



<http://www.eACLF.org>

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

Janvier 2019 (Bilan d'activité 2018)

Sommaire

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

I. Editorial du président

Cher collègues,

Le conseil d'administration de l'ACLFLF, vous souhaite ses meilleurs vœux pour vous, et vos proches sur le plan personnel ou professionnel, pour l'année 2019.

Nous remercions chaleureusement le Pr Marc-Antoine Belaud Rotureau et toute l'équipe de Rennes pour l'organisation du **XXIV^{ème} congrès de l'ACLFLF** associé au **XXVIII congrès de l'ATC**, du **13 au 15 Septembre 2018** à St Malo. Ce congrès a rassemblé 348 participants cytogénéticiens, cliniciens, techniciens, membres des associations de patients et industriels. L'organisation supervisée par M Ginestet, le décor balnéaire des salles, les animations et les thèmes abordés étaient parfaits

Au cours de l'année 2018, différents projets ont été menés :

- La demande d'accréditation du système d'EEQ de l'ACLFLF a été déposée auprès du COFRAC et nous attendons les Audits.
- 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 (DPNI), Les membres du groupe DPNI coordonné par Pascale KLEINFINGER ont été sollicités pour avis auprès de l'ABM, l'HAS et la DGOS
- Le DPNI T21 a été mis en place avec les arrêtés concernant les compétences des praticiens, les autorisations des laboratoires et la nomenclature NABM (textes disponibles sur le site de l'ACLFLF). L'ACLFLF accompagne activement les laboratoires qui rencontrent des difficultés pour cette activité.

- L'ACLF a été auditée auprès du CCNE pour la révision des lois de Bioéthique.

ACHROPUCE : L'ACLF a nommé V Malan pour succéder à D Sanlaville pour le réseau ACHROPUCE, secondée par C Roowrick. Nous remercions Damien pour tout le travail réalisé par durant ces 10 dernières années avec son équipe et notamment Laurence Caine.. Le guide de bonne pratique ACPA 2018 est disponible sur le site de l'ACLF. L'HAS doit examiner la question de l'ACPA en 2019

NGS Diag L'ACLF a participé aux réunions du réseau NGS Diag coordonné par Jean MULLER pour la mise en commun des guides de bonne pratique en génétique moléculaire et en ACPA postnatale.

L'ACLF est représentée dans les filières Anddi-Rares et Défiscience et participe à leurs COPILS.

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 2019 :

Nous avons démarré la révision du ou des guide(s) de bonnes pratiques en cytogénétique constitutionnelle, onco-hématologique, et maladies cassantes) afin de prendre en compte les nouvelles technologies et stratégies diagnostiques.

Nous vous proposons 2 journées thématiques

- Le 19 mai 2019 : Une réunion autour des TADs (a confirmer)
- En octobre 2019: Une journée à propos du guide de bonne pratique

Plusieurs congrès sont à prévoir :

- juillet 2019 : Le prochain Congrès de l'ECA qui aura lieu à Salzbourg.
- septembre 2020 : le prochain Congrès de l'ACLF se tiendra à Grenoble organisé par le Pr Charles Coutton et son équipe.

L'année 2019 sera celle du démarrage des premières plateformes du plan France Génomique 2015 et il y aura sans doute des interfaces très riches entre les équipes de cytogénétique et de génétique moléculaire. Les cytogénéticiens sont nombreux à se former en NGS et ont toute leur place pour partager leur expérience notamment pour l'interprétation des variants et des grands réarrangements.

Martine DOCO,

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

II. Compte rendu de l'Assemblée Générale de Saint Malo

PV de l'AG de l'ACLF du 13 Septembre 2018

Colloque de St MALO



1. Rapport moral

Mme la présidente (M Doco) présente le rapport moral de l'association. Cf ppt joint.

Le bilan est approuvé à l'unanimité des présents.

2. Bilan financier

Mme la trésorière (C Bilhou-Nabera) présente le bilan financier de l'association. Total capitaux : 206,503 euros. Cf ppt joint. Le bilan est approuvé à l'unanimité des présents.

3. Réseaux des maladies cassantes (NA)

Réactivation du réseau par Nathalie Auger ; Tableau des laboratoires réalisant les bilans de cassure disponible sur le site de l'ACLF. Mise en place d'un guide des bonnes pratiques et d'un EEQ en prévision.

4. Atlas

Bilan financier positif de l'Atlas mais le besoin de subvention reste vital pour la poursuite du site. Le maintien de la subvention est approuvé à l'unanimité des présents.

5. Bilan GFCH

La présidente du GFCH (F NGUYEN KHAC) présente le bilan annuel.

6. Point EEQ

Martine Doco souligne que la participation aux EEQ est stable. 86 laboratoires participent aux EEQ (tout EEQ confondu). L'enquête de satisfaction donne un résultat très positif.

Jean Michel Dupont précise que la soumission du dossier au COFRAC a été faite et l'évaluation de l'activité se fera sur Cochin en Octobre.

