



ACLF : Enregistrée sous le numéro de déclaration d'existence 11753796575 - Préfecture de la Région d'Ile-de-France. SIRET : 38828499400026 APE : 804C

<http://www.eACLF.org>

XXII ème Bulletin de l'Association des Cytogénéticiens de Langue Française

Décembre 2010

Sommaire

- I. Editorial du Président**
- II. CR de l'Assemblée Générale de septembre 2010**
- III. Bilan du congrès d'Aix en Provence**
- IV. Journées Thématiques**
- V. Contrôle de Qualité Externe**
- VI. Guides des bonnes pratiques**
- VII. Nomenclature BHN PHN**
- VIII. Fédération FFGH**
- IX. Formations**
- X. Bulletin d'inscription**

I. Editorial du président

Cher(e)s ami(e)s

C'est avec grand plaisir que tout le Conseil d'Administration de l'ACLF se joint à moi pour vous souhaiter une bonne année 2011, riche tant sur le plan personnel que professionnel et aussi pauvre que possible en chausse-trappes et déconvenues (diminution d'activité prénatale, réorganisation des régions sanitaires par les SROS etc... pour rester strictement professionnel).

2009 s'est achevé sur plusieurs modifications réglementaires d'importance (mise en place du dépistage de la trisomie 21 au premier trimestre, finalisation de l'ordonnance relative à la Biologie Médicale) qui ont impacté l'activité de nos laboratoires. Ceci ajouté à la préparation des SROS génétique et à la démographie des cytogénéticiens devant nous conduire à mener une réflexion sur l'organisation de notre discipline pour préparer l'avenir.

2010 nous permet d'achever un cycle commencé en 2007 et consacré à la mise en place d'un Contrôle Externe de Qualité en cytogénétique organisé par des cytogénéticiens et pour des cytogénéticiens. Après une première phase qui nous a permis d'élaborer un projet, de le tester et d'en analyser les résultats pour en améliorer les performances, nous sommes maintenant en possession d'un nouveau système informatique évolutif et interactif, certes encore perfectible mais totalement à notre main. Il s'agit, en cohérence avec le Guide de Bonnes Pratiques en cytogénétique récemment complété par le Guide des Bonnes Pratiques en Analyse Chromosomique sur puce à ADN, du deuxième élément clé qui permettra à l'ACLF en tant que Société Savante d'accompagner nos laboratoires dans la démarche d'accréditation, en essayant de faire valoir les spécificités de notre activité auprès du COFRAC.

Tous les membres du Conseil d'Administration du temps investit dans les nombreux chantiers que nous essayons de mener de front pour accompagner (et dans la mesure du possible orienter) ces évolutions. Cependant si notre rôle est bien de définir et de lancer ces actions, nous n'avons ni la vocation ni les moyens de les mener à bien «en solo» et l'implication de tous est nécessaire pour en garantir le succès. De ce point de vue, la participation de nombreux collègues à l'expertise du CQE et à la rédaction d'arbres décisionnels est tout aussi indispensable qu'exemplaire.

2010 fut une année avec colloque, préparé par le bureau sous la direction d'Anne MONCLA et avec l'aide (c'est une nouveauté pour l'ACLF) de MCO Congrès qui connaît bien le domaine de la génétique puisque cette société organise déjà les Assises de Génétique. Mais c'est également une année qui a vu la mise en place d'un nouveau logiciel pour les CQE ainsi qu'une refonte de notre site web, pour laquelle nous remercions l'aide efficace de Cyril de Sarrauste.

2011 sera par ailleurs une année sans Colloque, et nous organiserons donc deux journées thématiques. La première, le 18 Mai prochain, sera consacrée à l'ISCN 2009 et sera organisée sur le modèle de celle de 2007, avec boîtier interactifs.

En attendant, je vous renouvelle, au nom de tout le CA, nos meilleurs voeux pour 2011.

Jean-Michel DUPONT (Président)

Annonces des colloques :

Journée du 18 mai 2010 (ACLF) et journée du 21 septembre 2010 (ACLF)

Assises de Génétique : 2 au 4 février 2012

Futur Colloque ACLF : 2012

II Assemblée générale

PV de l'AG du 20 septembre 2010

Assemblée générale du 20 septembre de 17 à 18h15 pendant le congrès de l'ACLF à Aix en provence.

