

14:00-15:55

Bioéthique

Modératrices : Martine Doco (Reims) et Françoise Devillard (Grenoble)

- **Incidentalome en oncologie**
Etienne Rouleau (Paris)
- **Réforme de la loi de Bioéthique : attentes, avancées et déception**
Philippe Berta (Généticien, Député du Gard, Rapporteur de la commission spéciale chargée d'examiner le projet de loi relatif à la bioéthique)
- **Parole aux sponsors**
- **Données additionnelles en cytogénétique constitutionnelle : le point de vue des hôpitaux publics de Leuven**
Vincent Gatinois (Montpellier)

16:00-17:00

Assemblée générale de l'ACLF

Modératrice : Martine Doco (Reims) et Conseil d'Administration de l'ACLF



Assemblée Générale de l'ACLF

17 SEPTEMBRE 2020

visioconférence



Programme Assemblée Générale de l'ACLF

Visioconférence le 17 septembre 2020

- **Hommage**
- **Rapport moral**
- **Bilan financier**
- **Nouveaux membres**
- **GFCH : Actualités**
- **Enseignement**
- **Bourse ACLF**
- **Révision guides de bonne pratique**
- **Programme des EEQs**
- **Commissions auprès de l'ABM**
- **Plan France génomique 2025 et PNMR3**
- **Congrès en 2021 à Grenoble et Prochain Congrès en 2022 ou 2023**
- **Renouvellement du bureau : résultat du vote**



- Pédiatre de formation, Anne est arrivée à Marseille pour exercer dans le service du Pr Francis Giraud au milieu des années 80. Elle s'est formée auprès du Pr Jean-François Mattei et de Marie-Geneviève Mattei. Elle a été nommée PU-PH en 1998 dans le Département de Génétique Médicale où elle a donc exercé comme généticienne clinicienne et cytogénéticienne près de 25 ans.
- Elle avait une expertise reconnue dans le domaine de la déficience intellectuelle. Elle a beaucoup travaillé et publié sur les syndromes microdélétionnels, avec un intérêt particulier pour les syndromes de Prader Willi et d'Angelman.
- « compétences cliniques et biologiques »
- Projet : poste dans le service de pédopsychiatrie de Brest avec un projet original autour de la génétique de l'autisme
- « Quelqu'un de grande valeur dans un milieu dont on ne peut pas toujours en dire autant. Malgré ses immenses difficultés, elle gardait le sourire en toute circonstance et ne se départissait pas de son humour ravageur. »
- « On remarquait son intelligence brillante et rapide, j'appréciais sa vivacité joyeuse, sa créativité et son énergie. »
- « très vivante, vive, ... toujours passionnée et passionnante. Elle était sans doute atypique, pas toujours très diplomate, ..., entière, mais elle savait se faire aimer de ceux qui passaient au-delà des conventions



Hommage





- Anne était une très brillante enseignante qui savait transmettre son expérience à ses étudiants et stagiaires.
- Elle a toujours eu à cœur de travailler au service des patients et de leurs familles. Ainsi elle a contribué à la création du conseil scientifique de l'association pour le **syndrome d'Angelman** et elle était membre du conseil scientifique de l'association pour le syndrome de Rett.
- En 1998, elle a envoyé son assistante, le Docteur Perrine Malzac, à Boston, aux USA, dans l'équipe du Professeur Wagstaff, pour étudier **les mutation d'UBE3A**, avec les prélèvements de nos patients, 5 familles... un an à peine après la découverte du gène ! Cette publication remarquée a contribué à une meilleure connaissance du gène et de son mode de transmission lié à l'empreinte parentale.
- L'expertise d'Anne sur le SA a été reconnue sur le plan international, elle a été invitée à participer à la 2^e Conférence de Consensus « for diagnostic criteria » en 2005, aux côtés des grands noms du SA : Williams, Baudet, Clayton Smith, Wagstaff, Lalande... (marie odile Livet et Claudine Hermann, présidente de Femmes et Sciences, et de l'AFSA)
- Un médecin et une personne d'exception, et de la collaboration stimulante et enrichissante



- Présidente de l'ACLF (Association des Cytogénéticiens de Langue Française) de 2005 à 2009,
- puis membre du CA jusque 2018.
- Elle a été membre fondateur et secrétaire de la FFGH (Fédération Française de Génétique Humaine) de 2008 à 2018.
- expérience de renommée internationale, elle faisait aussi partie de sociétés savantes européennes et américaines en génétique et cytogénétique : ESHG (European Society of Human Genetics), ECA (European Cytogeneticists Association), ASHG (American Society of Human Genetics).
- Membre du CNU et de diverses commissions nationales, proche des étudiants



Anne Moncla au centre avec Marie-Geneviève Mattei à gauche et Marie-Antoinette Voeckel à droite, lors du congrès de l'ACLF qu'elle avait organisé avec l'équipe de Marseille à Aix en Provence en 2010.

Président du Comité Scientifique : Nicolas LEVY
Présidente du Comité d'Organisation : Anne MONCLA

6^{èmes} ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE •
2-3-4 FÉVRIER - 2012
PALAIS DES CONGRÈS MARSEILLE
PROGRAMME SCIENTIFIQUE

QR-code

www.assises-genetique.org
Palais des Congrès - 2 boulevard Rabatau - Parc Chanot - 13008 Marseille



Membres du bureau de l'ACLF: M.Docco-Fenzy, A.Moncla, C.Bilhou-Nabera, M.A.Belaud-Rotureau, N.Auger, J.M.Dupont, P.Kleinfinger, D.Sanlaville, I.luquet, F.Nguyen-Khac, et C.Sarrauste de Menthières. Dominique Penther ne figure pas sur cette image.



Le Pr Alain Bernheim est décédé en Aout 2014. Nb le bureau a été renouvelé en septembre 2014.

Curieuse de tout, elle s'était aussi intéressée à l'histoire de la génétique.



1
2
3
4
5
6
7

The history of cytogenetics
Portraits of some pioneers

S. Gilgenkrantz ^{a,*}, E.M. Rivera ^{b,**}

^a University of Nancy, France
^b Michigan State University, USA

Received 6 March 2003; accepted 28 March 2003

8 **1. Preamble**

9 In his book “*La Mémoire, l’Histoire, l’Oubli*” Paul
10 Ricoeur reminds us of “*the difficult path that must be*
11 *traversed between memory and its historic representation*”.
12 It is hazardous to try it. But it is worth attempting to sketch
13 some faces—those that oblivion has not erased—and to find
14 again the climate of the times, sometimes full of sound and
15 fury, progressing from the polytene chromosomes of diptera

3
3
3
3
4
4
4
4

- The salivary glands of its larvae possess giant chromosomes (called polytenes ¹), whose transverse striations are quite visible.
- Mutations, which modify characters compared to the “wild” type, occur frequently and are accompanied by modifications in the chromosomal striations.

A careful worker, who did not wish to make any hasty conclusions, T.H. Morgan preferred to create the term “crossing over” (which corresponds to recombinations estimated

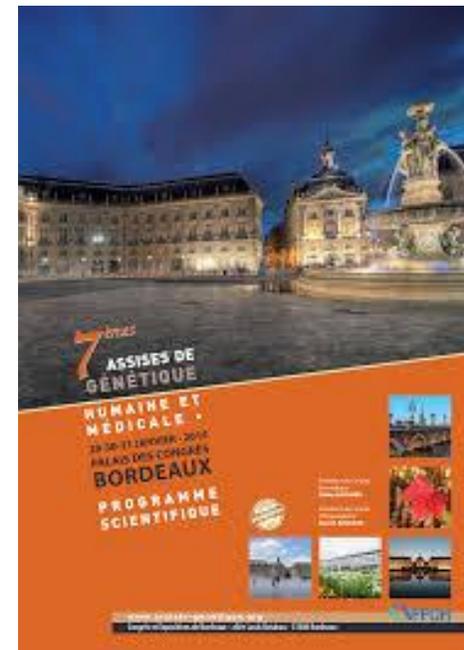
le.sicimona.pdf



11H30-12H00 CONFÉRENCE PLÉNIÈRE - AMPHI. A C16 -
HISTORIQUE DE LA GÉNÉTIQUE FRANÇAISE. SIMONE
GILGENKRANTZ (NANCY)

CENSUREE

2014



*The history of cytogenetics.
Portraits of some pioneers.
Ann. Génétique 46, 433–442*



14 SEPTEMBRE 2018

XIV^e COLLOQUE ACLF
Association des Cytogénéticiens de Langue Française

XVIII^e COLLOQUE ATC
Association des Technicien(ne)s en Cytogénétique

LARGE - PALAIS DES CONGRÈS DE SAINT-MALO

Actualités sur les micro-remaniements chromosomiques
CNV et maladies mendéliennes
Génomique des hémopathies
Infertilités d'origine génétique
Le diagnostic prénatal chromosomique : un tournant
Réparation de l'ADN

www.alphavisa.com/atc-aclf/2018/

Programme AG de l'ACLF

- **Hommage**
- **Rapport moral**
- **Bilan financier**
- **Nouveaux membres**
- **GFCH : Actualités**
- **Enseignement**
- **Bourse ACLF**
- **Révision guides de bonne pratique**
- **Programme des EEQs**
- **Commissions auprès de l'ABM**
- **Plan France génomique 2025 et PNMR3**
- **Congrès en 2021 à Grenoble et Prochain Congrès en 2022 ou 2023**
- **Renouvellement du bureau : résultat du vote**

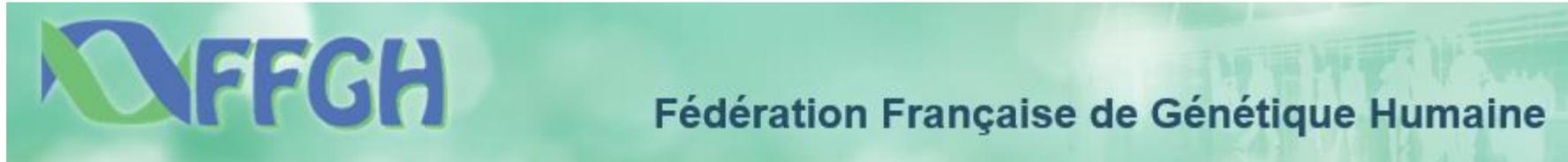


1 Rapport moral

- Réunions du bureau 2019-2020
 - Cas: janvier, 05 février, 26 mars, 26 mai, 25 juin
 - Conf call 04 Septembre
- Lien avec les sociétés savantes au travers de la FFGH
- Préparation des assises de génétique
- Contribution a l'Atlas de Génétique
- Journée de l'ACLF: webinar
- Lien avec les réseaux (Achropuce, DPNI, NGS Diag, etc...)
- Lien avec le cofrac
- Lien avec le CNP
- Audition au sénat: lois de bioéthique DPI-A (novembre 2019)
- Audition assemblée nationale lois de bioéthique (Aout 2019)



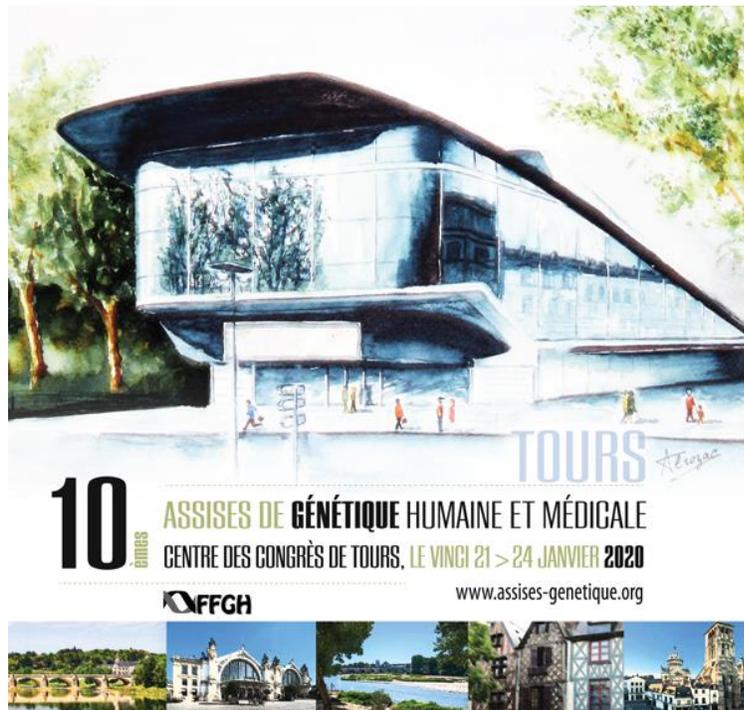
1 Rapport moral



- Activités autour des Assises de Génétique
 - Assises de 2022 à Rennes
 - Assises de 2024 a Paris
- Relation avec le Syndicat professionnel UEMS
- Formation DPC
- Interaction avec le PNMR3
- Question du financement : Cotisation des membres ?

