



*ACLF : Enregistrée sous le numéro de
déclaration d'existence 11753796575 -
Préfecture de la Région d'Ile-de-France.
SIRET : 38828499400026 APE : 804C*

<http://www.eACLF.org>

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

Octobre 2009

Sommaire

- I. Editorial du Président.**
 - II. CR de l'Assemblée Générale et Renouvellement du bureau**
 - III. CR de la réunion du conseil d'administration**
 - IV. Présentation de l'organisation des groupes GFCH et GFCO**
 - V. Appel à Cotisation ACLF**
 - VI. Journées Thématiques (Journée Roland Berger et Journée accréditation)**
 - VII. Contrôle de Qualité Externe**
 - VIII. SROS**
 - IX. Nomenclature BHN PHN**
 - X. Elaboration de recommandations concernant la conservation des prélèvements biologiques**
 - XI. Fédération FFGH (site, révision des lois de Bioéthique,**
 - XII. Législation**
 - XIII. Bibliographie**
 - XIV. Bulletin d'inscription**
-

I. Editorial du président

Cher(e)s ami(e)s

Une année 2008 bien chargée s'achève pour laisser la place à une année 2009 tout aussi dense. 2008 a vu la naissance d'une nouvelle ACLF qui a profondément modifié ses statuts pour faciliter la coexistence synergique des différentes sensibilités de notre discipline. Cette réunification sous l'emblème de l'ACLF des cytogénéticiens impliqués en constitutionnel et en onco-hématologie doit être un acte fondateur fort pour mener ensemble une réflexion sur la place de la cytogénétique dans l'offre de soins en génétique, en hématologie et en cancérologie, et œuvrer à organiser un accès pérenne et équitable aux techniques de cytogénétique pour la population.

Dans cette logique, l'ACLF ne peut agir seule, nous nous appuyons sur notre participation à la FFGH (discussion préparatoire aux révisions des lois de Bioéthiques) et à divers groupes de travail au sein de l'Agence de la Biomédecine, ainsi qu'au groupe mis en place par le Ministère de la Santé pour la cotation des actes Hors Nomenclature (actes BHN).

Dans un contexte de plus en plus réglementé et contrôlé, une partie importante de notre indépendance est directement liée à notre capacité à édicter des règles de Bonnes Pratiques et à les faire évoluer selon nos propres critères. L'existence du Guide des Bonnes Pratiques en Cytogénétique, révisé en 2007, est à ce titre un atout indéniable auquel il est fait référence dans les textes officiels, et sur lequel nous pouvons nous appuyer pour construire un Contrôle de Qualité Externe adapté à notre mode d'exercice. A nous de savoir faire évoluer ces outils pour en faire profiter au mieux notre communauté et se préparer à l'accréditation qui deviendra à terme obligatoire.

Enfin, l'ACLF doit poursuivre et renforcer son action dans le domaine de la formation en cytogénétique. Pour cela, une première étape a été franchie en 2008, puisque nous sommes devenu organisme agréé pour l'Evaluation des Pratiques Professionnelles. Cet agrément ouvre la voie à l'obtention du statut d'organisme dispensateur de Formation Médicale Continue, afin de valoriser les différentes journées et colloques que nous organisons.

Un programme chargé donc, mais c'est plein d'enthousiasme que nous abordons ces chantiers, et qu'au nom du Conseil d'Administration, je vous souhaite à toutes et à tous une année 2009 pleine de réussite, aussi bien professionnelle que personnelle.

Annonces des colloques 2009-2010 : <http://www.eaclf.org>

Assises de Génétique : Strasbourg 29-30 Janvier 2009

Futur Colloque ACLF : Aix en Provence : 20-21 septembre 2010

Pour Mémoire : Définition de la cytogénétique

Le bureau de l'ACLF en relation avec le GFCH et le GFCO a proposé la définition suivante de notre discipline, à la demande de l'Agence de Biomédecine.

« Discipline ayant pour objet l'étude de la structure et du fonctionnement normal et pathologique des chromosomes (condensation, recombinaison, réparation, ségrégation, transmission) et de la chromatine (organisation et rôle dans la régulation de l'expression des gènes) ».