Mise en place d'un EEQ DPNI. Difficulté de trouver une matrice satisfaisante pour toutes les plateformes. Des contrôles inter-laboratoire (CIL) ont vu le jour entre certains centres. Un EEQ national de l'ACLF pour le DPNI est toujours en cours d'élaboration.

Philippe Lochu précise qu'un guide technique pour l'accréditation du NGS va être bientôt en ligne sur le site du COFRAC. Une partie très détaillée concernera l'analyse bio-informatique.

7. Commissions auprès de l'ABM

Pascale Kleinfinger rappelle l'importance d'avoir des dossiers sur des projets cytogénétiques aux appels d'offre de l'ABM ;

Pascale Kleinfinger rappelle que l'ABM va modifier son rapport d'activités. Il sera mis en place début 2020 ; Il faudra anticiper ce changement et notamment penser à paramétrer en fonction des nouvelles demandes les logiciels de laboratoire. Les principales modifications seront prochainement présentées lors d'une réunion d'information.

8. CNP-DPC

Anne Moncla présente le CNP qui représente et rappelle que le CNP est l'institution pour qui chapote la démarche du DPC ; Les informations pour le CNP génétique sont disponibles sur le site du CNP ;

9. Loi de bioéthique

François Vialard a participé à l'audition au CCNE le 22 Février avec Martine Doco. L'audition s'est bien déroulée et les différents points soutenus par l'ACLF semblent avoir été entendus. Le DPI-A a été abordé. Les rapports du CCNE ont été publiés au mois de Juin et sont peu favorable à de gros bouleversements sur le versant PMA.

10. FFGH

Le bureau a été renouvelé. Stéphane Beziau élu président. Martine Doco trésorière. Christine Noguès : secrétaire.

11. Résultat du vote pour le renouvellement du CA

130 votants sur 221.

Sont élus : COUTTON, GATINOIS, GRUCHY, LEFEBVRE, LUQUET

Le nouveau bureau élu est formé par : Martine Doco Fenzy, Présidente, Nathalie Auger, Vice-présidente • Charles Coutton, Secrétaire Général • Chantal Missirian, Secrétaire général adjointe • Isabelle Luquet, trésorière • Pascale Kleinfinger, trésorière adjointe.

12. Colloque de Grenoble

Après consultation la date retenue est Septembre 2020.

III. Bilan d'Activité Scientifique

1. Journée maladies cassantes

La journée s'est déroulée le 02 Octobre 2018 à la Faculté de Médecine, Site des Cordeliers à Paris de 10h à 16h.

10H-12H Signes d'appel clinique

Organisation actuelle du réseau de recherche cytogénétique/biologie moléculaire y compris en prénatal

13H-16H Revue du GBEA pour la réalisation cytogénétique de ces tests.

2 Journée Scientifique FISH

La journée s'est déroulée le 14 novembre 2018 à Paris, à la Faculté de Médecine sur le site des Cordeliers de 10h à 13h.

Amphithéâtre Faraboeuf

9h30	Accueil des participants
10h00-10h15	Introduction – Présentation du groupe de travail sur la FISH
10h20-10h35	La FISH sur paraffine <i>Pierre Alexandre Just</i>
10h40-10h55	DPI chromosomique : FISH sur blastomère <i>Philippe Gosset</i>
11h00-11h15	Méthode de sélection pour augmenter le taux de gamètes équilibrés <i>Alexandre Rouen</i>
11h20-11h35	Sperme FISH en DPI <i>Reda Zenagui</i>
11h40-11h55	Critères de lecture d'une analyse FISH en cytogénétique constitutionnelle <i>Pascale Kleinfinger</i>
12h00-12h20	Robustesse des sondes de FISH <i>Martine Doco-Fenzy & Philippe Lochu</i>
12h25-13h00	Présentation du Bilan de l'Agence de la Biomédecine <i>Pascale Kleinfinger</i>

3 Réunion du Réseau AChroPuce couplée à la journée thématique de l'ACLF et du DESC de Cytogénétique

[Ordre du jour de la Réunion du Réseau AChroPuce couplée à la journée thématique de l'ACLF et du DESC de Cytogénétique](#)

Mercredi 20 juin 2018

[Matin: 10h-12h30/13h00](#)

- 1) Introduction : 12^e réunion *Damien Sanlaville* (10h00-10h10)
- 2) L'EEQ ACPA 2018 *Damien Sanlaville / Martine Doco* (10h10 – 10h40)
 - EEQ ACPA post natal
 - EEQ ACPA test
- 3) ACPA DPN : révision du guide de bonnes pratiques (10h40-11h15)
- 4) Réseau diagnostic NGS *Jean Muller* (11h15-11h30)
- 5) Le projet DEFIDIAG, *Bénédicte Gérard* (11h30-12h00)
- 6) Point sur les bases de données (12h00-12h30) *Frédéric Bilan, Equipe Marseille, Agilent*
 - Agilent / Cartagena (20')
 - Bancco (10')
- 7) Gouvernance du réseau *Damien Sanlaville* (12h30-12h45)
- 8) Point sur les groupes de travail *Damien Sanlaville* (12h45-12h55)
- 9) Accréditation flash *Damien Sanlaville* (12h55-13h0)

