



<http://www.eACLF.org>

## XXVIII ème Bulletin de l'Association des Cytogénéticiens de Langue Française

JUIN 2017 (Bilan d'activité 2016)

### Sommaire

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

### I. Editorial du président

Chers collègues,

L'année 2016 s'est achevée, à cette occasion, nous remercions chaleureusement le Pr F PELLESTOR, LE Dr C SARRAUSTE de MENTHIERE, le Pr LAVABRE, et toute l'équipe de Montpellier pour l'organisation du **XXIII congrès de l'ACLF associé au XXVI congrès de l'ATC, du 19 au 21 Septembre 2016** à Montpellier. Ce congrès a rassemblé 485 participants cytogénéticiens, techniciens, membres des associations de patients et industriels. L'organisation, le cadre exceptionnel et les thèmes abordés ont été très appréciés

Au cours de l'année 2016, différents projets ont été menés :

Le Dr N AUGER a coordonné la réunion du 7 décembre 2016 à propos des maladies cassantes aux Cordeliers à Paris. Cette journée a été suivie par plus de 60 participants. Elle va permettre d'initier la

mise en place d'un réseau et la rédaction d'un guide de bonnes pratiques avec recommandations en pré et postnatal pour l'Anémie de Fanconi. (**invitation au groupe de travail ci-joint**)

Le GFCO représenté par E Rouleau a décidé de s'individualiser comme une association à part entière au sein de la FFGH,

Le GFCH représenté par F NGUYEN KHAC a mis à jour ses arbres décisionnels par hémopathie (*Annales de Biologie Clinique, 74, 2016, 509-595*)

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) et le réseau BIONUCAL. Les membres du groupe DPNI coordonné par P KLEINFINGER ont été sollicités pour avis auprès de l'ABM et de l'HAS.

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 des différents interlocuteurs de la DGOS ont été déposées. La FST donnera un droit d'exercice restreint à la génétique biologique que ce soit dans les établissements publics hospitaliers ou hospitalo-universitaires et les établissements privés.

L'ACLF a été invitée à rejoindre le réseau NGSDiag coordonné par J MULLER qui va permettre d'établir une meilleure communication entre les groupes de travail des sociétés savantes.

Le groupe de travail sur le dépistage de la trisomie 21 par l'ADN libre circulant a continué à réfléchir aux modalités et avancés de ce test. Dès la sortie du rapport de l'HAS sur sa place en France, une version 3 du guide de bonnes pratiques sera rédigée. Elle intégrera les réflexions déjà portées en 2016.

L'année 2017 est déjà riche de projet :

## **2 journées thématiques prévues**

- le **17 mai 2017** : Une réunion autour de l'ISCN 2016
- A l'**automne 2017**: Une journée à propos de l'Accréditation ciblée les écarts. Le retour d'expérience de nos collègues sera attendu

Plusieurs congrès sont à enregistrer :

- **Juillet 2017** : Le prochain Congrès de l'ECA qui aura lieu à Florence. Nous vous encourageons vivement à y participer
- **Février 2018** : avec le comité d'organisation de la FFGH, nous participons au Conseil Scientifique des Assises de Génétique à NANTES organisées par les Pr S BESIAU et C LECAIGNEC
- **Septembre 2018** : le prochain Congrès de l'ACLF se tiendra à st MALO en septembre 2018 organisé par le Pr MA BELAUD ROTUREAU et son équipe dans un cadre très sympathique.
- Nous lançons ici un appel à candidature pour le congrès 2020 avec d'ors et déjà l'équipe de GRENOBLE déclarée comme candidate à l'organisation de notre futur colloque.

Nous souhaitons entamer une révision du guide de bonnes pratiques en cytogénétique constitutionnelle afin de prendre en compte les nouvelles technologies dans ce document qui est le référentiel des EEQ.

Devant le succès des sessions des EEQ en cytogénétique hématologique et constitutionnelle et pour l'ACPA, l'ACLF va proposer une étude pilote pour la mise en place d'un EEQ pour le DPNI.

L'évolution technologique nous laisse envisager le développement rapide du Whole Genome Sequencing pour l'identification et le séquençage des points de cassure. Il s'agit d'un nouveau challenge dans le sillage du plan France Génomique 2025. Cette nouvelle approche très appréciée de nos étudiants est une source d'étonnements et de meilleure compréhension des remaniements chromosomiques.

Les groupes de travail initiés par l'ACLF sont des lieux ouverts à discussion dont le but est d'améliorer et de faciliter nos pratiques communes.

Martine DOCO-FENZY

Présidente de l'ACLF

## II. Compte rendu de l'Assemblée Générale de Montpellier

### Compte-rendu du l'AG de l'ACLF du 20 Septembre 2016

**Lieu :** Corum - Montpellier – XXIII<sup>ème</sup> colloque ACLF

**Heure :** 17h

#### **ORDRE DU JOUR**

##### **1) Rapport Moral du Président (M Doco-Fenzy)**

La présidente remercie chaleureusement le comité d'organisation du colloque.

La présidente fait part à l'assemblée de la disparition du Pr Marc De Braekeleer.

La présidente présente le rapport moral de l'année.

La présidente rappelle que la prochaine journée thématique sera sur les maladies cassantes et se déroulera le 7 Décembre 2016.

Alexander Valent fait un rapide point sur le GFCO: Etienne Rouleau, généticien moléculaire, est le nouveau président du GFCO. Le GFCO s'est individualisé à travers une association indépendante composée par 70 membres dont une majorité de biologistes moléculaires. L'ACLF prend acte de la création de cette association. Il est proposé qu'un membre du GFCO soit un membre associé au bureau de l'ACLF désigné par le GFCO mais sans le droit de vote. Cette décision implique de modifier les statuts de l'ACLF.

Un membre propose de ne pas préciser le nom de l'association pour le membre associé afin de pouvoir le généraliser à toutes autres associations qui rentreraient dans ce cas de figure.

Un membre se pose la question de l'intérêt de garder un membre du GFCO au sein du bureau de l'ACLF sachant qu'il ne sera très probablement pas cytogénéticien. On rappelle que les membres du GFCO sont des praticiens intéressés par la problématique de l'oncologie à travers

ses aspects moléculaires, incluant les techniques de cytogénétique moléculaire telles que la FISH.

Plusieurs membres s'interrogent sur les motivations du GFCO à s'individualiser étant donné que les techniques deviennent de plus en plus moléculaires et communes aux différentes spécialités.

Il est rappelé qu'il existe des enjeux importants partagés entre ces deux associations et que le maintien des liens sera fondamental pour la lisibilité et l'influence sur des questions futures d'ordre stratégique et politique.

Un membre remarque que la question de modifier les statuts de l'ACLF n'est pas inscrite à l'ordre du jour et ne peut pas être votée lors de la séance. La question de la modification des statuts de l'ACLF sera donc rediscutée et votée le cas échéant à une date ultérieure.

