



<http://www.eACLF.org>

XXIX^{ème} Bulletin de l'Association des Cytogénéticiens de Langue Française

Septembre 2018 (Bilan d'activité 2017)

Sommaire

- I. Editorial du Président.
- II. CR de l'Assemblée Générale de PARIS
- III. Bilan d'Activité Scientifique
 - Journée
 - Assises de Génétique à Nantes
- IV. Etudes collaboratives
- V Groupes de travail
- VI. Evaluation Externe de la Qualité
- VII Formation
- VIII. Bulletin d'inscription
 - Annexes

I. Editorial du président

Chers collègues,

L'ACLF a eu **30 ans en 2017**, nous sommes ravis de cette longévité grâce à l'énergie de tous les membres. Nous avons pu constater, aux Assises de Génétique 2018 organisées par C Le Caignec et S Béziau et leur équipe, l'attrait de notre activité pour les plus jeunes.

Au cours de l'année 2017, différents projets ont été menés : une réunion thématique le 17 Mai 2017 autour de L'ISCN, et en septembre une réunion pour l'organisation du réseau des maladies cassantes coordonnée par N Auger. En novembre 2017 : une journée à propos de l'accréditation a été animée par P Lochu. Avec l'ANPGM, nous avons sensibilisé Mme le Ministre A Buzyn à propos de nos doutes quant à la pérennité des budgets des laboratoires de diagnostic dans le contexte du plan France Génomique 2025.

Le **GFCH** a tenu ses 3 journées annuelles, Il a également organisé une réunion dans le cadre du congrès de la Société Française d'Hématologie (SFH, Paris 2017).

Le réseau **NGS-Diag** coordonné par J Muller auquel l'ACLF est associé, est en place avec une page web sur le site de la FFGH. L'ACLF a travaillé avec D Sanlaville (**réseau Achropuce**) pour la révision du guide de bonne pratique (GBP) des ACPA en Postnatal. Nous souhaitons entamer une révision du GBP en cytogénétique constitutionnelle afin de prendre en compte les nouvelles technologies. Un appel a été lancé aux experts des EEQs

pour ce travail. Durant l'année écoulée les membres du bureau ont participé aux commissions organisées par l'ABM (Recommandations pour le plan PEGH, commissions comité médical et scientifique), l'HAS (DPNI), la DGOS (RIHN), la FFGH (bureau). Nous avons participé à l'élaboration des critères des agréments des praticiens et des autorisations des laboratoires pour le DPNI. La signature des textes et leur diffusion sont imminents. Les membres du groupe DPNI coordonné par P Kleinfinger ont mis à jour le guide de bonne pratique, suite à la sortie des recommandations de l'HAS. Le réseau BIONUCAL est dissous.

Concernant l'enseignement : Les nouvelles maquettes des DES de biologie médicale, du DES de génétique médicale et de la FST de Médecine Moléculaire et Génétique Bioclinique élaborées en concertation avec P Vago, D Sanlaville et la DGOS sont sorties.

Le groupe éthique de l'ACLF est en train de se constituer pour accompagner les états généraux de la Bioéthique.

En prévision

- **le 24 mai 2018 une journée thématique** autour de la FISH, et la création d'un nouveau groupe de travail sur ce thème pour la rédaction d'un référentiel.
- **Septembre 2018** : le XXIV^{ème} **Congrès de l'ACLF se tiendra les 13 et 14 septembre 2018 à St MALO** organisé par le Pr MA BELAUD ROTUREAU et son équipe.

Le renouvellement du bureau aura lieu durant le congrès de St MALO. L'appel à candidature est lancé.

Le congrès 2020 aura lieu à GRENOBLE organisé par C COUTTON et son équipe.

**Martine DOCO,
Présidente de l'ACLF,
Pour les membres du Bureau de l'ACLF**

II. Compte rendu de l'Assemblée Générale de Paris

PV de l'AG de l'ACLF du 28 Novembre 2017

Lieu : Amphithéâtre Aboulker, Hôpital Cochin, Paris.

Heure : 13h30-16h

1. Bilan moral de la présidente. M. Doco-Fenzy

Mme la présidente M. Doco-Fenzy présente le bilan moral. Elle rappelle que l'ACLF a 30 ans d'existence cette année !! Elle souligne le dynamisme des membres de l'association illustré par leur participation importante et régulière aux nombreuses réunions collégiales et aux différents groupes de travail sur les actualités de notre discipline.

Elle rappelle que l'ACLF est partenaire du réseau NGS-diag. Ce réseau a pour vocation de réunir les laboratoires faisant du NGS dans des applications bio-mol ou cytogénétique en pré et post-natal. Prochainement un site web dédié au réseau NGS-diag sera créé. Une participation financière de l'ACLF à la création de la page Web est discutée. L'accord de

principe est soumis au vote : 0 Contre 0 abstention. Accord de principe pour la participation accepté à l'unanimité.

Elle informe que dans le cadre des financements RIHN, ce sera dorénavant le prescripteur qui sera rémunéré et non plus l'effecteur (laboratoire).

Elle rappelle le besoin de priorisation des actes dans la liste complémentaire. Pour l'ACLF, le choix a été de donner la priorité absolue à l'ACPA.

Mme la présidente présente enfin l'arrêté sur les compétences pour l'exercice du DPNI.

2. Point EEQ. M. Doco-Fenzy

M Doco-Fenzy présente le bilan des EEQ. Le projet pilote du DPNI est encore en cours d'élaboration. Une proposition d'amélioration du site Web est en cours. La question de l'embauche d'une secrétaire pour la gestion des EEQs est soumise au vote : 0 contre, 0 abstention, unanimité de POUR.

3. Bilan financier de l'association : I. Luquet et C. Bilhou-Nabera

I Luquet et C Bilhou Nabera présentent le bilan financier. Résultat bénéficiaire sur l'année 2016-2017 de 29 759 euros

203 236 euros de capitaux propres

80 138 euros de recettes ; Dépenses : 50 380 euros

2017 : 13 nouveaux adhérents ; 21 radiations

Vote du budget : 0 contre, 0 abstention, unanimité de POUR

4. Validation de la 3ème version du guide de bonne pratique du dépistage des anomalies chromosomiques par ADN libre circulant: P. Kleinfinger

P Kleinfinger présente le travail du groupe DPNI de l'ACLF pour la rédaction de la version 3 du guide de bonne pratique du dépistage des anomalies chromosomiques par ADN libre circulant.

Parmi les modifications majeures, on note :

- L'interdiction de donner le sexe fœtal en l'absence de pathologies des gonosomes. Pas de recommandations pour les dysgonosomies.

- Anomalies de structures déséquilibrées : nécessité de définir un consensus et processus de validation.

- Certains SAE mineurs ne sont plus des contre-indications (cf guide).

P Kleinfinger rapporte des difficultés rencontrées avec les échographistes sur l'indication du DPNI avec certains SAE mineurs : exemple de retours différents sur la question des OPN (associées qu'avec T21) etc... La question d'une étude collaborative pour approfondir cette question est suggérée.

P Kleinfinger présente quelques données du rapport de l'HAS (cf diaporama).

Le groupe a statué sur les « autres » indications que celles retenues par l'HAS.

Dans le cas de 2 tests en échec : proposition de réalisation d'un caryotype fœtal pris en charge si risque > 1/1000.

Conservations données : brutes pendant 1 an ; plasma 1 an ; documents : 5 ans

Le guide V3 est validé à l'unanimité.

Proposition de simplifier l'argumentaire sur les SAE mineures.

Attente du décret d'application pour les MSM : intégrer dans le CR des MSM la notion de risque intermédiaire (reco de l'ABA).

CNAM ne statuera pas sur le remboursement du DPNI avant la définition des cartes des besoins territoriaux par les ARS.

Le décret d'application peut être d'ici la fin de l'année ou début 2018.

La CNAM devra aussi statuer sur les aussi sur les « nouvelles » indications du caryotype et des tests rapides (FISH).

5. Réforme du DES : M.A Belaud-Rotureau

M.A Belaud-Rotureau présente la réforme du 3^{ème} cycle d'études médicales. Révision des DES en 3 phases : socle, approfondissement, consolidation. Le DES de Biologie Médicale offrira la possibilité de 5 parcours de spécialité. L'organisation sera commune à tous les DES : internat (3 ou 4ans) puis assistant spécialiste de 3^{ème} cycle. (Différent des AS post internat).

