.usal.es/v2.2/> d'ici la fin de l'année, avec de nouveaux Editeurs en chef et "Editorial Board":

<http://atlasgeneticsoncology.org/BackpageAbout.html#EDITORIAL>

- et les articles qui paraissent à <http://documents.irevues.inist.fr/handle/2042/15655> désormais indexés/référencés par Scopus/Embase

Accord donné pour la subvention

• 4. Enseignement, DES et FST :

Rappel du soutien financier de l'ACLF pour l'enseignement de cytogénétique

Mercredis et DESC: S Romana,

- DIU: : P Vago,

Cytogénétique médicale : C Bilhou-Nabera, Pathologies chromosomiques acquises (Cytogénétique onco-hématologique et des tumeurs solides)

- FST D Sanlaville, MA Belaud Rotureau
- DES C Schluth

NB

• Diplôme Inter-Universitaires : Pathologies chromosomiques acquises (Cytogénétique onco-hématologique et des tumeurs solides) Dr Ch BILHOU-NABERA : Laboratoire d'Hématologie – Pr RAPHAEL Pavillon BROCA – 4ème étage, 78 rue du Général Leclerc, 94275 LE KREMLIN-BICETRE chrystèle est à st antoine • Tél. : +33 1 45 21 23 83, Fax : +33 1 45 21 28 47 Mail : chrystèle.bilhou-nabera@aphp.fr pas la bonne adresse ? • Renseignements et Inscriptions : M MALLET DE CHAUNY, Faculté de Médecine Paris Sud, 63 rue Gabriel Péri, 94276 LE KREMLINBICETRE ? • Tél. : 01 49 59 66 15, Fax : 01 49 59 66 17 • • EUROPEAN CYTOGENETICISTS ASSOCIATION (E.C.A.)

• European Advanced Postgraduate Course in Classical and Molecular Cytogenetics Director: Prof. Jean Paul Bureau, Montpellier/Nîmes – France • Université Paris-Descartes : Prof. Jean-Michel DUPONT, Laboratoire de Cytogénétique, Groupe Hospitalier Cochin, Saint Vincent de Paul, 123 Bd Port Royal, 75014 Paris, FRANCE • e-mail: jean-michel.dupont@cch.aphp.fr • Université de Montpellier / Nîmes : Prof. Thierry LAVABRE-BERTRAND, Laboratoire de Biologie Cellulaire et Cytogénétique Moléculaire, Faculté de Médecine MontpellierNîmes, Avenue Kennedy, 30900 Nîmes, France. e-mail: tlavabre@univ-montp1.fr

• 5. Révision guides de bonne pratique en cytogénétique, planning: P Kleinfinger, E Chapiro, N Auger

Cf réunion du matin

Le chapitre sur le Sperm FISH et le DPI Sont en cours de rédaction

Mise en ligne en 2020

• **6. Point EEQ et lien avec le COFRAC : JM Dupont, P Lochu**

Bilan des participations

CST	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018
LABO												
CONST												
IT	50	52	56	54	65	64	65	68	60	66	66	67
PVC			52	48	51	49	52	52	48	48	47	46
LA			48	54	53	57	60	60	53	55	51	53
SANG			53	53	61	63	62	62	58	59	54	55
ACPA					19							
HEMA					TEST	29	32	33	34	36 et 32 test en prénatal	36	39 pré et 39 post natal
TO	40	40	40	38	40	39	41	40	44	41	43	45

Attente des auditions pour le COFRAC mais pénurie d'auditeur.

Maintien du système de management de la qualité

• **7. Commissions auprès de l'ABM, bilan DPN ABM : C Coutton, P Kleinfinger**

Comité Médical et Scientifique

• **Présidente du CMS, collège PEGh: Pr A. Benachi (Béclère)**

• **27/12/2018: deux membres ACLF nommés: M. Doco Fenzy et C. Coutton**

• **4 réunions à l'ABM : • 12/02/19 • 26/03/19 (AO ABM 2019) • 05/09/19 • 19/11/19**

• **8. Révision des lois de bioéthique et audition : M Doco, F Vialard, MA Belaud –Rotureau**

Assemblée nationale audition 03 septembre 2019 a 19h

• Texte adopté en première lecture en octobre 2019

• Sénat audition 20 novembre puis 28 novembre à 8h30 • Texte voté en janvier 2020

• **9. Plan France génomique 2025 lien avec la cytogénétique : D Sanlaville**

Les plateformes de séquençage à haut débit SeqOIA et AURAGEN ont débuté leur activité diagnostique. • Création de 2 LBM de novo • 3 grands types d'indications • Cancer WGS /WES/RNASEq • Oncogénétique WGS • Maladies rares WGS • Actuellement pipeline pour détecter des SNV mais dans peu de temps utilisation de pipelines pour détecter les CNVs et SV équilibrés. • Discussion d'un double signature : biologiste avec l'agrément en génétique moléculaire et biologiste avec l'agrément en cytogénétique.