La présidente rappelle que l'ABM va bientôt publier des recommandations sur les bonnes pratiques en diagnostic prénatal.

## **2) Bilan Financier (I Luquet, C Bilhou-Nabera)**

La trésorière présente le bilan financier du 01/09/15 au 31/08/16.

La majorité des revenus provient des EEQ.

289 adhérents, 187 ont réglé à ce jour leur cotisation.

Depuis janvier 2016 : 5 nouveaux adhérents.

Aucune radiation cette année mais le bilan des membres n'ayant pas réglé leur cotisation depuis 3 ans n'a pas encore été fait. La trésorière rappelle comment savoir si on est à jour de ces cotisations via le site Web et sinon comment mettre à jour sa cotisation. Elle rappelle également que si une cotisation est versée alors qu'il y a du retard, ce règlement concernera la première année de retard et non l'année en cours.

Situation financière au 31 août 2016

Total capitaux propres: 173 478 €

- Réserve au 31 août 2016 : 160 809 €
- Résultat de l'année 2015-2016 : 12 669 € (bénéfice)
- Réserve au 31 août 2015 : 160 809 €
- Résultat de l'année 2014-2015 : 15 942 € (bénéfice)

L'approbation des comptes est soumise à l'assemblée de l'ACLF : pas d'abstention, pas de vote contre. Les comptes sont validés.

## **3) Renouvellement partiel du bureau**

Votants : 104 dont 1 blanc

Les 5 candidats sont élus :

- Nathalie Auger
- M-A Belaud-Rotureau
- Pascale Kleinfinger
- Philippe Lochu
- Chantal Missirian

## **4) Accréditation et EEQ (M Doco et I Luquet)**

La présidente présente le bilan des participations pour l'ensemble des EEQ.

### **5) DPNI (P Kleinfinger)**

Il est mentionné que le terme « tests ADN libre circulant » doit être préféré au terme « DPNI ». Pascale Kleinfinger présente le bilan du groupe de Travail et les actualités autour du DPNI.

Pascale Kleinfinger rappelle que la publication de la version 2 des recommandations de l'ACLF va a été cosignée avec le CNGOF (ce qui veut dire ?).

La version 3 est en cours de rédaction et sera finalisée après la publication du rapport de l'HAS prévu pour début 2017. Les résultats du groupe du travail sur les SAE mineurs seront présents dans la V3.

### **6) Evolution de la nomenclature des actes de cytogénétique RIHN (P Vago, M-A Belaud-Rotureau)**

Philippe Vago rappelle l'évolution et la nouvelle nomenclature des actes de BM ainsi que ses répercussions sur le financement des laboratoires et des hôpitaux.

Philippe Vago rappelle les règles de facturation des RIHN. La facturation de ces actes entre établissements publics n'est pas figée et reste très floue.

M.A Belaud-Rotureau précise que si l'enveloppe dédiée aux remboursements est entièrement utilisée par les RIHN, il ne restera rien pour les actes de la liste complémentaire.

### **7) Réseau NGS diag (M Doco)**

La présidente présente le réseau NGS-diagnostic initié par l'ANPGM et dont le but est d'améliorer la prise en charge du NGS dans les établissements publics.

Ce réseau permettra de légitimer les groupes de travail et de rédiger les bonnes pratiques NGS.

La mise en place du réseau NGS coïncide avec le plan France Génomique 2025 dans lequel le réseau souhaite fortement s'investir.

Il est proposé à l'ACLF de rentrer dans ce réseau. Après lecture de la charte par nos membres, l'ACLF se positionnera. Le réseau AchroPuce fait déjà partie du réseau.

Les premières recommandations du réseau sont déjà parues sur la bio-informatique, le recueil données, le compte rendu.

### **8) DES de génétique – FST (D Sanlaville)**

Damien Sanlaville rappelle le contexte de la réforme du troisième cycle et les grandes lignes de la maquette du DES de Génétique Médicale.

La définition des objectifs pédagogiques et les critères d'évaluation du DES sont à rédiger pour le 30 Septembre.

La formation spécialisée transversale (FST) devrait pouvoir permettre d'augmenter les connaissances transversales entre le DES de Génétique Médicale et le DES de Biologie Médicale. La FST sera à faire en fin d'internat.

La réforme doit démarrer en Novembre 2017.

Il se pose alors la question des problèmes des agréments pour les internes. Ce point sera arbitré par la commission nationale de biologie médicale présidée par Jean Louis Guéant.

### **9) GFCH (F Nguyen-Khac)**

F Nguyen-Khac présente l'historique, les objectifs, le bureau et le bilan du GFCH. 90 membres recensés. 3 réunions nationales par an ; nombreux travaux collaboratifs (67). Il est rappelé que le GFCH participe aux groupes de travail au sein de la Société Française d'Hématologie. La mise

à jour des recommandations sur la prise en charge des hémopathies malignes en Cytogénétique Hématologique va paraître dans les Annales de Biologie Clinique, et est « online ».

#### **10) Congrès ACLF 2018 à St Malo (M-A Belaud-Rotureau)**

M-A Belaud-Rotureau présente brièvement le futur congrès de l'ACLF à St Malo. Le congrès de l'ATC se déroulera 12 et 13 Septembre 2018 et le congrès ACLF du 13 et 14 Septembre 2018.

#### **11) ATLAS (F Nguyen-Khac)**

F Nguyen-Khac rappelle l'importance de l'Atlas : 1,5 million de visites par an dont une grande proportion des USA, 45 500 pages, 3000 auteurs.

Renouvellement de la cotisation à l'ATLAS de 5000 euros est soumis au vote de l'assemblée : pas d'abstention, pas de vote contre : la cotisation est renouvelée.

**La séance est clôturée par la présidente à 18h50**

**Pour l'ACLF  
Charles COUTTON**

### **III. Bilan d'Activité Scientifique**

#### **1 Congrès de MONTPELLIER**

Pour la 23<sup>ème</sup> fois, l'Association des Cytogénéticiens de Langue Française a organisé son colloque bisannuel: Le XXIII<sup>ème</sup> Colloque de l'ACLF, conjointement avec le XXVI<sup>ème</sup> Colloque de l'ATC (Association des Techniciens en Cytogénétique). Ce colloque s'est déroulé au Corum de Montpellier les 19, 20 et 21 septembre 2016.

