

CA du 28 juin 2012 cochin

Présents : MC Combrisson, D Sanlaville, M Doco-Fenzy, I Luquet, C Bilhou Nabera, S Romana, S Tapia, A Bernheim, S Tapia, F Vialard, Jean-Michel Dupont

Excusés : C Terre, A Moncla

Revalorisation de l'acte des villosités chorales

Suite au courrier à la CNAM, la réponse a été que la cotation du direct et de la culture entrainerait un surcout de 2M€. Ceci sera soumis à la prochaine commission de révision de la nomenclature, or celle-ci n'est pas programmée pour l'instant.

Fiche HAS

La Fiche du PNDS (Protocole National de Diagnostic et de Soin) édité par l'HAS sur le Prader Willi a été révisée suite au courrier de JM Dupont et il est bien précisé maintenant que le diagnostic est moléculaire.

Nouveaux Adhérents

Geneviève QUENUM : travaille entre Cochin et Necker

Mounir FILALI : en stage depuis 1 an à Cochin et veut créer un centre de Cytogénétique et BDR à Casablanca

Camille LEROY : travaille en cytogénétique constitutionnelle à Reims

Chéquiers au vice trésorier :

Il faudra faire une procédure pour que le vice trésorier puisse avoir un chéquier. Sera cela fait par le prochain bureau de l'association.

Radiation des non cotisants

Pour les personnes en longue maladie, le choix a été fait de les inscrire en membres associés.

Choix des posters pour une communication orale

DPN

Refus du poster envoyé en retard par F Vialard

Posters choisis pour une communication orale :

51 : ACPA et foetopathologie : la culture cellulaire peut-elle induire des faux positifs ? à propos de 2 observations

Lyon

30 : Reduced placental telomere length in pregnancies complicated by intra-uterine growth restriction

Bordeaux mais le résumé doit être traduit

31 : A propos de trois cas de discordance avec des anomalies de structure différentes à l'examen direct et après culture du trophoblaste : étude des mécanismes chromosomiques et tissulaires Pasteur Cerba

41 : Micro-duplication 22q11.2 et diagnostic prénatal : à propos de 10 nouveaux cas

Rdb et Poissy

69 : Mise en place de la CGH array en première intention en prénatal pour les fœtus présentant des malformations congénitales

Necker

Hématologie

Posters choisis :

59 : Ikaros, gène central de l'oncogenèse des LAL-B

Toulouse

87 : Syndromes myélodysplasiques (SMD) avec délétion 11q : recherche d'une zone critique de délétion par FISH et CGH-array

GFCH

50 : EVX1, nouveau gène partenaire de RUNX1 dans une Leucémie Aiguë Myéloïde.

Necker

7 : LE CARYOTYPE EST UN FACTEUR PRONOSTIC FORT ET INDEPENDANT DANS LES LYMPHOMES DU MANTEAU

Versailles

43 : Impact des délétions/mutations de TP53 dans les syndromes myélodysplasiques et les LAM avec del (5q).

Avicennes

Postnatal :

Posters choisis

63 : Quand un anneau du chromosome 21 devient potentiellement un nouveau cas de chromothripsis constitutionnel

Lyon

24 : Mise en évidence d'une délétion en mosaïque du gène HBB par FISH avec sonde courte

Lyon

70 : Réarrangements intragéniques dans le gène CAMTA 1 responsables d'ataxie non progressive et de déficience intellectuelle.

Pitié

74 : Microduplication Xp11.22p11.23 : corrélations génotype-phénotype chez 13 nouveaux patients

Necker

82 : Microdélétions 6q16 : corrélations génotype-phénotype chez 13 nouveaux patients et rôle des gènes majeurs de la région à l'origine d'un phénotype Prader-Willi-like

Rdb

13 : Corrélation génotype-phénotype chez 14 patients porteurs d'une délétion 2q37 caractérisée par FISH et CGH-array

Reims – étude ACLF

33 : Implication du gène GRIN2B (12p13.1) dans le retard mental : A propos de 3 cas

Lyon

40 : Transmission paternelle d'une maladie de Fabry chez une femme porteuse d'un der(X)t (X,Y)(p22.13;p11.2).ishYp11.3(SRY+) d'origine maternelle.