• **10. Point réseau Achropuce: V Malan**

Information sur le nouveau site : Site Achro-Puce : <http://acpa-achropuce.com/>

Demande de soutien financier à l'ACLF : accordé

• Mise en place partielle du site + formation + hébergement du site: 890 euros

• Dans l'avenir, mise à jour et hébergement du site:

• « Autonomie » car format wordpress, facile d'utilisation

• 3 journées / an avec le webmaster Lucas Montenoise : 750 euros / an

• Hébergement du site: Fascomet : environ 9 euros / mois soit 108 euros / an

• **11. Renouvellement partiel du bureau** : C Missirian

Membres sortants

• Nathalie AUGER (vice-président) • Marc-Antoine BELAUD-ROTUREAU • Martine DOCO-FENZY (président) • Pascale KLEINFINGER (vice-trésorière) • Philippe LOCHU • Chantal MISSIRIAN (secrétaire adjoint)

Membres

Charles COUTTON (secrétaire général) • Vincent GATINOIS • Nicolas GRUCHY • Christine LEFEBVRE • Isabelle LUQUET (trésorier) • Florence NGUYEN KHAC

• **12. Congrès en 2020 à Grenoble** : C Coutton

Contrat avec Mr Ginestet

• Thématiques:

- Épigénomique - Intelligence artificielle - Bioéthique - Edition du génome - CNVs de pénétrance incomplète et expressivité variable (DPC) - Actualités en oncohémato, DPN, DPI, DPNI, cytogénomique...

• Orateurs confirmés:

- Daniel Vaiman (Cochin) - Alexandre Reymond (UNIL) - Saadi Kochbin (IAB, Grenoble) - Thierry Soussi (UMPC, Paris) - Olivier Elemento (Englander Institute) - Phillipe Berta (député) - Asso APAC - ...

• **13. Prochain Congrès en 2022**, (Toulouse ?) candidatures future

• **14. Site Web / Cyril SARRAUSTE**

Nouveau site : Plus moderne, plus visuel, plus convivial • Actualités (congrès, offres, news) dès la page d'accueil • Navigabilité plus « user friendly » • Un intranet plus interactif (infos réservées aux membres) • Un forum intégré (avec une seule connexion intranet et forum) • Une mise à jour plus réactive et personnalisable • 100% gérable à distance, en temps réel par personnes autorisées • Accès (et mises à jour) facilités pour les composantes (GFCH ...) • Gestion simplifiée et personnalisée des membres, groupes ... • Interface et gestion des EEQ non modifiés (identiques à l'actuel)

III. Bilan d'Activité Scientifique

Journée thématique ACLF: le Mercredi 20 novembre 2019

Matinée consacrée à la présentation de la révision des Guides de Bonne Pratique en Cytogénétique.

Cf document mis en ligne sur le site de l'ACLF

Journée interfilière : 24 Septembre 2019 sous l'égide de la FFGH

Matinée

□ 10h : Discours d'accueil (Organisateurs) 5 min

- 10h 05: Nouvelles des plateformes: organisation de la prescription au rendu (D Sanlaville et M Vidaud) 30 min
- 10h35 : Qui prescrit? Qui rend? Retour d'enquêtes (L Faivre) 20 min
- 11h05 :Actualités -La mise en place du CAD, où en est-on? (F Lethimonnier) 30 min
- 11h35:Réflexionsmenéesparles8filèresetGGCconcernéesdanslamiseenplace des1èrespré-indications: BRAIN-TEAM(O Boespflug-Tanguy),Cardiogen(P Richard, G Millat), FAI²R (A Belot), Filnemus (C Rouzier), FIRENDO (V Tardy, S Christin-Maintre), G2M (C Acquaviva), ORKID (L Mesnard), OSCAR (V Cormier-Daire),GGC(CColas) (5 min / filière) et discussion

Après-midi

- 14h: La politique de montée en charge des pré-indications (C Carbonneil) 20 min
- 14h20: Logiciel de e-prescription (A Livartowski) 30 min
- 14h50: Problèmes posés par l'interface avec le dossier médical (C Boileau) 15 min
- 15h05: Carte de route de l'interface entre PNMR3 et PFMG2025 (S Escalon) 20 min
- 15h25: Le point sur le traitement des données incidentales et secondaires dans le cadre des plateformes du plan (A Cambon-Thomsen) 20 min
- 15h45: Discussion générale: le rôle des filières et leur interface dans la mise en place des plateformes 45 min
- 16h30: Fin de la journée

Réseau Achro-Puce :

L'ACLF a soutenu le réseau ACHROPUCE coordonnée par V Malan secondée par C Roowrick.

Mise en place d'une Charte

Mise en place d'un site Web : <http://acpa-achropuce.com/>

Révision des guides de bonne pratique

Journée scientifique : juin 2019 cf annexes

Réseau NGS Diag :

l'ACLF a participé aux réunions du réseau NGS Diag, coordonné par J Muller,

cf annexe pour le programme de la 2eme journée le 16 janvier 2019.

Réunion du 14 novembre 2019 :

la 3ème journée scientifique « 3D Genome in Human Health & Science: an Update » prévue en décembre 2019 a été reportée au vendredi 29/05/2020 pour cause de grève des transports (elle-même reportée).

1.

IV. Etudes collaboratives

groupe GFCH

Concernant le **GFCH**, en plus de sa participation au guide de bonne pratique en Hématologie, il a publié 3 études collaboratives dans des revues d'Hématologie internationales majeures (Haematologica, Am J Hematol, Blood). L'article publié dans Blood (revue N°1 en Hématologie) a bénéficié d'un commentaire de l'éditeur. Enfin un commentaire du groupe sur les recommandations

sur les analyses cytogénomiques dans les hémopathies malignes a été publié en fin d'année dans Leukemia.