1- Rapport moral du président (J.M. DUPONT)

Le Conseil d'Administration s'est réuni 4 fois en séance plénière depuis le début de l'année, plus un certain nombre d'autres réunions des groupes de travail en rapport notamment avec le CQE.

Bilan de l'activité

Préparation du congrès, et des journées thématiques

- Journée Arbres décisionnels en Mai 2010 : quatre arbres décisionnels ont été validés : Quand réaliser une enquête familiale ? Attitude devant un marqueur chromosomique ; Attitude devant une anomalie de structure ; Place de la FISH en période prénatale.

- Préparation du congrès d'Aix, avec l'aide logisitique de MCO Congrès.

Activité des groupes de travail

Guide des Bonnes Pratiques (GBP)

Mise à jour du GBP Cytogénétique et préparation d'un GBP CGH array dont une première version doit sortir prochainement.

Mise en place d'un nouveau site Web

Acquisition d'un nouveau logiciel CQE

Relation avec les autres sociétés

FFGH : Modification des statuts de la FFGH dont le Président est désormais nommé par le Conseil d'Administration parmi les candidats déclarés.

Tous les membres des sociétés constitutives de la FFGH peuvent faire acte de candidature (courrier à envoyer à Dominique Bonneau, actuel Président de la FFGH). La date limite de dépôt des candidatures est fixée au 11 Octobre.

Modification de la cotisation, ramenée à 0 €. Il faut donc prendre une décision concernant l'utilisation des fonds collectés par l'ACLF et jamais réclamés par la FFGH.

Vote concernant la cotisation prélevée pour la FFGH : à la majorité il est décidé de ne pas rembourser la cotisation de 10€ demandée pour la FFGH. Cette cotisation sera redistribuée sous la forme de prix posters.

2- Présentation des comptes par le Trésorier (François VIALARD)

Présentation des comptes arrêtés au 30 aout 2010. Ces comptes ont été validés et reconnus sincères par un expert comptable comme il est de règle aujourd'hui.

Sur l'année écoulée, et après versement du dernier acompte du financement de l'ABM, les comptes de l'Association sont équilibrés, avec 151 122€ de capitaux propres avec un résultat de l'année en cours à 24 224€

Les ressources financières ont été durant l'année écoulée de 43 385.00€ avec :

CQE: 33 210.00€

Cotisations: 10 175.00€

Les frais ont été de 19 161.00€, composés de frais de déplacements, missions, formations, expert comptable, hébergement CQE (2 368€) et autres frais divers.

Les liquidités de l'ACLF sont de 92 881€ composés de 8 782€ sur le compte courant, 650€ sur un livret épargne, qui va être fermé car sans utilité, et 83 449€ en SICAV monétaires.

Le nombre de cotisants a été de 88%, contre 73% en moyenne les années antérieures en raison de la radiation de nombreux membres qui ne payaient pas leurs cotisations depuis plus de 3 ans. Ceci fait que le taux de recouvrement des cotisations est de plus de 90% sur 3 ans.

Un mail sera adressé aux laboratoires qui ont participé au CQE pour leur indiquer si le service administratif a payé. Actuellement, 47 des 88 laboratoires sont à jour de leurs cotisations pour le CQE 2009.

Les comptes sont approuvés à l'unanimité.

3- Les nouveaux membres de l'année 2010

Les nouveaux membres de l'année 2010 sont invités à se présenter

Mylène Béri, Nancy

Pascal Chambon, Rouen

Audrey Basinko, Brest

Céline Bonnet, Nancy

Jérôme Toutain, Bordeaux

Emilie Landais, Reims

Céline Pebrel –Richard, Clermont Ferrand

Jean Baptiste Gaillard, Nîmes

Lilia Kraoua, Tunis

Nazha Hda, Casablanca

Bononi Rossana, Uruguay

Nabila Belhouachi, Paris

Charles Coutton, Grenoble

Philippe. Gosset, Strasbourg

Lucie Tosca, Paris (Clamart)

4- Présentation du site par Cyril de Sarrauste

Le site hébergé sur l'IGH va être transféré (courant octobre) sur le serveur de MEDIFIRST. L'adresse internet restera inchangée : www.eaclf.org

Les fonctionnalités actuelles seront conservées, mais présentées avec un design plus moderne.