La cytogénétique médicale a pour but de détecter les anomalies chromosomiques constitutionnelles ou acquises grâce à des techniques microscopiques (techniques de bandes, techniques de cytogénétique moléculaire) ou de biologie moléculaire afin d'établir un diagnostic biologique et d'assurer un conseil génétique.

Ces anomalies peuvent être de nombre (plus ou moins de 46 chromosomes), de structure (modification dans la succession de plusieurs locus) ou de réparation (cassures chromosomiques).

Cytogénétique moléculaire :

La cytogénétique moléculaire est un domaine de la cytogénétique développant des techniques, basées sur les homologies de séquence ADN, permettant l'identification spécifique de tout ou partie d'un ou de plusieurs chromosomes.

II Assemblée générale

L'assemblée a eu lieu lors du Congrès de l'ACLF à Nantes qui fut un vrai succès avec la participation simultanée des praticiens et techniciens en Cytogénétique. Nous tenons ici à remercier chaleureusement les Dr Jean-Marie Rival, Marie-Christine Combrisson, Michèle Boceno, Sylvie Bernard, et leurs équipes pour l'organisation parfaite et la convivialité du congrès. Il a rassemblé 300 participants et 19 exposants dans le palais des congrès de Nantes.

Trois prix ont été remis lors de ce congrès à Anne STAAL, Céline BONNET et Emilie LANDAIS pour la qualité de leurs travaux résumés sous forme de poster.

- Implication de *RUNX1* au cours d'une leucémie aiguë lymphoblastique : une translocation t(9;21) responsable de la triplication du gène. Staal A, Guibaud I, Didion J, Rio Y, Rault J.P
- Mise en évidence d'une délétion interstitielle 2p16p21 emportant les gènes *MSH2* et *MSH6* chez un patient présentant un retard des acquisitions, une épilepsie et un retard de croissance. Bonnet C, Robaux S, Beneteau C, Béri-Dexheimer M, Léotard B., Vigneron J, Grégoire MJ, Jonveaux P.
- Duplication 6q16.1q21 confirmée par CGH-array : une observation familiale. Landais E, Brunet S.R., Koubi V, Kleinfinger P, Souchon P.F., Roussel B, Gaillard D. M.Dococ-Fenzy M.

PV de l'Assemblée Générale du 11 Septembre 2008

1) Rapport moral de la Présidente (Pr Anne Moncla)

La Présidente rappelle les temps forts des trois dernières années et remercie les membres du Conseil d'Administration sortant pour leur implication et le travail effectué.

1-FFGH : Le point principal est la décision des différentes associations de Cytogénéticiens de se regrouper au sein de l'ACLF afin de constituer une représentation unique de la discipline au sein de la **Fédération Française de Génétique Humaine**. Cette réunion a été entérinée en début d'année par un vote des Conseils d'Administration de l'ACLF, du GFCH et du GFCO. Les statuts de l'ACLF ont été revus afin d'assurer la représentation des différents champs disciplinaires au sein du nouveau Conseil d'Administration.

Cette réunion a été initiée en parallèle de la création d'une fédération des sociétés de Génétique Humaine, la FFGH, qui succède à la FAGHEM, avec comme objectif une meilleure représentation auprès des ministères et une coordination renforcée entre les différentes activités.

Le Conseil d'administration de la **FFGH** a été élu :

Président : D Bonneau

Vice Président : H Sobol

Secrétaire Général : Anne Moncla

Trésorière : S Manouvrier

avec comme règle une élection du vice-président tous les deux ans, ce dernier étant appelé à prendre la présidence par la suite.