- Poor prognosis of chromosome 7 clonal aberrations in Philadelphia-negative metaphases and relevance of potential underlying myelodysplastic features in chronic myeloid leukaemia. Bidet A, Dulucq S, Smol T, Marceau-Renaut A, Morisset S, Coiteux V, Noël-Walter MP, Nicolini FE, Tigaud I, Luquet I, Struski S, Gaillard B, Penther D, Tondeur S, Nadal N, Hermet E, Véronèse L, Réa D, Gervais C, Theisen O, Terré C, Cony-Makhoul P, Lefebvre C, Gaillard JB, Radford I, Vervaeke AL, Barin C, Chapiro E, Nguyen-Khac F, Etienne G, Preudhomme C, Mahon FX, Roche-Lestienne C. *Haematologica*. 2019 Jun;104(6):1150-1155.

- Isolated isochromosomes i(X)(p10) and idic(X)(q13) are associated with myeloid malignancies and dysplastic features. Penther D, Etancelin P, Lusina D, Bidet A, Quilichini B, Gaillard B, Rafdord-Weiss I, Mozziconacci MJ, Ittel A, RocheLestienne C, Barin C, Soler G, Daudignon A, Nadal N, Chapiro E, Lefebvre C, Godon C, Nadeau G, Mugneret F, Richebourg S, Vially PJ, Ferret Y, Nguyen-Khac F, Eclache V; Groupe Francophone de Cytogénétique Hématologique. *Am J Hematol*. 2019 Aug 4.

- Genetic characterization of B-cell prolymphocytic leukemia: a prognostic model involving MYC and TP53. Elise Chapiro, Elodie Pramila, M'boyba Diop, Damien Roos-Weil, Clémentine Dillard, Clémentine Gabillaud, Karim Maloum, Catherine Settegrana, Lucile Baseggio, Jean-François Lesesve, Mélanie Yon, Ludovic Jondreville, Claude Lesty, Frédéric Davi, Magali Le Garff-Tavernier, Nathalie Droin, Philippe Dessen, Caroline Algrin, Véronique Leblond, Jean Gabarre, Simon Bouzy, Virginie Eclache, Baptiste Gaillard, Evelyne Callet-Bauchu, Marc Muller, Christine Lefebvre, Nathalie Nadal, Antoine Ittel, Stéphanie Struski, Marie-Agnès Collonge-Rame, Benoit Quilichini, Sandra Fert-Ferrer, Nathalie Auger, Isabelle Radford-Weiss, Lena Wagner, Sebastian Scheinost, Thorsten Zenz, Santos A. Susin, Olivier A. Bernard, Florence Nguyen-Khac, for the Groupe Francophone de Cytogénétique Hématologique (GFCH) and the French Innovative Leukemia Organization (FILO). *Blood*. 2019

groupe GFCC

le guide de bonne pratique de Cytogénétique et du DPNI ont été révisés en 2019

Les études collaboratives sont développées en lien avec le réseau Achropuce et les Filières

Publications

1. Risk estimation of uniparental disomy of chromosome 14 or 15 in a fetus with a parent carrying a non-homologous Robertsonian translocation. Should we still perform prenatal diagnosis?

Moradkhani K, Cuisset L, Boisseau P, Pichon O, Lebrun M, Hamdi-Rozé H, Maurin ML, Gruchy N, Manca-Pellissier MC, Malzac P, Bilan F, Audrezet MP, Saugier-Veber P, Fauret-Amsellem AL, Missirian C, Kuentz P, Egea G, Guichet A, Creveaux I, Janel C, Harzallah I, Touraine R, Goumy C, Joyé N, Puechberty J, Haquet E, Chantot-Bastaraud S, Schmitt S, Gosset P, Duban-Bedu B, Delobel B, Vago P, Vialard F, Gomes DM, Siffroi JP, Bonnefont JP, Dupont JM, Jonveaux P, Doco-Fenzy M, Sanlaville D, Le Caignec C.

OBJECTIVE: Uniparental disomy (UPD) testing is currently recommended during pregnancy in fetuses carrying a balanced Robertsonian translocation (ROB) involving chromosome 14 or 15, both chromosomes containing imprinted genes. The overall risk that such a fetus presents a UPD has been previously estimated to be around ~0.6-0.8%. However, because UPD are rare events and this estimate has been calculated from a number of studies of limited size, we have reevaluated the risk of UPD in fetuses for whom one of the parents was known to carry a nonhomologous ROB (NHROB).

METHOD: We focused our multicentric study on NHROB involving chromosome 14 and/or 15. A total of 1747 UPD testing were performed in fetuses during pregnancy for the presence of UPD(14) and/or UPD(15).

RESULT: All fetuses were negative except one with a UPD(14) associated with maternally inherited rob(13;14).

CONCLUSION: Considering these data, the risk of UPD following prenatal diagnosis of an inherited ROB involving chromosome 14 and/or 15 could be estimated to be around 0.06%, far less than the previous estimation. Importantly, the risk of miscarriage following an invasive prenatal sampling is higher than the risk of UPD. Therefore, we do not recommend prenatal testing for UPD for these pregnancies and parents should be reassured.1.

Prenat Diagn. 2019 Oct;39(11):986-992. doi: 10.1002/pd.5518. Epub 2019 Aug 19.

2 Prenatal findings in 1p36 deletion syndrome: New cases and a literature review.

Guterman S, Beneteau C, Redon S, Dupont C, Missirian C, Jaeger P, Herve B, Jacquin C, Douet-Guilbert N, Till M, Tabet AC, Moradkhani K, Malan V, Doco-Fenzy M, Vialard F.

OBJECTIVE/METHOD: 1p36 deletion syndrome is considered to be the most common deletion after 22q11.2 deletion. It is characterized by specific facial features, developmental delay, and organ defects. The primary objective of the present multicenter study was to survey all the cases of 1p36 deletion diagnosed prenatally by French cytogenetics laboratories using a chromosomal microarray. We then compared these new cases with the literature data.