Cette année plus de 410 personnes (praticiens médecins ou pharmaciens, scientifiques, ingénieurs, techniciens, conseillers en génétique) ont assisté et participé à ce colloque, permettant ainsi aux cytogénéticiens des différents domaines constitutionnel (pré et postnatal), onco-hématologique ou des tumeurs solides d'échanger sur leur domaines de recherches fondamentales et cliniques. Cette année Les thèmes abordés ont concerné des sujets fondamentaux ou pratiques autour des chromosomes et de leur pathologie. Dans le domaine constitutionnel les sujets d'actualité et les techniques novatrices ont été abordées au même titre que les études collaboratives. Ainsi par exemple, ont été discutés les nouveaux syndromes malformatifs et ou avec déficience intellectuelle identifiés grâce à l'ACPA (CGH-array) et les analyses moléculaires qui permettent une meilleure résolution de l'étude des réarrangements chromosomiques. En plus d'être fédérateur, ce colloque se veut formateur. En effet, il permet aux «plus jeunes» dont les étudiants et les doctorants de présenter leurs travaux de recherche dans un cadre conventionnel avec public averti, modérateurs scientifiques et infrastructure technique. Cette année 98 travaux de recherche ont été présentés sous forme de communications affichées (posters), et 20 communications orales ont été sélectionnées parmi celles envoyées au comité scientifique.

L'aspect formation a également été concrétisé par l'organisation d'une session DPC (Développement Professionnel Continu) à l'égard des praticiens. Le programme 50961600002 de l'OGDPC (Organisme gestionnaire du DPC) et porté par la FFGH s'est déroulé en 3 phases:


deux sessions pratiques en ligne correspondantes à des QCM pré et post colloque, et une session cognitive, en présentielle, portant sur les CNV d'interprétation difficile. On comptera 30 praticiens ayant validé ce programme.

Le but de ce colloque est également de faire connaître les avancées scientifiques du domaine au grand public. Pour ce faire des invitations pour assister au colloque ont été envoyées aux associations de malades. VALENTIN A.P.A.C (association de porteurs d'anomalies chromosomiques) et GENERATION 22 (association des personnes atteintes de micro délétion 22q11.2 et leur famille) ont répondu favorablement.

## Mardi 20 Septembre 2016


07h30 - Ouverture du Colloque - Accueil des participants  
08h15

### Allocutions de bienvenue

- Cyril Sarrauste de Menthère, Comité d'organisation du XXIIIème colloque 
- Jacques Mercier, Vice-président de l'Université de Montpellier, chargé de la Recherche
- Martine Doco-Fenzy, Présidente de l'ACLF
- Thierry Lavabre Bertrand, Secrétaire de la Société Montpellieraise d'Histoire de la Médecine : "Historique de la faculté de médecine de Montpellier, la plus vieille d'Europe "



09h00 - Session plénière 1 (en commun avec l'ATC) : Modifications génotypiques des cellules  
10h00

Modérateurs : F. Nguyen Khac, Paris || P. Sarda, Montpellier

- JM. Lemaitre (Montpellier) : Instabilité chromosomique et cellules souches pluripotentes
- Fr. Delhommeau (Paris) : Hiérarchisation des événements génétiques dans les hémopathies malignes 

10h00 - Pause + Visite Stands + Session POSTERS  
11h00

Communications orales sélectionnées :

- J. Toutain Identification de deux nouveaux partenaires le long des Ultrafine DNA Bridges en anaphase 
- J. Lévy Stratégie d'identification de gènes candidats de transmission autosomique récessif par l'étude des régions d'homozygotie : échecs, succès et perspectives 

11h00 - 12h00

- G. Jedraszak Le syndrome Cat-Eye: analyse clinique et cytogénétique d'une cohorte de 44 patients
- A. Mouka Generation of induced Pluripotent Stem Cells from a man carrying a complex chromosomal rearrangement as a genetic model for studying infertility
- S. Heide Disomie uniparentale paternelle intéressant la totalité du génome en mosaïque chez 9 patients présentant un syndrome de Beckwith-Wiedemann

12h00 - Déjeuner & Symposium (1h) des partenaires :  
14h00

- 12h00 - 13h00 Salle RONDELET Symposium ROCHE "Harmony Prenatal Test in Your Lab: automation, fetal fraction, reliable supply"
- 12h30 - 13h30 Salle ANTIGONE 1 Symposium AGILENT "Syndrome de Marfan et syndromes apparentés: détection de grands réarrangements dans le gène FBN1 en CGH-array et NGS"
- 13h00 - 14h00 Salle BARTHEZ Symposium PERKINELMER "Vanadis Smart NIPT, la plateforme d'analyse de l'ADN libre entièrement automatisée et économique"

#### Session parallèle 2a : Diagnostic Pré

4h00 -  
15h00

Implantatoire


Modérateurs : F. Vialard, Paris // T. Anahori, Montpellier

C. Staessen (Bruxelles, BE) :  
Le screening embryonnaire

F. Pellestor (Montpellier) :  
Le chromothripsis en reproduction humaine

#### Session parallèle 2b : Onco- Hématogénétique

Modérateurs : N. Auger, Paris // T. Lavabre-Bertrand, Nîmes

I. Bieche (Paris) :  
Traque des cibles thérapeutiques dans les tumeurs solides 




V. Cacheux (Montpellier) :  
Interprétation des CNV en onco- et hématogénétique

D. Germini (Paris) :  
VIH induit un remodelage de l'architecture nucléaire dans les lymphocytes B humains: un facteur prédisposant à le développement de la translocation caractéristique du lymphome de Burkitt(8;14)

15h00 -  
16h00



#### Pause + Visite Stands + Session POSTERS

##### Communications orales sélectionnées - Prénatal

- M. Egloff Apport de l'ACPA dans le diagnostic étiologique des fœtus avec hyperclarté nucale au premier trimestre de grossesse : étude rétrospective multicentrique nationale incluant 720 fœtus
- B. Benzacken Pratique en cytogénétique prénatale ; résultats de l'enquête nationale 
- D. Fauvert Intérêts de l'ACPA dans le diagnostic prénatal des cardiopathies 
- T. Dery et W. Deb Syndrome d'Aneuploïdies multiples en mosaïque : présentation prénatale et postnatale 
- L. Gouas Faut-il évaluer la contamination maternelle des

16h00 -  
17h00

##### Communications orales sélectionnées - Onco-hémato

- F. Dugay Contribution de la FISH pour le diagnostic des tumeurs rares du rein : étude de 90 cas
- E. Alix Analyse des CNVs de tumeurs hypophysaires obtenus par ACPA : Attention à la centralisation automatique 
- S. Struski Réarrangement de NUP98 dans les LAM pédiatriques 
- J. Boudjarane Etude comparative du caryotype et de la CGH-array dans 25 leucémies aiguës pédiatriques
- R. M'kacher The scoring of chromosomal aberrations following telomere and centromere



prélèvements fœtaux en  
cytogénétique prénatale ?


