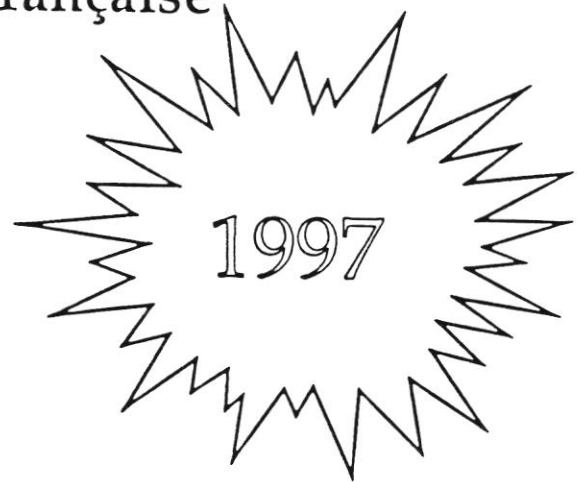


ACL
F



10ème Bulletin de l'Association des Cytogénéticiens de Langue Française



Editorial

Présidente :
Catherine Turleau
Vice-présidents :
Anne-Marie Capodano
Jean-Louis Taillemite
Jacqueline van den Akker
Sylvain Briault
Secrétaire général:
François Picard
Trésorier :
François Thépot

Avec l'augmentation des actes de diagnostic prénatal due au remboursement des marqueurs sériques maternels et face aux problèmes juridiques que peuvent être amenés à rencontrer certains cytogénéticiens, l'ACL F s'interroge et tente de fixer des règles de bonne conduite et d'établir des standards de qualité.

Sommaire

- CR de la réunion du 19 Mars
- A propos des marqueurs sériques
- Informations diverses

COMPTE-RENDU DE LA REUNION DU 19 MARS

La réunion de l'ACLF du 19 Mars, qui s'est tenue à l'hôpital Saint Antoine comportait deux thèmes principaux : - les aspects techniques du diagnostic prénatal , - les problèmes juridiques liés à l'activité de cytogénétique.

ASPECTS TECHNIQUES DU DIAGNOSTIC PRENATAL.

I - Standard de qualité en Europe : compte rendu de la réunion de Louvain

R Saura, CHU de Bordeaux.

A la réunion de travail de Louvain qui eut lieu du 8 au 10 novembre 1996, 24 généticiens de 15 pays Européens (une majorité de cytogénéticiens et quelques biologistes moléculaires), se sont rencontrés pour discuter des standards minimums de qualité pour le diagnostic prénatal. Le but de cette rencontre était d'élaborer un manuel de références utilisable, en Europe et en particulier dans les pays ne disposant pas de standard national de qualité, par les Centres de diagnostic prénatal afin de maintenir un bon niveau des résultats.

Chacun des représentants a rapporté quelles étaient pour son pays, les modalités de la réalisation du conseil génétique, de la cytogénétique, de la biologie moléculaire, et l'évaluation de la qualité dans le domaine du prénatal.

La réunion de travail a été limitée à une discussion sur l'évaluation des procédures invasives pour le diagnostic prénatal par la cytogénétique et la biologie moléculaire. La question du dépistage de la trisomie par les facteurs sériques maternels et les investigations en cours d'évaluation comme les cellules foetales dans le sang maternel ou les techniques d'hybridation in situ n'ont pas été discutés. Il faut espérer que de futures discussions concernant tous les aspects de la génétique clinique et biologique aboutiront à la mise en place d'un guide commun pour tous les pays de la communauté Européenne.

Le guide des bonnes pratiques pour le diagnostic prénatal devrait être publié dans la revue: *European Society of Human Genetics*.

☛ A la suite de cet exposé, une discussion s'engage sur les normes à adopter en France et sur d'éventuels contrôles de qualité. Bérangère de Martinville mentionne les normes instaurées aux USA. Décision est prise d'organiser un groupe de travail coordonné par Sylvie Girard-Orgeolet afin d'établir des normes françaises. Il conviendrait d'envisager non seulement le

nombre de métaphases examinées, caryotypées, le nombre de clones sélectionnés et l'ensemble des standard minimum pour la technique elle-même mais aussi l'archivage, et les modalités de réponse (voir page n°14: groupes de travail).

II Problème de formation des cytogénétiens

J-L Taillemite attire l'attention sur la suppression du certificat de cytogénétique.

Une décision ministérielle vient en effet de supprimer la plupart des certificats de biologie humaine pour les remplacer par une dizaine de certificats de préparation à la recherche. Initialement ces certificats avaient pour objectif la préparation à un DEA mais ils avaient été un peu détournés de ce but initial.

Le certificat de cytogénétique était jusqu'à présent considéré comme nécessaire pour obtenir l'autorisation ministérielle d'effectuer des diagnostics prénatals cytogénétiques. Aucune formation analogue n'est actuellement prévue.

Le DESC est très limité dans la mesure où la deuxième année ne peut se faire qu'avec un poste d'assistant ou avec au moins six vacances par semaines. Rares sont les laboratoires universitaires ayant actuellement des DESC en cours. Le DES dans sa formule actuelle ne semble pas pouvoir donner la même formation, en particulier dans la mise en pratique des techniques cytogénétiques. Un DESS ou un DIU pourraient être proposés.

III Dépistage de la trisomie 21 par les marqueurs sériques.

Par arrêté en date du 23 Janvier 1997, le remboursement des marqueurs sériques en vue d'un diagnostic prénatal de trisomie 21 est désormais remboursé ainsi que l'amniocentèse dans les cas où le calcul de risque atteint 1/250, risque communément admis pour les femmes de 38 ans. Un fascicule vient d'être récemment adressé à tous les médecins afin de les informer sur l'utilisation des marqueurs sériques ainsi que de la nécessité d'informer les femmes enceintes, quel que soit leur âge, de la possibilité de recourir à cet examen si elles le désirent, et en gardant toute latitude de ne pas le demander.

Cette décision ministérielle aura des répercussions différentes selon les régions. Le recours aux marqueurs sériques est actuellement extrêmement variable. Mais il va, de toute manière, augmenter considérablement la charge des laboratoires de diagnostic prénatal cytogénétique. Pour certains laboratoires publics qui ne peuvent financièrement accroître leur personnel ni leur équipement, cet surcroît de travail ne pourra sans doute pas être assumé,