

BULLETIN DE L'ASSOCIATION DES CYTOGENETICIENS DE LANGUE FRANCAISE



N° 4 - janvier 1994

Rédaction : F. PICARD Institut de Cytogénétique UFR médicales et Pharmaceutiques
av du Pr Léon Bernard 35043 RENNES CEDEX Tél: 99 33 68 68 - Fax : 99 33 68 99

*Le Conseil d'Administration de l'ACLF vous présente
ses meilleurs voeux pour 1994.*

Une délégation du Conseil d'Administration de l'ACLF composée de Catherine TURLEAU, Nathalie LEPORRIER, François PICARD et François THEPOT a été reçue le jeudi 6 janvier 1994 par Monsieur le Professeur Jean-François GIRARD, Directeur Général de la Santé. L'objet de cette audience était d'aborder deux sujets :

- 1/ la reconnaissance des marqueurs sériques comme indication du caryotype foetal,
 - 2/ la revalorisation du caryotype postnatal à la nomenclature des actes de biologie médicale.
- D'une manière générale nos demandes ont reçu un accueil très favorable.

En ce qui concerne les marqueurs sériques, la procédure permettant d'ajouter une sixième indication à l'arrêté relatif au caryotype foetal nécessite au préalable l'établissement d'une liste des laboratoires autorisés à réaliser les dosages sériques (HCG, α -foetoprotéines, estriol). Dans la meilleure des hypothèses cette liste ne pourrait être arrêtée qu'au second semestre 1994 puisque la date limite de dépôt des demandes d'agrément en général est fixée au 30 juin.

Il nous a été précisé qu'une note en ce sens avait été adressée par la Direction Générale de la Santé au Cabinet du Ministre et Monsieur le Professeur GIRARD a ajouté qu'à la suite de notre entretien il enverrai une nouvelle note à l'appui de laquelle il joindrait le rapport que nous lui avons remis et que vous trouverez pages 2 à 4 .

A titre d'information, une délégation des gynécologues-obstétriciens a été reçue le mercredi 5 janvier au Cabinet du Ministre pour aborder le même sujet.

En ce qui concerne la revalorisation du caryotype postnatal, un arrêté précisant que cet examen est un acte réservé à certains laboratoires (ceux ayant l'agrément pour le caryotype foetal) est prêt. Ce n'est que lorsque cet arrêté sera publié que sera proposée une revalorisation du caryotype constitutionnel postnatal à la nomenclature, sur la base du caryotype sur sang foetal et assortie d'indications précises. Les résultats de l'enquête publiée dans le bulletin N° 2 de l'ACLF a été remis à Monsieur le Directeur Général de la Santé.

A la suite de cette entrevue nous avons jugé opportun de demander une audience au Conseiller au Cabinet du Ministre. Toutes informations, suggestions, voire critiques seront les bienvenues.

A.C.L.F.

Conseil d'administration de l'Association des Cytogénéticiens de Langue
Française

Association Loi 1901 : (J.O du: 12 août 1987)
Numéro d'organisme formateur : 53350368835
Numéro de siret : 38828499400018
Code APE : 7707

QUESTIONS POSEES PAR L'UTILISATION DES MARQUEURS SERIQUES MATERNELS POUR LE DEPISTAGE DE LA TRISOMIE 21

L'emploi des marqueurs sériques pour définir les grossesses à risque d'anomalies chromosomiques du fœtus apporte un profond changement dans la pratique du diagnostic cytogénétique prénatal.

La mise en oeuvre, réalisée de façon désordonnée, et le vécu quotidien de cette pratique, ne sont pas sans poser de problème d'adaptation tant aux praticiens qu'aux couples et surtout aux cytogénéticiens.

Il apparait qu'une intervention de l'autorité de Tutelle, en coordonnant les actions, en fixant un cadre précis d'exercice, voire en permettant son financement, aurait le mérite de sortir de la situation actuelle qui, si elle persiste, peut avoir des conséquences graves pour l'avenir de la méthode.

Il faut décider d'une pratique cohérente, afin de rassurer tant les acteurs médicaux que les patients auxquels elle est sensée apporter un progrès.