FISH painting using PNA probes:  
needs and perspectives 

17h00 AG de l'ACLF (dont table ronde DPNI & RIHN)

19h30 Soirée de Gala de l'ACLF : "Les Bains de Montpellier"




Mercredi 21 Septembre 2016

08h30 - Session plénière 3 : CNV d'interprétation difficile - **DPC**  
10h00 *Modérateurs : M-A. Belaud-Rotureau, Rennes // D. Genevieve, Montpellier*

- D. Sanlaville (Lyon) : Les CNV du chromosome X 
- M. Doco-Fenzy (Nantes) : **Interprétation des CNV dans les "déserts" géniques**
- C. Coutton (Grenoble) : CNV et infertilité

10h00 - *Pause + Visite Stands + Session POSTERS*  
11h00


Communications orales sélectionnées

- N. Chatron OneSeq : détection simultanée de CNV et de SNV... en attendant le séquençage génome entier. 
- C. Hyon Délétion du gène CPEB1 : une cause rare mais récurrente d'insuffisance ovarienne prématurée 
- 11h00 - • P. Le Tanno L'haplo-insuffisance du gène PBX1 est responsable de malformations rénales congénitales chez l'homme. 
- 12h00 • M. Beaumont Caractérisation clinique et moléculaire de 27 patients présentant une anomalie de structure du chromosome Y
- P. Kuentz Caractérisation moléculaire de trois cas atypiques de remaniements méiotiques d'inversions paracentriques

*Déjeuner & Symposium (1h) des partenaires :*

- 12h00 - 13h00 Salle RONDELET Symposium ILLUMINA "Avancées technologiques pour le Dépistage Prénatal Non Invasif"
- 12h00 - • 12h30 - 13h30 Salle ANTIGONE 1 Symposium  
14h00 AFFYMETRIX "Découvrez ce que les autres ne peuvent pas voir"
- 13h00 - 14h00 Salle BARTHEZ Symposium NATERA
- 13h30 - 13h45 Salle RONDELET Atelier 10xGENOMICS "Chromium analyse du génome et haplotypage"

14h00 - Session plénière 4 : Actualités  
15h00 *Modérateurs : P. Kleinfinger, Paris // H. Rahil, Montpellier*

- H. Schuring-Blom (Utrecht, NL) : DPNI: expérience du diagnostic aux Pays-Bas
- J. De Vos (Montpellier) : Les cellules iPS: de la recherche à l'application thérapeutique 

15h00 - *Pause + Visite Stands + Session POSTERS*  
16h00

### Session plénière 5 : Conférences de


16h00 -

cloture

17h00

*Modérateurs : A. Moncla, Marseille // J.*

*Chiesa, Nimes*

- C. Redin (Boston, US) : Caractérisation génomique d'anomalies chromosomiques équilibrées chez plus de 200 sujets atteints d'anomalies congénitales multiples
- C. Schluth bolard (Lyon) : Whole genome sequencing: application à l'étude des chromosomes 

### Remise des prix et Clôture du Colloque

17h00 -

Frank Pellestor, Comité d'organisation du XXIIIème colloque & Martine Doco-

18h00

Fenzy, Présidente de l'ACLF, en présence de Mme Chantal Marion, Vice-présidente à la Métropole de Montpellier.

- *Prix poster conjoint SFG / ACLF attribué à Julie Masson (#CA27) : "La caractérisation des remaniements chromosomiques apparemment équilibrés par séquençage du génome entier permet l'identification de gènes impliqués dans l'épilepsie."*
- *Prix poster "Onco" Jérôme Couturier attribué à Inès Ouahchi (#CA16) : "L'antigène ng2 : un marqueur de prédiction des réarrangements Kmt2A utile en pratique quotidienne."*
- *Prix poster "Prénatal" attribué à Rodolphe Dard (#CA67) : "Microdélétion 2q24 et cluster sCn : quel est le phénotype ?"*
- *Prix poster "Postnatal" attribué à Mathias Schwartz (#CA60) : "Grande délétion 10q récurrente héritée chez un nouveau-né suspect de myasthénie congénitale."*

• Prix "Onco-Hématologie" Jérôme Couturier attribué à Inès Ouahchi, (St Etienne, France et Sousse, Tunisie) : "L'antigène ng2 : un marqueur de prédiction des réarrangements Kmt2A utile en pratique quotidienne."

• Prix "Prénatal" attribué à Rodolphe Dard

(Poissy, France) : "Microdélétion 2q24 et clusters Cn : quel est le phénotype ?"

• Prix "Postnatal" attribué à Mathias Schwartz (Paris, France) : "Grande délétion 10q récurrente héritée chez un nouveau-né suspect de myasthénie congénitale."

• Prix conjoint SFG / ACLF attribué à Julie Masson

(Lyon, France) : "La caractérisation des remaniements chromosomiques apparemment équilibrés par séquençage du génome entier permet l'identification de gènes impliqués dans l'épilepsie."

## 2 Journée thématique 2016 de l'ACLF « Les maladies cassantes » Mercredi 7 Décembre 2016

(mai repoussée à décembre pour cause de plan vigipirate)

Lieu : Pavillon 1, Campus des Cordeliers, 15 rue de l'école de Médecine, 75006, Paris.

Nombre de participants : > à 80

Sponsor société 10x Genomics

Heure : 10h-13h (accueil à partir de 9h30)

**PROGRAMME :**

\_ *L'anémie de Fanconi.*

o **Felippo Rosseli**, Gustave Roussy, Villejuif

\_ *Maladie de Fanconi - Présentation foetale- Conduite à tenir- À propos d'une courte série.*

o **Joëlle ROUME**, CHI Poissy St Germain

\_ *Ataxie-télangiectasie et syndromes apparentés.*

o **Alice Fievet**, Institut Curie, Paris

\_ *Syndrome de Bloom : une nouvelle connexion entre déséquilibre du pool de nucléotides et PARP-1.*

o **Mounira Amor-Gueret**, Institut Curie, Paris

Cette journée a débouché sur l'organisation d'un groupe de travail.