Les DESC disparaissent au profit des FST. Accès possible par plusieurs DES. En biologie, la FST est une année supplémentaire avec un nombre de places limitées qui ne sera pas accessible d'office. Agrément du stage : à préparer par tous les laboratoires cette année ! Agréments pour phase d'apprentissage et/ou phase socle. Des passerelles seront possibles entre spécialité mais les règles ne sont pas définies. Pour la génétique onco, la question du choix du parcours entre hémato et médecine moléculaire est discutée.

6. FFGH : A Moncla

A Moncla nous informe le renouvellement du bureau de la FFGH. Un appel à candidature a été lancé mais aucun candidat ne s'est déclaré à ce jour. L'élection se fera aux assises de Nantes.

7. Bureau ACLF

Les membres sont informés du renouvellement prochain de la moitié du bureau de l'ACLF au prochain congrès de St Malo.

8. GFCH : F. Nguyen Khac

F Nguyen Khac présente le bilan du GFCH (cf diaporama).

9. Subvention à l'Atlas : F. Nguyen Khac

F Nguyen Khac rappelle que le site de l'Atlas est très fortement fréquenté dans le monde entier. La subvention ACLF a participé au recrutement d'une personne 3h/semaine pour aider au fonctionnement du site. Il persiste des difficultés à avoir des financements pérennes. Volonté d'indexation medline des articles sur la base. Le maintien de la subvention est soumis au vote : 0 contre, 0 abstention, unanimité de POUR

10. Point maladies cassantes : N. Auger

N Auger présente le résumé des discussions autour de la mise en place d'un réseau national des maladies cassantes. Il est rappelé aussi la nécessité de mettre à jour les données des laboratoires dans Orphanet et sur le site de l'ACLF.

La question du diagnostic du Fanconi en prénatal est discutée car très peu de centres acceptent de faire la recherche. La liste de ces laboratoires est à publier.

La base CYMCA (faisant partie de SEMARA) va disparaître.

La mise à jour du GBEA sera bientôt disponible en ligne.

11. Groupe DPI-A (screening embryonnaire) : S. Romana

Une réflexion autour du screening embryonnaire des aneuploïdies a été amorcée. Plusieurs sociétés savantes de la reproduction et de la génétique dont l'ACLF ont écrit un manifeste en faveur de la mise en place de ce DPI-A dans certaines conditions.

12. Réseau NGS-diag : M. Doco-Fenzy

Première réunion du réseau le 20 Décembre à l'Institut Curie.

13. Audition PNRM3

Parmi les thèmes du PNRM3, le thème 1 vise à réduire l'errance diagnostique dont fait partie le projet France génomique 2025. Le réseau NGSdiag sera un des acteurs majeurs des actions autour de cette thématique. Un courrier commun à plusieurs associations (ACLF, ANPGM) a été envoyé au ministère de la santé pour garantir le financement des laboratoires de diagnostic (face à ces financements recherche).

Pas de réponse du ministère (pas le temps de nous recevoir).

14. Assises de génétique

Des membres de l'ACLF ont participé à la sélection des abstracts pour les sessions cytogénétiques

15. Bourse ACLF

La question de la mise en place d'une bourse, prix ou subvention financés par l'ACLF est débattue. Elle pourrait financer un sujet transversal. Le jury serait composé par les membres de l'ACLF avec vote en ligne. Il reste à définir la durée et le montant du financement (question sur le financement possible d'une thèse de science sur 3 ans).

16. Présidence du CNP

On nous informe de la candidature du Pr B Leheup à la présidence du CNP (conseils nationaux professionnels) (à la place de P Jonveaux qui part à l'ABM). Les CNP sont impliqués dans la formation continue. Cette proposition de candidature est acceptée.

17. Révision des lois de bioéthique

Les états généraux sur la bioéthique vont avoir lieu prochainement avec des consultations des comités d'éthique, des professionnels (sociétés savantes) et du grand public. L'idée d'un jury citoyen est évoquée.

16h. Madame la présidente déclare la clôture de l'AG.

III. Bilan d'Activité Scientifique

1. Journée nomenclature

La journée thématique s'est déroulée dans le Pavillon 1, campus des Cordeliers, 15, rue de l'école de médecine 75006 de 10h à 13h avec une distribution des boitiers à 9h30.

Les participants ont pu proposer grâce à leur boitier des réponses en lien avec l'ISCN 2016. Cette journée permet une révision de la mise à jour de la nomenclature utilisée en cytogénétique pré, postnatal et acquise.

Elle rassemble 90 personnes

2. Journée maladies cassantes

La journée s'est déroulée le 19 septembre 2017 à l'Hôpital St Antoine, Bâtiment Caroli, salle de réunion du 4ieme étage (service hématologie) de 10h à 16h.

10H-12H Signes d'appel clinique

Organisation actuelle du réseau de recherche cytogénétique/biologie moléculaire y compris en prénatal

13H-16H Revue du GBEA pour la réalisation cytogénétique de ces tests.

3. Réunion du Réseau AChroPuce couplée à la journée thématique de l'ACLF et du DESC de Cytogénétique

La réunion s'est déroulée le Mercredi 14 juin 2017 à l'Amphithéâtre Luton, faculté Cochin, 24, rue du faubourg Saint Jacques – 75014 PARIS.

Programme

Matin : 10h-12h30/13h00

- 1) Introduction : 11^e réunion *Damien Sanlaville* (10h00-10h15)
- 2) ACPA et accréditation *Delphine Fauvert* (10h15 – 10h45)
- 3) L'EEQ ACPA 2016 *Damien Sanlaville / Martine Doco* (10h45 – 11h50)
 - EEQ ACPA post natal
 - EEQ ACPA test
- 4) Facturation ACPA *Damien Sanlaville / Martine Doco* (11h50-12h00)
- 5) Point sur les groupes de travail *Damien Sanlaville* (12h00-12h20)
- 6) Gouvernance du réseau *Damien Sanlaville* (12h20-12h40)
- 7) Réseau diagnostic NGS *Jean Muller* (12h40-13h00)

12h30/13h00 – 14h00 : pause déjeuner

Après-midi: 14h00-17h00

- 1) Base de données : (14h00 – 14h30)
 - Base FRM : *Frédéric Bilan*
 - Cartagena : *Jonathan Taminou*
- 2) Bilan du réseau ACPA 2015 : *Serge Romana et Damien Sanlaville* (14h30-15h15)
- 3) Objectifs du réseau pour le futur
- 4) Cas clinique

4. Journée thématique sur le thème « Qualité et action corrective ».

La journée s'est déroulée le 28/11/2017 P Lochu a présenté les "Actions correctives suite à la visite d'évaluation du Cofrac". La présentation a été suivie d'un débat et de questions puis par une présentation de notre sponsor de la journée (Amplitech, Naterra).

Programme de la journée :

9h-10h : accueil des participants
 10h-11h30 : "Actions correctives suite à la visite d'évaluation du Cofrac" *Philippe Lochu*
 11h30-12h : débat et questions
 12h-12h15 : présentation de la plateforme Amplitech pour le dépistage des aneuploïdies par ADN libre circulant.

5. Journée NGS-Diag

La journée s'est déroulée le mercredi 20 décembre 2017 : **1^{ère} Réunion du Réseau NGS-Diag**

*Amphithéâtre Constant Burg, site CLCC Institut Curie,
 12, rue Lhomond 75005 Paris - France*

Séquençage à haut débit et variations de structure du génome humain

9h-10h **Accueil et inscription**

Session du matin : 10h-12h30 (modérateurs : Nicolas Sévenet, Damien Sanlaville)

10h00 - 10h20 *Accueil et présentation du Réseau NGS-Diagnostic, Jean Muller et Cécile Rouzier*

10h20 - 10h50 *Retour GT : Homogénéisation de l'interprétation de variants de séquence générés par analyses en NGS, Pascale Saugier-Weber et Martin Krahn*

10h50 - 11h30 *Plan France Médecine Génomique 2025, Franck Lethimonnier*

11h30 - 12h00 *Enjeux de l'interprétation combinées des variants moléculaires et variants de structure : exemple de la plateforme CartagenaBench, Agilent*

12h00 - 12h30 *Enjeux et défis des laboratoires de diagnostic génétique, ThermoFisher Scientific*

12h30 – 14h00 : pause déjeuner (libre)

Session après-midi : 14h00-17h30 (modérateurs : Benoit Arveiler, Martine Doco-Fenzy)

