

## PV de l'Assemblée générale de l'ACLF

Réunion lors du Congrès de l'ACLF Lyon 11 09 2014 à 17h

- 1 Rapport moral (JM Dupont)
- 2 Bilan financier (C Bilhou Nabera)
- 3 Accréditation des EEQ (M Doco et I Luquet)
- 4 Evolution de la nomenclature des actes de cytogénétique (D Sanlaville)
- 5 Diagnostic prénatal non invasif (JM Dupont)
- 6 GFCH et Renouvellement du soutien à l'Atlas (F Nguyen Khac)
- 7 GFCO (MA Belaud Rotureau)
- 8 Nouveaux Membres
- 9 Renouvellement du bureau et divers

Le lendemain

Prix des posters

### 1 Rapport moral

Les 6 années écoulées ont été marquées par la fusion des trois entités ACLF GFCH et GFCO qui s'est bien déroulée, avec des effectifs croissants qui témoignent de la vitalité de la discipline.

Le Conseil d'Administration s'est impliqué dans les différents domaines où son expertise était requise, comme partenaire reconnu de nos institutions (Ministère de la Santé, ABM, CNAM, HAS) traduisant ainsi la qualité du travail commun accompli (Guides de Bonnes Pratiques en Cytogénétique et en ACPA, harmonisation des pratiques via les arbres décisionnels, mise en place des EEQs nationaux, participation au groupe Stratégies Diagnostiques de l'ABM, participation aux travaux sur la révision de la nomenclature des actes de Cytogénétique auprès de la CNAM entre autres).

L'importance « stratégique » de la mise en place et du contrôle des EEQ est rappelée, puisque cela nous permet de maîtriser un aspect essentiel de notre vision de la qualité, et que cela constitue désormais la principale source de revenus de l'Association. Le processus d'Accréditation des EEQ selon la norme 17043 est en cours auprès du COFRAC.

A venir, l'implication dans le DPC qui se met en place, et qui sera assuré en commun avec la FFGH qui a déposé un dossier pour toutes les associations constitutives.

Pour conclure sur une note optimiste, on peut rappeler que la cytogénétique n'est pas appelée à disparaître tant que des anomalies chromosomiques existeront, mais il est probable que son exercice est appelé à se modifier en profondeur avec l'apparition des techniques de séquençage massivement parallèles qui pourraient entraîner à terme la disparition du caryotype tel que nous le connaissons. Il y a donc un virage difficile à négocier pour réorganiser la répartition des rôles en génétique à l'heure d'une uniformisation des techniques employées, mais le changement en lui-même est une bonne nouvelle car seules les disciplines moribondes ne changent plus.

### 2 Bilan financier du 01/09/13 au 31/08/14

Situation financière au 31 aout 2013

• Réserve au 31 aout 2014 : 148 268 €

- Résultat de l'année 2013-2014: - 3 402 € (perte)
- Réserve au 31 aout 2013: 162 242 €
- Résultat de l'année 2012-2013: -13 980 € (perte)

Total capitaux propres: 144 866 €

### 3 Accréditation des EEQ

- Recrutement d'Alexis Blanc Consultant, en septembre 2013
- Rédaction Du Manuel Qualité : décembre 2013 – février 2014
- Réunion du comité de pilotage : décembre 2013
- D.Sanlaville , C.Terre, I.Luquet,, M.C.Combrisson, J.M.Dupont, M.Dococ---Fenzy
- Validation des procédures des processus: février – avril 2014

**PAC** pilotage et amélioration continue

**PRO** prospectif

**RET** rétrospectif

**RES** ressource (sous-traitants)

- Gestion et stockage sur le Site Web de la documentation : Cyril Sarrauste De Menthère
- Audits des 4 processus: mars-juin 2014 : 2 Audites, 2 Auditeurs au sein du COPIL et F.Vialard, C.Sarrauste, S.Tapia.
- Audit Médifirst au siège: 29 juillet 2014

Dépôt du dossier au COFRAC le 6 mars 2014

Réponse le 2 juin : demande de documents complémentaires et de souscription à une assurance.