### **3 Participation aux assises de Lyon 3 au 5 Février 2016**

#### **Session simultanée DPN, DPI, DPNI**

CS37 : Analyse chromosomique sur puce à ADN en période prénatale : expérience de deux ans d'activité prescrite par les centres pluridisciplinaires de diagnostic prénatal du CHU de Lyon

Linda Pons, Eudeline Alix, Carine Abel, Jocelyne Attia, Dominique Boggio, Agnès Bordes, Jonathan Caloone, Fabienne Champion Raskin, Nicolas Chatron, Marie-Pierre Cordier, Patrick Edery, Axel Fichez, Pascal Gaucherand, Cyril Huissoud, Audrey Lablame, Cécile Lajeunesse, Etienne Liaras, Jérôme Massardier, Mona Massoud, Juliette Miribel, Elisabeth Ollagnon, René Rudigoz, Caroline Schluth Bolard, Audrey Vichier Cerf, Marianne Till, Damien Sanlaville

CS38 : Diagnostic anténatal de la trisomie 22 : Trente-sept cas colligés au sein du réseau ACLF

Xénia Latypova, Sonia Bouquillon, Céline DUPONT, Josette LUCAS, Laetitia Bronner, Marianne Till, Agnès Guichet, Carole Goumy, Nicole Joyé, Marie-Christine Combrisson, Anouck Schneider, Christine Coubes, Emmanuelle Haquet, Eva Pipiras, Lucille Altounian, Geneviève Lefort, Claire Bénéteau, Caroline Schluth-Bolard, Nicolas Chatron, Claudine Le Vaillant, Sylvie Jaillard, Michèle Chery, Anne-Claude Tabet, Jérôme Toutain, Bruno Delobel, Martine Doco-Fenzy, Cédric Le Caignec, Brigitte Benzacken, Brigitte Simon-Bouy, Laurence Taine, Jean-Pierre Siffroi, Philippe Vago, Damien Sanlaville, Catherine Yardin, Jacques Puechberty, KAMRAN MORADKHANI

CS39 : Dépistage non invasif des principales aneuploïdies (trisomies 21, 18 et 13) par la plateforme de séquençage par semi-conducteurs : résultats d'une étude pilote prospective multicentrique

Laïla Allach El Khattabi, Paul Gueguen, Stéphanie Brun, Nicolas Chatron, Juliette Nectoux, Arthur Sorlin, Erwan Guichoux, Juliana Pipoli da Fonseca, Manal Quere, John Boudjarane, Céline Bonnet, Sacha Schutz, Franck Letourneur, Audrey Coustier, Caroline Schluth-Bolard, Philippe Jonveaux, Benoît Arveiler, Véronique Paquis-Fluckinger, Sylvie Bannwarth, Claire Bardel, Frédéric Tores, Catherine Badens, Michel Goossens, Michel Vidaud, Damien Sanlaville, Claude Ferec, Jean Michel Dupont, Caroline Rooryck

CS40 : La quantité d'ADN mitochondrial dans l'embryon préimplantatoire humain est-elle un marqueur prédictif des chances de grossesse après fécondation in vitro ?  
Nadine GIGAREL, Nelly FRYDMAN, Laetitia HESTERS, Agnes ROTIG, Arnold MUNNICH, Jean-Paul BONNEFONT (1), Julie STEFFANN (1)

CS41 : Diagnostic prénatal non invasif de mucoviscidose : détection de la mutation p.Phe508del par une méthode associant MEMO (Mutant Enrichment with 3'-Modified Oligonucleotides)-PCR et analyse de fragments  
Charlotte Dubucs, Vanessa Debant, Caroline Raynal, Claire Guissart, Michel Koenig, Cecile Rouzier, Amandine Boureau-Wirth, Emmanuelle Haquet, Jacques Puechberty, Philippe Khau Van Kien, Eric Bieth, Marie-Pierre Brechard, Mireille Claustres, Marie-Claire Vincent

CS42 : Dépistage non invasif des trisomies 13, 18 et 21 en population à bas risque : résultats préliminaires de l'étude multicentrique prospective interventionnelle DEPOSA.  
Jean-Marc Costa, Alexandra Letourneau, Laurent Bidat, Jean-Marie Jouannic, Romain Favre, Joelle Belaisch-Allart, Marie-Victoire Sénat, Broussin Bernard, Quarello Edwin, Vassilis Tsatsaris, Pascale Kleinfinger, Claude Giorgetti, Fanny Lachaux, Alexandra Benachi

### **Sessions simultanée chromosome chromatine et syndrome malformatif**

CO07 : Etude de la conformation chromatinienne de cellules humaines : Identification d'éléments de régulation à distance du gène CFTR  
Stéphanie Moisan, Soizic Berlivet, Chandran Ka, Josée Dostie, Claude Ferec

CO08 : Nouveau mode de dysrégulation génique par rupture de domaines chromatiniens d'expression conduisant à une expression ectopique de gènes impliqués dans le développement des extrémités.  
Brigitte Gilbert-Dussardier, Frédéric Bilan, Radu Harbuz, Alain Kitzis Stefan Mundlos

CO09 : Disséquer les remaniements chromosomiques avec le séquençage haut-débit : résultats préliminaires du projet ANI.  
Caroline Schluth-Bolard, Linda Pons, Florence Amblard, Joris Andrieux, Marc-Antoine Belaud-Rotureau, Brigitte Benzacken, Patrick Callier, Marie-Pierre Cordier, Bénédicte Demeer, Françoise Devillard, Flavie Diguët, Jean-Michel Dupont, Brigitte Gilbert-Dussardier, Bertrand Isidor, Sylvie Jaillard, Eric Jeandidier, Boris Keren, Valérie Kremer, Cédric Le Caignec, Gaétan Lesca, James Lespinasse, Alice Masurel-Paulet, Anne Moncla, Gwenaél Nadeau, Céline Pébrel-Richard, Fabienne Prieur, Jacques Puechberty, Pierre-Antoine Rollat-Farnier, Isabelle Rouvet, Véronique Satre, Jean-Pierre Siffroi, Anne-Claude Tabet, Marianne Till, Renaud Touraine, Michel Vekemans, Patrick Edery, Damien Sanlaville

CO10 : Caractérisation d'une mutation hétérozygote de novo dans le gène ADGRL2 à l'origine d'un retard de croissance avec rhombencéphalosynapsis et microlissencéphalie  
Myriam Vezain, Matthieu Lecuyer, Annie Laquerrière, Valérie Dupé, Laurent Pasquier, Leslie Ratié, Véronique David, Sylvie Odent, Thierry Frébourg, Bruno Gonzalez, Pascale Saugier-Weber

CO11 : Les anomalies du corps calleux observées chez la souris déficiente en Kif7 sont dépendantes d'une dérégulation des niveaux d'expression de Gli3R et de Fgfr8

Audrey Putoux, Dominique Baas, Marie Paschaki, Tania Attié-Bitach, Laurette Morlé, Patrick Edery, Sophie Thomas, Bénédicte Durand

CO12 : Suivi prénatal des femmes enceintes ayant donné naissance à un enfant atteint de trisomie 21 : résultats de l'enquête nationale ACLF – Agence de la Biomédecine

Jean-Michel Dupont, Brigitte Simon-Bouy, Audrey Zebina, Dominique Royere, GFCC GROUPE FRANCAIS DE CYTOGENETIQUE CONSTITUTIONNELLE, Fabienne Pessione

### Session CNV et exploration, du génome

CS13 : Caractérisation des interruptions du gène TCF4 : un phénotype atténué de déficience intellectuelle syndromique associé à la partie proximale du gène ?