Après-midi: 14h00-17h00

- 1) Bilan du réseau ACPA 2017 : *Serge Romana* et *Damien Sanlaville* (14h00-15h00)
- 2) Le PFMG 2025 (bioinfo AURAGEN et SeqIOA)
 - Détection de CNV
 - Détection de SV
- 3) Cas cliniques : Merci d'apporter des cas
- 4) Questions diverses

Fin 17 h00

4 Journée NGS-Diag 2eme journée le 16 Janvier 2018



2^{de} Réunion du Réseau NGS-Diag

Mercredi 16 janvier 2018
 Amphithéâtre Constant Burg, site CLCC Institut Curie,
 12, rue Lhomond 75005 Paris - France

Variants de signification inconnue, quels outils pour conclure ?

9h-10h Accueil et inscription

Session du matin : 10h-12h15
Modérateurs :

10h00-10h20 Actualités du réseau NGS-Diag
 10h20-10h30 Introduction de la journée
 10h30-11h30 Interventions sur les tests déjà en place pour de gènes emblématiques
 « Tests fonctionnels pour *CFTR* » par **Caroline Raynal/Anne Bergougnoux** (Montpellier).
 « Epissage et *BRCA1* » par **Claude Houdayer** (Rouen).
 Sélection abstracts pour application en milieu hospitalier
 11h30-12h15 : Problématique des VUS et des tests fonctionnels à l'ère pangénomique (**Amélie et Jean**)

12h15 – 13h45 : pause déjeuner (libre)

Session après-midi: 13h45-17h45
Modérateurs :

13h45-14h15 Thématique : Modélisation bioinformatique, jusqu'où l'analyse in silico peut-elle prédire ?, **Rob Russel (Heidelberg)** (à confirmer)

14h15-15h45 Thématique : Utilisation de modèle animaux
 Drosophile et au-delà, **Matias Simons** (Paris)
 A propos du poisson zèbre, **Benjamin Delprat** (Montpellier)
 A propos de la souris, **Juliette Godin**, (Strasbourg)
 A propos de la levure, **Sylvie Friant** (Strasbourg)

15h45-16h15 Pause

16h15-16h45 Abstracts sélectionnés

16h45-17h15 Point sur le PNM3 et les plateformes PFMG 2025 (**Sylvie Odent et Damien Sanlaville**)

17h15-18h00 **Table ronde** : Problématique des tests fonctionnels en milieu hospitalier (avec Damien Sanlaville plateforme Auragen, Sylvie Odent PNM3, Claude Houdayer ANPGM)

5 Journée Interfilières

Réunion Inter-filières proposée par les filières AnDDI-Rares, DéfiScience et OSCAR

28 septembre 2018 À Paris, Hôpital Tenon, Amphithéâtre Béclère 10 h à 17h

☑ 10h : Introduction : Objectifs de cette journée inter-filières Pr Laurence Faivre, Dr Delphine Heron et Pr Valérie Cormier-Daire,

Pr Stéphane Bézieau

☒ 10h05 : Positionnement et réflexions au sein des filières

AnDDI-Rares, OSCAR, DéfiScience, FILNEMUS, FIRENDO, MhémO, FILFOIE, Muco/CFTR, CARDIOGEN, NeuroSphinx-GBS, RESPIFIL, SENSGENE, FILSLAN, FAI²R,ORKID, MCGRE, G2M, FAVA-Multi, TETECOUC, FIMARAD, BRAIN-TEAM

☒ 12h00 : Discussion de la matinée

Après-midi

☒ 13h30: Processus de mise en place des indications cliniques associées au plan FMG2025 (Franck Lethimonnier)

☒ 14h: Standardisation/robustesse des processus mis en place par type d'indication (CREFIX, Jean-François Deleuze, Alain Viari)

☒ 14h30: Plateformes pilotes : les verrous identifiés pour la mise en œuvre opérationnelle (SeqOIA et AURAGEN, Pr Michel Vidaud et Pr Damien Sanlaville)

☒ 15h: Réflexions de l'ANPGM (Dr Pascale SAUGIER-VEBER)

☒ 15h20: La notion de parcours de soin adapté : exemple de DEFIDIAG (Pr Hélène Dollfus)

☒ 15h40: Discussion générale

☒ 17h: Fin de la journée la journée

6 Assises de Génétique à Nantes

SESSIONS SIMULTANÉES

Génétique chromosomique

Modérateurs : Martine DOCO-FENZY (Reims), Jean-Michel DUPONT (Paris) 16:30-16:45

#12546 – CO025 Inversion paracentrique parentale et double boucle d'inversion méiotique à l'origine de réarrangements chromosomiques atypiques : à propos de trois cas. Paul KUENTZ, et al

#12655 - CO026 La caractérisation des remaniements chromosomiques apparemment équilibrés par séquençage génome entier révèle la diversité de leurs origines et de leurs conséquences fonctionnelles : résultats du projet ANI. Caroline SCHLUTH-BOLARD et al.,

#13078 - CO027 Correction d'un remaniement chromosomique déséquilibré familial d'origine paternelle par isodisomie uniparentale segmentaire maternelle du bras long du chromosome 11. Maud BLANLUET, et al.