Cette refonte, qui reste quasiment (mis à part pour le graphisme) identique pour l'utilisateur, s'accompagne en fait d'une reprogrammation de tous les modules permettant une mise à jour des informations par les utilisateurs et ou le bureau en fonction des droits d'écriture de chacun. Le site devient ainsi un site réellement dynamique (par opposition au site actuel qui est plutôt statique), et géré à 95% par une base de données. La présence de celle-ci et des programmes associés permettra un paramétrage plus facile du site et cela avec moins de dépendance au webmaster. L'accès à l'intranet se fera via des login et password personnalisés et modifiables par l'utilisateur. Ces mêmes codes d'accès permettront de s'identifier pour les CQEs. Les paramètres initiaux de connexion seront récupérables directement par email, pour chaque utilisateur en faisant la demande via le site. En cas de non fonctionnement de cette récupération automatique (pour cause de non mise à jour des adresses mail de certains utilisateurs), les membres de l'ACLF pourront toujours en faire la demande au webmaster.

La page d'accueil de l'intranet affichée par défaut, affiche l'état (cotisation, coordonnées ...) de l'utilisateur connecté. Il peut ainsi avoir un aperçu des cotisations en cours et passées à payer ou déjà réglées. Un bouton permettra à l'utilisateur de mettre à jour toutes ses données (statut, coordonnées, années d'inscription à l'ACLF, abonnement à la liste de diffusion ...).

Un autre bouton permettra à l'utilisateur connecté de saisir des offres de poste / appels à collaborations (soumis à validation du bureau), et à gérer ses offres / appels déjà publiés. Par défaut une telle publication restera 6 mois sur le site.

D'autres menus pourront apparaître pour certains utilisateurs en fonctions de leurs « droits » d'écriture / lecture sur le serveur. Par exemple pour les membres du comité de pilotage des CQEs, possibilité de saisir un nouveau comité de pilotage, de gérer les demandes d'inscriptions de collaborateurs non ACLF. Pour certains membres du bureau (droits donnés au cas par cas) de gérer l'annuaire des membres, des laboratoires, de gérer les cotisations, les « news », la liste de liens

Une explication a été donnée concernant la copie de base de données de l'IGH vers Médifirst pour lancer les CQEs test de l'été, qui ont vu quelques bugs de connexion. Ces erreurs n'étaient pas

dues au logiciel de Medifirst mais à une copie prématurée de la base, qui n'a pas été mise à jour pour des raisons logiques de duplication des tâches liées à l'existence de 2 sites.

5- Présentation du nouveau CQE (Christine TERRE et Martine DOCO-FENZY)

Le CQE constitutionnel est annoncé et sera accessible aux participants à partir du 15 octobre d'après Mr Hamon qui s'est engagé à résoudre les problèmes bloquants. La liste des problèmes bloquants a été discutée avant l'assemblée générale et ces problèmes devraient être résolus avant la fin du mois d'octobre.

Le référent doit s'inscrire avec son mot de passe, inscrire ses collaborateurs (à jour de cotisation), et saisir le questionnaire. Il est préférable de charger des fichiers jpeg.

Appel a candidature pour les experts et pour le comité de pilotage.

6- Divers

Le 21 septembre : un appel à candidature pour le futur congrès est lancé : il y a deux candidatures potentielles : Montpellier et Lyon.

Le point sur le GFCC n'a pas été abordé.

Clôture de la séance

III. Congrès d'AIX en Provence

Lundi 20 Septembre 2010

Session plénière : Epigénétique

•Théorie

• Mise en place de l'empreinte pendant le développement (D Bourc'his, Paris)

Deborah Bourc'his de l'Institut Curie de Paris a fait une mise au point des connaissances actuelles sur les étapes d'effacement et de réécriture de l'empreinte pendant la gamétogenèse.

• Techniques d'analyse de la méthylation de l'ADN (J Tost, Evry)

Jörg Tost, du Centre National de Génotypage à Evry, a présenté les différentes méthodes d'analyse de la méthylation, en insistant tout particulièrement sur les techniques à haut débit (puces et séquençage de seconde génération) qui permettent une analyse de l'ensemble du méthylome.