Linda Pons, Matthew Lines, Flavie Diguët, Pierre-Antoine Rollat Farnier, Damien Sanlaville, Caroline Schluth Bolard

CS14 : Récurrence d'une microdélétion 2q33.1 (SATB2 associated syndrome) secondaire à un mosaïcisme maternel

Chantal Missirian, Anaïs Samonini, Nicole PHILIP-SARLES, Sabine Sigaudy, Tiffany Busa, Emilie Alazard, Brigitte Chabrol, Mathieu Milh

CS15 : Impacts de l'Array Painting et du Whole Genome Sequencing en diagnostic cytogénétique : d'un réarrangement chromosomique complexe à un chromothripsis

Anouck Schneider Patricia Blanchet, Pauline Bouret, Mélanie Di Nicola, David Genevieve, Bee Ling Ng, Wigard Kloosterman, Jacques Puechberty, Franck Pellestor

CS16 : Détection combinée de variations de nombre de copies et de variants nucléotidiques par OneSeq : une alternative au whole genome sequencing ?

Valérie Malan, Nicolas Chatron, Marc Le Lor'ch, Eudeline ALIX, Matthieu Egloff, Didier Goidin, Jean-Philippe Jais, Serge Romana, Damien Sanlaville

CS17 : Utilisation de l'analyse chromosomique par puce à ADN (ACPA) dans le bilan étiologique génétique des femmes présentant une insuffisance ovarienne prématurée (IOP)

Sylvie Jaillard, Linda Akloul, Martine Blayau, Vincent Jauffret, Sylvie Odent, Jean Leveque, Marc-Antoine Belaud-Rotureau, Célia Ravel

CS18 : Etude multicentrique française des relations génotype - phénotype chez 77 patients porteurs de remaniements 22q13.3

Anne-Claude Tabet, Marie Ducloy, Julien Buratti, Alexandre Mathieu, Boris Keren, Eva Pipiras, Sandra Chantot-Bastarud, Cedric Lecaigec, Jean Michel Dupont, Stephan Kemeny, Anne-Laure Mosca-Boidron, Chantal Missirian, Damien Sanlaville, Gaelle Vieville, Marie-Laure Vuillaume, Richard Delorme, Thomas Bourgeron

### Prix poster ACLF

## IV. Etudes collaboratives

### Groupe GFCH

Le GFCH a publié en octobre 2016 la mise à jour de ses recommandations dans la prise en charge des hémopathies malignes (*Ann Biol Clin (Paris)*, 2016 Oct 1;74(5):509-595).

Plusieurs études collaboratives du groupe sont en cours, de rédaction ou d'analyse ; 3 abstracts ont été sélectionnés en poster aux congrès IWCLL (New York, 2017) et EHA (Madrid, 2017) ; 2 études ont été présentées au congrès de la Société Française d'Hématologie (SFH) (Paris, 2017).

Comme chaque année, le GFCH a organisé 3 journées scientifiques, ainsi qu'une réunion lors du congrès de la SFH. Il a également accueilli plusieurs nouveaux membres. Enfin, la demande de création d'un RIHN pour la FISH sur myélome n'a pas été retenue par le ministère.

### publications :

Cytogenetics in the management of **hematologic malignancies**: an update by the Groupe francophone de cytogénétique hématologique (GFCH).

Nguyen-Khac F, Daudignon A, Eclache V, Lafage-Pochitaloff M, Lefebvre C, Luquet I, Penther D.

*Ann Biol Clin (Paris)*. 2016 Oct 1;74(5):509-510.

Cytogenetics in the management of "**chronic myeloid leukemia**": an update by the Groupe francophone de cytogénétique hématologique (GFCH).

Roche-Lestienne C, Boudry-Labis E, Mozziconacci MJ.

*Ann Biol Clin (Paris)*. 2016 Oct 1;74(5):511-515.

Cytogenetics in the management of **Philadelphia-negative myeloproliferative neoplasms**: an update by the Groupe francophone de cytogénétique hématologique (GFCH).

Bilhou-Nabéra C, Bidet A, Eclache V, Lippert E, Mozziconacci MJ.

*Ann Biol Clin (Paris)*. 2016 Oct 1;74(5):517-523.

Cytogenetic place in managing **myelodysplastic syndromes**: an update by the Groupe francophone de cytogénétique hématologique (GFCH).

Eclache V, Lafage-Pochitaloff M, Lefebvre C, Penther D, Raynaud S, Tigaud I.

*Ann Biol Clin (Paris)*. 2016 Oct 1;74(5):525-534

Cytogenetics in the management of **acute myeloid leukemia**: an update by the Groupe francophone de cytogénétique hématologique (GFCH).

Luquet I, Bidet A, Cuccuini W, Lafage-Pochitaloff M, Mozziconacci MJ, Terré C.

*Ann Biol Clin (Paris)*. 2016 Oct 1;74(5):535-546.

Cytogenetics in the management of children and adult **acute lymphoblastic leukemia (ALL)**: an update by the Groupe francophone de cytogénétique hématologique (GFCH).

Baranger L, Cuccuini W, Lefebvre C, Luquet I, Perot C, Radford I, Lafage-Pochitaloff M.

Ann Biol Clin (Paris). 2016 Oct 1;74(5):547-560.

Cytogenetics in the management of **chronic lymphocytic leukemia**: an update by the Groupe francophone de cytogénétique hématologique (GFCH).

Nguyen-Khac F, Borie C, Callet-Bauchu E, Eclache V, Struski S.

Ann Biol Clin (Paris). 2016 Oct 1;74(5):561-567.

Cytogenetics in the management of **lymphomas and lymphoproliferative** disorders in adults and children: an update by the Groupe francophone de cytogénétique hématologique (GFCH).

Lefebvre C, Callet-Bauchu E, Chapiro E, Nadal N, Penther D, Poirel HA.

Ann Biol Clin (Paris). 2016 Oct 1;74(5):568-587.

Cytogenetics in the management of **multiple myeloma**: an update by the Groupe francophone de cytogénétique hématologique (GFCH).

Daudignon A, Quilichini B, Ameye G, Poirel H, Bastard C, Terré C.

Ann Biol Clin (Paris). 2016 Oct 1;74(5):588-595.

#### Groupe GFCC

Etude ACLF en cours de rédaction sur le recueil du résultat des marqueurs sériques des patientes avec des enfants né avec une trisomie 21 (JM Dupont et B Simon Bouy)

#### Publications :

A French multicenter study of over 700 patients with 22q11 deletions diagnosed using FISH or aCGH.

Eur J Hum Genet. 2016 Jun;24(6):844-51. doi: 10.1038/ejhg.2015.219. Epub 2015 Oct 28.

