

## COMPTE-RENDU du CA ACLF du 8 décembre 2011

**Présents :** Alain Bernheim, Chrystèle Bilhou-Nabéra, Marie-Christine Combrisson, Martine Doco-Fenzy, Jean-Michel Dupont, Isabelle Luquet, Anne Moncla, Damien Sanlaville, Sylvie Tapia, Christine Terré, François Vialard.

**Excusés :** Serge Romana.

1) Le choix des communications des assises

Nombre de sessions

Jeudi : 1 communication orale plénière 1

Vendredi : 1 communication orale plénière 2  
2 sessions simultanées (3 sessions) de communications orales plénières.

Samedi : 1 communication orale plénière 2  
1 session simultanée de communication orale plénière.

Donc 3 communications orales plénières et 9 communications « thématiques ».

Les thèmes retenus sont :

- Maladies monogéniques, de la clinique au mécanisme
- Cytogénétique constitutionnelle et remaniements génomiques
- Pangénome, haut débit et génétique des populations
- Gènes, chromosomes et cancer
- Reproduction, Diagnostic prénatal, Diagnostic Préimplantatoire
- Dépistage, conseil génétique et éthique
- Développement et foetopathologie
- Recherche translationnelle : Physiopathologie, modèles cellulaires et animaux, approches thérapeutiques

MDF, FV, ST ont revus les résumés sur le thème Reproduction, Diagnostic prénatal, Diagnostic Préimplantatoire

AB a revu les résumés sur le thème gènes, chromosomes et cancer

JMD, SPR, AM ont revu les résumés sur Cytogénétique constitutionnelle et remaniements génomiques

Le vendredi 9 décembre sera décidé les communications qui seront retenues en oral en session plénière et en session simultanée

Pour le thème Reproduction, Diagnostic prénatal, Diagnostic Préimplantatoire sera proposé :

1) 35 : Détection des acides nucléiques libres ADN, ARN et miRNA dans les exosomes : nouveaux bio marqueurs non invasifs durant la grossesse (n°35)

2) 246 : Trisomie 21 : dépistage

3) 18 : spz macrocéphale : aurora kinase

4) 506 : clarté nucale et ACPA

5) 532 : mutation mitochondriale

6) 579 : Infertilité et OZF1

7) 680 : MCS et ACPA

8) 712 : mondialisation des services de reprogénétique

9) 729 : DPN non invasif

Essayer de faire passer le n° 390 (DPN à révélation tardive) et le n°480 (Huntignton) en Dépistage, conseil génétique et éthique.

Pour le thème Gènes, chromosomes et cancer

Beaucoup de biologie moléculaire, peu de cytogénétique. Pas de chance d'une communication plénière avec affichage cytogénétique

Objectifs : faire passer 2-3 résumés plus cytogénétique en session simultanée:

Clonage point de cassure  
ACPA et tumeurs solides

Pour le thème

Cytogénétique constitutionnelle et remaniements génomiques

- 1) 131 : NGS et clonage des points de cassures
- 2) 665 : ACPA en première intention
- 3) 446 : Caryotype a conserver
- 4) 545 : STIC : évaluation médico économique ACPA
- 5) 288 : 14 nouveaux cas de microduplication 22q11.2
- 6) 691 : Etude de l'état de méthylation d'une région du chromosome 14
- 7) 400 : duplication *FMR1*
- 8) 119 : longueur des télomères et trisomie 21
- 9) 294 : double insertion.

2) L'assemblée générale des assises

Faire lors des assises l'AG de l'ACLF.

Ordre du jour

- Bilan moral du président
- Bilan financier
- information sur l'Atlas : subvention de 5 000 euros, vote en septembre
- Appel à candidature pour le bureau

3) Informations sur l'atlas

Article sur Genatlas dans Nature et article de Mitelman

JL Huret est toujours en recherche d'argent. La situation reste difficile

L'ACLF souligne toujours l'intérêt de l'atlas. L'engagement pérenne de l'ACLF sera mis au vote lors de l'AG.

4) Le Congrès de Paris

- Proposition de faire le CA de l'ECA lors du congrès de l'ACLF. Pas d'opposition.

- Thématiques à aborder en plénière

Compaction de la chromatine

Mary Callanan : Euchromatine et hétérochromatine du chromosome 1 : Sera contacté par Chrystèle Bilhou-Nabéra

Florence Boitrelle : compaction et spermatozoïde

Marcel Mechali (IGH – Montpellier) : introduction sur la compaction

Gonosomes : François Vialard se charge de contacter les orateurs de ce groupe

Résultat de l'étude collaborative en diagnostic prénatal du syndrome de Turner :  
Nicolas Gruchy

XXX et XYY : Pré et Postnatal : Eléonore Blondel

Prise en charge des enfants XYY : Claire Bouvatier

Troubles du comportement et Cytogénétique

Introduction sémantique : Marie Odile Krebs, Marion Leboyer ? MO Krebs sera contacté par JMD

Cytogénétique et Troubles comportement : Anne Claude Tabet (contacté par JMD)

Définition des thèmes pour les sessions

Session Prénatal

Parler DPN

Agence de Biomédecine : dépistage trisomie 21. Rappel : histoire des cas de trisomie 21 dépistées à la naissance. Raison de la naissance. Un financement ABM a été accordé pour faire ce travail.

Session Postnatal

Nouveaux syndromes microdélétionnels, microduplicationnels (22q11.2 +++):  
Azedine Abourra ?

CGH array et anomalie intragénique / anomalie dans des régions sans gènes:  
comment aller plus loin ?

Thérapie : Xfra V. Desportes, Trisomie 21 R. Touraine

Intérêt de la CGH array pour l'explication de la mécanique chromosomique : Stanckiewicz  
Evan Eichler ? Plénière de clôture ?

- Proposition de timing

1° jour

Chromatine : 1 matinée

DPN / Hémato

2° jour

Matin Gonosomes et autisme

Après-midi : session postnatale

4) Les groupes accréditation (plus de 10 inscrits)

5 groupes

M. Doco a envoyé un mail à chaque groupe pour définir un coordonnateur au sein de chaque groupe. Il faudrait que les coordonnateurs soient des personnes qui ont déjà été accréditées

Groupe 1 : Préanalytique

Groupe 2 : Validation des méthodes et contrôle qualité

Groupe 3 : Post analytique

Groupe 4 : Gestion du personnel

Groupe 5 : Revue de contrat

Fonctionnement des groupes : travail au sein du groupe. Une fois un document type validé, diffusion du document

Au moins 3 personnes par groupe intéressées sauf le groupe 5 : une seule personne

Diviser les groupes 1,2,3 entre postnatal et prénatal ?

Les groupes doivent faire une grille, trame générale donnant les grandes lignes indispensables.

Concernant le contrôle qualité

CQI : il n'est pas possible en cytogénétique de mettre en place un CQI

CQE : se baser sur le CQE ACLF. Échanges d'échantillons avec un autre laboratoire.

5) PNMR2

Etat des lieux sur le NGS et l'ACPA en cours.

Prochaine réunion en janvier.

6) Nouvelle du CQE

40 labo sur 51 pour l'hémato inscrit

**Nouveaux adhérents**

Sibille Catherine, GFCH : le GFCH se prononcera.

Prochaine CA le jeudi 5 avril 2012