Bilans des EEQs :

### 1) Onco-hématologie : Session Novembre 2014

43 inscriptions, 41 participants (39 en 2012) sur 51 labos francophones (80,4 %)

### 2) Constitutionnel : session octobre 2013

Tissus

- PVC : 49 laboratoires (50 en 2013)
- LA : 57 laboratoires (54 en 2013)
- SANG : 63 laboratoires (62 en 2013)

2 Dossiers par tissu : 1 Dossier rétrospectif et 1 dossier prospectif par tissu

### 3) ACPA : session mars 2013

30 laboratoires (30 en 2012)

Enquête de satisfaction

### Enquête de satisfaction mars 2014

|   |   |
|---|---|
| Dites si vous avez répondu seul ou avec d'autres membres de votre laboratoire   | 7 seul sur 17   |
| Participation EEQ ACLF  | oui 18  |
| Participation autre EEQ   | non 10 et   |
| accès tutoriel facile : répondre oui ou non   | 1 non/12  |
| répondre oui si les consignes vous ont servies  | 12 oui /12  |
| Répondre oui si vous trouvez l'interface web agréable, intuitive,...  | 16 oui/17   |
| répondre oui si vous pensez vous que les dossiers proposez correspondent à des dossiers que vous auriez pu avoir (EEQ,prospectif) | 2 non /17   |
| Répondre oui si les commentaires des experts vous ont aidés   | 17 oui  |
| Répondez oui en cas de problème   | 3 oui /17   |
| Répondre oui si vous avez déjà demandé un droit de réponse  | 10 oui/17   |
| répondre oui si la réponse été claire et aidante  |  |
| commentaire libre : pas   |   |

## 4 Evolution de la nomenclature des actes de cytogénétique

**La réforme globale de la nomenclature est en cours : voici les propositions de l'ACLF exprimées auprès du ministère :**

### Cytogénétique constitutionnelle

Caryotype postnatal inclut les FISH de contrôle éventuelles

Caryotype prénatal inclut un résultat rapide et un résultat après culture et les

FISH de contrôle éventuelles  
 Recherche d'instabilité chromosomique  
 Recherche de déséquilibre génomique par technique moléculaire pan génomique  
 pré ou postnatal, n'inclut pas les vérifications  
 Interprétation de données pangénomiques  
 Recherche ciblée de remaniement chromosomique à un locus  
 Recherche ciblée de remaniement chromosomique à 2 locus ou plus  
 Recherche de remaniement chromosomique «tous télomères» par FISH  
 Caractérisation de remaniement chromosomique à l'aide de sonde  
 patient-spécifique  
 Recherche de remaniement chromosomique sur gamètes

### **Cytogénétique onco-hématologique**

Caryotype hématologique  
 Recherche ciblée de réarrangement chromosomique en oncohématologie  
 Recherche ciblée de réarrangement chromosomique en oncohématologie  
 sur cellules triées

### **Cytogénétique tumorale**

Caryotype de tumeur maligne  
 Recherche de déséquilibre génomique par technique moléculaire pan génomique  
 Recherche ciblée d'anomalies génomiques (de tous types)

1 à 3

11 à 100

> 100

### **5 Diagnostic prénatal non invasif**

Les enjeux du DPNI

- Politique de sante : décider d'un remboursement (STIC 2015 et HAS) et d'une stratégie
- France : déjà championne du monde du dépistage de la trisomie 21
- Va-t-on rester dans le dépistage des aneuploidies ?
- Organisation des soins
- Devenir du couple Biochimiste /Cytogénéticien ?

### ***Données de l'ABM 2012***

822.000 naissances

Population MSM :  $\approx 80\%$  (de 2007 à 2011) Soit 657.600

Population à risque 19.653

Cout Dépistage MSM = 29.300.000€

Cout des caryos induits =  $19.653 \times 337 = 6.632.887\text{€}$

Cout total dépistage = 35.932.887 €

Cout des caryos pour 1% de pvt invasif = 2.214.090€

Evaluation : Population à risque

DPNI à 800 € : 15 722 400 €

+ Caryo : 17 936 490€

DPNI à 50 € : 982 650€

+ Caryo : 3 196 640€

Aspects éthiques et médicaux :

- **Scenario 1: DPNI réservé à la population à haut risque**

- Conséquences +
  - Baisse des pvts invasifs (FCS)
  - Coût acceptable
- **Question éthiques :**
  - Comment faire la balance bénéfice /maléfice
  - Comment justifier de ne pas proposer à tout le monde un test plus efficace que les MSM ?