Situation actuelle

L'utilisation prédictive des tests sériques est très inhomogène sur le territoire national, dans son organisation et dans les marqueurs utilisés.

Dans beaucoup de régions, cette pratique est inexistante.

Dans quelques régions, elle s'effectue gratuitement pour toutes les femmes (celles-ci sont prises en charge dès la prise de sang jusqu'au caryotype foetal si nécessaire) grâce à une coordination entre les prescripteurs les laboratoires de biochimie de cytogénétique et le bon vouloir des hopitaux publics.

Dans la majorité des régions, les marqueurs sériques sont utilisés, les dosages correspondants étant inscrits à la nomenclature (et donc remboursés par la sécurité sociale). L'information préalable des femmes n'est pas toujours délivrée, comme le souhaite le Comité Consultatif National d'Ethique (CCNE), avant toute investigation. Surtout l'anxiété légitime des femmes est décuplée lorsque l'amniocentèse est recommandée, et que l'accès au caryotype foetal devient un véritable "parcours du combattant". En effet, du fait de son coût élevé et de son absence de remboursement, celui-ci est effectué soit par des laboratoires privés et dans ce cas limité aux femmes des milieux favorisés, soit par des laboratoires publics contraints de prendre en charge cette indication nouvelle **sans allocation spécifique de moyens**. En outre, dans la plupart des cas, ces examens sont pratiqués sans aucun contrôle et sans évaluation des résultats.

Ceci contribue à créer **une situation de fait** et une pratique médicale peu scientifique, aux mépris des règles élémentaires de l'égalité devant l'accès aux soins et de l'éthique médicale.

Les propositions

La validation des marqueurs sériques maternels dans le dépistage de la trisomie 21 foetale n'est plus à démontrer. Mais pour une meilleure efficacité, de nombreux critères sont encore à évaluer (nouveaux marqueurs, âge maternel auquel doit être prescrit les dosages). Il faut donc que concrètement, la pratique de ces marqueurs sériques se fasse sous 3 conditions:

1/ Dans le respect du volontariat des couples désirant en bénéficier (information préalable à la prise de sang, fiche obligatoire d'information, formulaire de résultat clair et explicite).

2/ Dans un cadre technique de bonne qualité :

Laboratoire de Biochimie habilités, disposant de méthodes de dosages fiables et de valeurs de référence.

Laboratoires de cytogénétiques disposant de moyens techniques suffisants pour faire face à la demande.

3/ Il faut que ces structures soient coordonnées, associant obligatoirement le laboratoire assurant les tests sériques, le laboratoire de cytogénétique et les médecins prescripteurs. Un suivi de toutes les gestations pourra, dans ces conditions, être effectué.

Enfin le financement ou le remboursement doit être réservé à des centres de référence permettant de garantir la transparence et la rigueur de cette pratique.

Conclusion

Sur la base de ces principes, il nous paraît possible de continuer à évaluer cette méthode dans de bonnes conditions. La situation d'aujourd'hui pourrait nous être reprochée plus tard tant elle provoque d'inégalité de prise en charge.

De plus le désordre qui prédomine ne permet pas d'évaluer réellement cette pratique et retarde d'autant les conclusions concrètes qui pourraient être tirées des expériences actuelles.

En dehors des éléments de cytogénétique enseignés dans le cursus des études médicales (PCEM1 et DCEM1), deux diplômes sanctionnent une formation dans cette discipline ; le C2 de cytogénétique de la Maîtrise des Sciences Biologiques et Médicales et le Diplôme d'Etudes Spécialisées Complémentaire de Cytogénétique Humaine.

I/ le C2 de Cytogénétique de la Maîtrise SBM.

(arrêté du 18 mars 1991 modifiant l'arrêté du 24 juin 1987 portant création de la maîtrise des sciences biologiques et médicales - J.O. du 23 mars 1991)

Sur la plan règlementaire ce certificat est ouvert aux étudiants en médecine, pharmacie et odontologie à partir de la seconde année, et aux étudiants des écoles nationales vétérinaires à partir de la première année.

Il comporte un total de 100 heures d'enseignements réparties en enseignements théoriques, enseignements pratiques et/ou dirigés.