•Applications pratiques

• Pathologies constitutionnelles (F Magdinier, Marseille)

Plusieurs pathologies sont la conséquence de mutations dans des gènes impliqués dans l'épigénèse. Les modifications de leur expression peuvent entraîner une dérégulation de plusieurs types cellulaires. Mais certaines anomalies chromosomiques peuvent être indirectement responsables de dérégulations géniques par effet de position et modification épigénétique de la conformation de la chromatine. Dans sa présentation, Frédérique Magdinier s'est attachée à illustrer ces mécanismes à travers divers exemples de pathologies humaines.

• Pathologies acquises (G Soler, Paris)

Gwendoline Soler a présenté une revue du rôle des modifications épigénétiques dans la surexpression ou l'inactivation des gènes impliqués dans les hémopathies malignes, soit par modification des histones, par déméthylation ou hyperméthylation de l'ADN ou dérégulation des miRNA. Sa présentation s'est achevée par une réflexion basée sur des exemples de la façon dont les connaissances acquises en épigénétique peuvent aider à repenser les classifications des hémopathies.

Sessions parallèles

Diagnostic prénatal : dépistage de la trisomie 21 au premier trimestre

- **L'expérience Suédoise (TH Bui, Stockholm)**

The Hung Bui est venu de Stockholm pour nous présenter le bilan de 5 ans d'utilisation de la QF-PCR en remplacement du caryotype dans les indications d'âge maternel ou de signe d'appel Biologique.

- **L'expérience française (R Saura, Bordeaux)**

Robert Saura a présenté les dix ans d'expérience Bordelaise d'utilisation de la biopsie de trophoblaste comme méthode privilégiée de prélèvement fœtal, en insistant sur les paramètres clés pour obtenir des taux de réussite identiques à ceux obtenus classiquement avec le liquide amniotique.

- **Trophoblaste versus liquide amniotique : différences, avantages et inconvénients (E Flori, Strasbourg)**

Elisabeth Flori de Strasbourg a fait le bilan des principaux avantages et inconvénients des deux principales méthodes de prélèvement, la biopsie de villosités choriales et la ponction de liquide amniotique, tant au niveau clinique que technique ou génétique.

- **Présentations orales en cytogénétique prénatale**

Onco-hématologie

- **Cytogénétique des cancers du rein (J Couturier, Paris)**

Jérôme Couturier, de l'Institut Curie à Paris, a rappelé l'importance de la cytogénétique pour aider à la classification des cancers du rein, et a présenté les principales anomalies observées dans les tumeurs les plus importantes.

- **Raccourcissement des télomères dans les hémopathies (E Gilson)**

- **Présentations orales en onco-hématologie**

Mardi 21 Septembre 2010

Session plénière : Mécanisme des anomalies chromosomiques

- **Aneuploïdies (S Romana, Paris)**

Serge Romana a présenté les données moléculaires les plus récentes concernant le contrôle du déroulement de la mitose, permettant d'identifier de nouveaux mécanismes de survenue des aneuploïdies.

- **Anomalies de structure (JM Dupont, Paris)**

Dans ce deuxième volet consacré aux anomalies de structure, Jean-Michel Dupont a présenté les principaux mécanismes permettant à la cellule de faire face aux cassures double brin de l'ADN et les causes et conséquences d'une dérégulation de ces voies de réparation de l'ADN.

- **Conseil génétique dans les désordres génomiques de novo ou hérités identifiés par CGH array (K Devriendt, Louvain)**

Koen Devriendt de Louvain nous a fait partager son expérience de la difficulté d'interprétation de certains résultats de CGH array. Il a illustré son propos avec trois situations cliniques dans lesquels un CNV avait été trouvé dont la signification était soit incertaine, soit sans rapport avec l'indication initiale de l'examen.

Automatisation des laboratoires (P Kleinfinger, Cergy Pontoise)

Pascale Kleinfinger a passé en revue les étapes de la technique cytogénétique pouvant être automatisées, en insistant sur les points essentiels à prendre en considération pour assurer une intégration correcte des automates et un bénéfice maximal pour le laboratoire.

Session plénière

- **Une brève histoire de la cytogénétique... (S Gilgenkrantz, Nancy)**

Simone Gilgenkrantz est revenue sur les débuts de la cytogénétique et sur l'émergence d'un nouveau domaine de la génétique médicale, avant l'époque de la cytogénétique moléculaire.