RESULTS: Ten new cases were reported. On average, the 1p36 deletion was diagnosed at 19 weeks of gestation. The size of the deletion ranged from 1.6 to 16 Mb. The 1p36 deletion was the only chromosomal abnormality in eight cases and was associated with a complex chromosome 1 rearrangement in the two remaining cases. The invasive diagnostic procedure had always been prompted by abnormal ultrasound findings: elevated nuchal translucency, structural brain abnormality, retrognathia, or a cardiac defect. Multiple anomalies were present in all cases.

DISCUSSION: We conclude that 1p36 deletion is not associated with any specific prenatal signs. We suggest that a prenatal observation of ventriculomegaly, congenital heart defect, or facial dysmorphism should prompt the clinician to consider a diagnosis of 1p36 deletion syndrome

Prenat Diagn. 2019 Sep;39(10):871-882. doi: 10.1002/pd.5498. Epub 2019 Jul 5.

V. Groupes de travail

Commissions de l'ABM (Recommandations pour le plan PEGH 2017-2021, comité médical et scientifique) :

- 3 juin 2019 Groupe de travail dans le cadre des travaux relatifs pour un nouveau plan d'actions dans les champs de l'assistance médicale à la procréation, du diagnostic prénatal, du diagnostic préimplantatoire et de la génétique postnatale.
- comité médical et scientifique
- **Missions CMS : 4 juin 2019**
- • Saisines:
- • Données additionnelles
- • Génotypage HPA (human platelet Antigen)
- • Thématiques de l'AO ABM
- • PMA: Registre Gaia, préservation de la fertilité...
- • Informations générales
- • Données du rapport d'activité • Don de cellules souches hématopoïétiques
- • Enquête préservation de la fertilité
- • Recueil individuel du dépistage de la T21
- • Incendie Lubrizol
-
- Saisine ayant fait l'objet d'un document

- Validation des recommandations du GT sur les données additionnelles: incidentes (fortuites), secondaires (activement recherchées). - ACPA non concernées (pour le NGS dans le cadre du PFMG 2025)
- *ABM Recommandations de Bonnes Pratiques en matière de gestion des résultats d'un examen de séquençage génomique sans relation directe avec l'indication initiale dans le cadre du soin, non encore validées*
-
- AO ABM 2019
- • ~ 30 dossiers par an • Taux de financement est de 35% • Chute très importante des projets de génétique (suite retrait financement exome/recherche) • Membre du CMS: rôle « rapporteur »: synthèse/modulation des notes des reviewers

FFGH

Préparation des assises de Tours de janvier 2020 : participation au conseil scientifique

Commissions organisées par l'HAS

- Évaluation de l'analyse chromosomique sur puce à ADN (ACPA) en cancérologie : https://www.has-sante.fr/jcms/p_3066998/fr/evaluation-de-la-technique-d-analyse-chromosomique-sur-puce-a-adn-acpa-feuille-de-route

Actions transversales :

- Loi de Bioéthique :
- Auditions à l'assemblée nationale 3 septembre 2019 et au sénat décembre 2019 cf annexe
- Courrier de soutien à A Buzyn via La Fédération Française de Génétique Humaine pour les agrément des internes

VI. EEQ

Une enquête de satisfaction à l'EEQ a été menée **du 10/07 au 24/07 2019 sur la session 2018-2019**:

Participants : 30	OUI	NON	Satisfaction
Participation à d'autres EEQ ?	2	17	
Réponse par un seul membre du laboratoire ?	3	27	
Consultation nécessaire du site web pour les consignes ?	11	10	
Accès facile aux tutoriels ?	12	0	100%
Consignes utiles ?	15	0	100%
Interface web satisfaisante ?	29	1	96,6%

Réactivité webmaster satisfaisante ?	9	2	81.8%
Dossiers satisfaisants pour une EEQ ?	29	1	96,6%
Commentaires des experts pertinents ?	29	1	96,6%
Recours au droit de réponse ?	21	8	
Qualité des réponses du Comité de Pilotage satisfaisante ?	22	3	88%

Démarche d'accréditation de l'EEQ par le Cofrac : le dossier a été soumis, les audits du COFRAC sont reportées (manque d'auditeur).

Un total de **84 Laboratoires** ont participé aux sessions de cytogénétique constitutionnelle, hémato-oncologique, et ACPA proposées en ligne sur le site de l'ACLF (sang: 54, LA:51, PVC:45, hémato: 44 , ACPA:42)

Pour chaque session les bilans sont disponibles sur le site (Bilan global sur le site de l'ACLF <http://www.eaclf.org/FORUM/> dans l'item bilan finaux des EEQ).

1. Session ACPA 2019

Inscription, envoi de l'ADN, puis Soumission du 01/04/2019 au 24/04/2019, expertise du 03/06/2019 au 15/06/2019 et délivrance des rapport individuels au 30/06/2019, droit de réponse jusqu'au 1 septembre 2019

Les Laboratoires ont reçu de l'ADN pour 1 patients en postnatal et un fichier informatique pour l'EEQ en prénatal

2. EEQ constitutionnel 2018-2019 :

Les EEQ (CQE) 2019 s'est déroulé du 8/10/2019 au 10/11/2019.avec deux types de contrôle : prospectif et rétrospectif. Expertise du 15/11/2019 au 22/01/2020

Les laboratoires devaient soumettre deux dossiers « en ligne » pour chaque tissu : avec un dossier prospectif sur image et un dossier rétrospectif pour le sang et pour le liquide amniotique et deux dossiers rétrospectifs pour les PVC.