Poissy

62 : Une nouvelle forme de duplication inversée 1q associée à un mosaïcisme

St Antoine

55: Une nouvelle famille avec duplication en amont de SOX9 permettant de préciser la région impliquée dans la détermination du sexe.

St Antoine

Refus de poster

4 : LE SYNDROME DE CRI DU CHAT A PROPOS D'UN CAS

Alger

5 : CHROMOSOME 19 EN ANNEAU A PROPOS D'UN CAS

Alger

6 : ETUDE EPIDEMIOLOGIQUE ET CLINIQUE SUR L'AMBIGUITE SEXUELLE

Alger

8 : Aspects clinique et épidémiologique du syndrome d'Edwards - laboratoire cytogénétique
CPMC

Alger

Abstract à revoir

30 : Reduced placental telomere length in pregnancies complicated by intra-uterine growth restriction

Bordeaux

84 : Un rare cas de chromosome 9

Rabat

Les doublons

20-22

88-75

GFCH :

Renouvellement des membres du bureau en date du ?

Président : Florence N Guyen-Khac

Secrétaire : Christine Lefebvre : Grenoble

Virginie Eclache : Avicennes

Dominique Penther : Rouen

Isabelle Luquet : Reims

Marina Lafage : Marseille

Serge Romana : Necker

L'Atlas de cytogénétique (JL Huret)

Actuellement, l'objet de l'ATLAS ne consiste pas uniquement à gérer le site. L'ACLF (via Alain Bernheim) va assister à l'AG extraordinaire du lundi 2 juillet pour voir si les nouveaux statuts de cette association son compatible avec les notres.

Durant l'AG de septembre, l'ACLF devra voter pour l'autorisation de son soutien à l'ATLAS pour 2 ans. Il est proposé que ce soutien soit à renouveler lors de chaque AG couplé au colloque de l'ACLF. Le représentant de l'ACLF au niveau de l'ATLAS sera un membre du bureau de l'ACLF.

Colloque de Paris avec MCO congrès

Nombre d'inscrits limité actuellement

ACLF : 18 inscrits

ATC : 28 inscrits

Symposiums

Gold partners : Abbott et Perkin Elmer

2 demandes : Agilent et Roche. Les 2 places ont été trouvées.

Sponsors actuels : 39 000€ + 10 000€ potentiellement

En 2010 il y a eu 68 000€

Point sur le programme scientifique :

RAS mis à part pour la session Prénatal où le topo diagnostic non invasif. Un topo sur fait par l'équipe de Cochin.

Prise en charge :

Modérateurs : prise en charge de l'inscription

Orateurs : prise en charge de tous

Membres du bureau : prise en charge de l'hébergement

Recueil des abstracts :

Clé USB, réalisée par Medifirst en contre partie de la possibilité d'avoir un stand.

Soirée de gala :

Pas de décision à l'heure actuelle.

Pavillon Montsouris un peu cher, donc réflexion sur le Train Bleu, l'institut du monde arabe, Eiffel 58

Candidatures pour le prochain bureau

Deadline au 24 aout

Procédure de vote :

Obligatoirement sur place

A jour de cotisations

2 procurations maximum par personne.

Candidatures actuelles :

Pascale Kleinfinger, Denise Molina Gomes, Marc-Antoine Belaud-Rotureau, Nathalie Auger

Probable candidature : Dominique Penther

Membres sortants

Marie Christine Combrisson, Christine Terre, François Vialard

Futurs Membres nommés d'office

GFCC : Martine Doco-Fenzy

GFCH : Florence N Guyen-Khac

GFCO : Alain Bernheim

Modification des statuts :

Ré-élection du bureau tous les 2 ans par moitié

Relecture des statuts

par MC Combrisson, JM Dupont

Besoin de faire une AG extraordinaire ? Non, cf article XVI des statuts actuels :

«Les statuts peuvent être modifiés par l'Assemblée Générale sur proposition du Conseil d'Administration ou sur la proposition du dixième des membres actifs. Dans ce cas, pour délibérer valablement, l'Assemblée Générale doit être composée d'un tiers au moins des membres actifs présents.»

ESHG 2013 à Paris

2 propositions à faire mais une seule probablement retenue

Etude trisomie21-ABM

L'étude est lancée, premier bilan lors du colloque. L'ABM aimerait les résultats de 2010-2011 pour la fin de l'année.

F.Vialard