- **Présentations orales en cytogénétique constitutionnelle**

- **Les nouveaux outils de la cytogénétique**

- **CGH Array (D Sanlaville, Lyon)**

Damien Sanlaville a présenté une réflexion très complète sur la manière d'inclure la technique d'hybridation comparative sur puce à ADN parmi les techniques de routine d'un laboratoire de diagnostic, que ce soit en post natal ou en prénatal. Sa présentation abordait à la fois les aspects organisationnels, médicaux, éthiques, sans oublier les problèmes d'accréditation et de contrôle de qualité.

- **Séquençage parallèle (N Lévy, Marseille).**

- Nicolas Levy a décrit les différentes techniques de séquençage haut débit et leur potentiel d'application en prenant l'exemple de pathologies neuromusculaires.

Les prix des posters ont été remis pour les travaux suivants :

Syndrome de Beckwith-Wiedemann et QT long congénital lié à une translocation familiale impliquant la région 11p15.5. Kaltenbach S., Aboura A., Baumann C., Dupont C., Hervy N., Fressart V., Rossignol S., Chantot-Bastarud S., Benzacken B., Tabet AC.

Réarrangements chromosomiques complexes en mosaïque de novo sur le chromosome 9 chez une patiente atteinte d'une épilepsie syndromique: qui est responsable du phénotype ?. Egéa G., Schluth-Bolard C., Labalme A., Lesca G., Till M., De Bellescize J., Morin I., Ederly P., Sanlaville D.

Caractéristiques cytogénétiques et cliniques d'un isochromosome 5p dans un syndrome myélodysplasique. Douet-Guilbert N., Basinko A., Gueganic N., Bovo C., Le Bris M.J., De Braekeleer E., F. Morel F., Herry A., De Braekeleer M.

IV. Journées Thématiques et bilan d'activité scientifique

1-Etudes du Groupe GFCH

a. EN 2009

Le GFCH organise des études collaboratives permettant de publier de larges séries sur des pathologies peu fréquentes. En 2009, nous avons travaillé sur les sujets suivants :

Anomalies 1p36 dans les hémopathies

LLC et t(8 ;14) ou variante

LLC et t(14 ;18) ou variante

SMD et del(11q)

Chromosomes Dicentriques

b. EN 2010

Les sujets portaient sur :

-Les clones non apparentés dans les pathologies lymphoïdes et myéloïdes (hors LMC)

- Les LLC avec délétion 14q
- Les SMP atypiques
- Les LA à cellules plasmodendritiques

2-Journée du 19 Mai 2010 : rédaction des Arbres Décisionnels

Les groupes de travail constitués en Décembre 2010 au sein de notre association pour élaborer les premiers arbres décisionnels ont été présentés lors d'une réunion de l'ACLF en Mai 2010 pour aboutir à un consensus. L'idée était d'aboutir à une position commune sur ce qui est admis ou accepté par notre communauté comme étant le minimum requis (ou le maximum acceptable) en 2010. Ce consensus devant s'appuyer dans la mesure du possible sur des faits scientifiques et le moins possible sur des habitudes.

La matinée du 19 Mai a été préparée par une consultation des cytogénéticiens et remontée des remarques vers les responsables des groupes de travail concernés chargés de colliger et organiser les remarques et propositions de manière à avoir une discussion constructive et arriver ensemble à une position commune. Certains points faisant toujours débat à l'issue des discussions ont fait l'objet d'un vote pour aboutir à une position commune.

Ces arbres sont destinés à harmoniser nos pratiques autour d'un consensus minimum et ont vocation à être incorporés au Guide des Bonnes Pratiques. Il s'agira donc des recommandations officielles de l'ACLF pour tout ce qui concerne notre discipline, recommandations qui bien entendu auront un caractère contraignant car nous serons tous amenés plus ou moins à modifier nos pratiques, mais nous serviront surtout de références opposables.

- **arbres traités :**
- -recommandations pour l'utilisation des tests rapides en DPN cytogénétique
- -quand réaliser une enquête familiale
- -conduite à tenir devant un marqueur

Il ne s'agit ici que d'une première étape car il reste de nombreux aspects à traiter, soit en interne au sein de l'ACLF pour tout ce qui concerne les aspects spécifiquement cytogénétiques, soit en collaboration avec d'autres sociétés savantes dès lors qu'il s'agira d'organiser les stratégies diagnostiques dans telle ou telle indication par exemple.

