

# PV du CA de l'ACLF du 5 Avril 2022

Téléconférence (Zoom), 12h30-14h

**Présents :** François VIALARD, Nicolas GRUCHY, Nicolas CHATRON, Christine LEFEBVRE, Nathalie AUGER, Vincent GATINOIS, Florence NGUYEN KHAC, Elise CHAPIRO, Isabelle LUQUET, Cyril SARRAUSTE

**Absents :** Martine DOCO, Marc Antoine BELAUD-ROTUREAU

## 1. Validation du PV d'AG du 08/03/22

PV validé à l'unanimité

## 2. Nouveaux membres

Emeline Voirin, GFCH, validée

## 3. Bourse ACLF

L'association des cytogénéticiens de langue française (ACLF) fait un appel à projet pour le financement de projets scientifiques visant à promouvoir la recherche dont la thématique est centrée sur le chromosome et les pathologies qui lui sont liées. Ce financement peut notamment s'établir dans le cadre d'un projet de stage de master 2 recherche (M2R) d'une durée de 6 mois.

Rédaction de 3 documents par le GT: règlement intérieur, dossier candidature, convention. Le CA doit relire et valider la proposition du GT d'ici le Vendredi 8 Avril midi par retour de mail à FV. Il est décidé de créer une page Web dédiée à l'AO ACLF où les membres pourront retrouver l'intégralité des informations et des contacts.

Le CA de l'ACLF fixe également le montant de la (ou les) bourse(s) à financer en accord avec le trésorier de l'association et la société de comptabilité qui l'accompagne. Pour l'année universitaire 2022/2023, le montant est fixé à 30 000 € : ce montant permet de financer deux projets de 15 000 € maximum chacun, dont :

- un projet pour lequel la thématique concerne des aspects de génétique acquise.
- un projet pour lequel la thématique concerne des aspects de génétique constitutionnelle.

Le financement couvre tout type de dépense, par exemple :

- l'achat de matériel (réactifs/appareillage)
- la gratification d'un stagiaire M2R
- la promotion de la recherche (congrès, publication)
- le recours à des services fournis par un tiers

## 4. Journées thématiques ACLF

Réunion des laboratoires participant aux EEQ à intégrer dans la journée. Prévoir 1h maxi (10 à 11h). Genomic Vision à contacter pour le sponsoring de la journée (buffet). Programme en cours de finalisation.

## **5. EEQ ACPA**

L'EEQ ACPA aura lieu cette année avec l'envoi d'ADN à chaque laboratoire participant. Les adresses des laboratoires sont recueillies via un fichier Googleform. En pièce jointe au PV, le devis pour l'ACPA à relire et valider car la session reprendra en avril.

## **6. Présidence de la FFGH**

La FFGH va envoyer son appel à candidature pour la présidence de la FFGH. Il faudra définir les 2 membres de l'ACLF qui souhaitent participer au CA de la FFGH (Christine Lefebvre et François Vialard).

## **7. ABM**

L'ABM va également lancer un appel à candidature pour renouveler les membres des commissions notamment le CMS (actuellement Martine et Charles).

Le 21 Mars, réunion avec les responsables du PFMG2025 avec Valérie Malan, François Vialard, Nicolas Chatron et Pascale Levy de l'ABM pour parler du positionnement des cytogénéticiens dans la validation des dossiers. Nécessité de revoir les critères d'agrément et faire remonter à l'ABM les propositions. Mise en place d'un GT au sein de l'ACLF pour faire ces propositions.

## **8. Projet inv5**

M Doco sollicite l'ACLF pour un financement à propos d'un projet autour de l'inversion du chromosome 5. Suite aux EEQs il avait été proposé de vérifier la récurrence des points de cassure de l'inv(5) par séquençage. La demande concerne l'aide financière de l'ACLF pour séquencer des ADN de nouveaux patients et financer la prise en charge de l'inscription à l'ESHG de M Doco pour présenter les résultats préliminaires au congrès.

→ Décision du CA : le projet est jugé trop prématuré en raison du faible nombre de cas inclus et n'est pas un projet à ce stade officiellement porté par l'ACLF. Il est donc décidé de ne pas accepter le financement de l'inscription au congrès (+ risque de multiplication des demandes).

## **9. CNP**

Lors de la dernière réunion du CA du CNP de génétique médicale (génétique clinique, chromosomique et moléculaire) (représentants ACLF M Doco et V Gatinois), il a été demandé de formuler de nouvelles Orientations Prioritaires (OP) pour le prochain plan triennal de formation du DPC. Pour rappel, ce CNP ne concerne que les médecins titulaires du DES de Génétique Médicale. Parallèlement, d'autres OP seront remontées par le CNP de Biologie Médicale pour les titulaires de DES de Biologie Médicale (médecins et pharmaciens, apparemment). Pour exemple et éventuelle inspiration, les propositions faites par l'ANPGM sont affichées plus bas. Il est possible de reprendre les mêmes OP que la dernière session, mais c'est déconseillé car cela voudrait signifier que les objectifs n'ont pas été atteints ou que les actions offertes ne collent pas à ces objectifs.

- **Proposition ANPGM**

- Diagnostic moléculaire des maladies rares et prédispositions génétiques aux cancers par séquençage haut débit et autres innovations technologiques : de la prescription au rendu de résultat en passant par l'interprétation des données génétiques
- Diagnostic moléculaire et orientation thérapeutique des maladies rares et prédispositions génétiques aux cancers

Pour info/mémoire, ces OP servent ensuite à l'OGDPC pour validation des parcours de DPC des praticiens. Chaque CNP propose entre 3 et 6 OP. Le CNP de génétique étant mixte, il a été proposé que chaque société savante représentante des praticiens gérés par le CNP propose 1 à 2 OP.

Exemple de ce qui a été proposé au dernier plan triennal. Pas efficace car 1 seule action retenue par l'OGDPC. Pièges à éviter : si intitulé trop précis, personne ne peut l'utiliser. Si intitulé trop large, des sociétés privées de formation s'engouffrent dans la brèche pour proposer des formations payantes et non adaptées aux praticiens concernés.

• • • ● **Classement des orientations prioritaires proposées par le CNP**

Orientation	Nombre d'actions publiées
<b>Génétique médicale</b>	<b>383</b>
Orientation n°85 : Diagnostic et prises en charge des maladies rares	1
Orientation n°86 : Orientations thérapeutiques dans les pathologies avec déterminisme génétique	1
Orientation n°87 : Stratégies du diagnostic préimplantatoire, prénatal, postnatal et foetopathologique dans les pathologies malformatives ou à prédisposition pour une pathologie grave de l'enfant et de l'adulte	0

Le CNP souhaite un retour de proposition pour la fin de semaine.

## **10. WP2 observatoire du diagnostic, Filière Andirare**

En PJ, le document concernant le WP2 organisé par L. Faivre. Elle souhaite que nous relançons les membres de l'ACLF afin de recruter des dossiers de patients porteurs d'anomalies du développement (AD) +/- troubles du neurodéveloppement, avec CNV de signification inconnue, *de novo*, et de plus de 1 Mb pour réanalyse des CNVs. Un tableau Excel sera transmis aux praticiens qui le pourront le remplir et l'envoyer à l'équipe de Laurence.

**Prochaine réunion : 10 Mai 2022 de 12h30 à 14h**