14h00 - 15h00 *NGS technologies for the diagnosis of intellectual disability*, **Christian Gilissen**, Department of Human Genetics, Radboudumc, Nijmegen

15h00 - 16h00 *Détection de variations structurales en routine diagnostique à partir du séquençage de génomes complets*, **Pierre Antoine Rollat-Farnier** et **Claire Bardel**, Lyon

Whole Genome Sequencing: hidden treasures from the rare diseases, **Jean Muller**, Strasbourg

Vidjil: analyse interactive de répertoire immunologique en routine hospitalière, **Mikaël Salson**, Lille

Identification de réarrangements de grande taille, trésors cachés des petits panels, **Pascale Saugier-Weber**, Rouen

16h – 16h30 Pause-café

Modérateurs : Cécile Rouzier, Philippe Vago

16h30 - 17h30 *Analyse des CNVs sur panels NGS : expérience du diagnostic moléculaire de l'albinisme*, **Aurélien Trimouille**, Bordeaux

Détection des variants structuraux par NGS : application aux séquences Alu en zone codante, **Nicolas Sevenet**, Bordeaux

Détection d'insertion d'éléments mobiles dans des données de séquençage ciblé, **Elodie Girard**, Paris

Veille technologique : exemples de nouvelles approches, **Jean Muller**, Strasbourg

Discussion finale

Organisateurs : Claude Houdayer, Jean Muller, Cécile Rouzier, Benoit Arveiler, Stéphanie Baert-Desurmont, Martine Doco Fenzy, Boris Keren, Damien Sanlaville, Nicolas Sevenet et Philippe Vago.

IV. Etudes collaboratives

groupe GFCH

Le **GFCH** a tenu ses 3 journées annuelles, avec des présentations de cas cliniques, des points flash techniques, des mises au point bibliographiques portant sur différentes hémopathies malignes, des résumés de congrès. Il a également organisé une réunion dans le cadre du congrès de la Société Française d'Hématologie (SFH, Paris 2017). Il est aussi partie intégrante d'une séance d'actualité de ce congrès réunissant tous les groupes de biologie nationaux permettant la prise en charge des hémopathies malignes.

Enfin, le groupe poursuit ses études collaboratives, et vient de publier une étude ayant porté sur 195 LLC ("[Double-hit" chronic lymphocytic leukemia: An aggressive subgroup with 17p deletion and 8q24 gain](#)". Chapiro et al., Am J Hematol 2017) ; il a présenté 2 posters au congrès de l'European Association of Haematology (EHA, Madrid 2017).

groupe GFCC

Gynecol Obstet Fertil Senol. 2017 Mar;45(3):152-157.

Analysis of prenatal follow-up strategies for trisomy 21 affected pregnancies in France.

Dupont JM, Simon-Bouy B, Zebina A, Pessione F, Royère D,

Doco-Fenzy M; le groupe de Cytogénétique constitutionnelle de l'ACLF (GFCC).

Publication :

Etude collaborative en cours sur la délétion 1p36 en prénatal et postnatal

Rédaction de guide pratique pour le DPNI T21

Lancement d'une étude a propos des disomies uniparentales du chromosome 14 (K Moradkhani)

V. Groupes de travail

Commissions de l'ABM (Recommandations pour le plan PEGH, comité médical et scientifique) :

- Groupe de travail dans le cadre des travaux relatifs pour un nouveau plan d'actions dans les champs de l'assistance médicale à la procréation, du diagnostic prénatal, du diagnostic préimplantatoire et de la génétique postnatale.
- comité médical et scientifique (P Kleinfinger)

Commissions organisées par l'HAS (DPNI),

- Commission ANDcfT21
et avancés de ce test. Dès la sortie du rapport de l'HAS sur sa place en France

Commissions organisées par la DGOS (RIHN)

- Commission d'évaluation scientifique du RIHN (M Doco-Fenzy, A Moncla) : Examen des demandes de nouveaux actes RIHN.

Le réseau NGSDiag coordonné par J MULLER va permettre d'établir une meilleure communication entre les groupes de travail des sociétés savantes.

Depuis 5 ans environ, l'arrivée du séquençage de nouvelle génération haut débit (NGS) a révolutionné les stratégies diagnostiques de biologie moléculaire. Grâce à des financements de la DGOS et de l'INCa, les laboratoires de génétique moléculaire ont pu être équipés de séquenceurs haut débit et l'offre diagnostique a augmenté de façon exponentielle. Pour répondre aux besoins de structuration et d'organisation qu'impliquait cette révolution, 5 groupes de travail sur les thématiques de bioinformatique, veille technologique, éthique, qualité et validation de méthode et mise en place des panels dans les réseaux/filières ont été mobilisés au sein de l'ANPGM. La constitution du réseau NGS-Diag a fait suite à cette mobilisation. Consultés, les sociétés savantes ACLF et GGC ainsi que le réseau AchroPuce se sont joints à l'ANPGM pour constituer un réseau transversal, le réseau NGS-Diag.

L'objectif du réseau est de créer une cohésion entre les différents laboratoires de génétique moléculaire qui eux-mêmes interagissent avec les filières de santé maladies rares ou au sein de réseaux clinico-biologiques d'oncogénétique reconnus par l'Institut National du Cancer. Cette cohésion permettra de faciliter l'élaboration et la publication de recommandations professionnelles et de guides de bonnes pratiques nationaux dans le cadre de l'accréditation selon la norme ISO15189, ainsi que la mise en place de stratégies diagnostiques cohérentes et homogènes entre les différentes filières et entre les réseaux d'oncogénétique (définition et place des panels, place de l'exome et du génome) et ainsi d'avoir une meilleure lisibilité vis-à-vis de la communauté nationale et internationale. Il entend également participer à la diffusion de ces recommandations au travers d'EPU (Enseignements Post-Universitaires) en

lien avec les sociétés savantes sus-citées.

Ce réseau accompagnera la mise en place du plan France Médecine Génomique 2025 et plus particulièrement la mise en œuvre des deux premières plateformes AURAGEN et SEQOIA. Ce réseau NGS-Diag a également la volonté d'accompagner de manière pragmatique et sur le versant pratique expérimentale et interprétation la réflexion autour de la refonte des modalités de facturation RIHN des actes NGS également en lien avec les sociétés savantes qui porteront ce projet.

Réunion Achropuce de juin 2017 : question sur le remplacement de Damien qui souhaite se retirer comme responsable du réseau.

Actions transversales :

- **22 février 2017** : Réunion a la DGOS à propos de la dotation des Laboratoires de Génétique CF ANNEXE
- **22 mars 2017** : Courrier de soutien pour les conseillers en génétique adressé a Mme le ministre M Touraine

La Fédération Française de Génétique Humaine certifie avoir pris connaissance de la demande de l'Association Française des Conseillers en Génétique (A.F.C.G.) concernant la nécessité de faire évoluer les textes décrivant la profession. La Fédération Française de Génétique Humaine approuve le texte rédigé par l'AFCG que vous trouverez ci-joint.

- **21 mars 2017** : Courrier de soutien pour les laboratoires avec l'ANPGM CF ANNEXE

VI. EEQ

Un total de **86 Laboratoires** ont participé aux sessions de cytogénétique constitutionnelle, hémato-oncologique, et ACPA proposées en ligne sur le site de l'ACLF (sang: 56, LA:54, PVC:49, hémato: 43, ACPA:36)

Pour chaque session les bilans sont disponibles sur le site (Bilan global sur le site de l'ACLF <http://www.eaclf.org/FORUM/> dans l'item bilan finaux des EEQ).

Une enquête de satisfaction à l'EEQ a été menée Cette enquête **a été menée du 05 au 24 septembre 2017** :

Démarche d'accréditation de l'EEQ par le Cofrac : le dossier va être soumis, Une assurance responsabilité civile professionnelle a été souscrite par l'ACLF en 2014.

Le comité de pilotage des EEQ est reconduit avec J.M.Dupont, M.Dococ-Fenzy (RAQ), C.Terre, D.Sanlaville, I.Luquet, M.C.Combrisson, Chantal Missirian, Cyril Sarrauste de Menthière Chantal Missirian. L'invitation de JM Costa et de P Lochu

1. EEQ GFCH 2017-2018

L'EEQ HK est un EEQ prospectif (caryotype + FISH) : 10 mitoses à interpréter sont mises sur le site de l'EEQ de l'ACLF avec les informations clinico-biologiques correspondantes. Ces mitoses doivent être classées pour faire le caryotype, choisir et analyser la sonde

adaptée et rendre un résultat selon la nomenclature avec une conclusion en clair, donnant toutes les informations utiles au clinicien. Un questionnaire est rempli et des caryotypes sont envoyés « on line » de façon anonyme. Tous les laboratoires travaillent sur les mêmes images. Ils sont évalués anonymement par 4 experts connus (2 binômes), et l'ensemble des dossiers est revu en synthèse par le 4 experts.t. Les experts évaluent les mêmes items avec une grille de note adaptée à chaque EEQ et justifient les pertes de points.