#13115 - CO028 Microdélétion 1p36 évolution du diagnostic à propos d'une cohorte de 69 patients diagnostiqués en France. Clémence JACQUIN et al.

#13357 - CO029 Y-a-t-il un intérêt à rechercher une disomie uniparentale des chromosomes 14 et/ou 15 dans le cadre d'une translocation Robertsonienne parentale ? Etude rétrospective sur 10 ans des centres Français. Kamran MORADKHANI et al.

#13201 - CO030 Détection des CNV en mosaïque (mCNV) par séquençage d'exome dans les mosaïques cutanées pigmentaires grâce XHMM et à l'étude des SNP exoniques. Arthur SORLIN et al.,

Diagnostic prénatal, dépistage prénatal non invasif, troubles de la reproduction

Modérateurs : Marc-Antoine BELAUD-ROTUREAU (Rennes), Charles COUTTON (Grenoble)

#12675 - CO037 Intérêt du séquençage exomique dans l'infertilité masculine : identification de 3 nouveaux gènes responsables d'anomalies morphologiques multiples du flagelle du spermatozoïde (MMAF). Zine-Eddine KHERRAF et al.,

#13229 - CO038 Analyse du gène NR5A1 chez une cohorte de 130 patientes présentant une diminution de la réserve ovarienne et prises en charge en don d'ovocyte. Sylvie JAILLARD et al.,

#13250 - CO039 Absence bilatérale des canaux déférents : épidémiologie des mutations du gène ADGRG2 et premières explorations sur un lien fonctionnel putatif avec CFTR. Adrien PAGIN et al.,

#12794 - CO040 Test ADN fœtal circulant versus dépistage combiné pour la trisomie 21 foetale chez les patientes avec ou sans AMP; étude prospective interventionnelle. Jean-Marc COSTA et al.,

#12877 - CO041 Aspect phénotypiques et génotypiques d'une cohorte de 453 fœtus atteints de ciliopathies : 20 ans d'étude. Constance WELLS et al.

#13482 - CO042 Diagnostic prénatal chromosomique versus dépistage non invasif de la trisomie 21 : une étude randomisée contrôlée multicentrique incluant 64 centres au niveau national. Valérie MALAN et al.

COMMUNICATIONS ORALES SÉLECTIONNÉES 2 Grand Auditorium

Modérateurs : Thierry FREBOURG (Rouen), Claude HOUDAYER (Paris)

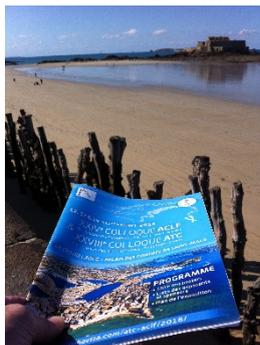
#12945 - CO056 Le réseau AChroPuce : 10 ans après, quelles perspectives ? Serge Pierrick ROMANA et al.

Prix de Poster de l'ACLF

Les duplications génomiques du gène ZNF331 soumis à empreinte maternelle comme nouvelle cause génétique de retard de croissance intra-utérin (RCIU) sévère ? Marie Bidart et al. MBidart@chu-grenoble.fr

Formule chromosomique unique: présence de 2 dérivés d'une translocation réciproque équilibrée en mosaïque, Marine.Tessarech et al. Marine.Tessarech@chu-angers.fr

Congrès de l'ACLF et de l'ATC du 22 au 24 Septembre 2018 à St Malo



CF programme sur le Livret du congrès en annexe

Prix de poster : 3 prix de poster : 1 acquis ; 2 constits; 3 x 500 euros

Candidats :

- Mme Dorothee REBOUL : *Diagnostic prénatal d'une délétion 17q12 de novo : quand l'origine se trouve chez les grands parents*
- Mme Agathe HERCENT : *Chimère tétragamétique : une cause rare d'infertilité*
- Mr Grégoire CULLOT: *Edition génique par CRISPR Cas9 et anomalie chromosomique.*

Bilan global : congrès ATC/ACLF 2018 / 19 105,94 €.

-recettes finales-120 865

-dépenses finales - 100 846,67 € (dont 4 959 € d'acompte au Pdc de St-Malo payé par ACLF),

Dépenses propres ACLF : 4 795,90 € propre à l'ACLF (invités dont le CA et les experts).

Le congrès ATC/ACLF a rassemblé :

- 139 participants dont 113 payants pour l'ATC (24,75 % des recettes)
- 209 participants dont 165 payants pour l'ACLF (21,55 % des recettes)
- 4 sponsors Platinum, 6 symposiums, 159 m2 de stands (51,68 % des recettes)

Espace Palais des congrès de St Malo

- la totalité des participants a été accueilli dans l'Amphithéâtre, en espace déjeuner, en salles de symposium,
- les 164 m2 de stands, les 52 posters, les pauses-café, l'accueil, le vestiaire.