Pour les dossiers prospectifs 10 mitoses en bandes G et 10 en bande R étaient proposées sur le site associées aux résultats de la FISH si besoin.

Droits de réponse : jusqu'au 4 mars 2019. Edition du rapport global en juin 2019

3. EEQ GFCH 2019-2020

L'EEQ de Cytogénétique Hématologique du GFCH s'est déroulé du 7 au 30 novembre 2019, via le site de l'ACLF.

Comme les années précédentes, il s'agit d'un cas clinique avec 10 mitoses à analyser (5 mitoses R et 5 mitoses G). Le mode d'emploi est disponible sur le forum de l'ACLF.

Il s'agit d'un EEQ avec caryotype et FISH obligatoire afin que tous les centres participants soient évalués équitablement

Droits de réponse : jusqu'au 02 février 2019. Edition du rapport global 6 février 2019

VII. Formations

- **DIU de cytogénétique médicale**

Notions fondamentales, Cytogénétique constitutionnelle postnatale, Cytogénétique constitutionnelle prénatale, Cytogénétique somatique oncohématologique, Cytogénétique somatique des tumeurs solides.

Ce DIU est composé de 4 Unités d'Enseignement,

- - **UE1 : du 04 au 08 février 2019 à PARIS**
- - **UE2 : du 1^{er} au 05 avril 2019 à LYON**
- - **UE3 : du 15 au 19 avril 2019 à PARIS**
- - **UE4 : du 20 au 24 mai 2019 à PARIS.**

Pr Philippe VAGO (MD-PhD) Président de la sous-section 42-02 du CNU

- **Diplôme Inter-Universitaires :**

Pathologies chromosomiques acquises (Cytogénétique onco-hématologique et des tumeurs solides)

Coordonnateur de formation - Paris Dr Chrystèle BILHOU-NABERA

Inscription Pédagogique (CV et lettre)

Email : chrystele.bilhou-nabera@aphp.fr

Inscription administrative Faculté de Médecine Pierre et Marie Curie (Date limite d'inscription: 15/12/18)

Formation initiale (code 04HD) Renseignements, tarifs et dossier
http://medecine.sorbonneuniversite.fr/fr/les_formations/les_etudes_medicales/inscriptions.html

Formation continue (Code D389) Prise en charge par un financeur: (FCE) Sorbonne Université– Formation Continue Tél : 01.44.27.82.46/47/49/45 - Fax 01.44.27.82.95
fcmecine@sorbonne-universite.fr

Autorisation d'inscription pédagogique préalable à l'inscription administrative

- **DIU Européen de Cytogénétique Classique et Moléculaire :**

EUROPEAN CYTOGENETICISTS ASSOCIATION (E.C.A.)

European Advanced Postgraduate Course in Classical and Molecular Cytogenetics

Director: Professor Jean-Michel Dupont, Paris - France

Prof. Jean-Michel DUPONT Laboratoire de Cytogénétique Hôpital Cochin 27 rue du Fbg St Jacques 75014 Paris, France jean-michel.dupont@aphp.fr sylvie.mendez@aphp.fr

Prof. Thierry LAVABRE-BERTRAND Laboratoire de Biologie Cellulaire et Cytogénétique Moléculaire Faculté de Médecine MontpellierNîmes Avenue Kennedy 30900 Nîmes, France tlavabre@univ-montp1.fr marie.martinez-lucon@umontpellier.fr

VIII. Bulletin d'inscription

ACLF

ASSOCIATION DES CYTOGENETICIENS DE LANGUE FRANCAISE

DEMANDE D'ADHESION : cette demande doit être remplie en ligne sur le site de l'ACLF eaclf.org (en cas de problème merci de vous adresser au secrétariat). Elle doit s'accompagner d'un CV a adresser par mail.

Nom et prénom :

Titre et fonctions :

Adresse professionnelle :

Tel :

Fax :

E-mail :

Activité principale (pré ou postnatal, hémato, etc) :

Eventuellement, centre d'intérêt particulier :

Noms de vos deux parrains à l'ACLF (joindre les lettres de parrainage) :

Acceptez-vous que ces renseignements soient diffusés sur INTERNET ? : oui / non

Date et signature :

Seules les personnes exerçant leur activité professionnelle dans un laboratoire de cytogénétique peuvent être membre actif ou associé. Le montant de la cotisation annuelle est de 30 euros. Ne joignez pas de chèque pour l'instant, cette cotisation vous sera réclamée après acceptation de votre inscription

Présidence : Pr M.Docco-Fenzy – CHU-REIMS – Service de Génétique-45 rue Cognacq Jay (Tel : 03-26-78-85-82 – Fax : 03-26-78-41-45 E Mail : mdocofenzy@chu-reims.fr)

Secrétariat Général : Dr Charles COUTTON. Département de Génétique et Procréation, Hôpital Couple-Enfant - CHU Grenoble, BP 217 - 38 043 Grenoble - Cedex 09 – France, Tel: +33 4 76 76 54 82 / Fax: +33 4 76 76 88 50 / Poste: 62631 E Mail : CCoutton@chu-grenoble.fr

IX. Annexes

Annexe 1 : Préparation de l'audition à l'Assemblée Nationale du 03 septembre 2019 à Paris

REFLEXIONS DE L'ACLF PAR RAPPORT AUX ARTICLES DU PROJET DE LOI RELATIF A LA BIOETHIQUE

Position globale vis-à-vis du projet de loi :

L'ACLF qui représente les Cytogénétiens (spécialistes de l'étude des chromosomes et du génome) en génétique humaine est globalement satisfaite de la rédaction du projet de loi relatif à la bioéthique. L'ACLF a constitué un groupe de travail sur la révision de la Loi de bioéthique en lien avec les autres sociétés savantes et Le projet a suivi les positions de l'ACLF présentées devant le CCNE. Certains points nous semblent demander un éclairage particulier et nous souhaiterions évoquer les sujets non abordés ou trop partiellement.