Chaque laboratoire reçoit sa note avec la moyenne de l'ensemble des laboratoires et a accès à son CR avec le détail de sa note et les commentaires des experts. Une synthèse globale des réponses de tous les labos ayant participé est également envoyée.

En octobre 2017 46 inscriptions (2 doublons + 1 inscription par erreur)

43 participants
sur 49 labos francophones (88.8%)

Notes

- Moyenne globale : 18.36 /20 Groupe 1 : 18.85 Groupe 2 :17.74
- Médiane : 19/20
- Min : 11/20 Max : 20/20

Droit de réponse :

4 droits de réponse dont 1 qui a entraîné une révision de la note.

BILAN

Synthèse Globale

Appréciation : intervalle des notes variable selon le cas (décidé par les experts) :

Très bon $\geq 19-20$ (24)

Bon $17 \leq n < 19$ (23)

Moyen $15 \leq n < 17$ (4)

Insuffisant $10 \leq n < 15$ (3)

Très insuffisant < 10 (0)

Commentaire global : bons résultats dans l'ensemble malgré la complexité du caryotype : possibilité de proposer un caryotype complexe avec grille de correction bien préparée

2. EEQ constitutionnel 2017-2018 :

Les laboratoires devaient soumettre deux dossiers « en ligne » pour chaque tissu : avec un dossier prospectif sur image et un dossier rétrospectif pour le sang et pour le liquide amniotique et deux dossiers rétrospectifs pour les PVC.

Pour les dossiers prospectifs 10 mitoses en bandes G et 10 en bande R étaient proposées sur le site associées aux résultats de la FISH si besoin.

Les Inscriptions se sont déroulées du 7/10/2017 au 7/11/2017, les soumissions du : 7/10/2017 au 5/11/2017, et l'expertise du : 15/11/2017 au 28/01/2018. Edition des rapports individuels : 31/01/2018

Droits de réponse : jusqu'au 4 mars 2018. Edition du rapport global en juin 2018 car fermeture prématurée des DDR

Il y a 6 groupes d'experts avec chacun 53 à 47 dossiers en fonction des tissus :

- **Sang : 54 laboratoires, 106 dossiers**
- **LA : 51 laboratoires, 102 dossiers**
- **PVC : 46 laboratoires, 94 dossiers**
- **ACPA : 32 Laboratoires 64 réponses**

Ensuite une vérification des notes très basses a été effectuée lors de la réunion des experts le 15 janvier 2018, les notes des groupes ont été comparées et les notes ont été réévaluée pour le groupe des LA qui avait des notes plus basses afin d'obtenir des moyennes comparables

La note critique permet de gérer les mauvaises performances. Elle concerne la bonne identification de l'anomalie.

Rapport EEQ **sang** Session de septembre 2017 à mai 2018

Programmation : Pr JM Dupont, Pr M Doco-Fenzy, C Missirian, MCC Combrisson

2 groupes de 2 experts et 1 superviseur pour chaque tissu.

Nombre de laboratoires : 51 rétrospectif : , 54 prospectif : donc **au total** : 54 laboratoires

1 laboratoire n'a pas soumis

Moyennes :

Prospectif	Moyenne nationale	Moyenne G1	Moyenne G2
	18,17	18,68 (20-14,44)	17,67(20-7,22)
3DDR		1DDR	2DDR

Rétrospectif	Moyenne nationale	Moyenne G1	Moyenne G2
	18,35	17,28(20-11,50)	19,38(20-16,50)
4DDR		3DDR	1DDR

Mauvaise performance : 1 note insuffisante à mémoriser pour 1 labo (note 7,22)

Rectification de notes : 3 sur 7 DDR :

Rétrospectif : ¼ DDR (1 G2)

Prospectif : 2/3 DDR (1G1 et 1G2)

Rapport EEQ **Villosités choriales** Session de septembre 2017 à mai 2018

Programmation : Pr JM Dupont, Pr M Doco-Fenzy, C Missirian, MCC Combrisson

2 groupes de 2 experts et 1 superviseur pour chaque tissu.

Nombre de laboratoires : 43 rétrospectif : 45 prospectif : donc **au total** : 46 laboratoires

Moyennes :

Prospectif	Moyenne nationale	Moyenne G1	Moyenne G2
	17,63	16,86 (20-13,33)	18,43 (20-13,89)
2DDR		0 DDR	2 DDR

Rétrospectif	Moyenne nationale	Moyenne G1	Moyenne G2
	17,97	17,49 (20-13,33)	18,46(20-14)
2DDR		1 DDR	1 DDR

Pas de Mauvaise performance

Rectification de notes : 3/4 sur DDR :

Prospectif : 2/2 DDR (2 G2)

Rétrospectif : 1/2 DDR (1 G1)

Rapport EEQ **Liquide amniotique** Session de septembre 2017 à mai 2018

Programmation : Pr JM Dupont, Pr M Doco-Fenzy, C Missirian, MCC Combrisson

2 groupes de 2 experts et 1 superviseur pour chaque tissu.

Nombre de laboratoires : 50 rétrospectif : , 49 prospectif : donc **au total** : 51 laboratoires

Moyennes :

Prospectif	Moyenne nationale	Moyenne G1	Moyenne G2
	15,96	16,40 (20-4,44)	15,51 (19,44-11,67)
10 DDR		4 DDR	6 DDR

Rétrospectif	Moyenne nationale	Moyenne G1	Moyenne G2
	17,42	18,67 (20-15,45)	16,18 (20-10,91)
6 DDR		3 DDR	3 DDR

Mauvaise performance : 1, anomalie non vue

Rectification de notes : 11 sur 16 DDR :

Prospectif : 7/10 DDR (3 G1 et 4 G2)

Rétrospectif : 4/6 DDR (1 G1 et 3 G2)

3. Session ACPA 2017

Participation de 35 Laboratoires

Inscription, envoi de l'ADN, puis Soumission du 17/04/2017 au 26/05/2017, expertise du 27/05/2017 au 11/06/2017 et délivrance des rapport individuels au 10/07/2017, droit de réponse jusqu'au 1 septembre 2017

Les Laboratoires ont reçu de l'ADN pour 1 patients en postnatal et un fichier informatique pour l'EEQ en prénatal

Il y a deux groupes d'experts par tissu

74 dossiers soumis ont été expertisés.

- VII. Formations

- **DIU de cytogénétique**

Notions fondamentales, Cytogénétique constitutionnelle postnatale, Cytogénétique constitutionnelle prénatale, Cytogénétique somatique oncohématologique, Cytogénétique somatique des tumeurs solides.

Ce DIU est composé de 4 Unités d'Enseignement,

- - UE1 : janvier 2018 à Paris
- - UE2 : avril 2018 à Lyon
- - UE3 : 18/04 au 21/04 avril 2018 à Paris
- - UE4 : mai 2018 à Paris.

Pr Philippe VAGO (MD-PhD)

Chef de Service

Président de la sous-section 42-02 du CNU

- **Diplôme Inter-Universitaires :**

Pathologies chromosomiques acquises (Cytogénétique onco-hématologique et des tumeurs solides)

Dr Ch BILHOU-NABERA : *Laboratoire d'Hématologie – Pr RAPHAEL Pavillon BROCA – 4^{ème} étage, 78 rue du Général Leclerc, 94275 LE KREMLIN-BICETRE chrystele est à st antoine*

Tél. : +33 1 45 21 23 83, Fax : +33 1 45 21 28 47

Mail : chrystele.bilhou-nabera@aphp.fr pas la bonne adresse ?

Renseignements et Inscriptions : M MALLET DE CHAUNY, Faculté de Médecine Paris Sud, 63 rue Gabriel Péri, 94276 LE KREMLIN-BICETRE ?

Tél. : 01 49 59 66 15, Fax : 01 49 59 66 17

EUROPEAN CYTOGENETICISTS ASSOCIATION (E.C.A.)