Poirsier C, Besseau-Ayasse J, Schluth-Bolard C, Toutain J, Missirian C, Le Caignec C, Bazin A, de Blois MC, Kuentz P, Catty M, Choiset A, Plessis G, Basinko A, Letard P, Flori E, Jimenez M, Valduga M, Landais E, Lallaoui H, Cartault F, Lespinasse J, Martin-Coignard D, Callier P, Pebrel-Richard C, Portnoi MF, Busa T, Receveur A, Amblard F, Yardin C, Harbuz R, Prieur F, Le Meur N, Pipiras E, Kleinfinger P, Vialard F, Doco-Fenzy M.

#### Groupe GFCO

Etienne ROULEAU a présenté son souhait d'individualiser le GFCO au sein de la FFGH lors de l'AG de la FFGH aux assises de Lyon en janvier 2016.

### VI. 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. **lundi 26 septembre de 13h30 à 17h30 (M Doco-Fenzy)**. Durant cette session les membres des sociétés savantes et représentants des



organisations en génétique ont été auditées sur les objectifs à atteindre pour la prise en charge des maladies génétiques.

- comité médical et scientifique (P Kleinfinger)

#### Commissions organisées par l'HAS (DPNI),

- Commission ANDcT21 (C Coutton, P Kleinfinger) Le groupe de travail sur le dépistage de la trisomie 21 par l'ADN libre circulant a continué à réfléchir aux modalités 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 le 14 décembre (M Doco-Fenzy, A Moncla, F N'Guyen). Examen des demandes de nouveaux actes RIHN. Aucun n'a été finalement financé EN 2017.

#### Réseau BIONUCAL.

Préparation d'une publication sur l'impact de la clarté nucale sur le calcul de risque par les marqueurs sériques

#### Enseignement :

Les nouvelles maquettes des DES de biologie médicale, du DES de génétique médicale et de la FST de Médecine Moléculaire et Génétique Bioclinique ont été élaborées en concertation avec P VAGO, et D SANLAVILLE

#### Le réseau NGSdiag

Coordonné par J MULLER ce réseau va permettre d'établir une meilleure communication entre les groupes de travail des sociétés savantes. Présentation lors de la réunion Achropuce de juin 2016.

Le Réseau NGS (Next Generation Sequencing) a vocation à réunir l'ensemble des laboratoires de Génétique Humaine français mettant en œuvre les approches NGS dans le cadre du diagnostic des maladies rares (diagnostic prénatal et post-natal) et de l'oncogénétique constitutionnelle.

L'objectif du Réseau est de créer une cohésion entre les différents laboratoires de génétique qui eux-mêmes interagissent avec les filières de santé maladies rares ou au sein de réseaux clinico-biologiques d'oncogénétique constitutionnelle ou somatique reconnus par l'Institut National du Cancer. Le Réseau permet de mettre en place des stratégies diagnostiques cohérentes et homogènes entre les différentes filières et entre les réseaux d'oncogénétique (définition et place des panels) et ainsi d'avoir une meilleure lisibilité vis-à-vis des cliniciens prescripteurs. De plus, la complexité des tests génétiques réalisés par les nouvelles techniques de séquençage haut débit oblige à établir de nouveaux standards de qualité pour tous les laboratoires proposant ces examens. Le Réseau permet de faciliter l'élaboration de recommandations et guides de bonnes pratiques françaises et la démarche de préparation à l'accréditation. Les actions menées depuis 2014 seront poursuivies. Enfin, l'organisation en Réseau est d'autant plus importante dans la perspective d'une structuration nationale du NGS à très haut débit à visée diagnostique.



## VI. EEQ

Un total de **86 Laboratoires** ont participé aux sessions de cytogénétique constitutionnelle, hématologique, 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 en mars : 17 réponses

Démarche d'accréditation de l'EEQ par le Cofrac : le dossier va être soumis, la commission a fait de nombreux commentaires, en particulier concernant le personnel. 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 (RAQ), M.Dococ-Fenzy, C.Terre, D.Sanlaville, I.Luquet, M.C.Combrisson, Cyril Sarrauste de Menthière et la nomination de Chantal Mlssirian.

### 1 EEQ GFCH 2016-2017

L'EEQ HK est un EEQ prospectif. 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 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, les mêmes pour tous les laboratoires. Les experts évaluent les mêmes items avec une grille de note adaptée à chaque EEQ et justifie 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 2016

46 inscriptions (2 doublons + 1 inscription par erreur)

43 participants (41 en 2015)

40/46 centres GFCH (87%)

### FISH

**Partie FISH (2 points)**

• **FISH nécessaire (non noté)**

Oui 41/43 labos

Non 2/43 labos

• **Choix de la sonde (1 point) (malus possible, -0,5)**

BCR-ABL1 + FGFR1: 39/43

FGFR1 : 4/43

BCR-ABL1 : 0

Autres (non pénalisés):

WCP22 : 3 labos

WCP8 : 1 labo

Notation: malus appliqué si FGFR1 seule (cf recommandations du GFCH sur les LMC)

• **Justification FISH cohérente** (1 point) 39/39

**Justification FISH cohérente** (1point)

Cohérence pour 42/43

OUI (41 labos)

- Préciser l'anomalie: 27/41

- Préciser + valeur pronostique : 9/41

- Préciser + valeur pronostique + discordance : 4/41

- Absence d'anomalie spécifique: 1/41

NON (2 labos)

- Anomalie spécifique: 2/2

**Partie Analytique (détection des anomalies)** (5 points)

Anomalie critique détectée (5 points) : 43/43

t(8;22) vue par tous les centres

Autre anomalie détectée (0 point) : 0/43

- pénalité possible

Classement juste: **36/39**

Classement de caryotypes (3 points)

Non respect consignes : **3/43** (malus -0,5)

• nb de caryotypes envoyés  $\neq$  2 (4 caryo (1), 5 caryo (2))

Si >2, seuls 2 1ers regardés (risque non respect des consignes)

Classement juste (1,5 point/caryo) 2 caryos **40/43-**

- erreurs mineures : 3 centres (dont 2 centres avec erreurs multiples)

- erreurs majeures : 0 centre

**Partie descriptive** ISCN 2013 (4/6 points) **Avec formule FISH**

Partie descriptive (6,25 points)

Anomalies détectées: Caryotype + FISH

- juste (3 points)

- bien écrite (1point), selon les règles de l'ISCN 2016

Conclusion: partie descriptive (2,25 points)

Partie descriptive ISCN 2016 (4/6 points)

**Avec formule FISH**

- **Formule juste** (3 points) **31/43**

- Erreur principale : Non description de la FISH métaphasique et/ou interphasique alors que la sonde est ouverte dans l'historique

**Formule bien écrite (1 point) : 4/43****Erreurs ISCN (en rouge et italique)**

FISH métagasique :

- écriture erronée du profil FGFR1 avec les mentions 3', 5', alors qu'il s'agit d'une **sonde couvrant le gène**. Cf ISCN 2013 page 109
- sonde 8q11 non mentionnée ou erronée (D8Z1)
- statut d'ABL1 non mentionné
- écriture du statut de BCR 22q11(BCRx2) séparé de la t(8;22) alors que BCR devrait être groupé avec FGFR1 et 8q11, ce d'autant que le point de cassure est en 22q11
- nombre de mitoses FISH [2] : à écrire une seule fois (et non pas après chaque sonde).