1 Rapport moral

Assises de génétique 2020



Réunion comité scientifique le 27 novembre

794 Abstracts ont été soumis EN 2019.

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

Pas de poster sur papier

Grille de notation :

5 : Communication orale fortement recommandée

4 : Communication orale à discuter

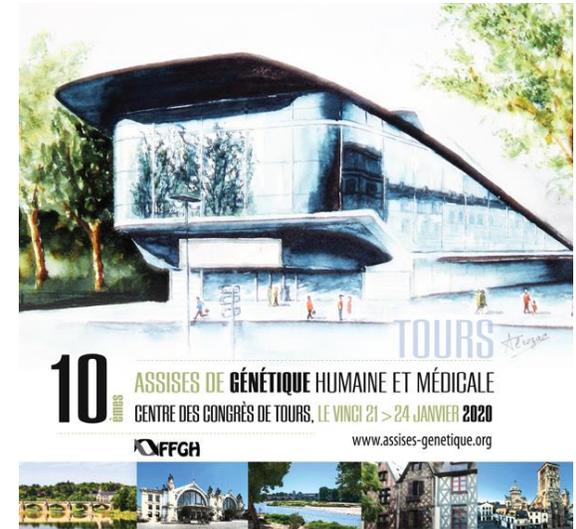
2 : Poster de bonne qualité

1 : Poster acceptable

0 : Poster non acceptable (problème éthique, doublon,
qualité très insuffisante, etc...)

1 Rapport moral

Sessions de cytogénétique



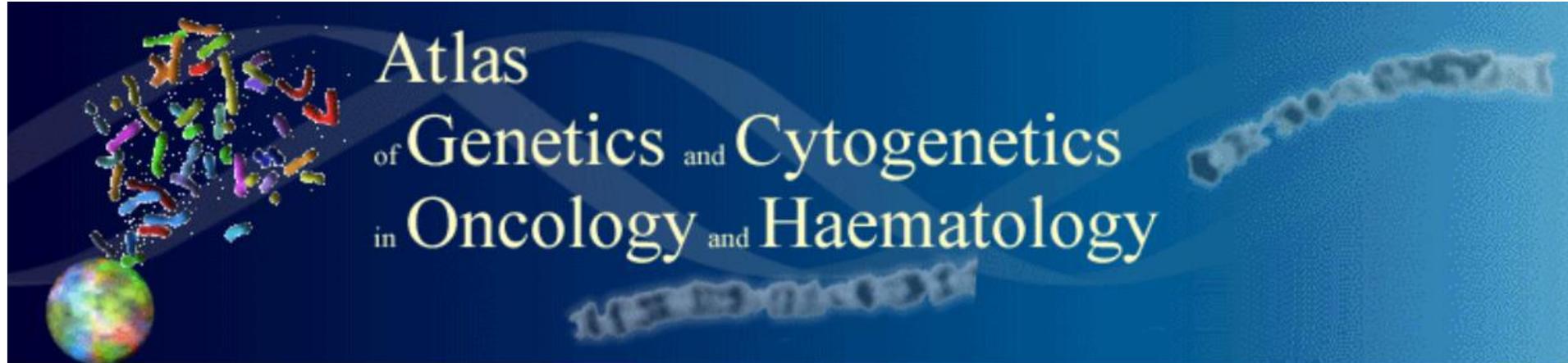
Sessions plénières
Communications simultanées
Communications Flash
Posters présentés
Posters affichés

Prix poster remis par l'ACLF :

C Colson: Cohorte française de 41 patients porteurs d'une délétion 2q37

L Michel Calemard, V Satre : duplication partielle du gène DMD situation piège en DPN

1 Rapport moral



- Subvention annuelle de 5000€
- Rémunération d'une collaboratrice (Vanessa) 3 h par semaine.
pour la réalisation de la version Journal (INIST) fortement téléchargée
(<http://documents.irevues.inist.fr/handle/2042/15655>)
- nouveau site web: <https://atlasgeneticsoncology.usal.es/v2.2/> d'ici
la fin de l'année, avec de nouveaux Editeurs en chef et "Editorial
Board":
<http://atlasgeneticsoncology.org/BackpageAbout.html#EDITORIAL>
- et les articles qui paraissent à
<http://documents.irevues.inist.fr/handle/2042/15655> désormais
indexés/référencés par Scopus/Embase

1 Rapport moral

ATLAS



<http://documents.irevues.inist.fr/handle/2042/15655>

ACLF --> 5 000€ each yr --> Scientific Journal --> Scopus/Embase ... Soon ? PubMed

See activity reports: <http://chromosomesincancer.org/en/activity.html>

[Atlas of Genetics and Cytogenetics in Oncology and Haematology - 1997](#)
[Atlas of Genetics and Cytogenetics in Oncology and Haematology - 1998](#)
[Atlas of Genetics and Cytogenetics in Oncology and Haematology - 1999](#)
[Atlas of Genetics and Cytogenetics in Oncology and Haematology - 2000](#)
[Atlas of Genetics and Cytogenetics in Oncology and Haematology - 2001](#)
[Atlas of Genetics and Cytogenetics in Oncology and Haematology - 2002](#)
[Atlas of Genetics and Cytogenetics in Oncology and Haematology - 2003](#)
[Atlas of Genetics and Cytogenetics in Oncology and Haematology - 2004](#)
[Atlas of Genetics and Cytogenetics in Oncology and Haematology - 2005](#)
[Atlas of Genetics and Cytogenetics in Oncology and Haematology - 2006](#)
[Atlas of Genetics and Cytogenetics in Oncology and Haematology - 2007](#)
[Atlas of Genetics and Cytogenetics in Oncology and Haematology - 2008](#)
[Atlas of Genetics and Cytogenetics in Oncology and Haematology - 2009](#)
[Atlas of Genetics and Cytogenetics in Oncology and Haematology - 2010](#)
[Atlas of Genetics and Cytogenetics in Oncology and Haematology - 2011](#)
[Atlas of Genetics and Cytogenetics in Oncology and Haematology - 2012](#)
[Atlas of Genetics and Cytogenetics in Oncology and Haematology - 2013](#)
[Atlas of Genetics and Cytogenetics in Oncology and Haematology - 2014](#)
[Atlas of Genetics and Cytogenetics in Oncology and Haematology - 2015](#)
[Atlas of Genetics and Cytogenetics in Oncology and Haematology - 2016](#)
[Atlas of Genetics and Cytogenetics in Oncology and Haematology - 2017](#)
[Atlas of Genetics and Cytogenetics in Oncology and Haematology - 2018](#)
[Atlas of Genetics and Cytogenetics in Oncology and Haematology - 2019](#)
[Atlas of Genetics and Cytogenetics in Oncology and Haematology - 2020](#)

[Atlas of Genetics and Cytogenetics in Oncology and Haematology - 2019](#)
[Atlas of Genetics and Cytogenetics in Oncology and Haematology - 2020](#)

News: 3 Editors in Chief:

Jesús María Hernández Rivas (Salamanca, Spain) --> HEMATOLOGY

Paola Dal Cin (Boston, Massachusetts) --> SOLID TUMORS

Jean-Loup Huret --> GENES and CANCER-PRONE DISEASES

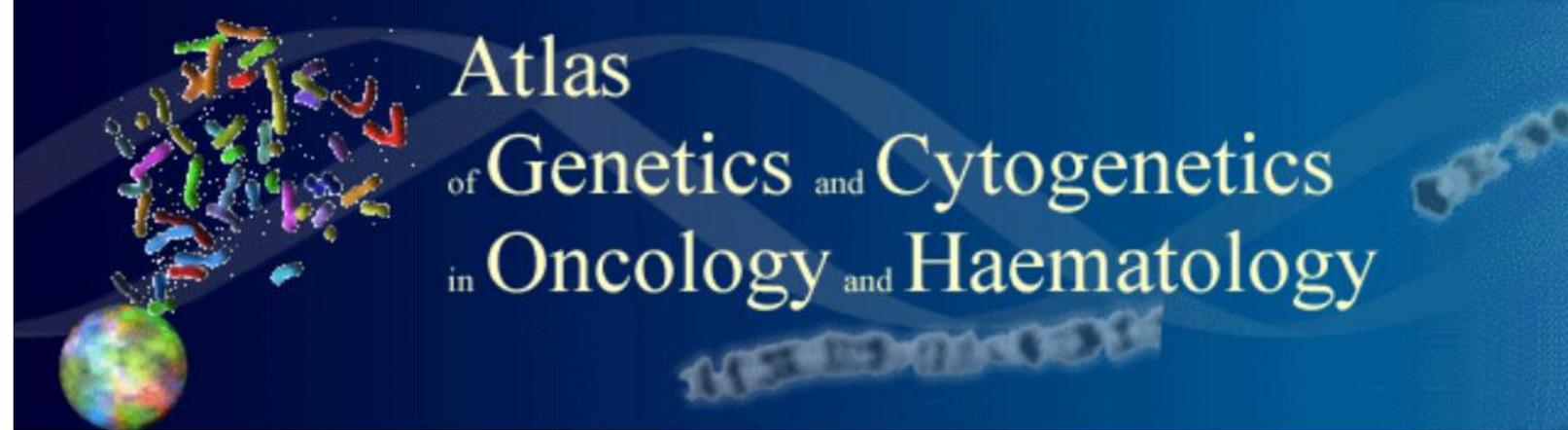
Coordinator: Ana E. Rodríguez (Salamanca, Spain)

News: new web site, new Atlas

The screenshot shows the Atlas website interface. At the top, there's a navigation bar with 'Atlas 5.2' and 'Home'. Below that, a 'WHO Classification' section is highlighted with a green arrow. The main content area features a grid of articles, each with a title and a year, such as '2012 WHO Classification of Tumors of the Breast', '2019 WHO Classification of Tumors of Soft Tissue and Bone', etc. A 'Chromosome 1' image is also visible at the bottom right of the grid. A green arrow points from the 'News' text to the 'WHO Classification' section.