European Advanced Postgraduate Course in Classical and Molecular Cytogenetics

Director: Prof. Jean Paul Bureau, Montpellier/Nîmes – France

Université Paris-Descartes : Prof. Jean-Michel DUPONT, Laboratoire de Cytogénétique, Groupe Hospitalier Cochin, Saint Vincent de Paul, 123 Bd Port Royal, 75014 Paris, FRANCE

e-mail: jean-michel.dupont@cch.aphp.fr

Université de Montpellier / Nîmes : Prof. Thierry LAVABRE-BERTRAND, Laboratoire de Biologie Cellulaire et Cytogénétique Moléculaire, Faculté de Médecine Montpellier-Nîmes, Avenue Kennedy, 30900 Nîmes, France. e-mail: tlavabre@univ-montp1.fr

VIII. Bulletin d'inscription

ACLF

ASSOCIATION DES CYTOGENETICIENS DE LANGUE FRANCAISE

DEMANDE D'ADHESION : cette demande doit être remplie en ligne sur le site de l'ACLF eacif.org (en cas de problème merci de vous adresser au secrétariat). Elle doit s'accompagner d'un CV a adresser par mail.

Nom et prénom :

Titre et fonctions :

Adresse professionnelle :

Tel :

Fax :

E-mail :

Activité principale (pré ou postnatal, hémato, etc) :

Eventuellement, centre d'intérêt particulier :

Noms de vos deux parrains à l'ACLF (joindre les lettres de parrainage) :

Acceptez-vous que ces renseignements soient diffusés sur INTERNET ? : oui / non

Date et signature :

Seules les personnes exerçant leur activité professionnelle dans un laboratoire de cytogénétique peuvent être membre actif ou associé. Le montant de la cotisation annuelle est de 30 euros. Ne joignez pas de chèque pour l'instant, cette cotisation vous sera réclamée après acceptation de votre inscription

Présidence : Pr M.Docco-Fenzy – CHU-REIMS – Service de Génétique-45 rue Cognacq Jay (Tel : 03-26-78-85-82 – Fax : 03-26-78-41-45 E Mail : mdocofenzy@chu-reims.fr)
Secrétariat Général : Dr Charles COUTTON. Département de Génétique et Procréation, Hôpital Couple-Enfant - CHU Grenoble, BP 217 - 38 043 Grenoble - Cedex 09 – France, Tel: +33 4 76 76 54 82 / Fax: +33 4 76 76 88 50 / Poste: 62631 E Mail : CCoutton@chu-grenoble.fr

IX. Annexes**Annexe 1 :**

REUNION DU 22 février 2017

**PROJET DE CONVENTION ENTRE UN ETABLISSEMENT DE SANTE
ET UN LABORATOIRE DE BIOLOGIE MEDICALE
[CABINET LIBERAL D'ANATOMOCYTOPATHOLOGIE]
POUR LA REALISATION D'ACTES HORS NOMENCLATURE DE BIOLOGIE
MEDICALE OU D'ANATOMOCYTOPATHOLOGIE ELIGIBLES AU
FINANCEMENT AU TITRE DE LA DOTATION MERRI G03**

Mesdames, Messieurs,

En juillet 2015, l'instruction DGOS/PF4/2015/258 du 31 juillet 2015 (ci-jointe) a mis en place le Référentiel des actes Innovants Hors Nomenclature (RIHN) et la Liste Complémentaire permettant ainsi la prise en charge précoce et dérogatoire d'actes Hors Nomenclature (HN) de biologie médicale et d'anatomocytologie. Cette prise en charge est réalisée au titre de la Mission d'Enseignement Référence Recherche et Innovation « Actes hors nomenclature » (MERRI G03) et est aujourd'hui limitée au sein des établissements de santé.

Dans le cadre des travaux de la mesure 21 du Conseil Stratégique de Filière (CSF) Industries de santé en 2016, il est apparu pertinent d'envisager l'extension de l'éligibilité à ce financement pour des laboratoires de biologie médicale (LBM) et des cabinet d'anatomocytologie (CACP) dans les deux conditions suivantes :

- la sous-traitance des phases analytique et post-analytique d'examens de biologie médicale ou d'actes d'anatomocytologie assurée par un LBM ou un CACP à la demande de l'Etablissement de santé pour des patients prélevés au sein de ce dernier ;*
- la sous-traitance par un CACP ou un LBM de la sélection, préparation et qualification d'un échantillon tissulaire congelé ou fixé et inclus en paraffine nécessaire à une analyse de génétique somatique des cancers réalisée au sein de l'établissement de santé.*

La mise en place de cette sous-traitance nécessitera notamment la signature d'une convention spécifique entre l'établissement de santé demandeur et le LBM/CACP prestataire. C'est pourquoi nous soumettons à consultation le projet de modèle de convention ci-joint.

M JACQUET

Annexe 2 :

Résumé de la Réunion à propos de la dotation des Laboratoires de Génétique

DGOS : 22 février 2017

HDJ :

- Historique
- Modèle de délégation 2016
- Hypothèse de délégation en 2017
- Questions

Organisation :

Mme Marie-Anne JACQUET sous-directrice du pilotage de la performance des acteurs de l'offre de soins de la DGOS

Mme Laure MAILLANT : Conseillère technique innovation numérique

Présentation d'un feuillet de 10 diapositives concernant la dotation des laboratoires sur 2015 et 2016 (documents transmis lors de la séance à titre confidentiel, dans l'attente du COPIL concernant les RIHN prévu le 15 mars 2017)

1- Introduction

Nécessité d'une réunion d'explication suite au départ de Mr CARBONNEL et pour faire le point des dotations en préparation du COPIL des MERRI des Fédérations Hospitalières prévu le 15 mars pour la répartition des crédits MERRI. L'arbitrage se fera ensuite au niveau du gouvernement, puis circulaires de campagne : 1ere circulaire puis pour les compléments de délégation (financement).

Présentation des modalités de financement des actes innovants en génétique : nouveau référentiel RIHN et liste complémentaire, modalités transitoires pour les budgets 2016 et réflexion en cours pour 2017.

2- Historique

Référentiel RHN Montpellier jusqu'en 2014. Liste des actes finançables par MERRI « actes HN » : délégation par rapport à l'année 2003 et ajustement mais déclarations FICHSUP hétérogènes, erronées, pb de la diversité des actes. Toilettage nécessaire de la nomenclature. Travail via les sociétés savantes.

Toilettage : 3 types d'actes

- 1)actes **innovants** en cours de validation : RIHN,
- 2)actes de la **liste complémentaire**, actes courant à prendre en charge par la collectivité (NABM, CCAM, autre
- 3)actes **supprimés** du référentiel de Montpellier : obsolètes, recherche fondamentale, avec SA insuffisant, ou **inscrits** à la nomenclature NABM

L'instruction du 31/06/2015 publication de l'instruction [DGOS/PF4/2015/258](#) du 31 juillet 2015 respécifie les objectifs des RIHN :

- Prendre en charge l'innovation (efficacité et utilité clinique et médico-économique en cours de validation) en biologie et anatomocytologie.
- Permettre un financement anticipé de l'innovation conditionnée à la réalisation d'étude de validation afin de faciliter l'évaluation par la HAS et donc la prise en charge par la collectivité si pertinente.

3- Résultat :

Publication de la version 2015 du RIHN et mise à jour de FICHSUP

- La version des RIHN doit être remise à jour annuellement.
- Un acte est inscrit suite à la procédure. Les analyses proposées sont réévaluées à 3 ans avec un point sur les données puis il est laissé en RIHN en fonction du processus d'évaluation (HAS + CNAM) période complémentaire de 2 ans max ou radiation.
- Pour la liste complémentaire : travail avec la CNAM et l'HAS, et la CHAB (commission hiérarchique des actes de biologie) ?

La Commission de hiérarchisation des actes de biologie médicale (CHAB) est un organe issu de l'avenant N°1 à la convention nationale des directeurs de laboratoires privés d'analyse médicale publiée par arrêté du 28 février 2006. Elle se prononce sur l'évolution de la composition de la nomenclature des actes de biologie médicale (NABM) et sur le prix des actes remboursés aux laboratoires de biologie médicale privés.