IV. Etudes collaboratives

Groupe GFCH

Le GFCH a renouvelé une partie de son bureau, et a accueilli 3 nouveaux membres. Il a organisé ses 3 journées annuelles (fev, juin, oct) à Paris (Pitié-Salpêtrière), ainsi qu'une session au congrès de la Société Française d'hématologie (SFH) (Palais des congrès Paris, mars). Il a finalisé 2 études collaboratives avec publication de 2 articles :

- "Double-hit" chronic lymphocytic leukemia: An aggressive subgroup with 17p deletion and 8q24 gain. Chapiro E, Lesty C, Gabillaud C, Durot E, Bouzy S, Armand M, Le Garff-Tavernier M, Bougacha N, Struski S, Bidet A, Laharanne E, Barin C, Veronese L, Prié N, Eclache V, Gaillard B, Michaux L, Lefebvre C, Gaillard JB, Terré C, Penther D, Bastard C, Nadal N, Fert-Ferrer S, Auger N, Godon C, Sutton L, Tournilhac O, Susin SA, Nguyen-Khac F; GroupeFrancophone de Cytogénétique Hématologique (GFCH) and the French Innovative Leukemia Organization (FILO) group. *Am J Hematol.* 2018 Mar; 93(3):375-382.
- 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.* 2018 Dec 20.

D'autres projets collaboratifs sont en cours, dont un sur les leucémies prolymphocytaires B, qui a été sélectionné et présenté en communication orale aux congrès de la SFH (Paris, mars 2018), de l'ACLF (St Malo, septembre 2018) et de l'American Society of Hematology (San Diego, décembre 2018). Le GFCH continue à mener ses différentes études sur les hémopathies malignes, avec entre autres 1 nouveau projet sur les leucémies à éosinophiles.

Groupe GFCC

L'étude collaborative sur la délétion 1p36 en prénatal et postnatal est en cours

Rédaction du guide pratique pour le DPNI T21

Lancement d'une étude a propos des disomies uniparentales du chromosome 14 (K Moradkhani) :

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-Weber 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. 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? *Prenat Diagn.* 2019 Oct;39(11):986-992. doi: 10.1002/pd.5518. Epub 2019 Aug 19. PMID: 31273809.

V. Groupes de travail

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

- 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, cf annexes

Commissions organisées par l'HAS (DPNI),

- Commission ANDcfT21 et avancés de ce test.

Arrêté du 5 mars 2018 fixant les conditions de formation et d'expérience des biologistes médicaux exerçant les activités de diagnostic prénatal mentionnées à l'article L. 2131-1 du code de la santé publique

.....VI. - Pour les examens de génétique portant sur l'ADN foetal libre circulant dans le sang maternel mentionnés au 3° du I de l'article R. 2131-1 susvisé :

1° Ils possèdent un diplôme en cytogénétique ou en génétique moléculaire ou en génétique biologique délivré par une université ou disposent de la reconnaissance prévue à l'article L. 6213-2, dans le domaine de spécialisation correspondant ;

2° Ils disposent d'une expérience minimale de trente-six mois dont vingt-quatre mois pour la réalisation des examens mentionnés au 1° ou au 2° du II de l'article R. 2131-1 dans une structure autorisée à cet effet et

a) Soit six mois dans une structure autorisée à la fois pour le 1° du II de l'article R. 2131-1 et le 1° de l'article R.

1131-2 pour réaliser les examens correspondants, et six mois dans une structure autorisée à la fois pour le 2° du II de l'article R. 2131-1 et le 2° de l'article R. 1131-2 pour réaliser les examens correspondants ;
 b) Soit douze mois pour la réalisation des examens mentionnés au 3° du I de l'article R. 2131-1 dans une structure autorisée à cet effet.

Décret 2018-1046 du 28 novembre 2018 relatif au régime d'autorisation des établissements de santé et des laboratoires de biologie médicale pour la pratique du diagnostic prénatal3°

Après l'article R. 2131-9, il est inséré un article R. 2131-9-1 ainsi rédigé : « Art. R. 2131-9-1. – L'autorisation de pratiquer les examens mentionnés au 3o du I de l'article R. 2131-1 ne peut être accordée que si l'établissement de santé ou le laboratoire de biologie médicale est titulaire des autorisations pour réaliser les examens mentionnés aux 1° et au 2° du II du même article. »

ces autorisations concernent la cytogénétique prénatal **et la génétique moléculaire prénatale.**

Commissions organisées par la DGOS (RIHN)

- Commission d'évaluation scientifique du RIHN (M Doco-Fenzy, A Moncla) :
-
- INSTRUCTION N° DGOS/PF4/DSS/1A/2018/101 du 16 avril 2018 relative aux actes de biologie médicale et d'anatomopathologie hors nomenclatures éligibles au financement au titre de la mission d'intérêt général d'enseignement, de recherche, de rôle de référence et d'innovation G03, aux règles de facturation de ces actes et aux modalités de délégation associée

Réseau NGSDiag

Réunions coordonnées par J Muller
 Organisation de la journée NGS Diag

VI. EEQ

Un total de 80 Laboratoires ont participé aux sessions de cytogénétique constitutionnelle, hémato-oncologique, et ACPA proposées en ligne sur le site de l'ACLF (sang: , LA:, PVC:, hémato: , ACPA:)

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).