La journée du 19 Mai prochain a eu lieu à l'amphithéâtre Dieulafoy de l'Hôpital Cochin, avec au programme la discussion des arbres décisionnels le matin.

Cette journée a rencontré un franc succès et a été appréciée des membres de l'association.

V. Contrôle de Qualité Externe

Le Contrôle de qualité externe (CQE) en cytogénétique a été initié en France depuis 2005 et l'ACLF (Association des Cytogénéticiens de Langue Française) a mis en place un site en ligne pour les CQE rétrospectif en cytogénétique constitutionnelle et prospectif en cytogénétique onco-hématologique (Groupe Français Cytogénétique Hémato-Oncologique). Un nouveau logiciel (Via Medifirst) a été choisi en 2009 et mis en place en septembre 2010 pour la session d'octobre-novembre 2010 en Constitutionnel et en Hématologie. Cette session est en cours.

1- CQE GFCH

Bilan pour 2009 :

Il s'agit d'un CQE sur images, 10 mitoses étant données avec le contexte clinico-biologique. Les laboratoires doivent répondre à un questionnaire concernant les anomalies détectées, la nécessité

ou non de faire du FISH, la formule, la conclusion en clair et sur le classement des caryotypes (bandes R et G).

Sur les 51 laboratoires du GFCH, 42 se sont inscrits au CQE soit **82 % d'intention de participation**. Un des laboratoires n'a pas pu soumettre son dossier dans les délais soit **80% de participation**.

34 laboratoires ont identifié les 4 anomalies, 7 laboratoires n'ont pas noté l'anomalie 4p. Pour ces 34 laboratoires, les réponses ont été notées correctes 11 fois, et incorrectes 23 fois : 10 fois l'une ou les 2 ou les 3 délétions ayant été notées terminales, 12 fois du fait de points de cassure trop rapprochés ou éloignés, 1 fois pour l'écriture ne respectant pas la nomenclature pour l'anneau.

1 laboratoire n'a pas noté la cellule normale.

2 laboratoires ont fait des erreurs dans l'énoncé du nombre de cellules par clone.

19 des 39 laboratoires qui ont réalisé une hybridation ont une réponse estimée correcte, les erreurs notées pour les autres sont quasi exclusivement de nomenclature.....

30/41 conclusions ont été jugées correctes et complètes.

La majorité des laboratoires (31/41) ont effectué un classement correct pour les caryotypes revus, les erreurs étant de plus mineures pour la plupart d'entre elles.

2- CQE constitutionnel

Le but du CQE rétrospectif est d'évaluer la qualité technique du travail des laboratoires et la qualité biologique et clinique de l'interprétation des résultats. Les laboratoires participants soumettent en ligne leur dossiers conclus dans l'année précédente, avec trois images de classements chromosomique pour chaque dossier, 3 images des mitoses correspondantes et la feuille de conclusion. Tous les documents sont anonymisés pour le nom du patient et du laboratoire. Le site permet une manipulation rapide et sécurisée des documents et des images. Les experts sont des cytogénéticiens agréés et sont partagés en 6 groupes. Les experts examinent les dossiers et transmettent leurs conclusions via le site. Les résultats finaux sont sauvegardés et rendus de manière anonyme par mail. Un total de 50/70 laboratoires participent en prénatal et/ou en postnatal.

En 2007, 131 dossiers de postnatal et 181 de prénatal (131 liquide amniotique + 50 villosité chorales) ont été chargés sur le site. Ceci représente 934 mitoses évaluées. Les résultats montrent que 74,3% des dossiers avaient 3/3 classement corrects en bandes R et ou G. Les participants ont évalué correctement le niveau de résolution des chromosomes dans 76,1% des mitoses. L'interprétation des cas était correcte dans 94,87% mais la nomenclature ISCN était incorrecte dans 26.7% des dossiers.