Composition paritaire biologistes médicaux privés/Assurance maladie

La CHAB est composée paritairement de représentants des syndicats représentatifs de biologistes médicaux privés et de représentants de l'Uncam (Union nationale des caisses d'assurance maladie). Le président, indépendant des deux parties, dispose d'une voix. Les biologistes hospitaliers sont représentés au sein de la commission, avec voix consultative. C'est également le cas de la DGOS (Direction générale de l'offre de soin), de la DGS (Direction générale de la santé), et de la HAS (Haute autorité de santé). La CHAB peut faire appel à des personnalités ou des experts issus des sociétés savantes, très souvent hospitaliers, et ne se prive pas d'utiliser largement leurs compétences.

Un impact direct sur l'enveloppe de dépenses des LBM privés.

Source : [syndicat des laboratoires de biologie clinique](#)

Discussion autour de l'ACPA :

A Verloes demande pourquoi l'ACPA n'est toujours pas pris en charge par ex a Meaux les patients n'ont pas accès à l'ACPA, S Manouvrier confirme, MDoco Confirme la disparité territoriale d'accès.

Mme Jacquet nous précise que l'arbitrage est en cours et que la nomenclature ne se fera peut-être pas en 2017, mobilisation des sociétés savantes peut-être insuffisante. Réponse unanime des personnes présentes pour dire que cela est faux et que l'enveloppe dédiée à l'ACPA est un handicap pour les autres examens de la liste complémentaire ou des RIHN. B Arveiler montre le courrier commun du 22 juin pour défendre cette activité.

Mme Levy de l'ABM rappelle la situation particulière de l'ACPA qui a été sortie du circuit classique « pour aller plus vite » avec le résultat que l'on connaît.

Discussion autour de l'Appel à projet PRME

Les PRME déposés par l'ANPGM n'ont pas été retenus ni le PRME du GFCO. Un PRME a été obtenu en héματο (ci-dessous). Globalement besoin validation par les experts et les sociétés savantes

Le [programme de recherche médico-économique](#) (PRME) a pour objet d'évaluer l'efficacité – c'est-à-dire le rapport coût/qualité – des technologies de santé. Il comprend 2 appels à projets :

pour le programme de recherche médico-économique **national** (PRME-N)

[Les résultats des appels à projets du PRME N en 2016](#)

Nom de l'établissement de santé gestionnaire des fonds	Porteur de projet / Investigateur coordonnateur NOM	Porteur de projet / Investigateur coordonnateur PRENOM	Titre du projet	N° du projet	Acronyme	Autorisation d'engagement
CHU NICE	Robert	Philippe	Evaluation médico-économique de serious games thérapeutiques pour la prise en charge de la maladie d'Alzheimer et pathologies associées en Accueil De Jour, EHPAD et Consultation Mémoire	PRME-16-0014	AzaGAME-ECOPLUS	869 093 €
CHU TOURS	Rusch	Emmanuel	Évaluation médico-économique du parcours de soins en médecine générale des sujets à haut risque cardio-vasculaire basée sur le dépistage de l'Artériopathie Oblitérante des Membres Inférieurs (AOMI) asymptomatique par l'Indice de Pression Systolique (IPS).	PRME-16-0652	DAMAGE	687 061 €
CALYDIAL	Caillette-Beaudoin	Agnes	Impact médico économique du service NeLLY pour la Maladie Rénale Chronique sévère non dialysée	PRME-16-0418	NeLLY	1 474 383 €
FONDATION OPHTALMOLOGIQUE ROTHSCHILD	Baffert	Sandrine	Analyse coût-efficacité de l'aspiration distale première dans la recanalisation par thrombectomie dans l'infarctus cérébral	PRME-16-0020	AsterEco	132 800 €
CHU GRENOBLE ALPES	Hilleret	Marie-Noelle	Evaluation médico-économique de la prise en charge de l'Ascite Réfractaire par Implantation d'un dispositif Alfapump® chez les patients cirrhotiques	PRME-16-0498	ARIA-PUMP	1 807 973 €

pour le programme de recherche médico-économique en **cancérologie** (PRME-K).

[Les résultats des appels à projets du PRME K en 2016](#)

Nom de l'établissement de santé gestionnaire des fonds	Porteur de projet / Investigateur coordonnateur NOM	Porteur de projet / Investigateur coordonnateur PRENOM	Titre du projet	N° du projet	Acronyme	Autorisation d'engagement
CHRU LILLE	PREUDHOMME	Claude	Réseau de Biologie Innovatrice en onco-Hématologie ou Evaluation médico économique des actes innovants en onco hématologie moléculaire inscrits sur la liste RIHN (Janvier 2016)	PRME-K16-014	RuBIH2	295 000 €
CTRE E. MARQUIS - RENNES	DE CREVOISIER	Renaud	Trouble de l'Erection dans les cancers de Prostate de bon pronostic: étude Médico-économique de phase III comparant la curiethérapie à la radiothérapie Stéréotaxique	PRME-K16-016	TEMPOS	599 885 €

4- Enveloppe MERRI : finalement la cible

C'est le financement à l'Activité : enveloppe MERRI G03 « acte HN et laboratoires de génétique » de **380M€** avec pour principe le financement à 100% de l'enveloppe 2016 et pour les actes de la liste complémentaire avec le reliquat de la MERRI.

M.Dococ demande pourquoi cette répartition alors que l'on a besoin des actes de la liste complémentaire Mme Jacquet précise que cette décision a été prise sous la direction de Mr Carbonnel. B Arveiler dit que l'enveloppe pour l'ACPA est un handicap pour les actes innovant et qu'il faut la basculer dans l'enveloppe CNAM.

Dans le cadre de la tarification à l'activité (T2A), la participation des établissements de santé aux missions d'enseignement, de recherche, de référence et d'innovation est financée via des dotations budgétaires spécifiques au titre de missions d'intérêt général (MERRI).

Cette dotation fait partie de la dotation nationale de financement des MIGAC (missions d'intérêt général d'aide à la contractualisation) fixées par arrêté (23 mars 2007). Elle est allouée aux établissements de santé de médecine, chirurgie et obstétrique (MCO) aux termes de l'article L. 162-22-13 du code de la sécurité sociale.

Parmi ces MERRI, celles relatives à la recherche, à l'innovation et à certaines activités de référence regroupent en 2016 :

La dotation socle

Destinée à financer des activités de recherche, d'enseignement et d'innovation. Elle est répartie en fonction d'indicateurs de résultats ou de moyens, avec une forte valeur incitative.

Le calcul annuel de ces financements est présenté ci-dessous dans la rubrique « Les données MERRI ».

La part variable

Destinée au financement de missions précises dans le champ de la recherche, de l'innovation et de la référence, dont les catégories sont déterminées par l'article D.162-8 du code de la sécurité sociale. Ces dotations financent les projets de recherche appliquée en santé, les structures et les dispositifs d'appui à la recherche et à l'innovation, les activités hautement spécialisées assurées par des centres de référence, les activités de soins réalisées à des fins expérimentales et pour la validation des innovations dans le champ des technologies de santé et la dispensation des soins non couverts par les nomenclatures ou les tarifs.

1^{ère} circulaire

[Circulaire n°DGOS/R1/2016/172 du 12 mai 2016](#) relative à la campagne tarifaire et budgétaire 2016 des établissements de santé

2^{ème} circulaire

[Instruction n°DGOS/R1/2016/359 du 30 novembre 2016](#) relative à la campagne tarifaire et budgétaire 2016 des établissements de santé

3^{ème} circulaire

[Circulaire n°DGOS/R1/2016/407 du 23 décembre 2016](#) relative à la campagne tarifaire et budgétaire 2016 des établissements de santé

MERRI + MIG + BHN = **380M€**

Cette somme ne comprend pas le salaire des praticiens. Problème du salaire des techniciens. L'idée est de couvrir tous les actes innovants. Les sociétés savantes rappellent que les budgets sont difficiles à pister et que l'on ne sait pas où est parti l'argent au milieu du gouffre des déficits de l'hôpital.

Sylvie Manouvrier rappelle le problème de la prescription. Qui a accès à la prescription ? Les prescripteurs sont souvent des généticiens ils connaissent la pathologie et servent de filtre. La question est plus vaste dans le domaine de l'oncologie somatique.

Mme Jacquet précise que nos directeurs d'hôpitaux nous défendent... et les enveloppes en principe sont identifiées au niveau du ministère. Elle a prévu une sanctuarisation d'une enveloppe de 30M€ pour les laboratoires de Génétique au sein des actes innovants.

Mais le somatique coûte déjà 20M€.