- > ACUTE leukaemias in childhood and young adults
- > Precursor lymphoid neoplasms
- > Mature B-cell neoplasms
- > Mature T- and NK-cell neoplasms
 - T-cell prolymphocytic leukaemia
 - T-cell large granular lymphocytic leukaemia
 - Chronic lymphoproliferative disorder of NK cells
 - Aggressive NK-cell leukaemia
 - Systemic EBV-positive T-cell lymphoma of childhood
 - Chronic active EBV infection of T- and NK-cell type, systemic form
 - Hydroa vacciniforme-like lymphoproliferative disorder*
 - Severe mosquito bite allergy
 - Adult T-cell leukaemia/lymphoma
 - Extranodal NK/T-cell lymphoma, nasal type
 - Enteropathy-associated T-cell lymphoma
 - Monomorphic epitheliotropic intestinal T-cell lymphoma
 - Intestinal T-cell lymphoma, NOS
 - Indolent T-cell lymphoproliferative disorder of the gastrointestinal tract*
 - Hepatosplenic T-cell lymphoma
 - Subcutaneous panniculitis-like T-cell lymphoma
 - Mycosis fungoides
 - Sézary syndrome
- > Primary cutaneous CD30-positive T-cell lymphoproliferative disorders
 - Primary cutaneous gamma delta T-cell lymphoma
 - Primary cutaneous CD8-positive aggressive epidermotropic cytotoxic T-cell lymphoma
 - Primary cutaneous acral CD8-positive T-cell lymphoma*
 - Primary cutaneous CD4-positive small/medium T-cell lymphoproliferative disorder
 - Peripheral T-cell lymphoma, NOS
 - Angioimmunoblastic T-cell lymphoma

1 Rapport moral



Contact Nathalie Auger

Copie: Ana E. Rodríguez, Secrétaire de l'association

Le don annuel de l'ACLF de 5 000€, comme d'habitude, a été entièrement consacré (voir <http://chromosomesincancer.org/en/activity.html>) à la fabrication de la version "Scientific Journal" de l'Atlas (voir <http://documents.irevues.inist.fr/handle/2042/15655>), version, il faut le noter, référencée par Scopus/Embase depuis 2018 (bientôt, une demande de référencement à PubMed devrait être faite). Je souhaite que l'ACLF continue à s'engager pour l'Atlas très longtemps et à faire vivre (en grande partie) le journal scientifique, dont l'utilité est majeure pour obtenir des auteurs de qualité et nombreux.

L'université de Salamanca (Salamanque, Espagne) est en train de finaliser une nouvelle base de données (moderne) de l'Atlas, et met du personnel (plusieurs personnes) sur ce projet, sous la coordination d' Ana Rodriguez.

Il y a maintenant 3 Editeurs en chefs (Paola Dal Cin, Jesús Hernandez Rivas, et moi), ce qui assure une pérennité progressive, et des développements en phase avec les nouvelles techniques (voir document joint "Letter to send to readers_DEF.pdf").

... Et Philippe continue à beaucoup s'impliquer, c'est remarquable de sa part et je lui en suis très reconnaissant: l'Atlas lui doit bcp!!!!

Amicalement et mes remerciements à tout l'ACLF !

Jean Loup

Subvention de 5000€ Renouvelée
Vote du CA du 4 septembre 2020

1 Rapport moral

Webinar 17 septembre 2020

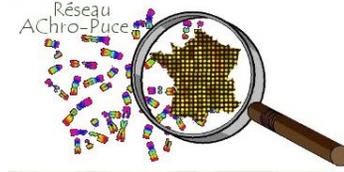
- Au programme de cet événement après consultation des membres:
- • **EEQ : Réunion des laboratoires participants** - de 09 h 00 à 10 h00,
- • **SP1 - DPN, DPI, DPNI, infertilité** - de 10 h 00 à 12 h 15,
- • **SP2 - Actualités en onco-hématologie** - de 10 h 00 à 12 h 00,
- • **Bioéthique** - de 14 h 00 à 15 h 55,
- • **Assemblée générale de l'ACLF** - de 16 h 00 à 17 h 00.



- ACLF :
- direct sur une journée,
- 7 modérateurs,
- 14 orateurs + Conseil d'Administration (12)
- Après le webinar, envoi de la liste des participants, des statistiques et mise en ligne des conférences enregistrées.
- Exemple de tarif :
 - Abonnement : 300 € x 2 (2 sessions parallèles)
 - Mise en place : 450 €
 - Affiche et bandeau : 250 €
 - 3 pages web : 450 €
 - Inscriptions en ligne : 300 €
 - Gestion des intervenants (24) : 720 €
 - Gestion des participants réellement présents (300 sur 1 jour) : 1 050 €
 - Frais de sponsoring (10 %) : 450 € HT
 - Mise en ligne des enregistrements des sessions (sans découpage) : 150 €
- Total : 4 470 € HT
- Sponsors : somme équivalente

1 Rapport moral

Point réseau Achropuce :



JOURNEE ACHRO-PUCE

Mercredi 18 novembre 2020

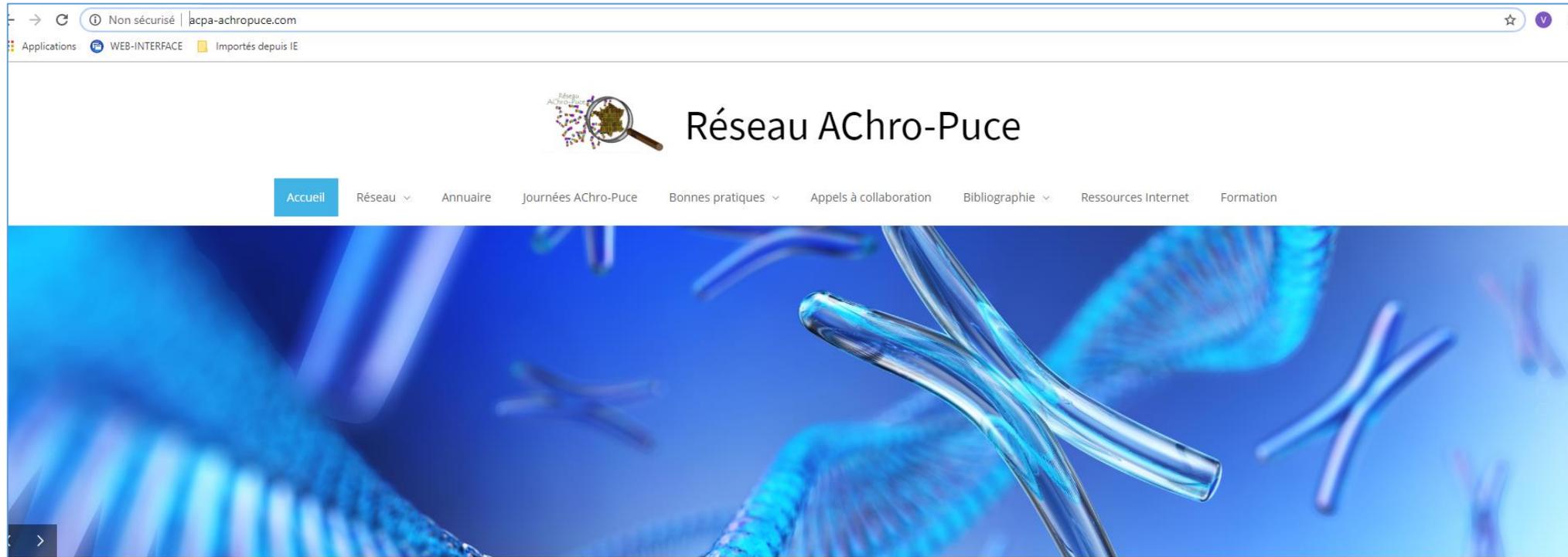
*Hôpital Necker-Enfants Malades, 149 rue de sèvres, 75015 Paris
Amphithéâtre Laennec (à confirmer)*

- 9h30-10h00** Accueil des participants, *Valérie Malan (Necker, Paris)*
- 10h00-10h25** Bilan des centres du réseau Achropuce, *Caroline Rooryck-Thambo (Bordeaux)*
- 10h25-10h30** Société Enzo,
- 10h30-11h15** Actualisation du guide des bonnes pratiques « interprétation des CNVs », *Matthieu Egloff (Poitiers) et Céline Pebrel Richard (Clermont-Ferrand)*
- 11h15-12h30** CNVs qui posent des problèmes d'interprétation : 16p13, (XXX) 15q13 (Serge Romana) rédacteurs des fiches
- 12h30-14h** Déjeuner (*sponsorisé par les sociétés Enzo et Agilent*)
- 14h-14h25** Bilan des EEQ, *Martine Doco-Fenzy (Reims), Damien Sanlaville (Lyon), Jean Michel Dupont*
- 14h25-14h30** Société Agilent,
- 14h30-14h50** Perspectives de la base de données BANCCO, *Frederic Bilan (Poitiers)*
- 14h50-15h10** ACPA et contamination maternelle en anténatal : que doit-on faire ? *Gaëlle Vieville (Grenoble)*
- 15h10-15h30** CNVs détectés par ACPA et maintenant par WGS, *Patrick Nitschké (IHU Imagine) et Marion Lesieur (Necker, Paris)*
- 15h30-15h50** CNVexplorer et CNVscores, *Antonio Rausell (IHU Imagine, Paris)*
- 15h50-16h10** Quels agréments pour interpréter les CNVs, *Martine Doco Fenzy (Reims)*
- 16h10-16h40** cas cliniques
- 16h40-16h45** Site AchroPuce et perspectives du réseau, *Valérie Malan (Necker, Paris)*
- 16h45** Fin de la journée

1 Rapport moral

Site Achro-Puce (v. MALAN)

<http://acpa-achropuce.com/>



Mise a jour du guide d'interprétation des CNVs
Appels a collaboration

1 Rapport moral

NGS DIAG



Mise a disposition de documents validés par les sociétés savantes

Homogénéisation de l'interprétation de variants de séquence générés par les analyses en NGS (NGS Diag)

journée le 18 décembre 2019 annulée

Prochaine journée : 27 novembre 2020

3D Genome in Human Health & Science: an Update

Préprogramme : les horaires et durées sont à titre indicatif et certains éléments ne sont pas précisés

9h00-10h00 Accueil : inscription et café

Session du matin : 10h00-12h45

10h00-10h20 Accueil et actualités du réseau NGS-Diag, GT ANPGM formation, GT compte rendu

10h20-10h45 Retour sur le GT COFRAC,
Pierre Blanc, Lyon

10h45-11h45 Point sur les plateformes PFMG2025
Orateur à confirmer (SeqOIA, Paris) - Orateur à confirmer (AURAGEN, Lyon)

11h45-12h15 Introduction de la journée
Aurélien Trimouille, Maladies Rares: Génétique et Métabolisme, Inserm U1211, (Bordeaux)

12h15-12h45 TAD et organisation du génome 3D Aspects conceptuels et techniques
A confirmer

12h45- 14h15 Pause déjeuner (libre)

Session après-midi : 14h15-17h15

14h15-14h45 Analysis of 3D genome organization and cancer,

Aurélien Trimouille, Maladies Rares: Génétique et Métabolisme, Inserm U1211, (Bordeaux)

12h15-12h45 TAD et organisation du génome 3D Aspects conceptuels et techniques
A confirmer

12h45- 14h15 Pause déjeuner (libre)

Session après-midi : 14h15-17h15

14h15-14h45 Analysis of 3D genome organization and cancer,
Nicolas Servant, Institut Curie (Paris)

14h45-15h15 Cis-régulation et expression génique
Stéphanie Moisan, Laboratoire Génétique Moléculaire Histocompatibilité, UMR 1078, (Brest)

15h15-16h15 Communications libres (Appel à communications)

16h15-16h45 Effets des CNV sur les TAD
Nicolas Chatron, Centre for Integrative Genomics UNIL, (Lausanne)

16h45-17h15 Table ronde

Comité d'organisation : *Nicolas Sevenet, Aurélien Trimouille, Pierre Macquère, Christophe Hubert, Caroline Rooryck-Thambo, Jean Muller, Cécile Rouzier, Stéphanie Baert-Desurmont, Laurent Castéra, Florence Coulet, Martine Doco Fenzy, Claude Houdayer, Boris Keren, Antony Le Béhec, Valérie Malan, Philippe Vago.*

1 Rapport moral

CNP de génétique clinique, chromosomique et moléculaire

Bruno Leheup: [représentants ACLF: Martine Doco, Anne Moncla](#)

The screenshot shows a web browser window with the URL specialitesmedicales.org/666_p_34128/cnp-de-genetique-clinique-chromosomique-et-moleculaire.html. The page title is "Conseil National Professionnel de Génétique Clinique, Chromosomique et Moléculaire".