En 2008, 52 laboratoires ont participé avec 141 dossiers de postnatal et 133 dossiers de LA et 80 dossiers de trophoblaste. Soit 423+399+24mitoses évaluées

Exactitude des classements

Classements	corrects	incorrects	% incorrects	3/3 corrects	0 correct	1/3 corrects
Postnatal						
2007	362	31	8,56	79,30%	0	104
2008	392	31	7,9	79,40%	0	112
Prénatal						
Liquide amniotique						
2007	360	33	9,16	79,30%	1	104
2008	370	29	7,8	75,10%	4	112
PVC						
2007	141	9	6,3	84%	0	42
2008	219	21	9,5	77,50%	0	62

Evaluation de la résolution

Métaphases	Nbre	corrects	incorrecte	incorrect	rendue	correct	sous-estimée	sur-estimée
Postnatal				%	dossiers	%		
2007	393	305	88	22,4	131	74	17	17
2008	423	368	55	13	141	80	0	28
Prénatal								
Liquide amniotique								
2007	393	297	96	24,4	131	80,9	9	16
2008	399	338	61	15,3	133	74,4	0	34
PVC								
2007	150	109	41	27,3	50	80	0	10
2008	240	209	31	12,9	80	80	0	16

Interprétation des caryotype ou de la FISH

Caryotypes	Nbre	corrects	incorrecte	ISCN	erreur mineure	erreur majeure
Postnatal						
2007	131	128	3	95	26	10
2008	141	131	10	104	22	15
Prénatal						
Liquide amniotique						
2007	131	121	10	91	28	12
2008	133	122	11	91	21	21
PVC						
2007	50	76	4	43	7	0
2008	80	47	3	62	12	6

En 2009 56 laboratoires ont participé.

Ces résultats vont nous aider à améliorer la pratique et la qualité des laboratoires de cytogénétique (accrédité ou en cours d'accréditation).

VI. Guides des bonnes pratiques

1- Mise a jour du guide des bonnes pratique en cytogénétique sorti le 13 juillet 2010

La nouvelle version du Guide des Bonnes Pratiques en Cytogénétique, a été mise à jour en tenant compte des résultats du dernier Contrôle de Qualité et des modifications réglementaires intervenues depuis 2007. Vous trouverez cette version sur le site de l'ACLF

Cette nouvelle version intègre également les arbres décisionnels que nous avons validé lors de la journée du 19 Mai dernier. Pour vous faciliter la recherche des nouveautés un document listant les modifications apportées au Guide a été rédigé. Les paragraphes modifiés y sont surlignés en jaune fluo.

Ces documents sont accessibles depuis le site de l'ACLF, rubrique Infos, de même que la version électronique directement consultable en ligne.

2- Edition du guide des bonnes pratique pour l'analyse chromosomique sur puce à ADN dans l'application des anomalies constitutionnelles

Le guide a été rédigé par le groupe qualité du réseau CGH-array et validé en séance plénière lors d'une réunion du réseau le 16 juin 2010.

Le guide est mis a disposition sur le site dans l'intranet dans la rubrique « pratique »

VII. Nomenclature Montpellier

La nomenclature des actes en B, BHN, PHN Montpellier a été mise a jour avec une nouvelle version en date du 2 janvier 2011.

VIII. FFGH (Fédération Française de Génétique Humaine)

L'ACLF a notamment participé à la préparation des prochaines Assises de Génétique.

IX. Formations

Diplôme Inter-Universitaires :

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

Dr Ch BILHOU-NABERA : *Laboratoire d'Hématologie – Pr RAPHAEL Pavillon BROCA – 4^{ème} étage, 78 rue du Général Leclerc, 94275 LE KREMLIN-BICETRE*

Tél. : +33 1 45 21 23 83, Fax : +33 1 45 21 28 47

Mail : chryste.le.bilhou-nabera@bct.aphp.fr

Renseignements et Inscriptions : M MALLET DE CHAUNY, Faculté de Médecine Paris Sud, 63 rue Gabriel Péri, 94276 LE KREMLIN-BICETRE

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 Montpellier-Nîmes, Avenue Kennedy, 30900 Nîmes, FRANCE

e-mail: tlavabre@univ-montpl1.fr

X. 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 eacflf.org (en cas de problème merci de vous adresser au secrétariat). Elle doit s'accompagner d'un CV à 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 :

Seule 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 : Mr le Professeur Jean-Michel Dupont – Hôpital Cochin – Laboratoire de Cytogénétique-123 Bd de Port Royal 75014 Paris (Tel : 01 58 41 17 52 – Fax : 01 58 41 17 55 E Mail : jean-michel.dupont@cch.aphp.fr)

Secrétariat Général : Pr M.Dococ-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)