Ils comptent **32M€** pour l'onco

Version 2016 C1 : **Dotation C1 2016 75% des dotations 2015 : 285 037 078,55 €**

Version 2016 C2: **Dotation C2 2016 RIHN + LC + Génétique : 95 024 578,29 €**

Ex l'ACPA en 2017 : voir 1^{ère} circulaire de campagne de délégation mars-avril 2017: tout dépend si cette circulaire fixe toute l'enveloppe RIHN ou si cela se fait en 2 temps.

- Interrogation à propos de la remontée de l'activité

Mme Jacquet : Problème de la fiabilité de la remontée des données. Pb de FICHSUP,

De plus FICHSUP non adapté aux panels de gènes, non rempli, Pb pour CLCC,

- **Question : Qui fait le recueil** : DIM ou cadres des poles ?

M.Dococ précise que souvent on fait plusieurs fois le recueil des données pour l'ABM puis pour le pole. Pour l'onco il y a le recueil pour l'INCA et pour le pole etc...Les cadres des poles ne sont pas les plus compétents pour remplir ces tableaux car ils ne connaissent pas les activités.

5- Facturation

Un débat sur la question de la facturation effecteur / prescripteur:

Madame Jacquet souhaite savoir ce que nous pensons de la facturation a l'effecteur ou au prescripteur.

B Arveiler : pour l'ANPGM il est préférable de facturer à l'effecteur car le prescripteur ne sait pas toujours quelle technique va être mise en œuvre (Sanger et ou panel). L'effecteur connaît la technique et va proposer la bonne nomenclature. Les cliniciens parfois ne connaissent pas les panels.

Les oncogénéticiens précisent que le taux de recouvrement sera forcément incomplet en cas de facturation au prescripteur car il y aura de nombreux prescripteurs et de sous-traitant en oncologie ce qui va rendre encore plus difficile le recouvrement. Ce ne sera pas fonctionnel.

Mme Levy de l'ABM intervient pour dire qu'ils ont des réclamations de patients qui ont été facturés. Des laboratoires qui reçoivent des demandeur d'analyse peuvent refuser de les faire car ils ne sont pas payés. Il va ya avoir des délais de réalisation. La facturation a l'effecteur permettra un acheminement auprès du laboratoire compétent.

Autre question quelle va être le montant de la facturation si l'enveloppe est fermée et quid des MERRI de consultation ?

Le nombre de prescripteurs et de test va augmenter

Pour le GFCO et l'INCA : Il existe des instructions pour la facturation et les patients sont souvent pris en charge en clinique, hopital général ou CHU. Les prélèvements sont donc pris en charge. La question se pose pour les laboratoires d'anatomopathologie pour la préparation des échantillons avant envoi vers une plateforme de génétique moléculaire : structure tripartite : établissement, labo d'anapath, plateforme : ainsi qui facture a qui, qui délègue a qui. Qui est le prescripteur ?

Ex du forfait poumon en NGS N450

Argument contre : dérive de la prescription

S Manouvrier : intervient pour dire que les prescripteur en génétique sont conscients du cout des examens et savent quand ils sont ou non utile. La régulation est donc de faite effective. Les sociétés savantes ont rédigé des référentiels de même que les 23 filières maladies rares. La France bénéficie d'un réseau de laboratoires experts pour réguler la demande.

Remarque 3% des examens sont des analyses du Syst HLA qui sont non justifiées en majorité mais défendues par les laboratoires car elles sont rentables.

6- Convention

Débat autour de la convention entre effecteur et prescripteurs : proposée par la DGOS

Réponse : grande réticence en milieu hospitalier car les laboratoires n'ont pas de lisibilité sur leur entrées ou sortie et donc pas sur leur chiffre d'affaire. Ils ne savent pas comment sont négociés les appels d'offre. Il va être compliqué de rédiger des conventions avec de multiples correspondants (prescripteurs ou effecteurs dans le domaine du cancer ou des maladies rares).

La convention est trop rigide et va être difficile à rédiger ou à dénoncer. Qui des propositions de laboratoires qui travaillent à l'étranger. Revoir la législation des laboratoires et du rendu des examens génétiques concernant les analyses réalisées à l'étranger. Ex : BRCA1 et 2 1500€ contre 250 dollars aux USA

Recours à la préparation des blocs de paraffine : N005 et N006 qui va payer ?

NB nous n'avons pas l'équivalent pour le tri des villosités

La majorité est contre cette convention.

7- Hypothèse de financement en 2017

Données d'activité brutes : Analyse des remontées d'activité 2016: part des actes de génétique :


-RIHN La génétique représente 24%des actes en nombre, 55% des actes en montant

Top 5 : cotations **N151, N351, N432, N131,N352** (**N151** : champignons, **351** : **T Solides**, **352** : **héματο**, **452** : **NGS héματο**)

-Liste complémentaire La génétique représente 3% des remontés d'activité en nombre et 26% des actes déclarés en montant.

Top 5 : cotations **N138, N906, N135, G065, N134** (infectieux : **N138, N135, et N134**; **Sanger** : **N906**; marquage cellulaire : **G065**,

Merri GAPH4


DIRECTION GÉNÉRALE DE L'OFFRE DE SOINS
 MINISTÈRE DES SOLIDARITÉS ET DE LA SANTÉ


RAPPEL HISTORIQUE TRANSITION RHN → RIHN

MAINTENANT (à partir de 2015)

Cible = Financement à l'activité

- Enveloppe MERRI G03 « Actes HN et Laboratoires de génétique » de 380 M€
- Financement à 100% des actes du RIHN
- Financement des actes de la Liste Complémentaire avec le reliquat de la MERRI après financement des actes du RIHN
- Délégation des crédits à l'année *n* sur la base des déclarations de l'année *n-1*

5


DIRECTION GÉNÉRALE DE L'OFFRE DE SOINS
 MINISTÈRE DES SOLIDARITÉS ET DE LA SANTÉ

MODELE DE DELEGATION EN 2016

Dotations 2015 (hors rattrapage)
sur 75% de l'enveloppe
(285 M€)

C1 2016

7.5 M€

30 M€

57.5 M€

95 M€

Structure Labo Génét (30 M€)

Actes innovants (120 M€)

Couverture à 100% (cotations « RIHN »)

Actes liste complémentaire (230 M€)

Couverture à 74.2% (cotations « Liste Complémentaire » appliquées sur reliquat enveloppe)

C2 2016

NB : détail par établissement disponible sur la page « MERRI » du site du ministère de la santé

5

Annexe 3 :**Les données MERRI 2016****3^{ème} circulaire**

[Circulaire n°DGOS/R1/2016/407 du 23 décembre 2016](#) relative à la campagne tarifaire et budgétaire 2016 des établissements de santé

Crédits MERRI recherche et innovation 2016 - Projets Recherche - Crédits C3 - 2016
C3 [Téléchargement \(102.9 ko\)](#) [Téléchargement \(27.4 ko\)](#)

Recours exceptionnel 2016 - Activité Recours exceptionnel 2016 - Montants délégués
[Téléchargement \(184.7 ko\)](#) [Téléchargement \(94 ko\)](#)

2^{ème} circulaire

[Instruction n°DGOS/R1/2016/359 du 30 novembre 2016](#) relative à la campagne tarifaire et budgétaire 2016 des établissements de santé

Crédits MERRI recherche et innovation 2016 - Projets Recherche – Crédits C2 – 2016
C2 [Téléchargement \(77.2 ko\)](#) [Téléchargement \(23.4 ko\)](#)

Actes hors nomenclature - Crédits C2 - 2016
[Téléchargement \(67.6 ko\)](#)

1^{ère} circulaire

[Circulaire n°DGOS/R1/2016/172 du 12 mai 2016](#) relative à la campagne tarifaire et budgétaire 2016 des établissements de santé

Crédits MERRI recherche et innovation 2016 - Projets Recherche - Crédits C1 - 2016
C1 [Téléchargement \(102.4 ko\)](#) [Téléchargement \(28.9 ko\)](#)

MERRI 2016 - Indicateurs dotation socle Actes hors nomenclature - Crédits C1 -
[Téléchargement \(73.4 ko\)](#) 2016 [Téléchargement \(49.4 ko\)](#)