Démarche d'accréditation de l'EEQ par le Cofrac : le dossier a été soumis, Une assurance responsabilité civile professionnelle a été souscrite par l'ACLF en 2014. Une enquête de satisfaction à l'EEQ a été menée Cette enquête a été menée en septembre 2018. Le comité de pilotage des EEQ est reconduit avec J.M.Dupont, M.Docco-Fenzy (RAQ), C.Terre, D.Sanlaville, I.Luquet, M.C.Combrisson, Chantal Missirian, Cyril Sarrauste de Menthère Chantal Missirian. Invitation de JM Costa et de P Lochu pour la réunion du COPIL.

1. EEQ GFCH 2018-2019

Pilotes : Isabelle Luquet, Christine Terré

L'EEQ HK est un EEQ prospectif (caryotype + FISH) : 10 mitoses à interpréter sont mises sur le site de l'EEQ de l'ACLF avec les informations clinico-biologiques correspondantes. Ces mitoses doivent être

classées pour faire le caryotype, choisir et analyser la sonde adaptée et rendre un résultat selon la nomenclature avec une conclusion en clair, donnant toutes les informations utiles au clinicien. Un questionnaire est rempli et des caryotypes sont envoyés « on line » de façon anonyme. Tous les laboratoires travaillent sur les mêmes images. Ils sont évalués anonymement par 4 experts connus (2 binômes), et l'ensemble des dossiers est revu en synthèse par le 4 experts.t. Les experts évaluent les mêmes items avec une grille de note adaptée à chaque EEQ et justifient les pertes de points.

Chaque laboratoire reçoit sa note avec la moyenne de l'ensemble des laboratoires et a accès à son CR avec le détail de sa note et les commentaires des experts. Une synthèse globale des réponses de tous les labos ayant participé est également envoyée.

L'EEQ de Cytogénétique Hématologique du GFCH s'est déroulé **du 5 au 25 novembre 2018**, 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 (à noter, aucune FISH avec sonde de peinture chromosomique n'a été réalisée pour ce dossier).

Planning :

Période de soumission des dossiers du 5 au 25/11/2018 inclus

Expertise du 26/11/18 au 6/01/19

Synthèse d'expertise le 8/01/19

Rapport individuel le 13/01/19

Droit de réponse du 14/01 au 27/01/19

Gestion des droits de réponse et finalisation du rapport global à la commission qualité du GFCH le 05/02/2019

45 inscriptions : 45 participants (43 en 2017) sur 49 labos francophones (92%)

Notation sur 20

Bilan global 2018:

- 3 alertes de performance par rapport aux notes (anomalie critique non identifiée).
- Bons résultats dans l'ensemble malgré la difficulté du caryotype:
 - 31 bons et très bons dossiers soit les 2/3 des participants
 - 12 dossiers jugés moyens
- Possible de proposer un caryotype avec anomalie primaire récurrente et des anomalies secondaires.

Résultats :

Appréciation : intervalle des notes variable selon le cas (décidé par les experts) :

- Très bon $\geq 18-20$ (17)
- Bon $17 \leq n < 18$ (14)
- Moyen $14,5 \leq n < 17$ (11)
- Insuffisant $10 \leq n < 14,5$ (0)
- Très insuffisant < 10 (3)

Notes :

Justification de l'interprétation des notes :

- Dossiers très bons: $\geq 18-20$ en raison de la difficulté.

- Pas de dossiers jugés insuffisants, car seulement 2 centres avec 14,5 et 14,75 d'où décalage de l'intervalle des notes du groupe moyen (14,5 au lieu de 15 à 17) pour les regrouper.
- 3 dossiers avec note très insuffisante : anomalie critique non identifiée.
-

Droits de réponse

5 droits de réponse ont été examinés par la commission qualité : pas de modification de note.

2. EEQ constitutionnel 2018-2019 :

Programmation : Pr JM Dupont, Pr M Doco-Fenzy, C Missirian, MCC Combrisson

Les EEQ (CQE) 2018 se sont déroulés **du 8/10/2018 au 10/11/2018** avec deux types de contrôle : prospectif et rétrospectif.

Les bases de l'expertise sont le guide de bonnes pratiques de l'ACLF, l'ISCN (2016) et la législation en vigueur. Le devis, et le contrat qui lient le laboratoire avec l'ACLF pour la réalisation des EEQs sont transmis aux laboratoires.