The main content area contains the following text:

Le CNP de Génétique clinique, chromosomique et moléculaire a pour objet tout ce qui concerne la promotion de la qualité de l'exercice professionnel en génétique, clinique chromosomique et moléculaire. Il a pour mission de mener une réflexion commune et indépendante sur l'évaluation et le suivi des pratiques professionnelles de la génétique médicale, clinique, chromosomique et moléculaire, la mise en place du DPC, l'accréditation de la qualité de la pratique professionnelle, l'évaluation des compétences. Le CNP est également chargé de la coordination, de l'élaboration et de la diffusion des recommandations et des référentiels dans le domaine de la génétique médicale, clinique, chromosomique et moléculaire, la labellisation des actions de formation et tout autre sujet relatif à la qualité des pratiques en génétique.

Les structures membres du CNP sont les suivantes :

- [Association des Cytogénétiiciens de Langue Française \(ACLF\)](#)
- [Association Nationale des Praticiens de Génétique Moléculaire \(ANPGM\)](#)
- [Association Francophone de Génétique Clinique \(AFGC\)](#)
- [Groupe Génétique et Cancer \(GGC\)](#)
- [Collège des Praticiens et Enseignants de Génétique Médicale \(CPEGM\)](#)
- [Société Française de Foetopathologie \(SOFFOET\)](#)
- [Fédération Française de Génétique Humaine \(FFGH\)](#)

Below the list are logos for ACLF, ANPGM, GGC, CPEGM, SOFFOET, and FFGH.

Composition du bureau
Présidente : Pr Bruno Leheup
Secrétaire générale : Dr Anne Bazin

Siège social
Conseil National Professionnel de Génétique clinique, chromosomique et moléculaire
Hôpital Universitaire Necker-Enfants malades
149 rue de Sèvres
75743 Paris cedex 15

Dernière modification : 13/08/2018

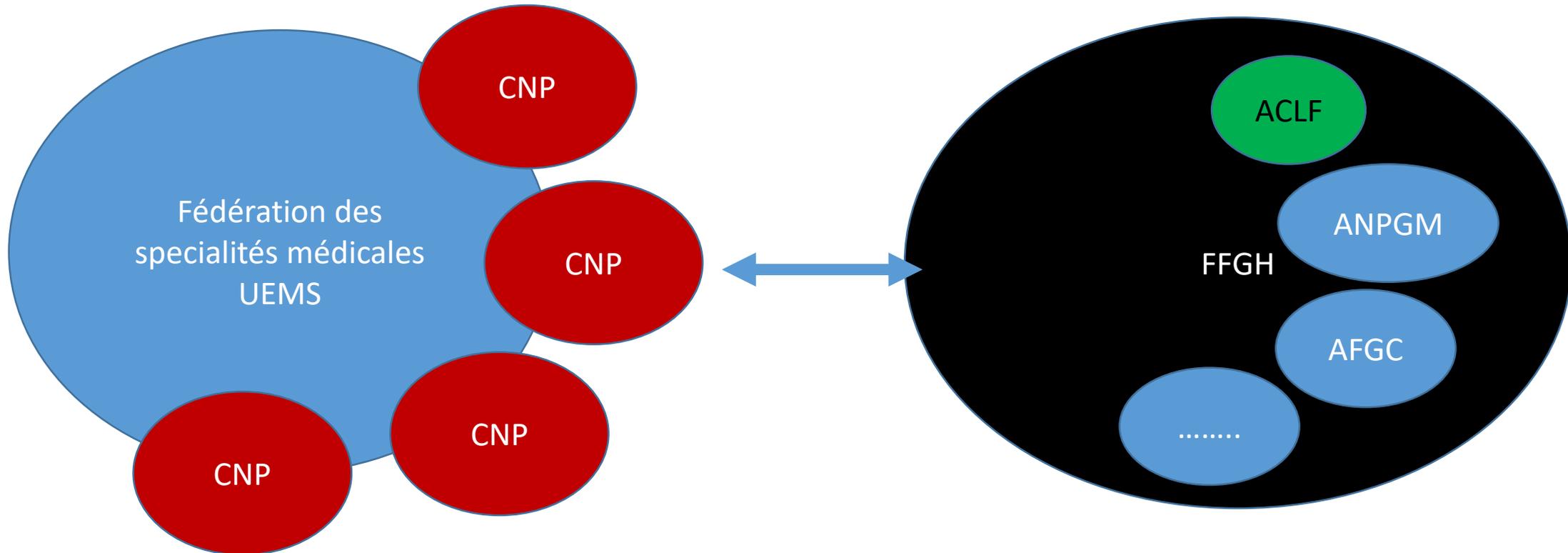
On the right side of the page, there are two blue buttons: "Les CNP" and "Accéder à votre DI". Below these buttons are social media icons for Facebook, Twitter, LinkedIn, and YouTube.

Convention de
financement
entre l'agence
nationale du
DPC et le CNP
En cours de
signature

1 Rapport moral

CNP

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



1 Rapport moral

COFRAC Proposition GTA génétique

Philippe Lochu, Vincent Gatinois, Marie Laure Maurin, Martine DOCO

- (cf mail adressé le 29/08/2020)
- une première version du guide technique d'accréditation en génétique. Document qui synthétise les commentaires sur les différents items de la norme abordé ensemble mais qui reprend également des éléments d'autres guides (GTA 01, GTA 05 ou GTA 03) qui semblaient importants d'être relayés dans celui de la génétique.

Philippe Lochu



1 Rapport moral

Révision des lois de bioéthique et audition :

M Doco, F Vialard, MA Belaud Rotureau

- Assemblée nationale audition 03 septembre 2019 a 19h
 - Texte adopté en première lecture en octobre 2019
 - Sénat audition 20 novembre puis 28 novembre à 8h30
 - Texte voté en janvier 2020
 - Voté devant l'assemblée nationale en juillet 2020
 - Repasse au sénat en 2020
-
- Amendement 158 du 10 septembre 2020 [CF enseignement](#)

Point Loi de Bioéthique

- Vote en juillet
- **Dans la nuit de vendredi 31 juillet 2020**, l'Assemblée nationale a adopté, en deuxième lecture, le projet de loi relatif à la bioéthique
- Projet de loi, adopté avec modifications, par l'Assemblée nationale, en deuxième lecture, relatif à la bioéthique, n° 686 , déposé(e) le 3 août 2020 **et renvoyé(e) à la Commission spéciale**



Agnès Buzyn (Santé) et Nicole Belloubet (Justice), qui portent le projet de loi avec Frédérique Vidal (Recherche),

Deuxième lecture

2ème lecture



Assemblée nationale

- [Texte n° 2658](#) transmis à l'Assemblée nationale le 5 février 2020
- [Rapport n° 3181](#) de Mme Coralie DUBOST, MM. Hervé SAULIGNAC, Jean-Louis TOURAINE, Philippe Jean BERTA, Jean-François ELIAOU et Mme Laëtitia ROMEIRO DIAS, fait au nom de la commission spéciale, déposé le 3 juillet 2020
 - [Texte de la commission n° 3181](#) déposé le 3 juillet 2020
- [Texte n° 474](#) adopté avec modifications par l'Assemblée nationale le 31 juillet 2020

[Haut de page](#)

2ème lecture

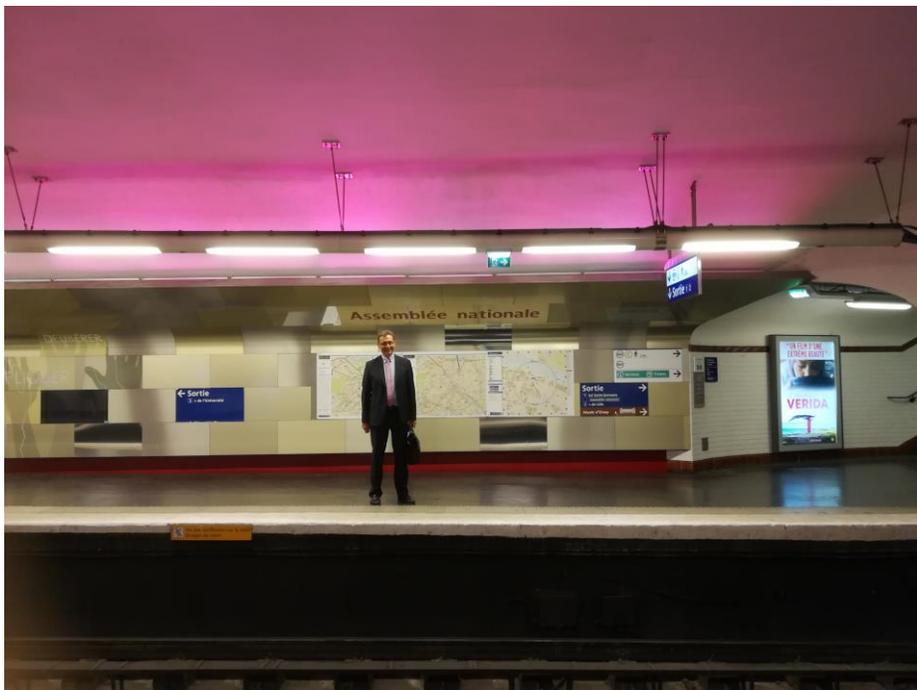


Sénat

- [Texte n° 686 \(2019-2020\)](#) transmis au Sénat le 3 août 2020

Février 2020

Agnès Busyn quitte
Le gouvernement



N° 686
SÉNAT

SESSION EXTRAORDINAIRE DE 2019-2020

Enregistré à la Présidence du Sénat le 3 août 2020

PROJET DE LOI

ADOPTÉ AVEC MODIFICATIONS PAR L'ASSEMBLÉE NATIONALE
EN DEUXIÈME LECTURE

relatif à la bioéthique,

TRANSMIS PAR

M. LE PREMIER MINISTRE

À

M. LE PRÉSIDENT DU SÉNAT

(Envoyé à la commission spéciale.)

L'Assemblée nationale a adopté le projet de loi dont la teneur suit :

Voir les numéros :

Assemblée nationale (15^e législature) : 1^{re} lecture : **2187, 2243** et T.A. **343**.

2^e lecture : **2658, 3181** et T.A. **474**.

Sénat : **63, 237, 238** et T.A. **55** (2019-2020).

Programme AG de l'ACLF

- **Hommage**
- **Rapport moral**
- **Bilan financier**
- **Nouveaux membres**
- **GFCH : Actualités**
- **Enseignements**
- **Bourse ACLF**
- **Révision guides de bonne pratique**
- **Programme des EEQs**
- **Commissions auprès de l'ABM**
- **Plan France génomique 2025 et PNMR3**
- **Congrès en 2021 à Grenoble et Prochain Congrès en 2022 ou 2023**
- **Renouvellement du bureau : résultat du vote**



Bilan financier de l'ACLF
01/09/19 – 31/08/20

Isabelle LUQUET

Situation financière au 31 août 2020

- Réserves au 31 août 2020 : 256 770€
- Résultat de l'année 2019-2020 : 38 741€
(bénéfice)
- Réserve au 31 août 2019 : 206 503 €
- Résultat de l'année 2018-2019 : 50 268€
(bénéfice)

Total capitaux propres: 295 511€

Revenus de l'ACLF

	2019-2020	2018-2019	2017-2018	2016-2017
Congrès	0	19 106	< 5 899>	34 178
CQE	53 980 Report EEQ ACPA	75 120	38 100	38 070
Cotisations	10 590	4 990	10 530	7 890
Divers	0	0	0	0
ABM	0	0	0	0
Cytogénétique constitutionnelle	0	0	0	0
Total	64 570	99 216	42 730	80 138



Dépenses de l'ACLF

	2019-2020	2018-2019	2017-2018	2016-2017
Déplacements	3 725€ Covid	10 810€	8 903€	10 218€
Mission	167€	3 234€	601€	4 458€
Achat d'études et de PS	0€	1 471€	0€	0€
Frais de congrès	1€	6 368€	0€	0€
Formations/Congrès	0€	1 979€	160€	9 170€
Expert comptable	2 705 €	2 064€	2 490€	1 992€
Prestation de secrétariat	€	2 820€	0€	0€
Hébergement CQE	4 743€	4 752€	6 579€	4 365€
Maintenance	7 400€	7 430€	13 675€	12 410€
Amortissement	388 €	0€	0€	0€
Divers	477€	1 208€	588€	780€
Frais bancaires	223€	212€	218€	237€
Prix posters	1 000€	1 600€	1 250€	1 750€
Dons	5 000€	5 000€	5 000€	5 000€
Cytogénétique constitutionnelle	0€	0€	0€	0€
Total	25 829€	48 948€	39 464€	50 380€

Liquidités de l'ACLF

	31/08/2020	31/08/2019	31/08/2018	31/08/2017	31/08/2016
Compte courant	188 234€	158 151€	128 648€	103 487€	91 837€
Livret épargne	0€	0€	0€	0€	0€
SICAV	66 534€	66 534€	66 534€	66 534€	66 534€
Total	254 768€	224 685€	195 182€	170 021€	158 371€

Cotisations

	2015	2016	2017	2018	2019	2020
Cotisants	294	263	????	270	270	277
Cotisations payées	231	212	????	208	163	188
Nouveaux adhérents	9	13	????	5	7	8
Retraités	1	8	????	????	????	????
Exemptés	10	13	????	13	???	???
Radiation	5	21	????	7	???	???