Dans la discussion, nous aimerions également évoquer les points non mentionnés dans le projet de loi et qui nous apparaissent importants.

A. Articles : 8,9,10,18,19,23,24,25,26 et 28

ARTICLE 8 : examen des caractéristiques génétiques d'une personne qui ne peut pas exprimer sa volonté, y compris si elle est décédée.

Avis favorable de l'ACLF

Point de clarification à apporter : cadre de la prise en charge de l'examen par le laboratoire : type de consentement, prescripteur, aspect facturation, afin de ne pas bloquer la réalisation de l'examen). Il faut clarifier le rendu du résultat via la rédaction de bonnes pratiques.

ARTICLE 9 : Transmission de l'information à la parentèle :

Remarque : souvent les patients ne sont pas dans une démarche de transmission à la parentèle lors du prélèvement, ils sont préoccupés par leur propre situation ou celle de leurs enfants. Le recueil du consentement génère un temps de consultation très long amplifié par la question de l'information à la parentèle qui concernera au final une petite fraction des patients. Cet aspect devrait être abordé plutôt lors du rendu du résultat en conseil génétique.

ARTICLE 10 : Il est possible de rendre les données incidentes

Les données **additionnelles** sont les données incidentes plus secondaires.

Les données **incidentes** sont bien connues en cytogénétique elles sont identifiées lors de la réalisation d'une analyse génétique qui peut révéler d'autres anomalies que celles recherchées : par exemple un syndrome de Turner identifié sur la réalisation d'un caryotype pour suspicion de trisomie 21 ou l'observation d'une trisomie 18 lors de la recherche de mutations pour la mucoviscidose.

Les données **secondaires** sont des données activement recherchées sur des gènes sans lien avec la pathologie dans des projets de séquençage massif.

La discussion reste ouverte à l'échelle chromosomique par rapport à l'échelle génique qui a fait l'objet de l'élaboration de recommandations par l'Agence de Biomédecine.

ARTICLE 18 : analyse génétique en recherche.

Point positif : vise à clarifier l'interface entre recherche et soin

Éléments à clarifier : L'aspect du rendu du résultat aux patients est à clarifier. Les résultats issus de la recherche ou du diagnostic ont le même poids et conséquences pour le patient et doivent être rendus au patient avec les mêmes précautions par le clinicien qui a fait la prescription et qui le connaît. La confidentialité des données doit être garantie.

TITRE V : POURSUIVRE L'AMELIORATION DE LA QUALITE ET DE LA SECURITE DES PRATIQUES DU DOMAINE BIOETHIQUE

CHAPITRE IER : Renforcer la qualité et la sécurité des pratiques

ARTICLE 19 : Article L. 2131-1 : « Le diagnostic prénatal s'entend des pratiques médicales, y compris l'imagerie obstétricale et foetale et la médecine foetale, ayant pour but de détecter et de prendre en charge **in utero** chez l'embryon ou le fœtus une affection d'une particulière gravité. »

Point à clarifier : Pourquoi se limiter à l'*in utero* et ne pas envisager également le test sur l'embryon *in vitro* pour des populations à risque d'avoir une forte proportion d'embryons chromosomiquement déséquilibrés (âge maternel, fausses couches à répétition, échec récurrent d'implantation embryonnaire) ?

Point à clarifier : préciser si données incidentes

ARTICLE 20 : « Art. L. 2213-1. – I. – L'interruption volontaire d'une grossesse peut, à toute époque, être pratiquée si deux médecins membres d'une équipe pluridisciplinaire attestent, après que cette équipe a rendu son avis consultatif, soit que la poursuite de la grossesse met en péril grave la santé de la femme, soit qu'il existe une forte probabilité que l'enfant à naître soit atteint d'une affection d'une particulière gravité reconnue comme incurable au moment du diagnostic.

Point à clarifier : La question du diagnostic génétique se pose ici avant le développement d'une grossesse « génétiquement déséquilibrée » dans les populations à risque.

ARTICLE 23 : Conseillers en génétique

L'avis de l'ACLF est que les conseillers en génétique peuvent prescrire les analyses génétiques mais sous la responsabilité d'un médecin qualifié en génétique médicale et dans un cadre bien précis élaboré par l'Agence de Biomédecine et l'HAS.

ARTICLE 24 : Modalités de transmission des résultats lors de la transmission d'échantillons par un LABM à un autre « autorisé ».

Point de clarification : préciser « autorisé » par « autorisé pour la réalisation des analyses de génétique.... » car le texte manque de clarté.

ARTICLE 25 : résultats concernant les caractéristiques génétiques héritées ou acquises :

Art. L.1130-2 : manque de clarté : préciser la signification de « *acquises ultérieurement* » sinon « acquises » suffit.

Proposition : remplacer caractéristiques « *héritées ou acquises à un stade précoce du développement prénatal* » par « constitutionnelles »

ARTICLES 26 : recueil de selles d'origine humaine destinées à une utilisation thérapeutique

ACLF : est-ce dans le bon chapitre ?