FISH interphasique :

- écriture erronée du profil FGFR1 qui n'est pas une sonde « breakapart » 3', 5', *sep.*
- nombre de noyaux avec profil homogène [10/10]: pas de fraction. Cf

ISCN 2013 page 114

- écriture erronée du profil FGFR1 si utilisation de la mention dim. Cf
- ISCN 2013 page 113

**Partie interprétation (3,75 points)****\_Conclusion claire (1 point) : 42/43**

faire passer les informations importantes

- pas d'incohérence
- pas de dissertation

**Gènes impliqués (1 point) : 43/43**

- Si 1 seul (-0,5) 1/43
- Si erreur de transcrit (le bon : BCR/FGFR1 et non l'inverse) : -0,25

**Diagnostic et compatibilité (1 point) : 38/43****Pronostic correct (0,75 point) : 37/43****Résistance aux ITK non signalé: malus -0,25****Sensibilité aux ITK erronée: malus -1****LMC atypique: malus -1****Conclusion**

Notes

☐ Moyenne globale : 18,33 /20 Groupe 1 : 18,42 Groupe 2 :18,22

☐ Médiane : 18,75/20

☐ Min : 13,5/20 Max : 20/20 (1 labo)

**Droit de réponse :**

5 droits de réponse (dont 1 = commentaires sur l'informatique) ont été examinés par la commission qualité : pas de réévaluation des notes

1 droit de réponse supplémentaire suite à la réunion du GFCH: malus de -0,5 points sur le choix des sondes ☐

relecture du dossier par les 4 experts, droit de réponse recevable, malus supprimé et note corrigée (nouveau rapport individuel)

## BILAN

Synthèse Globale

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

Très bon  $\geq 19-20$  (17)

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

Moyen  $15 \leq n < 17$  (1)

Insuffisant  $10 \leq n < 15$  (2)

Très insuffisant  $< 10$  (0)

Commentaire global : précision si absence de conclusion, analyse FISH non faite ou non respect des consignes EEQ.

### 2 EEQ constitutionnel 2016-2017:

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 4/10/2016 au 3/11/2016, les soumissions du : 4/10/2016 au 5/11/2016, et l'expertise du : 10/11/2016 au 28/01/2017. Edition des rapports individuels : 31/01/2017

Droits de réponse : jusqu'au 4 mars 2017. Edition du rapport global en mai 2017 car fermeture prématurée des DDR

Il y a 6 groupes d'experts avec chacun 56 à 45 dossiers en fonction des tissus :

- **Sang : 56 laboratoires, 106 dossiers et 2 rejetés**
- **LA : 54 laboratoires, 103 dossiers**
- **PVC : 49 laboratoires, 95 dossiers et 1 exclu**

Ensuite une vérification des notes très basses a été effectuée lors de la réunion des experts le 15 janvier 2017, il faut vérifier si il s'agit de mauvaises performances ou de problèmes techniques.

Droits de réponse

**Sang** : 10/106 dossiers

prospectif : Groupe 1 : 2 , Groupe 2 : 0 et 11 par extension pour équilibrer les 2 groupes rétrospectif: Groupe 1 : 4 , Groupe 2 : 4

**LA** : 5/103 dossiers

prospectif : Groupe 1 : 2 , Groupe 2 : 2

rétrospectif : Groupe 1 : 0 , Groupe 2 : 1

**PVC** : 10/95 dossiers

prospectif : Groupe 1 : 2 , Groupe 2 : 2

rétrospectif : Groupe 1 : 4 , Groupe 2 : 2

### **Motifs des droits de réponse :**

Evaluation des résolutions.

Les interrogations portent notamment sur

Réponse au droit de réponse par les experts du 28/01/2017 AU 04/03/2017, Régénération des nouveaux rapports fin 2017

### **2.2 Comparaison des notes entre les groupes pour les EEQ**

Les notes globales des groupes ont été analysées sur la base des données de chaque groupe.

*Les notes des dossiers avec droit de réponse ont été vérifiées, recalculées et corrigée si besoin.*

### **SANG**

PROSPECTIF moyenne par groupe : Groupe 1 : 16,88 / Groupe 2 : 17,74

RETROSPECTIF moyenne par groupe : Groupe 1 : 17,46/ Groupe 2 : 15,82

### **LA**

PROSPECTIF moyenne par groupe : Groupe 1 : 17,78 / Groupe 2 : 16,73

RETROSPECTIF moyenne par groupe : Groupe 1 : 19,88/ Groupe 2 : 19,22

### **PVC**

PROSPECTIF moyenne par groupe : Groupe 1 : 15,46/ Groupe 2 : 16,97

RETROSPECTIF moyenne par groupe : Groupe 1 : 15,83/ Groupe 2 : 14,55

## **2 Session ACPA 2016**

Participation de 36 Laboratoires

Inscription, envoi de l'ADN, puis Soumission du 18/04/2016 au 27/05/2016 , expertise du 30/05/2016 au 05/07/2016 et délivrance des rapport individuels, droit de réponse jusqu'au 1 septembre 2016

Les Laboratoires ont reçu de l'ADN pour 2 patients en prénatal et postnatal

Il y a deux groupes d'experts

68 dossiers soumis ont été expertisés.

4 droits de réponse ont été exprimés

## - 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 : du mardi 24 vendredi 27 janvier 2017 à Paris
- - UE2 : du lundi 3 au jeudi 6 avril 2017 à Lyon
- - UE3 : du mardi 18 au vendredi 21 avril 2017 à Paris
- - UE4 : du lundi 15 au jeudi 18 mai 2017 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<sup>ème</sup> étage, 78 rue du Général Leclerc, 94275 LE KREMLIN-BICETRE*
- Tél. : +33 1 45 21 23 83, Fax : +33 1 45 21 28 47
- Mail : [chrystele.bilhou-nabera@bct.aphp.fr](mailto:chrystele.bilhou-nabera@bct.aphp.fr)
- 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](mailto: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](mailto:tlavabre@univ-montp1.fr)
- 
- 

<b>- VIII. Bulletin d'inscription</b>
---------------------------------------

- **ACLF**
- **ASSOCIATION DES CYTOGENETICIENS DE LANGUE FRANCAISE**
- 
- **DEMANDE D'ADHESION** : cette demande doit être remplie en ligne sur le site de l'ACLF [eaclf.org](http://eaclf.org) (en cas de problème merci de vous adresser au secrétariat). Elle doit s'accompagner d'un CV à 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.Dococ-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](mailto: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](mailto:CCoutton@chu-grenoble.fr)