Nouveaux adhérents 2019/2020

CHAUZEIX Jasmine, Limoges (GFCH)

COTTIN Laurane, Angers (GFCH)

TROADEC Marie-Bérengère, Brest (GFCH)

TUEUR Giulia, St Louis Paris (GFCH)

ASSAF Nada, Versailles (GFCH)

BELLIL Hela, Rennes (GFCC)

GRANGE Béatrice, Lyon Sud (GFCH)

MARY Laura, Rennes (GFCC)

Membres de l'ACLF

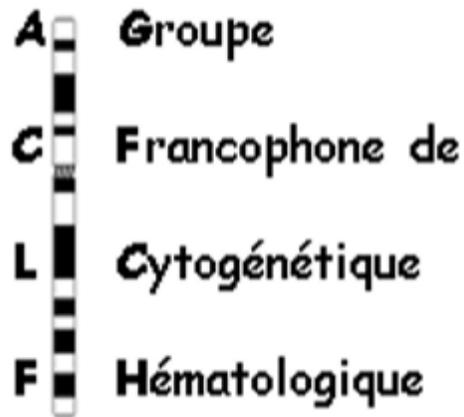
- ✓ 188 cotisations à jour.
 - ✓ 89 cotisations en attente pour 2020 dont certains retraités mais aussi beaucoup d'actifs
 - ✓ 30 membres sans cotisation depuis 3 ans
- Prévoir un inventaire +++ et une mise à jour de la liste des membres: changement de statut (retraités...), radiation pour non paiement

Programme AG de l'ACLF

- **Hommage**
- **Rapport moral**
- **Bilan financier**
- **Nouveaux membres**
- **GFCH : Actualités**
- **Enseignement**
- **Bourse ACLF**
- **Révision guides de bonne pratique**
- **Programme des EEQs**
- **Commissions auprès de l'ABM**
- **Plan France génomique 2025 et PNMR3**
- **Congrès en 2021 à Grenoble et Prochain Congrès en 2022 ou 2023**
- **Renouvellement du bureau : résultat du vote**



Groupe Francophone de Cytogénétique Hématologique (GFCH) : actualités



Paris, 17/09/2020

Pr Florence Nguyen-Khac, Pitié-Salpêtrière, Sorbonne Université

Créé en 1978 par J Tanzer (*Poitiers*)
(Groupe Français de Cytogénétique Hématologique)
A rejoint l'ACLF depuis 2008

Buts

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

Bureau actuel

Présidente / Florence Nguyen Khac (*Paris*)
Secrétaire : Christine Lefebvre (*Grenoble*)
Trésorière : Agnes Daudignon (*Lille*)
Audrey Bidet (*Bordeaux*)
Marina Lafage (*Marseille*)
Dominique Penther (*Rouen*)
Lauren Veronese (*Clermont-Ferrand*)

→élections en oct 2020 : renouvellement de 3 membres

- Groupe coopérateur de la Société Française d'Hématologie
 - Session GFCH le 09/09/2020 (Palais des congrès, SFH, Paris)
 - Relecture du guide de juste prescription/pathologie
- Congrès ACLF : webinar le 17/09/2020
 - Session en Onco-Hématologie
- Environ 100 membres
(France, Belgique, Canada, Luxembourg, Maroc, Suisse)
 - 6 nouveaux en 2020
- 3 réunions nationales/an (précédées de 3 réunions régionales/an)
 - Réunion du 6 fev : présentielle
 - Réunions du 3 juin, 5 nov 2020 : visioconférences
 - Recommandations GFCH Covid19
 - Bilan annuel d'activité
 - CQE GFCH 2020
- Travaux collaboratifs
 - 74 publications indexées Pubmed (~2/an depuis 1984)
 - 2 en 2020

Etudes du GFCH publiées en 2020

- **Recommendations for cytogenomic analysis of hematologic malignancies: comments from the Francophone Group of Hematological Cytogenetics (GFCH).**

Nguyen-Khac F, Bidet A, Veronese L, Daudignon A, Penther D, Troadec MB, Lefebvre C, Lafage-Pochitaloff M.

Leukemia. 2020 Jun;34(6):1711-1713.

- **Clinical and biological features of B-cell neoplasms with CDK6 translocations: an association with a subgroup of splenic marginal zone lymphomas displaying frequent CD5 expression, prolymphocytic cells, and TP53 abnormalities.**

B Gaillard¹, P Cornillet-Lefebvre¹, QH Le², K Maloum³, M Pannetier⁴, C Lecoq-Lafon¹, B Grange⁵, L Jondreville⁶, L Michaux⁷, N Nadal⁸, A Ittel⁹, S Struski¹⁰, C Lefebvre¹¹, JB Gaillard¹², M Lafage-Pochitaloff¹³, E Balducci¹⁴, D Penther¹⁵, C Barin¹⁶, MA Collonge-Rame¹⁷, M Jimenez-Poquet¹⁸, S Richebourg¹⁹, P Lemaire²⁰, S Defasque²¹, I Radford-Weiss²², A Bidet²³, SA Susin^{6,24}, F Nguyen-Khac^{2,6,24}, E Chapiro^{2,6,24}, on behalf of the Groupe Francophone de Cytogénétique Hématologique.

British Journal of Hematology. 2020. Accepted

Projets en cours (2 PI, relecture des dossiers caryotypes/FISH par le GFCH)

- **12 études en cours**

Anomalies récurrentes des SHE : 130 cas soumis

MDS avec anomalie 11q : soumis

Lymphomes de bas grade : en cours

MDS hyperdiploïdes : en cours

LAL avec anomalie du 19 : en cours

Pathologies myéloïdes avec anomalie 3q21 : en cours

MDS inclassables : en cours

Pathologies myéloïdes avec t(X;20) : 11 cas

SLP/LLC avec t(14;19) et apparentés IG/BCL3 : 39 inclusions

Viennent de démarrer : SLP-B/LLC avec +12/+18+/19 ; MDS 5q- ; LLC avec anomalie 8q24



Pitié-Salpêtrière, juin 2018

Programme AG de l'ACLF

- **Hommage**
- **Rapport moral**
- **Bilan financier**
- **Nouveaux membres**
- **GFCH : Actualités**
- **Enseignement**
- **Bourse ACLF**
- **Révision guides de bonne pratique**
- **Programme des EEQs**
- **Commissions auprès de l'ABM**
- **Plan France génomique 2025 et PNMR3**
- **Congrès en 2021 à Grenoble et Prochain Congrès en 2022 ou 2023**
- **Renouvellement du bureau : résultat du vote**



Enseignements

- DIU de cytogénétique médicale
- DIU pathologies chromosomiques acquises
- European advanced postgraduate course in classical and molecular cytogenetics
- Dérive CNBM et DES de génétique, FST
- Amendement 158

Diplôme Inter Universitaire

CO-HABILITATION :

UNIVERSITÉ CLERMONT AUVERGNE
UNIVERSITÉ DE PARIS
SORBONNE UNIVERSITÉ
UNIVERSITÉ LYON I

COMITÉ PÉDAGOGIQUE :

PR PHILIPPE VAGO (UNIVERSITÉ CLERMONT AUVERGNE)
DR VALÉRIE MALAN (UNIVERSITÉ DE PARIS)
PR FLORENCE NGUYEN-KHAC (SORBONNE UNIVERSITÉ)
PR JEAN-MICHEL DUPONT (UNIVERSITÉ DE PARIS)
PR SERGE ROMANA (UNIVERSITÉ DE PARIS)
PR DAMIEN SANLAVILLE (UNIVERSITÉ LYON 1)

ORGANISATION :

- 4 UE DE 5 JOURS (3 À PARIS / 1 À LYON)
 - NOTIONS FONDAMENTALES
 - CYTOGÉNÉTIQUE CONSTITUTIONNELLE
 - CYTOGÉNÉTIQUE CONSTITUTIONNELLE PRÉNATALE & POSTNATALE
 - CYTOGÉNÉTIQUE SOMATIQUE / CYTOGÉNOMIQUE ONCOHÉMATOLOGIQUE
- TESTS PRÉ-UE & POST-UE POUR CHAQUE UE

DIU Cytogénétique Médicale (P Vago et V Malan)

- 1/ **année (2019-2020):**
 - une seule UE a été organisée
 - les 3 autres ont été annulées en raison de la crise sanitaire.
 - Les stagiaires se réinscriront en 2020-2021 pour suivre avec les nouveaux inscrits les 3 UE qui leur manque
 - l'inscription pour ces 3UE de 2019-2020 leur sera remboursée.
- 2/ **suite**
 - Valérie Malan assurera désormais l'organisation et la coordination de ce DIU.

Objectifs

- Mettre à la disposition des étudiants un enseignement théorique et une formation pratique dans des laboratoires de Cytogénétique Onco-Hématologique et/ou tumorale de proximité afin de compléter les connaissances requises pour une compétence en cytogénétique (enseignement théorique et analyse de cas cliniques)
 - Techniques de détection employées en Cytogénétique et en Génétique Moléculaire (Caryotype, FISH, SNP-CGH arrays, NGS, Séquençage, RT-PCR, RNASeq , « optical mapping » pour des applications diagnostiques, pronostiques) et dans le cadre des thérapies ciblées.
 - Anomalies chromosomiques et mécanismes moléculaires de la pathogenèse.
- Permettre aux biologistes, anatomo-pathologistes, oncologues, médecins hospitaliers et libéraux ayant une expérience professionnelle de mettre à jour leurs connaissances dans ce domaine.

Public concerné

- Docteurs en Médecine ou en Pharmacie.
- Internes des Hôpitaux (Médecine et Pharmacie)
- Médecins étrangers (DFMS, DFMSA, titulaires du diplôme de Médecine à titre étranger leur permettant d'exercer la médecine dans leur pays).
- Étudiants en 3ème cycle de Biologie Humaine.
- Sur dérogation, ingénieurs et techniciens de laboratoire

Capacité d'accueil 15 étudiants (minimum 5)

Coordonnateur de formation - Paris

Dr Chrystèle BILHOU-NABERA

Inscription Pédagogique (CV et lettre)

Email : chrystele.bilhou-nabera@aphp.fr

Inscription administrative

Faculté de Médecine Pierre et Marie Curie

(Date limite d'inscription: 15/12/20)

Formation initiale (code 04HD)

Renseignements, tarifs et dossier

<https://medecine.sorbonne-universite.fr/inscriptions/inscriptions-3eme-cycle-de-medecine/>

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

http://www.medecine.sorbonne-universite.fr/fr/les_formations/les_etudes_medicales/le_troisieme_cycle/inscription_en_troisieme_cycle/inscriptions_en_dus_ou_dius.html

Autorisation d'inscription pédagogique préalable à l'inscription administrative

D.I.U. Pathologies Chromosomiques Acquisées

4 modules thématiques théoriques de 4 jours de la mi-janvier au 30 juin 2021 (dates données à titre indicatif sous réserve de modifications)

Module 1: Données fondamentales

Dr. C. Bilhou-Nabéra – Pr E. Chevret

18-21 janvier 2021: PARIS (Sorbonne Université, Saint-Antoine)

Module 2: Tumeurs solides: anomalies chromosomiques et géniques - Pr. F. Pédeutour

1-4 février 2021: NICE (Faculté de Médecine Nice Sophia-Antipolis)

Module 3: Pathologies myéloïdes et leucémies aiguës: anomalies chromosomiques et géniques - Dr. M. Lafage-Pochitaloff

1-4 mars 2021: possibles modifications de date - MARSEILLE

(Faculté de Médecine La Timone)

Module 4: Pathologies lymphoïdes: anomalies chromosomiques et géniques - Dr. Christine Lefebvre - Pr. Park

17-14 mai 2021: GRENOBLE (Université Grenoble-Alpes)

Stage pratique (40 heures) dans un laboratoire de cytogénétique agréé par les responsables de ce D.I.U.