ARTICLE 28 : condition d'exercice, de retrait des autorisations des laboratoires :

Point à clarifier : « *Violation de la prescription* »

Point à clarifier : pourquoi avoir remplacé les mots « *tissus ou cellules embryonnaires ou fœtaux mentionnés* » par uniquement « *cellules souches embryonnaires humaines mentionnées* ».

B. NB : question à propos du DPI-A

TITRE IV : SOUTENIR UNE RECHERCHE LIBRE ET RESPONSABLE AU SERVICE DE LA SANTE HUMAINE

CHAPITRE IER : Aménager le régime actuel de recherches sur l'embryon et les cellules souches embryonnaires

ARTICLE 14 : Aménager le régime actuel de recherches sur l'embryon et les cellules souches embryonnaires
Art. L. 2151-5. – I. – Aucune recherche sur l'embryon humain ne peut être entreprise sans autorisation. Un protocole de recherche conduit sur un embryon humain ne peut être autorisé que si :

1° La **pertinence scientifique** de la recherche est établie

2° La recherche, fondamentale ou appliquée, s'inscrit dans **une finalité médicale** ;

3° En l'état des connaissances scientifiques, cette recherche **ne peut être menée sans recourir à des embryons humains** ;

Dans la cadre du diagnostic des aneuploïdies, la pertinence scientifique est avérée et admise au niveau mondial, et ceci s'inscrit dans une finalité médicale, l'obtention d'une grossesse évolutive à terme et en « bonne santé », et celle-ci ne peut se faire que sur l'embryon ou les liquides biologiques associés.

LOI ACTUEL : La loi de Bioéthique (LBE) du 29 juillet 1994 « relative au don et à l'utilisation des éléments et produits du corps humain, à l'assistance médicale à la procréation et au diagnostic prénatal » a autorisé la pratique du diagnostic génétique préimplantatoire (DPI). Il est indiqué **pour éviter la transmission d'une maladie génétique ou chromosomique reconnue d'une particulière gravité pour l'enfant à naître et incurable au moment du diagnostic**.

Les aneuploïdies chromosomiques et les principaux syndromes génétique avec micro-remaniements ne sont pas héritées mais de novo. La pratique du DPI est aujourd'hui bien cadrée et n'a pas montré de dérive.

PROPOSITION

L'analyse des cellules embryonnaires ou les liquides dérivés serait menée en vue d'améliorer la probabilité d'obtenir une naissance vivante à terme et de promouvoir le transfert d'un seul embryon chromosomiquement équilibré dont la définition serait à définir.

Requête : avoir la possibilité d'avoir recours à un diagnostic génétique identique entre l'embryon *in vitro* et le fœtus et ceci d'autant que toutes les techniques sont aujourd'hui maîtrisées et accessibles dans le monde entier. Ceci pourrait permettre :

- 1- d'éviter des IMG
- 2- de diminuer les taux de fausses couches
- 3- de promouvoir le transfert mono-embryonnaire à J5-J6 et de réduire le taux de grossesses gémellaires
- 4- d'améliorer les taux de réussite en fécondation in vitro
- 5- de diminuer l'inégalité d'accès aux soins

Argumentaire :

Pas d'intérêt du DPI-A sur des patientes de bon pronostic (age < 35 ans et plus de 2 embryons à J5 de bon qualité) : *Single best euploid versus single best unknown-ploidy blastocyst frozen embryo transfers: a randomized controlled trial. Ozgur K, Berkkanoglu M, Bulut H, Yoruk GDA, Candurmaz NN, Coetsee K. J Assist Reprod Genet. 2019 Apr;36(4):629-636*

Intérêt chez les patientes entre 38-41 ans :

In vitro fertilization with preimplantation genetic diagnosis for aneuploidies in advanced maternal age: a randomized, controlled study. Rubio C, Bellver J, Rodrigo L, Castellón G, Guillén A, Vidal C, Giles J, Ferrando M, Cabanillas S, Remohí J, Pellicer A, Simón C. Fertil Steril. 2017 May;107(5):1122-1129.

Intérêt du PGS dans les groupes avec moins de 30% d'embryons euploïdes :

The relationship between the percent of euploid embryo and the tolerance of embryo biopsy in preimplantation genetic screening: A systematic review and meta-analysis of randomized controlled trials. Jiang X, Zhao C, Xu W, Zhang R. Medicine (Baltimore). 2019 Jun;98(25)

C. AUTRES POINTS NON EVOQUES DANS LE PROJET DE LOI :

- 1) Suppression de l'agrément en prénatal pour les laboratoires et maintien de l'agrément pour le postnatal (inverse serait plus logique)
- 2) Conservation et propriétés des données génétiques
- 3) Gestion des tests génétique réalisés à l'étranger
- 4) Inégalité d'accès aux tests et informations génétiques sur le territoire



2^{ème} Réunion du Réseau NGS-Diag

Mercredi 16 janvier 2019

Amphithéâtre Constant Burg, site CLCC Institut Curie,
12, rue Lhomond 75005 Paris - France

Variants de signification inconnue, quels outils pour conclure ?