1) Contrôle rétrospectif:

Les laboratoires doivent sélectionner un dossier par tissu à partir du **1^{er} mars 2018**, pas de dossier de la catégorie demandée à partir de cette date, prendre des dossiers antérieurs à cette date:

PVC : monosomie X, **LA**: caryotype fœtal normal, **Sang** : Translocation réciproque apparemment équilibrée visible au caryotype avec des images de FISH

Pour chaque dossier il est demandé le compte rendu original, scanné et anonymisé (prescripteur, signataire et ville à anonymiser, mais conserver en bas de compte rendu Dr X, Dr Y...), tout document complémentaire adressé au prescripteur, 2 mitoses avec leurs classements, une mitose supplémentaire, images FISH et tout autre document qui permet de mieux juger de la résolution globale du dossier.

2) Contrôle prospectif

- Un dossier pour chaque tissu: PVC, liquide amniotique, sang

Les images sont disponibles sur le site dans chaque dossier en vision directe et via les liens de chaque dossier ou par le lien global qui vous sera précisé dans le dossier.

Pour tous les tissus, il faut répondre aux 2 types de contrôle rétrospectif et prospectif.

Le contrôle est spécifique à chaque laboratoire.

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.

Synthèse : **Tissus : PVC, LA et SANG** , 2 dossiers par tissu (1 Dossier rétrospectif et 1 dossier prospectif)

EEQ	SANG	LA	PVC
année	2018	2018	2018
	PRO/RET	PRO/RET	PRO/RET
nombre de laboratoires	55	53	46
nombre de dossiers	2	2	2
nombre d'experts	6 et 1 junior	6 et 1 junior	6 et 1 junior

nombre de groupes d'experts	2	2	2
nombre de dossiers exclus tout confondu	1	0	1
Nombre de mauvaises performances	1	0	0
Notes modifiées/droits de réponse	4 dont 2 en pro	6 dont 5 en pro	5 dont 3 en pro

Les Inscriptions du 5/10/2018 au 5/11/2018, les soumissions du 7/10/2018 au 5/11/2018, et l'expertise du 15/11/2018 au 28/01/2019. Expertise avec 6 groupes d'experts supervisés chacun par un **superviseur**, et formation de **3 juniors**. Edition des rapports individuels : 30/01/2019

Une vérification des notes très basses a été effectuée lors de la réunion des experts le 15 janvier 2019, les notes des groupes ont été comparées et les notes ont été réévaluée pour le groupe des LA qui avait des notes plus basses afin d'obtenir des moyennes comparables. Droits de réponse : jusqu'au 4 mars 2019. Edition du rapport global en juin 2019

La note critique permet de gérer les mauvaises performances. Elle concerne la bonne identification de l'anomalie.

3. Session ACPA 2018

Participation de 39 Laboratoires

Inscription, envoi de l'ADN, puis Soumission du 25/04/2018 au 01/06/2018, expertise du 02/06/2018 au 16/11/2018 et délivrance des rapports individuels au 05/06/2018, droit de réponse jusqu'au 1 septembre 2018

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

Il y a deux groupes d'experts par tissu

- VII. Formations

- DIU de cytogénétique médicale

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

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

- 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 : chryste.le.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
fcmedecine@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 pour l'ACLF

ACLF

ASSOCIATION DES CYTOGENETICIENS DE LANGUE FRANCAISE

DEMANDE D'ADHESION : cette demande doit être remplie en ligne sur le site de l'ACLF eacjf.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 CR CMS ABM 20 11 18

CMS agence de Biomédecine, le 20/11/2018

POINT D'ACTUALITE :

4 textes attendus sur le DPNI :

- Conseil d'état (modalités d'évaluatoin par les ARS)
- DGS : Règle de bonnes pratiques
- DGS : arrêté sur l'évaluation
- Décision de prise en charge

Espérés pour la fin de l'année (hahaha)

VALIDATION DU PV DE LA FOI PRECEDENTE

DONNEES INCIDENTES

Groupe de réflexion en cours : pas de conclusion définitive

Sous-groupe du groupe stratégie en diagnostic – prochaine réunion le 20/12 2018

Code santé publique est en train d'être revu

Que-est ce que la réunion de consultation pluridisciplinaires

Consentement en cours d'écriture

La découverte des données incidente devrait être retiré cu consentement PFMG2025

Diagnostic prénatal non traitée

Toutes information constit devra être transmise par des généticien constit : schéma devra être mis en place

Définition données additionnelles : secondaires (activement recherchée) et incidentes (de découverte fortuite) :

Données secondaires : il n'y aura pas de liste secondaire (ex panel pour RM + liste de gène onco) par refus du groupe – de plus probablement pas accepter par loi bioéthique

Travail uniquement sur données incidentes :

Ouvert à la notion de rendre des données incidentes selon certains critères :

- TAD, TAR, particularité pahmaco
- VOUS, patho, ...
- Mineure

Article 16-10 du code civile

RAPPORT D'ACTIVITE AMP

9à laboratoire d'AMP

102 centres clinico-biologiques

3% d'augmentation de l'activité surtout sur les transferts d'embryons congelés

FIV : 2/3 ICSI, 1/3 FISH hors ICSI

4% de tentatives avec gamètes de donneurs

RAPPORT D'ACTIVITE CPDPN

48 cpdpn

4,3 femmes pour 100 naissances vivantes

Grde disparité d'activité d'une région à l'autre : pourquoi ???