- **Scenario 2 : DPNI pour tout le monde**

- Conséquences +
    - Test + simple à comprendre
    - Plus efficace que les MSM
  - Conséquences -
    - Hors de prix
- Peut-on Abandonner pour autant les MSM?

## 6 GFCH présentation et renouvellement du soutien à l'Atlas

ATLAS de Génétique

Le renouvellement du soutien financier à l'Atlas de Cytogénétique dirigé par JL Huret est mis au vote et accepté.

**Le GFCH : Créé** en 1978 par J Tanzer (*Poitiers*) (Groupe Français de Cytogénétique Hématologique)  
**Buts**

- Regrouper les cytogénéticiens travaillant sur les hémopathies
- Colliger les patients : diagnostic, pronostic
- Promouvoir/faciliter les travaux scientifiques

### Presidence

- 1978---1998 : J Tanzer (*Poitiers*)
- 1998---2008 : R Berger (*Paris*)
- 2008---2012 : S Romana (*Paris*)
- 2012-- : F Nguyen---Khac (*Paris*)

### Bureau actuel

Secrétaire : Christine Lefebvre (*Grenoble*)

Tresorière : Isabelle Luquet (*Toulouse*)

Virginie Eclache (*Avicenne*)

Marina Lafage (*Marseille*)

Dominique Penther (*Rouen*)

Prochaines elections en octobre 2014

## A rejoint l'ACLF depuis 2008

Groupe de travail au sein de la Société Française d'Hématologie : référentiels, protocoles en Oncohématologie,

Environ 90 membres (France, Belgique, Suisse)

3 réunions nationales/an (précédées de 3 réunions régionales/an)

Etudes de dossiers, Point sur une hémopathie, Présentation d'articles, Retours de congrès, Bilan d'activité, EEQ...

Travaux collaboratifs : 58 publications référencées Pubmed (1 à 2 articles/an)

### Sujets de réflexion

➤ Devenir de la Cytogénétique Conventiionnelle (Caryotype + FISH) Dans la prise en charge des hémopathies

- Diagnostic, pronostic, suivi
- SNP-array, RT-PCR, RQ-PCR, sequencage à haut debit...

Nécessite d'établir des arbres décisionnels en Hématologie en tenant compte de toutes les techniques (cytologie, immunophénotypage, cytogénétique, biologie moléculaire, anatomo-pathologie)

➤ Place de la Cytogénétique conventionnelle dans la recherche en Hématologie

- A joué un rôle fondamental dans la compréhension de l'oncogénèse
- Il reste peu d'anomalies récurrentes non exploitées à ce jour, nécessite des projets ciblés (pathologies rares), associant d'autres techniques, études fonctionnelles, pronostic...

### Projets en cours

- mises à jour des Arbres décisionnels en Cytogénétique Hématologique (2004)
- Réflexions sur l'Atlas de Cytogénétique
- 6 études clôturées en cours d'écriture (*LLC et IGH rares, Dicentriques, MDS et del11q, LA PDC, hémopathies biclonales...*)
- 7 études en cours d'inclusion et validation de patients
- 2 projets en cours d'évaluation

DPC,

Nomenclature : B+BHN...

### 7 GFCO

Un hommage a été rendu à Alain Bernheim décédé en Août. Alexander Valent succèdera à A. Bernheim pour représenter le GFCO au bureau de l'ACLF.