2-Le Contrôle de Qualité Externe constitue le deuxième gros chantier mené à bien par le Conseil d'Administration. Pour assurer une gestion et une participation simplifiée, un site web sécurisé dédié a été mis en place grâce à un financement obtenu au nom de l'ACLF auprès de l'Agence de la Biomédecine (appel d'offre PEGH). Deux types de CQE sont proposés : une CQE rétrospectif sur des dossiers déjà répondus pour la constitutionnel et un CQE prospectif sur des images envoyées pour l'Hématologie. Cette première version du site a permis la réalisation du CQE 2007 et 2008 (à venir en Octobre et Novembre), mais un financement complémentaire a été obtenu cette année pour poursuivre son développement et permettre une gestion totalement autonome par le Conseil d'Administration. La Présidente rappelle l'importance de la participation au CQE, qui sera prochainement incontournable et qui permettra en outre de valider l'EPP.

3-EPP : En parallèle de l'organisation du CQE, l'ACLF a déposé auprès de la HAS un dossier pour être agréée comme organisme de validation de l'**EPP** via l'organisation du contrôle de qualité externe.

Cette reconnaissance a été obtenue en 2008. La prochaine étape sera d'obtenir l'agrément d'organisme formateur dans le cadre de la FMC.

En raison des remarques formulées par la HAS à l'occasion de la délivrance de l'agrément pour valider l'EPP, une proposition de modifications mineures des statuts de l'Association est soumise au vote de l'Assemblée. Ces modifications sont au nombre de trois :

- Modification de l'article II se rapportant aux objectifs de l'Association et faisant désormais mention parmi ses missions d'assurer l'organisation de l'EPP en cytogénétique;
- Modification du siège Social de l'Association, hébergée par l'Université Paris Descartes;
- Modification de la durée du mandat du Conseil d'Administration porté à 4 ans au lieu de 3 afin de se coordonner avec les élections au Conseil d'Administration de la FFGH. Cette dernière modification permet par ailleurs d'assurer une élection du CA systématiquement lors d'une Assemblée générale se tenant au cours d'un Colloque de l'ACLF.

4-Cotisations : En raison des frais occasionnés par la mise en place du site web du CQE et des frais à venir pour en assurer le fonctionnement, le Conseil d'Administration propose au vote une modeste augmentation de la cotisation à 30 € au lieu des 25 € (première évolution depuis 10 ans). La Présidente rappelle que s'ajoutera à cette cotisation ACLF une cotisation FFGH de 10 € qui sera reversée par l'ACLF à la FFGH. Pour les membres de plusieurs associations adhérentes à la FFGH, cette cotisation de 10 € ne sera payable qu'une seule fois, mais chacun devra indiquer via quelle association il s'acquitte de cette cotisation (ceci sera pris en compte pour établir la représentativité des différentes composantes au sein de la FFGH).

2) Présentation des comptes

La Trésorière Françoise Mugneret présente les comptes de l'Association pour la période du 31 Août 2007 au 31 Août 2008. Ces comptes ont été validés et reconnus sincères par un expert comptable à Dijon comme il est de règle aujourd'hui.

Sur l'année écoulée, et après versement du dernier acompte du financement de l'ABM, les comptes de l'Association sont équilibrés.

Total du bilan : 67 849 € brut

Chiffre d'affaires : 1272 €

Résultat net comptable : 1383 €

Les comptes sont approuvés et le quitus est donné à l'unanimité.

3) Enquête SROS

Suite à la publication des arrêtés sur les Caractéristiques Génétiques des Personnes, le ministre de la santé, via les DRASS et ARH, a souhaité établir des ratios d'activité par personnel dans les laboratoires de cytogénétique pour organiser l'offre de soin au niveau national. Une lettre en ce sens a été envoyée par DRASS de la région Rhône Alpes à Damien SANLAVILLE qui a fait remonter l'information au niveau de l'ACLF. Pour pouvoir répondre à la demande du ministère et tenir compte des différents modes d'exercice et d'organisation des laboratoires, une enquête a été mise en place par l'ACLF. Pour le moment, seuls 19 laboratoires ont répondu à l'enquête. La date limite pour envoyer les réponses a été repoussée à fin Septembre afin d'obtenir la meilleure représentativité possible.

L'activité de cytogénétique onco-hématologique a été incluse dans l'enquête bien qu'il n'y ait pas encore de demande du ministère à ce sujet, en prévision des futures évolutions probables dans ce domaine non encore soumis à réglementation.