Obligation d'assiduité aux séminaires et au stage pratique (présentiel ou en connexion informatique)

Calendrier et détails sur le lien ci-dessous

<https://medecine.sorbonne-universite.fr/inscriptions/medecine/>

- Rubrique « Génétique » ou



MÉDECINE
SORBONNE
UNIVERSITÉ

Coordonnateur
Dr. C. Bilhou-Nabéra

Pr E. Chevret

Dr M. Lafage-Pochitaloff

(Unité de DESIU Cytogénétique
Onco-Hématologique et moléculaire)



Pr S Raynaud
Pr F. Pédeutour



Secteur Santé

UNIVERSITÉ
Grenoble
Alpes

Pr. S. Park
Dr. Christine Lefebvre

Contrôle des connaissances

1^{ère} session : juin 2021

2^{ème} session (rattrapage): fin septembre 2021

Ces deux sessions comportent :

- une épreuve théorique rédactionnelle (3h)
- une épreuve pratique de classement de chromosomes et d'analyse d'un dossier de cytogénétique moléculaire (3h)

Il faut obtenir la moyenne à l'épreuve théorique et à l'épreuve pratique. Note éliminatoire inf. ou égale à 6 à l'une des questions

Tarifs Paris Sorbonne

- Droits universitaires : **243 €**
- Droits d'enseignement :
 - F. Initiale : **350 €**
 - F.C Individuelle : **1.200 €**
 - F.C Employeur : **1.200 €**

option possible
le stage prati

des 5 villes
aux, Grenoble

où sera
Nice, Paris)



Université de Montpellier
FACULTÉ
 de
MÉDECINE
 Montpellier-Nîmes



UNIVERSITÉ
PARIS
DESCARTES



EUROPEAN CYTOGENETICISTS ASSOCIATION (E.C.A.) European Advanced Postgraduate Course in Classical and Molecular Cytogenetics

Director: Professor Jean-Michel Dupont, Paris - France

Objectives

This course was started by Professor Jean Paul Bureau 24 years ago and has been held in Nîmes under his directorship until 2017. It is designed to provide advanced training in constitutional, haematological, and oncological cytogenetics to medical graduates, pharmacists, pathologists, biologists, health professionals and researchers, with an academic qualification. The students will be trained to identify genetic abnormalities for diagnosis and prognosis, and for fundamental and applied research using both classical and molecular cytogenetic techniques. The course is co-organized by E.C.A. and two French Universities, either as a **Diploma (Basic = only the lectures or Advanced = lectures + practical training)** or as a stand-alone course (lectures only)



Practical information

Topics (see opposite page).

Accommodation

A special price is available for participants in the 4* Vatel hotel close to the course venue. We highly recommend that all participants stay in this hotel where all the lecturers will be hosted in order to promote interactions during the course.
 Accommodation is included in the stand-alone course fee

Registration

Registration opens in September and closes on January 30th. To register please send a letter of application together with your CV by e-mail to one of the organizers mentioned below. If you are accepted you will receive a registration form.

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 Montpellier-
 Nîmes
 Avenue Kennedy
 30900 Nîmes, France
tlavabre@univ-montp1.fr
marie.martinez-lucon@umontpellier.fr

Registration fees

Diploma: From €360 to €1734 for the University, depending on the status of the student. Accommodation **NOT included**.

Indicative accommodation price in Vatel hotel (2020): €730 to be added to the University fee

Stand-alone course: €1300 (E.C.A. members) or €1400 (Non E.C.A. members); accommodation included on a shared double room basis

Registration fees
 Diploma: From €360 to €1734 for the University, depending on the status of the student.
 Accommodation NOT included. Indicative accommodation price in Vatel hotel (2020): €730 to be added to the University fee
 Stand-alone course: €1300 (E.C.A. members) or €1400 (Non E.C.A. members);
 accommodation included on a shared double room basis. Extra fee for a single room on request.

Mobilisation contre la dérive de la CNBM (commission nationale de biologie médicale) vis-à-vis des généticiens non biologistes.

- Collège National des Enseignants et Praticiens de Génétique Médicale (C Schluth-Bolard)
- FFGH: S Bezieau
- ANPGM: Claude Houdoyer
- ACLF: M Doco-Fenzy
- AFGC: M Rossi
- CNU de génétique: Serge Amsellem
- ABM: Pascale Levy
- Plan France Génomique: Franck Letimonier
- Collège des Enseignants en Histologie, Embryologie et Cytogénétique: Marc Antoine Belaud-Rotureau
- Etc....

Dérive dangereuse de la Commission Nationale de Biologie Médicale (CNBM) à l'encontre des médecins titulaires du **DES de génétique médicale** (clinique, chromosomique et moléculaire), qui souhaitent exercer la génétique moléculaire.

La CNBM, fait obstruction aux demandes de ces médecins lorsqu'ils souhaitent obtenir l'autorisation d'exercer la biologie médicale, sous prétexte de raisons incompréhensibles.

Cela bloque ces médecins thésés en poste depuis les 3 années requises post internat pour obtenir ensuite l'agrément pour la pratique des examens de génétique auprès de l'agence de la biomédecine et ainsi signer les examens de diagnostic de génétique moléculaire.

Il est demandé des perspectives hospitalo-universitaires ce qui n'est pas dans le texte de loi.

réunion masquée – Recherche Google x Collège La Providence - Olivet - x Assemblée nationale ~ D'ACCÉLÉ x PROJET DE LOI x +

← → ↻ ⚠ Non sécurisé | assemblée-nationale.fr/15/textes/2750.asp#D_Article_34_bis_F ☆ M ⋮

15 2750

ASSEMBLÉE NATIONALE

CONSTITUTION DU 4 OCTOBRE 1958

QUINZIÈME LÉGISLATURE

Enregistré à la Présidence de l'Assemblée nationale le 6 mars 2020

PROJET DE LOI

ADOPTÉ PAR LE SÉNAT,

d'accélération et de simplification de l'action publique,

(Procédure accélérée)

TRANSMIS PAR

M. LE PREMIER MINISTRE

À

M. LE PRÉSIDENT

DE L'ASSEMBLÉE NATIONALE

(Renvoyé à une commission spéciale.)

AMENDEMENT N°518

10 septembre 2020

présenté par

M. Berta, M. Bolo, M. Duvergé, M. Baudu,
Mme Deprez-Audebert, M. Latombe et M. Turquois

- **ARTICLE ADDITIONNEL**

- **APRÈS L'ARTICLE 34 BIS F, insérer l'article suivant:**

- Le code de la santé publique est ainsi modifié :

- 1° L'article L. 6213-2 du code de la santé publique est complété par un 5° ainsi rédigé :

- « 5° Les généticiens titulaires d'un **diplôme d'études spécialisées de génétique** pour certains examens de biologie médicale relevant du chapitre I^{er} du titre III du livre I^{er} de la deuxième partie du présent code. » ;

- 2° En conséquence, au second alinéa du 5° de l'article L. 4161-1, après le mot : « vaccinations », sont insérés les mots : « , ni aux généticiens titulaires d'un diplôme d'études spécialisées de génétique qui réalisent des examens de biologie médicale en application de l'article L. 6213-2 ».

- **EXPOSÉ SOMMAIRE**

- Le présent amendement vise à **ouvrir la possibilité aux détenteurs d'un diplôme d'études spécialisées (DES) de génétique médicale de réaliser des examens de diagnostics génétiques.**

- Les docteurs en sciences spécialisés en génétique disposent de toutes les compétences requises pour procéder à la phase analytique des diagnostics génétiques. **Le DES de Génétique Médicale est, en effet, une formation translationnelle mixte clinico-biologique qui forme des médecins spécialistes en génétique médicale, aussi bien dans les activités cliniques que biologiques.**

- Or, la rédaction actuelle de la loi invite l'agence de biomédecine à l'établissement de critères d'agrément restrictifs pour ces professionnels n'étant ni biologistes médicaux, ni inclus dans la liste d'exceptions. Le nombre de diagnostics génétiques étant amené à croître, il est important que tous les professionnels compétents soient en mesure d'y participer.

Programme AG de l'ACLF

- **Hommage**
- **Rapport moral**
- **Bilan financier**
- **Nouveaux membres**
- **GFCH : Actualités**
- **Enseignement**
- **Bourse ACLF**
- **Révision guides de bonne pratique**
- **Programme des EEQs**
- **Commissions auprès de l'ABM**
- **Plan France génomique 2025 et PNMR3**
- **Congrès en 2021 à Grenoble et Prochain Congrès en 2022 ou 2023**
- **Renouvellement du bureau : résultat du vote**



Bilan du groupe de travail « bourse ACLF »

- Groupe = Nathalie AUGER, Chantal MISSIRIAN, Florence NGUYEN, Cyril SARRAUSTE, Nicolas GRUCHY, Vincent GATINOIS
- Budget = 20 000 € max par an (bénéfices EEQ)
- Proposition = alternance 1 an / 2
 - Favoriser la participation à des congrès chromosomiques
3 bourses de 2 500 € max, 2x par an
 - AAP recherche classique (type M2 +/- réactifs)
Stage M2R = 3 500 €
- Proposition d'un comité de sélection par le CA.
- Rédaction règlement intérieur (modalités pratiques) en cours.
- Communication en AG lors du webinar



Programme AG de l'ACLF

- **Hommage**
- **Rapport moral**
- **Bilan financier**
- **Nouveaux membres**
- **GFCH : Actualités**
- **Enseignement**
- **Bourse ACLF**
- **Révision guides de bonne pratique**
- **Programme des EEQs**
- **Commissions auprès de l'ABM**
- **Plan France génomique 2025 et PNMR3**
- **Congrès en 2021 à Grenoble et Prochain Congrès en 2022 ou 2023**
- **Renouvellement du bureau : résultat du vote**



Révision guides de bonne pratique, planning

P Kleinfinger, L El Katthabi, C Roorick, P Gosset, N Chatron, E Launay, M Doco, K Moradkhani, C Schluth, C Coutton, JM Dupont etc...

- Mise en ligne du GBP en cytogénétique en janvier 2020
- Mise à jour du guide pour la FISH en DPI
- Reste guide pour la sperm FISH
- Réunion pour le Whole genome DPNI :
 - 20 février 2020
 - 28 avril 2020 groupe restreint WG DPNI
 - Juin 2020 groupe restreint WG DPNI
 - Juillet finalisation du texte à proposer au groupe DPNI diffusion septembre au groupe DPNI

Enquête

Logiciel

- 2 labos passage V1 à V2 à venir
- 2 labos sur Clarigo devons passer début juin sur Illumina V2.
- 4 Labos : plateforme illumina V2
- WISECONDOR avec solution « maison » (publi UOG) whole genome sur PROTON/S5XL, En cours de passage sur la plateforme illumina V2
- Iona (Premaita) sur plateforme Proton Passage sur plateforme Illumina Nextseq 550 dans 3 mois (avec logiciel et kit Iona)

Rendu

T21

Nous rendons actuellement le chromosome 21 et signalons d'éventuelles anomalies sur les chromosomes 13 et 18.