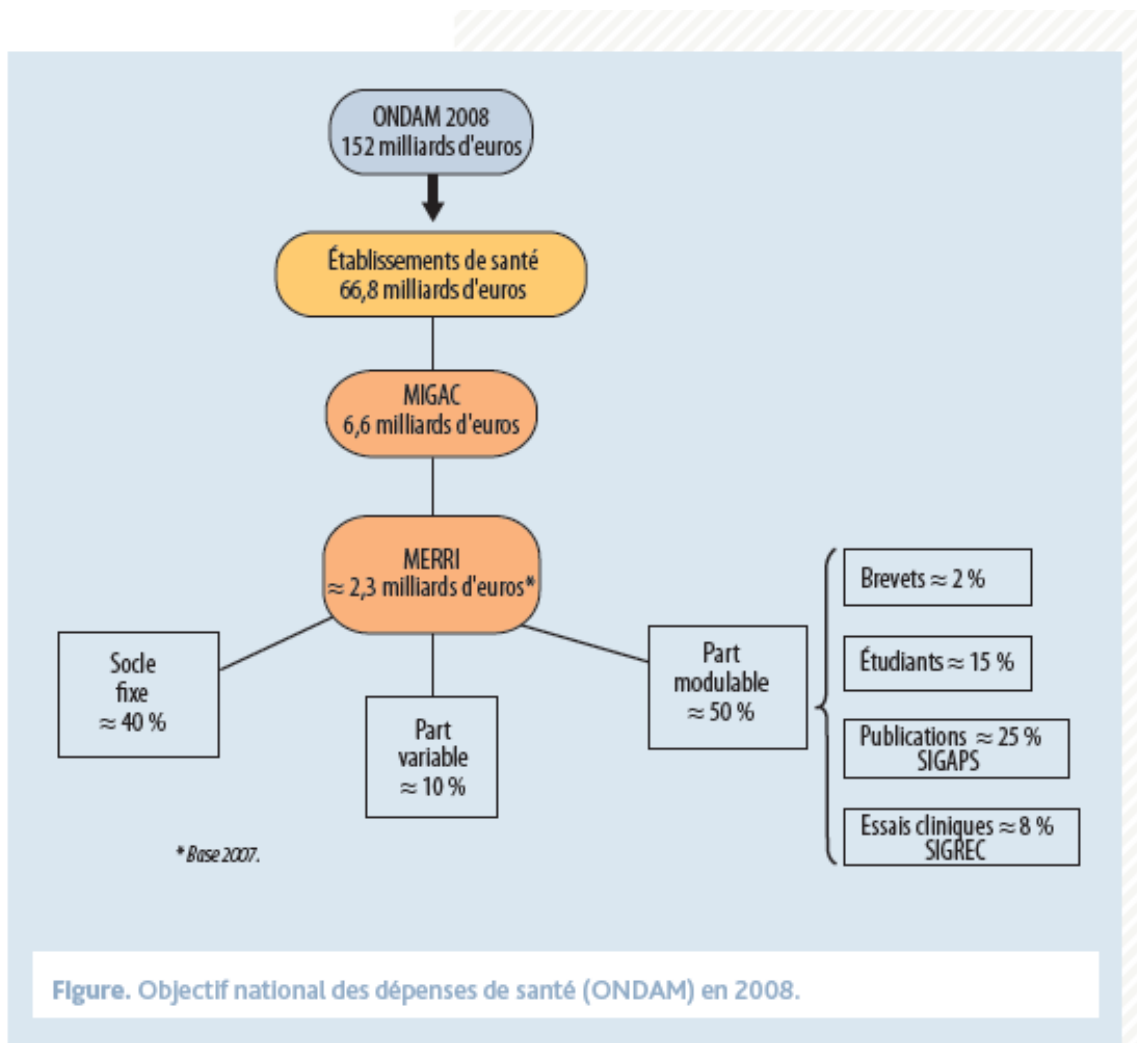


Figure. Objectif national des dépenses de santé (ONDAM) en 2008.

Annexe 4 :**courrier de septembre 2017**

Madame Agnès BUZYN
Ministre des Solidarités et de la Santé
14, avenue Duquesne
75350 Paris

Madame Frédérique VIDAL
Ministre de l'Enseignement supérieur, de la
Recherche et de l'Innovation
1, rue Descartes
75231 Paris Cedex 05

Monsieur Lionel COLLET
Conseiller spécial, Ministère des Solidarités et de la Santé
14, avenue Duquesne
75350 Paris

Madame Isabelle RICHARD
Conseillère santé, Ministère de l'Enseignement supérieur, de la
Recherche et de l'Innovation
1, rue Descartes
75231 Paris Cedex 05

Objet : Situation des Laboratoires de Génétique en relation avec le Plan National Maladies Rares 3 et le Plan France Médecine Génomique 2025.

Mesdames les Ministres,

Madame, Monsieur,

A l'heure de la finalisation du Plan National Maladies Rares 3 (PNMR3), nous souhaitons attirer votre attention sur la place centrale des laboratoires de diagnostic génétique (génétique moléculaire et génétique chromosomique) dans la prise en charge des patients atteints de maladies rares.

Les laboratoires sont organisés depuis plus de 15 ans en Réseaux qui sont aujourd'hui partie intégrante des Filières de Santé Maladies. Ils sont référents chacun pour un groupe de pathologies et de gènes associés et constituent par conséquent autant de maillons irremplaçables dans la chaîne d'expertise menant à un diagnostic de qualité.

Il est donc tout à fait justifié que les laboratoires soient impliqués dans les organes de gouvernance des Filières et dans les groupes de travail du PNMR3.

Par ailleurs, le soutien du gouvernement au diagnostic des patients atteints de maladies rares via le Plan France Médecine Génomique 2025 (PFMG 2025) est d'une importance cruciale pour le passage à la médecine personnalisée et pour une diminution de l'errance diagnostique, répondant ainsi à une demande forte des associations de patients. L'articulation entre le PNMR3 et les plateformes retenues dans la cadre du PFMG 2025 est fondamentale.

Nous souhaitons vous alerter sur le fait que le niveau élevé d'activité des deux plateformes sélectionnées en 2017 et de celles qui le seront dans la suite du PFMG 2025, aura un retentissement très important sur l'activité des laboratoires de diagnostic génétique

hospitaliers. En effet l'interprétation des résultats issus de ces Plateformes incombera aux laboratoires de diagnostic hospitaliers et engendrera une augmentation très importante de la quantité de travail dont le degré de complexité est lui aussi très grand :

- Validation biologique du ou des variants identifiés ;
- Analyse de gènes non connus auparavant ;
- Mise au point technique pour les vérifications ;
- Etude de la ségrégation familiale ;
- Réalisation de tests fonctionnels pour valider le caractère pathogène de variants ;
- Réponse aux demandes de diagnostic prénatal consécutives au diagnostic chez le cas index ;
- Participation aux RCP clinico-biologiques mises en place en amont et en aval des analyses d'exome ou de génome complet ;
- Réinterprétation de variants à distance dans le temps en fonction de l'évolution des connaissances.

Ainsi est-il fondamental que le PNMR3 prévoit un soutien financier aux laboratoires de diagnostic hospitaliers afin que les données générées par les plateformes mises en place dans le cadre du PFMG 2025 puissent aboutir à des diagnostics fiables et ainsi constituer un réel bénéfice pour les patients. Ce soutien devra concerner notamment les ressources humaines (techniciens, ingénieurs, praticiens hospitaliers, bioinformaticiens). Nous souhaitons également rappeler ici que l'ensemble de nos activités ne figure pas à la Nomenclature des Actes de Biologie Médicale mais est coté hors nomenclature (Référentiel des actes Innovants Hors Nomenclature ou Liste Complémentaire). Ces activités se trouvent donc dans une situation de grande fragilité au regard du manque de visibilité quant aux modalités et au niveau de rétribution des établissements effecteurs. Il apparaît d'ores et déjà que plusieurs laboratoires, en raison d'une forte augmentation des prescriptions liées en particulier à l'étude de panels de gènes par séquençage haut débit, ont atteint leur capacité maximale de diagnostic avec les moyens humains dont ils disposent actuellement. Il en va de même pour les laboratoires réalisant l'ACPA qui est de plus en plus fréquemment demandée en amont de toute analyse. Ceci aboutit à une situation critique pour les laboratoires, avec augmentation des délais de rendu des diagnostics pour un recrutement souvent national.

Nous vous remercions par avance de l'intérêt que vous porterez à notre demande et nous tenons à votre disposition pour tout élément complémentaire que vous jugeriez utile, et pour vous rencontrer.

Nous vous prions d'agréer l'expression de notre plus haute considération.

Bordeaux, le 18 septembre 2017

B ARVEILER et M DOCO-FENZY