### 8 Nouveaux Membres

BOUDJARANE John MARSEILLE  
 BOUDRY-LABIS ELISE LILLE  
 BOUQUILLON Sonia LILLE  
 DIMASSI Sarra  
 EL KHATTABI PARIS  
 KREMER Valérie STRASBOURG  
 METAY Corinne PARIS  
 MOSCA-BOIDRON Anne-Laure DIJON  
 VONWILL Sandrine TOURS

### 9 Renouvellement du bureau et divers

Le renouvellement du bureau est organisé

Cyril Sarrauste de Menthière a programmé le vote en ligne

Le vote a été organisé pour la première fois sur le site de l'ACLF après une enquête ouverte du 19-05 au 20-07-2014 (234 votants potentiels, 122 avis exprimés : **119 OUI**, 3 NON)

Le vote a été lancé du 20 aout 2014 au **10 Septembre 23h59**

- Les candidats ont mis leur profession de foi mises en ligne **avant le 31 Juillet**
- 6 membres du Conseil d'Administration étaient à renouveler selon les nouveaux statuts (AG 2012). Parmi eux, un membre est nommé pour le GFCC, le GFCO et le GFCH, il restait donc 5 membres à élire.

Les membres sortants :

Jean-Michel DUPONT, Martine DOCO-FENZY, Chrystèle BILHOU-NABERA, Isabelle LUQUET, Damien SANLAVILLE, Anne MONCLA

Jean-Michel Dupont et Damien Sanlaville ne se représentent pas.

**Membres votants** : les membres actifs, les membres d'honneur, les nouveaux adhérents de l'année.  
240 membres à jour de leur cotisation

| <b>Résultats du vote</b>            |                                       |                         |
|-------------------------------------|---------------------------------------|-------------------------|
| Nombre de votants / bulletins = 126 | dont 2 bulletin(s) blanc(s)           | et 0 bulletin(s) nul(s) |
| 111                                 | <u>Chrystèle Bilhou Nabera</u>        |                         |
| 97                                  | <u>Charles Coutton</u>                |                         |
| 110                                 | <u>Isabelle Luquet</u>                |                         |
| 90                                  | Anne Moncla                           |                         |
| 106                                 | <u>François Vialard</u>               |                         |
| 7                                   | Autre(s) nom(s) :                     |                         |
|                                     | Damien Sanlaville                     |                         |
|                                     | Serge Romana                          |                         |
|                                     | Jean-Michel DUPONT                    |                         |
|                                     | jean michel DUPONT                    |                         |
|                                     | Damien SANLAVILLE                     |                         |
|                                     | Damien Sanlaville, Jean Michel Dupont |                         |
|                                     | Jean Michel DUPONT, Damien SANLAVILLE |                         |

Les candidatures pour le congrès de 2018 sont ouvertes et le site de Montpellier avec F Pellestor est annoncé pour 2016

La séance est levée à 19h

Les prix de poster ont été remis le lendemain pour :

#### LA CYTOGÉNÉTIQUE ONCO-HÉMATOLOGIQUE ET DES TUMEURS SOLIDES

CA46 - Hétérogénéité des points de cassure dans les translocations (2;3)(p15-23;q26) impliquant EVI1 dans les hémopathies myéloïdes.

Nathalie Douet-Guilbert, Marie-Josée Le Bris, Audrey Basinko, Frédéric Morel, Marc De Braekeleer

#### LA CYTOGÉNÉTIQUE POSTNATALE

CA20 - Mosaïque rare : 46,XY,del(18)(p11.3)/46,XY,i(18)(q10) chez le père d'un enfant porteur d'un syndrome de De Grouchy.

S. Toujani, J. Fabre-Teste, C. Dupont, S. Serero, J. Levy, A. Marc, J. Serero, B. Benzacken, A. Verloes, AC. Tabet

#### LA CYTOGÉNÉTIQUE PRENATALE

CA34 - Trisomie 21 partielle et variabilité intrafamiliale : présentation d'un cas difficile de conseil génétique au cours d'une grossesse gémellaire.

E. Haquet, V. Gatinois, N. Bigi, MJ. Perez, M. Tournaire, M. Girard, F. Pellestor, A. Schneider, S. Taviaux, H. Rahil, D. Geneviève, J. Puechberty, G. Lefort