4) Projet BHN – PHN

Un projet national d'harmonisation des cotations des actes en BHN / PHN (actes Hors Nomenclature de la Sécurité Sociale) a été mis en place par la DHOS et piloté par le CHU de Montpellier. Ce projet a pour but d'établir une cohérence dans la valorisation des actes hors nomenclature afin de permettre une

juste répartition de l'enveloppe MIGAC versée par le Ministère aux CHU dans le cadre de leurs missions d'innovation et de transfert.

Ce projet s'appuie sur la cotation NABM pour évaluer un coût à chaque acte hors nomenclature par comparaison aux actes cotés. Une liste des différents actes de chaque discipline a été constituée en se basant sur le travail réalisé en interne par l'APHP depuis 3 ans, liste validée par les différentes collégiales. L'aspect le plus délicat du travail est l'harmonisation des pratiques et des appellations dans le domaine de la Biologie Moléculaire et des cultures cellulaires, pratiquées par de nombreuses collégiales avec une très forte dispersion des identifiants et des cotations.

Une première version de cette liste d'actes hors nomenclature devrait être disponible à la fin de l'année, avec pour chaque acte une cotation à 4 caractères (une lettre identifiant la discipline et 3 chiffres). Cette cotation devra être appliquée dès Janvier 2009 par les CHU pour permettre la validation de ces activités et le versement des MIGAC.

Une révision annuelle de la liste est prévue (probablement deux révisions la première année en raison des nécessaires ajustements au début).

L'ensemble des explications et des documents en rapport avec ce projet sont disponibles sur le site du CHU de Montpellier (<http://www.chu-montpellier.fr/bhn-phn.html>).

5) Nouveaux adhérents 2008

Nous accueillons cette année de nombreux nouveaux adhérents du fait de la réunion des trois associations ACLF, GFCH et GFCO.

Cornel POPOVICI
Nisrine ABOUSSAIR
Houyam HARDIZI
Florence NIEL
Philippe VAGO
Gérard TACHDJIAN
Anne DE LEENER
Sandrine LECLERCQ
Lamia BEN JEMAA
Lauren VERONESE

Marseille
Rabat (Maroc)
Marrakech (Maroc)
Lausanne (Suisse)
Clermont Ferrand
Clamart
Bruxelles (Belgique)
Paris
Tunis (Tunisie)
Clermont Ferrand

Membres du GFCH

Agnès DAUDIGNON
Gwendoline SOLER
Wendy CUCCUINI
Serge ROMANA
Jean-Philippe RAULT
Marie-Joëlle MOZZICONACCI
Sophy LAIBE
Chrystèle BILHOU-NABERA
Pascale CORNILLET-LEFEBVRE
Steven RICHEBOURG
Françoise BRIZARD
Eric LIPPERT
Odile MAAREK
Stéphanie STRUSKI
Christine LEFEBVRE
Laurence BENATTAR
Hossain MOSSAFA
Violaine HAVELANGE

Valencienne
Paris
Reims
Paris
Metz
Marseille
Marseille
Le Kremlin Bicêtre
Reims
Nantes
Poitiers
Pessac
Paris
Toulouse
Grenoble
Paris
Cergy Pontoise
Bruxelles
(Belgique)

6) Votes

1-Elections au CA de l'ACLF.

Selon les nouveaux statuts, trois personnes sont directement désignées par les CA respectifs de l'ACLF (Constitutionnel), du GFCH (Hématologie) et du GFCO (Oncologie). Ces trois personnes désignées sont :

Serge Romana (GFCH)
Alain Bernheim (GFCO)
Jean-Michel Dupont (ACLF)

Les 9 autres postes à pourvoir sont soumis au vote de l'Assemblée

Résultats du vote : Nombre de votant : 134

Membres élus	Nombre de voix
D SANLAVILLE	133
M DOCO	124
C TERRE	123
MC COMBRISSE	120
A MONCLA	118
F VIALARD	112
I LUQUET	104
C BILHOU NABERA	97
S TAPIA	83

2-Modification des statuts de l'Association : Nombre de votant : 134

Pour 132 Contre : 2

Proposition adoptée.