9h-10h Accueil : inscription et café

Session du matin : 10h-12h30 Modérateurs : Florence Coulet et Stéphanie Baert-Desurmont

10h00-10h20 Accueil et actualités du réseau NGS-Diag, **Amélie Piton, Cécile Rouzier et Jean Muller**

10h20-11h00 Introduction de la journée, Problématique des VUS et des tests fonctionnels à l'ère pangénomique (**Amélie Piton et Jean Muller**)

11h00-12h30 *Tests fonctionnels pour CFTR*, **Anne Bergougnoux** (Montpellier). 20'

Identification de variants cis-régulateurs du gène CFTR, **Mégane Collobert** (Brest) 15'

Anomalies d'épissage : prédictions in silico, **Claude Houdayer** (Rouen) 10'

Evaluation des outils de prédictions des points de branchement, **Raphaël Leman** (Caen) 15'

Variants de signification inconnue des gènes BRCA1 et BRCA2, **Sandrine Caputo** (Paris) 15'

Développement d'un test d'aide à l'interprétation des variants de signification biologique inconnue du gène TP53 réalisé directement sur prélèvement sanguin, **Isabelle Tournier** (Rouen) 15'

12h30 – 14h00 Pause déjeuner (libre)

Session après-midi: 14h00-18h00

14h00-14h45 *Proposition of adjustments to the ACMG-AMP framework for MEN1 locus-specific interpretation*, **Pauline Romanet** (Marseille) 15'

Case report : classification d'une variation de signification inconnue du gène KDM5C grâce à l'analyse de la méthylation de l'ADN, **François Lecoquierre** (Rouen) 15'

Mise au point d'une trousse diagnostique de signatures épigénétiques dans le cadre de la déficience intellectuelle : application aux variants du gène KDM5C, **Anne-Sophie Lèbre** (Reims) 15'

14h45-15h30 *Using fruit flies as an in vivo-tool in human genetics and variant validation*, **Matias Simons** (Paris) 30'

ZebraSens, une nouvelle plateforme de phénotypage sensoriel et moteur chez le poisson-zèbre, **Benjamin Delprat** (Montpellier) 15'

15h30-16h00 : Pause

15h30-16h00 : **Pause**

16h00-16h45 *Tests fonctionnels chez la souris : comment l'électroporation in utero peut se substituer aux modèles knockout ou knockin, Juliette Godin (Strasbourg.) 15'*

La levure de boulanger comme modèle pour étudier des mutations responsables de maladies rares, Sylvie Friant (Strasbourg) 15'

A propos du poulet : exemple en cancérologie, Sophie Creuzet (Gif sur Yvette) et Brigitte Bressac (Villejuif) 15'

16h45-17h15 Point sur le PNMR3 et plateforme PFMG2025 (Sylvie Odent et Damien Sanlaville)

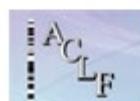
17h15-18h00 **Table ronde** avec les orateurs de la journée



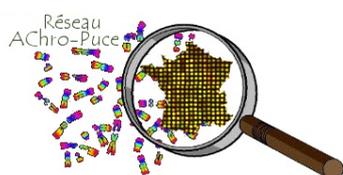
NGS-Diag

**2^{ème} réunion du
Réseau NGS-Diagnostic**
16 janvier 2019

**Variants de signification inconnue,
quels outils pour conclure ?**



Annexe 3 : Journée Achropuce de juin 2019



JOURNÉE ACHRO-PUCE

Mercredi 19 juin

*Hôpital Necker-Enfants Malades, 149 rue de sèvres, 75015 Paris
Amphithéâtre Robert Debré*

9h30-10h00

Accueil des participants, *Valérie Malan (Necker, Paris)*

10h00-10h25	Bilan des centres du réseau Achropuce, <i>Caroline Rooryck-Thambo (Bordeaux)</i>
10h25-10h30	Société Enzo, Latest applications with Enzo's CYTAG® SuperCGH Labeling Kit, <i>Rosaria Esposito</i>
10h30-11h15	Conclusions du groupe de travail « interprétation des CNVs », <i>Matthieu Egloff (Poitiers) et Céline Pebrel Richard (Clermont-Ferrand)</i>
11h15-12h00	Conclusions du groupe de travail « Accréditation », <i>Marie-Laure Maurin (Necker, Paris)</i>
12h00-12h45	Conclusions du groupe de travail « ACPA et Diagnostic prénatal », <i>Céline Dupont (Robert Debré, Paris) et Aurélie Coussement (Cochin, Paris)</i>
12h45-14h15	Déjeuner (<i>sponsorisé par les sociétés Enzo et Agilent</i>)
14h15-14h55	Bilan des EEQ, <i>Martine Doco-Fenzy (Reims), Damien Sanlaville (Lyon)</i>
14h55-15h00	Société Agilent, la solution Alissa, <i>Chitra Kotwaliwale</i>
15h00-15h20	Point sur la base de données BANCCO, <i>Frederic Bilan (Poitiers)</i>
15h20-15h35	Mise au point d'une approche par PCR digitale dédiée à la confirmation des CNVs <i>Pascal Chambon (Rouen)</i>
15h35-15h55	Annotation des variants structuraux et plus encore avec AnnotSV, <i>Jean Muller (Strasbourg)</i>
15h55-16h10	ACPA et cytogénétique hématologique : application dans les cas de lymphome de Burkitt MYC négatif, <i>Sophie Kaltenbach (Necker, Paris)</i>
16h10-16h25	Suspicion de trisomie 21 non confirmée au caryotype : une découverte inattendue en cytogénétique moléculaire, <i>Paul Kuentz (Besançon)</i>
16h25-16h40	De l'importance de l'enquête familiale dans le conseil génétique prénatal des CNV émergents, <i>Bérénice Hervé (Poissy)</i>
16h40-16h45	Perspectives du réseau, <i>Valérie Malan (Necker, Paris)</i>
16h45	Fin de la journée