T21, T13, T18, rendu écrit

T21, T13, T18

T21, T13, T18

T21, T13, T18

T21, T13, T18

T21, T13, T18 Et autre

Autre trisomie : si intérêt pour prise en charge de la grossesse (discussion collégiale au sein du service, essentiellement basée sur l'expérience des PVC)

Souhaitez vous passer au Whole génome

- 5 labos oui selon les conditions qui seront définies par le groupe de travail
- 2 Labos Whole génome avec liste/type d'anomalie définie
- on rendra le whole-génome comme on le faisait depuis 2016 quand on avait la technique 16-plex avec laquelle on voyait déjà tous les chromosomes. On ne rendait cependant rien en détail mais on précisait à l'époque que le profil était inhabituel et qu'il fallait une consultation de CG durant laquelle on rendait le résultat et discussions avec les patients de toutes les options possibles avec leurs bénéfices et risques.
- Oui nous rendrons sur les chromosomes 13 18 et 21 et signalerons d'éventuelles anomalies sur les autres chromosomes
- **Whole génome** : OUI avec arbre décisionnel et type d'anomalies
- **Whole génome** : Pas de rendu des anomalies segmentaires du fait de l'absence de connaissances

Association des cytogénéticiens de langue française	
Enregistrement	
	GBP WG DPNI
Recommandations WG DPNI	Version : A
	Date : 01/09/2020

Ce document ne vise pas à définir des limites de détection ni les anomalies à dépister en dehors du cadre légal. Il n’y a pas aujourd’hui de consensus et le bénéfice pour la population générale reste à évaluer.

Recommandations sur la conduite à tenir devant l’identification d’anomalies chromosomiques fœtales autres que les trisomies 13, 18 et 21 par l’étude de l’ADN libre circulant (ADNlc)

Rédaction /

Nom	Fonction	Date
Doco Martine	Présidente de l’ACLF	10/07/2020
Pascale Kleinfinger	Trésorière adjointe	15/07/2020
Leila El Khattabi	Membre du groupe de travail WG DPNI	10/07/2020
Nicolas Chatron	Membre du groupe de travail WG DPNI	10/07/2020
Caroline Roorick-Thamboorick	Membre du groupe de travail WG DPNI	13/07/2020
Jérome Toutain	Membre du groupe de travail WG DPNI	10/07/2020
Erika Launay	Membre du groupe de travail WG DPNI	10/07/2020

Version A – 2020

Programme AG de l'ACLF

- **Hommage**
- **Rapport moral**
- **Bilan financier**
- **Nouveaux membres**
- **GFCH : Actualités**
- **Enseignement**
- **Bourse ACLF**
- **Révision guides de bonne pratique**
- **Programme des EEQs**
- **Commissions auprès de l'ABM**
- **Plan France génomique 2025 et PNMR3**
- **Congrès en 2021 à Grenoble et Prochain Congrès en 2022 ou 2023**
- **Renouvellement du bureau : résultat du vote**



Point EEQ :

JM Dupont, C Missirian, P Lochu, ML Maurin, V Gatinois, C Terre

Programme et programmeurs

Renouvellement du COPIL : [Pascal Chambon](#)

Septembre 2020 : ACPA sur fichiers

Octobre 2020 : cytogénétique constitutionnelle

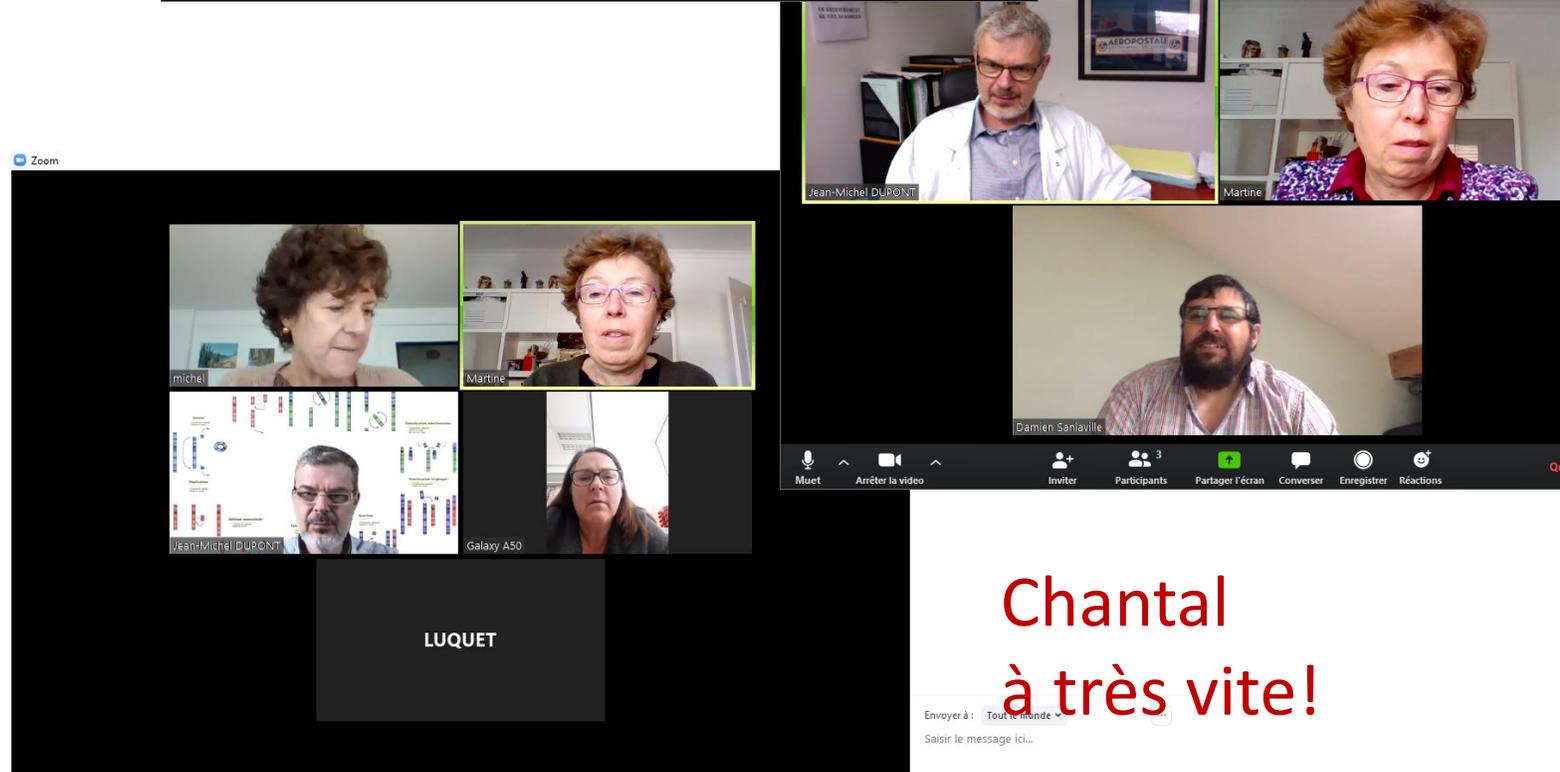
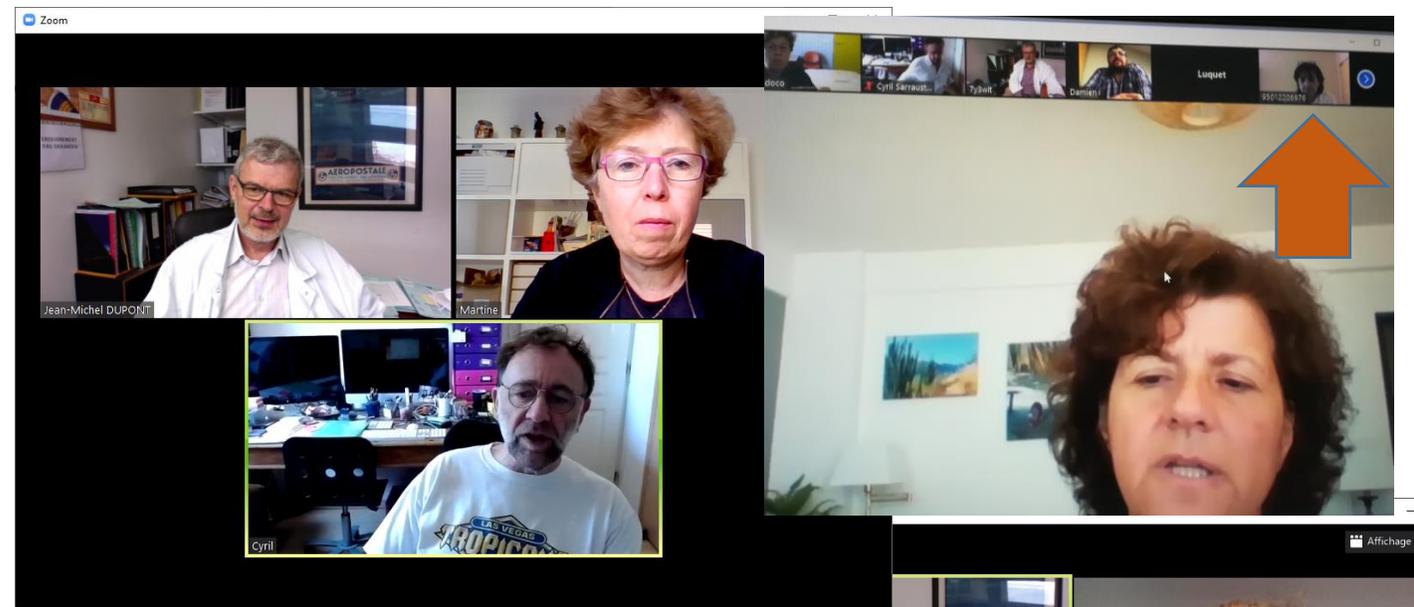
Novembre 2020: Hémato

DPNI : CILS



Réunion des experts janvier 2020

Chantal (Missirian) :
merci !!