Il est sanctionné par un examen dont les modalités sont arrêtées par le président de l'Université habilitée à délivrer ce certificat.

Il s'agit d'un certificat de second cycle qui, en aucun cas, ne peut donner une quelconque qualification professionnelle mais il peut en être tenu compte dans une épreuve sur titre en vue d'obtenir une qualification.

Les universités qui sont habilitées à délivrer ce C2 de cytogénétique sont :

Aix-Marseille Grenoble 1,

Angers, Nantes, Poitiers, Rennes 1, Tours,

Clermont-Ferrand,

Lille 1,

Lyon 1,

Nancy 1, Strasbourg,

Nice,

Paris V,

Paris VI,

Rouen*.

*L'université est habilitée mais le diplôme n'y est pas actuellement délivré.

II/ Le Diplôme d'Etudes Spécialisées Complémentaires de Cytogénétique Humaine.

(arrêté du 29 avril 1988 -J.O. du 8 mai 1988)

Il est réservé aux internes en médecine et en pharmacie.

Il se déroule sur quatre semestres, consécutivement ou non dans des services agréés. Deux semestres doivent être effectués au cours de l'internat. Les deux autres semestres comportent des fonctions hospitalières ou hospitalo-universitaires.

Le DESC de Cytogénétique est ouvert aux internes titulaires ou inscrits à un DES des disciplines suivantes :

Biologie Médicale,
Gynécologie-Obstétrique,
Hématologie,
Médecine Interne
Oncologie,
Pédiatrie.

La formation du DESC de Cytogénétique se déroule sur quatre semestres et comprend:

I/ Enseignements spécifiques : (120 heures environ)

Six unités de valeur obligatoires :

- les chromosomes humains,
- techniques d'étude des chromosomes,
- mécanique chromosomique : mitose et méiose,
- les anomalies chromosomiques en pathologie humaine,
- chromosomes et cancer,
- épidémiologie, facteurs de risque et diagnostic prénatal des anomalies chromosomiques.

II/ Formation pratique

Quatre semestres dans des services agréés pour le DESC de Cytogénétique, dont trois au moins dans des laboratoires de cytogénétique humaine ou des services cliniques orientés vers la génétique humaine. Un semestre peut être accompli dans un service de cancérologie ou d'hématologie.

III/ Délivrance du diplôme :

Les candidats doivent au moment de la délivrance du diplôme être titulaires de l'un des DES mentionnés ci-dessus et avoir validé les quatre semestres de formation pratique et les enseignements spécifiques.

L'obtention du DESC de Cytogénétique ne correspond pas à l'exercice d'une spécialité mais peut ouvrir sur la reconnaissance d'une compétence additionnelle à la spécialité.

COMMENTAIRES :

Les Diplômes d'Université ne remplacent ni un C1 ni un C2 pour l'obtention d'une maîtrise ou pour une inscription à un DEA.

Le stage de deuxième année du DESC doit impérativement comporter un minimum de six vacations hebdomadaires payées lorsque les fonctions hospitalières sont des fonctions d'Attaché.

Amiens le 30/11/93

La fédération des CECOS souhaiterait faire une étude sur l'origine parentale des chromosomes 21 dans les trisomies 21 libres conçues avec des donneurs de sperme. Il s'agit d'une enquête prospective ou rétrospective qui s'intéresse tant aux trisomies découvertes durant la grossesse qu'aux enfants nés. Seule la mobilisation de tous les cytogénéticiens le permettra. C'est pour cela qu'un appel est lancé à tous les laboratoires qui auraient connaissance d'une telle situation.

Ils peuvent contacter F. THEPOT (tél : 22 53 36 77 - Télécopie : 22 53 36 79) en spécifiant protocole "CECOS trisomie 21".

Les conditions de prélèvement (mère, foetus, enfant) seront alors communiquées.

En vous remerciant de votre aide.

La Commission de Génétique des CECOS

Chers(es) Collègues et Amis(es),

Durant le mois de mai 1993 nous vous avons envoyé un premier questionnaire visant à apprécier le degré d'informatisation des laboratoires de cytogénétique. Vous recevrez prochainement un autre questionnaire visant à compléter cette première enquête afin d'évaluer les besoins en informatique de gestion des laboratoires de cytogénétique.