53% pour maladi curables et sans gravité,

0,4% de refus d'IMG par CPDPN

7045 IMG pour motif foetales : : 40% chromsomique, 44% malformation, 7% géniques, 1%, infectieux, 8% autres dont RCIU sévères

321 IMG pour causes maternel : 4% détrsse psy dans le contexte d'une anomalie foetales

120 refus d'IMG : 43% malformation, 12% CHROMSOMQIUE, 15% maternelles, 4% génique, 5% infectieuses, => dans 49% des cas l'IMG a cependant eu lieu soit à l'étranger soit dans un autre cpdpn

Pour refus patiente de l'IMG 58% enfant né vivant, 38% MFIU

DEPISTAGE DE LA TRISOMIE 21

Données de Dépistage : activité jusqu'en 2016

Données de Diagnostic : activité jusqu'en 2017

18 826 caryotypes en 2017 versus 79105 en 2009 : K mais ACPA ??

Augmentation de 1/1000 T21 diagnostiquée

Diminution du nombre de diagn dysgonosomie. Augmentation de toutes les autres

Nombre de naissance de T21 né : 6,4%00

Dépistage MSM : 4,1% de femmes à risque 1/250

36% des femmes à risque ont eu une ADNLC

% NEXP augmente en 2016 +++

13,4% de T21 / nombre de caryotypes

T21 en postnatal : 1/3 de données manquantes :

Nombre de fautes négatis ...

ADNlc : 80% sur MSM -> moins de la moitié du à MSM 1/1000, GG, et bcp dépistage primaire,

% des nEXP dépend des MMS

Confirmations T21 après ADNlc : 329/329 +14+ 3

2+ né / 20000

DON D'OVOCYTES AUX NULLIPARE

ANNEXE DECRET 2018-1046 du 28 novembre 2018 relatif au régime d'autorisation des établissements de santé et des laboratoires de biologie médicale pour la pratique du diagnostic prénatal

Décrets, arrêtés, circulaires

TEXTES GÉNÉRAUX

MINISTÈRE DES SOLIDARITÉS ET DE LA SANTÉ Décret n° 2018-1046 du 28 novembre 2018 relatif au régime d'autorisation des établissements de santé et des laboratoires de biologie médicale pour la pratique du diagnostic prénatal

NOR : SSAH1826798D

Publics concernés: établissements de santé et autres titulaires d'autorisations d'activités de diagnostic prénatal.

Objet: conditions de délivrance de l'autorisation de pratiquer des examens de génétique portant sur l'ADN foetal libre circulant dans le sang maternel.

Entrée en vigueur: le texte entre en vigueur le lendemain de sa publication.

Notice: ce décret fixe une condition d'implantation préalable à la délivrance par les agences régionales de santé de l'autorisation de pratiquer des examens de génétique portant sur l'ADN foetal libre circulant dans le sang maternel.

Références: les dispositions du code de la santé publique modifiées par le décret peuvent être consultées, dans leur rédaction issue de cette modification, sur le site Légifrance (<http://www.legifrance.gouv.fr>). Le Premier ministre, Sur le rapport de la ministre des solidarités et de la santé, Vu le code de la santé publique, notamment ses articles L. 2131-1, L. 6122-2 et R. 6122-25; Vu l'avis de la section sanitaire du Comité national de l'organisation sanitaire et sociale en date du 11 septembre 2018; Le Conseil d'Etat (section sociale) entendu, Décrète: **Art. 1^{er}.** – Le chapitre I^{er} du titre III du livre I^{er} de la deuxième partie du code de la santé publique est ainsi modifié: 1. A l'article R. 2131-5-5, après le mot: «constituent», sont insérés les mots: «les conditions d'implantation et»; 2. A l'article R. 2131-7, les mots: «cinq ans» sont remplacés par les mots: «sept ans»; 3. Après l'article R. 2131-9, il est inséré un article R. 2131-9-1 ainsi rédigé: « *Art. R. 2131-9-1.* – L'autorisation de pratiquer les examens mentionnés au 3. du I de l'article R. 2131-1 ne peut être accordée que si l'établissement de santé ou le laboratoire de biologie médicale est titulaire des autorisations pour réaliser les examens mentionnés aux 1. et au 2. du II du même article.» **Art. 2.** – La ministre des solidarités et de la santé est chargée de l'exécution du présent décret, qui sera publié au *Journal officiel* de la République française. Fait le 28 novembre 2018. EDOUARD PHILIPPE Par le Premier ministre: *La ministre des solidarités et de la santé*, AGNÈS BUZYN 30 novembre 2018 JOURNAL OFFICIEL DE LA RÉPUBLIQUE FRANÇAISE Texte 30 sur