BILAN DES PARTICIPATIONS

CST	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019
LABO CONSTIT	50	52	56	54	65	64	65	68	60	66	66	67	82
PVC			52	48	51	49	52	52	48	48	47	46	43
LA			48	54	53	57	60	60	53	55	51	53	47
SANG			53	53	61	63	62	62	58	59	54	55	53
ACPA					19 TEST	29	32	33	34	36 et 32 test en prénatal	36	39 pré et 39 post natal	39 pré et 39 post natal
HEMATO	40	40	40	38	40	39	41	40	44	41	43	45	44

Programme AG de l'ACLF

- **Hommage**
- **Rapport moral**
- **Bilan financier**
- **Nouveaux membres**
- **GFCH : Actualités**
- **Enseignement**
- **Bourse ACLF**
- **Révision guides de bonne pratique**
- **Programme des EEQs**
- **Commissions auprès de l'ABM**
- **Plan France génomique 2025 et PNMR3**
- **Congrès en 2021 à Grenoble et Prochain Congrès en 2022 ou 2023**
- **Renouvellement du bureau : résultat du vote**



Commissions auprès de l'ABM

C Coutton, P Kleinfinger, M Doco

Conseil médical et scientifique ABM

M. Doco-Fenzy

C. Coutton

CMS

- Présidente du CMS, collège PEGh: Pr A. Benachi (Béclère)
- 27/12/2018: deux membres ACLF nommés: M. Doco Fenzy et C. Coutton
- « Que » 3 réunions à l'ABM en 2020 (COVID) :
 - 04/02/20
 - 20/05/20 (délibération des AO ABM 2020)
 - 03/11/20 (à venir)

Missions CMS 2020

- Saisines:
 - « Health data hub » (registre central de toutes les données de santé pour faciliter leurs utilisations dans le cadre de projets d'études nationaux)
 - Choix des thématiques de l'AO ABM
 - WG DPNI
- Informations générales
 - Données du rapport d'activité
 - Réforme des autorisations (projet de simplification, notion de territoire, critères qualitatifs...)
 - Guide de bonnes pratiques en DPI
 -

AO ABM 2020

- ~ 30 dossiers
- Taux de financement est de ~ 30-35%
- Augmentation nette des dossiers « génétique » en 2020 / 2019
- Membre du CMS: rôle « rapporteur »: synthèse/modulation des notes des 2 reviewers extérieurs

Programme AG de l'ACLF

- **Hommage**
- **Rapport moral**
- **Bilan financier**
- **Nouveaux membres**
- **GFCH : Actualités**
- **Enseignement**
- **Bourse ACLF**
- **Révision guides de bonne pratique**
- **Programme des EEQs**
- **Commissions auprès de l'ABM**
- **Plan France génomique 2025 et PNMR3**
- **Congrès en 2021 à Grenoble et Prochain Congrès en 2022 ou 2023**
- **Renouvellement du bureau : résultat du vote**



Cytogénétique et PFMG2025

Recensement des praticiens interprétateurs

- **Envoyé** : mercredi 8 juillet 2020 18:38
- **Objet** : PFMG 2025 : recensement des praticiens interprétateurs
- Enquête de La DGOS et le Plan France Médecine Génomique dans le but de **recenser des experts volontaires pour l'analyse et l'interprétation des données** biologiques issues du séquençage de génomes sur les plateformes AURAGEN et SeqOIA.
- Cette enquête est **ouverte à tous les praticiens de laboratoire** (de diagnostic **cytogénétique** et de **biologie moléculaire**), titulaire ou non d'un agrément de praticien pour les examens des caractéristiques génétiques d'une personne à des fins médicales, mais qui **analysent des données au quotidien**.
- Celle-ci doit être renseignée individuellement par chaque praticien volontaire. A noter qu'il est possible de se positionner sur plusieurs pré-indications.
- Ce recensement a vocation à être renouvelé à intervalles réguliers pour permettre la mise à jour des éléments recueillis.
- **Questionnaire pour les maladies rares et l'oncogénétique** : <https://sondage.inserm.fr/index.php/968591/lang-fr>

Cytogénétique et PFMG2025



- Demande de participation aux experts interprétateurs
- Enquête de la coordination du Plan France Génomique 2025 (Aviesan)

Laila El Khattabi		céline Richard	
jean michel dupont		sophie Brisset	
nicolas Chatron		laetitia Gouas	
Caroline Schluth		lucas Hérisant	
Damien Sanlaville		Emilie Landais	
Valérie Malan		Mathieu Egloff	etc.....

- Interpellation de P Vago
- Journée interfilière reportée au 14 septembre 2020
- Report de la date de la réunion prévue le 16 septembre à propos de l'interprétation en NGS : GT PFMG « accès données »

Journée Interfilières du 14 septembre

Les avancées du Plan France Médecine Génomique 2025

Lundi 14 septembre 2020

En visioconférence et sur [inscription](#)

!/ code de connexion différent pour les 2 ½ journées

filières de santé
maladies rares

FFGH

ANPGM

ACLF

AFGC

FRANCE MÉDECINE
GÉNOMIQUE 2025
oviesan



PPR MALADIES RARES - RÉSOUDRE LES IMPASSES DIAGNOSTIQUES

Projet AMI AVIESAN

présentation le 02 septembre 2020

- Échéances
- Présentation des lettres d'intention 2-3 sept
- 4 millions d'Euros
- Plus de 50 projets
- Dépôt avant le 2 novembre

- CAT : Regrouper les projets

Réunion d'échanges et de concertation - 2-3 septembre 2020

Nom du porteur du projet : Pr martine Doco-Fenzy

Titre du projet : [Projet GRAN-DES-GEN \(grands déséquilibres génomiques\)](#)

Cadre Défi 1 / Identification, interprétation et caractérisation des variations structurales du génome ou de variations de séquence situées dans les régions non codantes du génome

Objectif du projet:

Introduction :

Les guides de bonne pratique s'attachent à décrire les régions récurrentes et le plus pathogènes
Toutes les régions du génome ne se comportent pas de la même façon. A taille égale une région du chromosome 17 et du chromosome 5 peuvent avoir une pathogénicité moindre, voir nulle, des régions codantes ou non codantes de même.
A l'heure où les laboratoires proposent le DPNI (diagnostic prénatal non invasif) en Whole Génome, le but est de mieux comprendre le fonctionnement des régions CNVs de grande taille qui peuvent être ainsi trouvées de manière incidente
Il est important de pouvoir répondre aux interrogations des praticiens pour le conseil génétique

Questions

à leur taille
régions non codantes (régions héritées ou pas)

L'interprétation des CNVs à l'échelle de la CGH-array (ACPA) est notamment classiquement recommandée par rapport à leur taille mais il existe des variations de grande taille du génome sans phénotype associé parfois dans des régions bien connues dans l'étude du caryotype), ou dans des régions codantes ou les 2,

plus

Pourquoi ?
Comment les interpréter? Et Comment les interpréter dans le contexte d'un diagnostic prénatal, ce qui est de plus en plus fréquent avec la généralisation des tests ACPA et bientôt du génome.

Réponse :

Europe (ECA,

Faire le recensement pour l'identification au sein du réseau des laboratoires Francophones (ACLF, ANPGM), puis ESHG) et dans le Monde (USA, GB etc.) via les bases de données
Analyser le contenu physique pour la caractérisation des variations structurales
Faire l'étude de ségrégation pour la corrélation génotype phénotype.
Analyser le contenu pour l'interprétation (génomique et HIC)



Projet ACLF AMI AVIESAN GRAN-DES-GEN

Moyens disponibles

- Consortium au départ via l'ACLF et ses membres en France puis au-dela
- Recrutement rétrospectif puis prospectif
- De l'ordre de 4 familles par centre et par an : **total 300 familles**
- Après une analyse en ACPA, collaboration avec les plateformes PFGM 2025 pour l'étude génomique afin de séquencer les fragments en déséquilibre
- Comparaison avec les bases de données
- Point d'étape pour poursuivre avec des études en OMICs afin de définir les interactions avec les TADs et autres régions du génome

Besoins identifiés et planning

Recrutement des centres	nov-20
Recrutement des patients (300)	mars-21
collecte des prélèvements	juin-21
analyses	déc-21
interprétation	déc-22
conclusions	sept-22
Soumission publication	2023

Consortium

Versailles : Briggittte Simon Bouy, Sophie Brisset, François Vialard

Paris :

Necker : Valérie Malan,

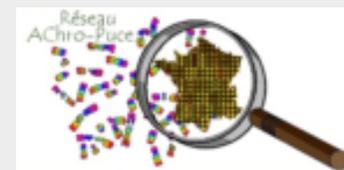
Cochin: Jean-Michel Dupont,

La Pitié : Boris Keren,

Robert Debré: Anne Claude Tabet,

Jean Verdier: Eva Pipiras

Cerba : Pascale Kleinfinger



Lyon : Damien Sanlaville (Plateforme PFGM 2025)

suite

Reims : Martine Doco-Fenzy, Emilie Landais

Nantes : Claire Beneteau, Kamran Moradkhani

Marseille: Chantal Missirian

Clermont-Ferrand: Carole Goumy, Philippe Vago

Poitiers : Mathieu Eggloff

Rennes : Sylvie Jaillard

Dijon: Patrick Callier

Brest : Nathalie Douet

Grenoble : Charles Coutton

Toulouse : Cédric Lecaignec



Etc..

Orientation vers les analyses complémentaires de type HIC

Budget : 3000€ par famille au départ

Programme AG de l'ACLF

- **Hommage**
- **Rapport moral**
- **Bilan financier**
- **Nouveaux membres**
- **GFCH : Actualités**
- **Enseignement**
- **Bourse ACLF**
- **Révision guides de bonne pratique**
- **Programme des EEQs**
- **Commissions auprès de l'ABM**
- **Plan France génomique 2025 et PNMR3**
- **Congrès en 2021 à Grenoble et Prochain Congrès en 2022 ou 2023**
- **Renouvellement du bureau : résultat du vote**



Colloque ACLF 2021 GRENOBLE

C. Coutton

- Rendez vous à grenoble en 2021 !
- Soumettez vos abstracts car beaucoup d'opportunités pour l'oral

⌘

XXV^e COLLOQUE ACLF

Association des Cytogénéticiens de Langue Française

XXX^e COLLOQUE ATC

Association des Technicien(ne)s en Cytogénétique



27-29 septembre
2021



Centre de congrès du WTC
Grenoble

www.alphavisa.com/atc-aclf/2021



Programme provisoire

- Thématiques:

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

- Orateurs confirmés:

- Daniel Vaiman (Cochin)
- Alexandre Reymond (UNIL)
- Saadi Kochbin (IAB, Grenoble)
- Thierry Soussi (UMPC, Paris)
- Olivier Elemento (Englander Institute, NY)
- Sébastien Jacquemont (Montréal, Canada)

...

Programme



Programme AG de l'ACLF

- **Hommage**
- **Rapport moral**
- **Bilan financier**
- **Nouveaux membres**
- **GFCH : Actualités**
- **Enseignement**
- **Bourse ACLF**
- **Révision guides de bonne pratique**
- **Programme des EEQs**
- **Commissions auprès de l'ABM**
- **Plan France génomique 2025 et PNMR3**
- **Congrès en 2021 à Grenoble et Prochain Congrès en 2022 ou 2023**
- **Renouvellement du bureau : résultat du vote**



Merci de votre attention

Merci à l'ensemble des
membres du bureau

7 membres du Conseil d'Administration de l'ACLF seront à renouveler en 2020 selon nos statuts (5 membres élus et 2 membres de droits).

Les membres sortants :

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

Les membres de droit sortants :

Martine DOCO-FENZY
Florence NGUYEN KHAC

Membres en cours de mandat :

- Charles COUTTON (secrétaire général)
- Vincent GATINOIS
- Nicolas GRUCHY
- Christine LEFEBVRE
- Isabelle LUQUET (trésorier)

Il faut donc voter pour 5 candidats, pour assurer le renouvellement de notre Conseil d'Administration et faire vivre notre association dont le rôle est primordial dans l'organisation de nos activités

195 votants
(inscrits et ayant
droit)

Résultats du vote

Nombre de votants / bulletins = 102

dont 0 bulletin(s) blanc(s)

et 0 bulletin(s) nul(s)

58	<u>Nathalie AUGER</u>
42	<u>Marc-Antoine BELAUD-ROTUREAU</u>
26	<u>John BOUDJARANE</u>
49	<u>Elise CHAPIRO</u>
54	<u>Nicolas CHATRON</u>
55	<u>Martine DOCO-FENZY</u>
36	<u>Pascale KLEINFINGER</u>
23	<u>Marc NOUCHY.pdf</u>
40	<u>Caroline SCHLUTH-BOLARD</u>
58	<u>François VIALARD</u>

11 Renouvellement partiel du Conseil d'Administration 2020 : C Sarrauste

Webinar Colloque ACLF – Septembre 2020

Membres sortants

102 Votants sur 193

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

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

58

[Nathalie AUGER](#)

42

[Marc-Antoine BELAUD-ROTUREAU](#)

26

[John BOUDJARANE](#)

49

[Elise CHAPIRO](#)

54

[Nicolas CHATRON](#)

55

[Martine DOCO-FENZY](#)

36

[Pascale KLEINFINGER](#)

23

[Marc NOUCHY.pdf](#)

40

[Caroline SCHLUTH-BOLARD](#)

58

[François VIALARD](#)



- il y avait au plus fort de l'AG 94 participants pour 67 votants en moyenne pour le bilan financier et le rapport moral.
- Il y avait moins de personnes connectés pour le vote du renouvellement d'autres événements virtuels (85).