Il est capital pour la valeur de cette enquête, que tous les laboratoires soient représentés et que les besoins à l'échelon national soient précisés.

Avec mes sentiments dévoués.

O. COHEN

Une consultation pour le suivi des familles avec le fra X va être ouverte à l'Hôpital Cochin dans le Service du Pr KAPLAN. Les rendez-vous sont à prendre pour l'instant auprès du secrétariat du Dr Joëlle BOUE Tél : (1) 42 88 53 17.

SANTÉ

Arrêté du 1^{er} décembre 1993 modifiant l'arrêté du 12 avril 1988 modifié déterminant les laboratoires d'analyses de biologie médicale et les catégories de personnes auxquels est réservée l'exécution des actes de diagnostic prénatal

NOR: SANP9303517A

Le ministre délégué à la santé,

Vu les articles L. 753 à L. 761-23 du code de la santé publique, et notamment les articles L. 759 et L. 761-11 ;

Vu le décret n° 75-1344 du 30 décembre 1975 modifié relatif aux directeurs et directeurs adjoints de laboratoires d'analyses de biologie médicale ;

Vu le décret n° 75-1024 du 5 novembre 1975 relatif à la composition et aux attributions de la Commission nationale permanente de biologie médicale ;

Vu le décret n° 88-280 du 24 mars 1988 pris pour l'application de l'article L. 761-11 ;

Vu le décret n° 88-328 du 8 avril 1988 portant création de la Commission nationale de médecine et de biologie de la reproduction ;

Vu l'arrêté du 12 avril 1988 modifié déterminant les laboratoires d'analyses de biologie médicale et les catégories de personnes auxquels est réservée l'exécution des actes de diagnostic prénatal ;

Vu l'avis de la Commission nationale permanente de biologie médicale ;

Vu l'avis de la Commission nationale de médecine et de biologie de reproduction,

Arrête :

Art. 1^{er}. - L'arrêté du 12 avril 1988 susvisé est modifié ainsi qu'il suit :

I. - A l'article 1^{er}, il est ajouté un second alinéa rédigé ainsi qu'il suit :

« En outre, l'exécution, en dehors des laboratoires d'analyses de biologie médicale, des actes de cytogénétique humaine en vue d'établir un diagnostic prénatal relatif à l'enfant à naître est réservée à ceux des médecins spécialistes qualifiés en anatomie et cytologie pathologiques, exerçant dans les conditions fixées par le décret du 24 mars 1988 susvisé, qui figurent sur une liste dressée par le ministre de la santé après avis de la commission nationale permanente de biologie médicale. »

II. - Le premier alinéa de l'article 2 est modifié ainsi qu'il suit :

« L'exécution des actes de cytogénétique mentionnés à l'article 1^{er} du présent arrêté ne peut être réalisée que dans les laboratoires dont au moins un directeur ou un directeur adjoint justifie d'une formation en cytogénétique humaine ou bien, en dehors des laboratoires, seulement par les médecins mentionnés à l'article 1^{er}, second alinéa, qui justifient d'une formation en cytogénétique humaine. »

III. - A l'article 3, il est ajouté un second alinéa rédigé ainsi qu'il suit :

« Les médecins mentionnés à l'article 1^{er}, second alinéa, qui désirent effectuer des actes de cytogénétique en vue d'établir un diagnostic prénatal devront dans les trois mois qui suivent la publication du présent arrêté demander à figurer sur la liste prévue à l'article 1^{er}. »

Art. 2. - Le directeur général de la santé est chargé de l'exécution du présent arrêté, qui sera publié au *Journal officiel* de la République française.

Fait à Paris, le 1^{er} décembre 1993.

Pour le ministre et par délégation :
Le directeur général de la santé,
J.-F. GIRARD

Calendrier

- Mardi 8 mars 1994 réunion du Conseil d'Administration
- Mercredi 18 mai 1994 10h à 17 h : réunion de travail sur le chromosome 8
Amphi MOIANA Hôpital Saint-Antoine à PARIS
- Mercredi 21 et Jeudi 22 septembre 1994 : VIIème Colloque de l'ACLF