3-Modification du montant de la cotisation : Nombre de votant : 134

Pour 130 Contre : 4

Proposition adoptée

En l'absence de questions complémentaires, l'Assemblée est close à l'issue du vote.

III. CA du 2 octobre 2008

Le nouveau Conseil d'Administration s'est réuni le 2 octobre 2008 à Cochin

Présents

A Bernheim, C Bilhou-Nabera, MC Combrisson, M Doco, JM Dupont, I Luquet, A Moncla, S Romana, D Sanlaville, S Tapia, C Terré, F Vialard.

1. Validation du CR de l'assemblée générale
2. Election des membres du bureau.

Président : Jean Michel DUPONT

Vice Président : Serge ROMANA

Secrétaire : Martine DOCO-FENZI

Secrétaire adjoint : Alain BERNHEIM

Trésorier : François VIALARD

Trésorier adjoint : Isabelle LUQUET

3. Modification des statuts et changement d'adresse

Les nouveaux statuts ont été déposés par JM Dupont .

Changement de l'adresse postale de l'ACLF. Celle-ci est donc désormais:

Université Paris Descartes – Faculté de Médecine

15 rue de l'école de médecine, 75006 Paris

4. dépistage du 1^{er} trimestre

Réunion au ministère pour la mise en place du dépistage du 1^{er} trimestre

Il ne va pas engendrer une diminution de l'activité dans les laboratoires de cytogénétique car il faut réaliser 2 caryotypes et il y a plus de problèmes d'interprétation, donc: il faut que les effectifs dans les laboratoires restent constants et il faudra réévaluer la cotation des diagnostics prénataux des villosités chorales.

5. FFGH

6. Jubilé de R Berger (S Romana) : ACLF : Subvention accordée dans le principe

7. Courrier de l'ABM sur la rénovation des lois de la bioéthique

Envoi du courrier par A Moncla, pour faire des propositions au nom de l'ACLF. D'après A Bernheim, le projet de loi est déjà bouclé et il ne s'agirait que de proposer des amendements.

8. Agrément en cytogénétique

Cytogénétique hématologique et oncologique : faut-il le DESC de cytogénétique pour l'obtention de l'agrément en cytogénétique hématologique ?

Puces : Il faut avoir l'agrément en Cytogénétique ou Biologie Moléculaire.

Agréments limités: Demande par JM Dupont de créer un agrément limité en Biologie Moléculaire pour les techniques appliquées à la Cytogénétique (ex : MLPA, PCR-Q, etc...). Cet agrément limité peut-être demandé par les cytogénéticiens.

9. BHN, PHN

Problématique de la cotation des techniques de cytogénétique moléculaire en hématologie et sur tumeur solide.

10. SROS : schéma régional d'organisation sanitaire

11. CQE

12. Questions diverses

Nouveaux adhérents :

M N Bonnet-Dupeyron : CH de Valence (Parrains : G Nadeau et Ph Vago)

V Martel-Petit : LABM à Epinal (Parrains : J Lespinasse et F Vialard)

S Bourthoumiou : CHU Limoges (Parrains : C Yardin et JM Dupont)

Adhésion à l'ACLF suite à la fusion :

Il existe des membres du GFCH et du GFCO qui n'exerce pas d'activité dans un laboratoire de Cytogénétique. Nécessité de passer par les différents groupes pour adhérer à l'ACLF.

13. Mode de fonctionnement : Les comptes sont transférés à Versailles

14. Création du GFCC (Groupe Français de Cytogénétique Constitutionnelle)

Une réunion est organisée pour créer des groupes de travail.

IV. Présentation des Groupes GFCH et GFCO

LE GFCH

LE GFCH EST MEMBRE DE L'ACLF DEPUIS SEPTEMBRE 2008 !

Le groupe français de cytogénétique hématologique (GFCH) a été créé en 1978 par le Professeur Tanzer (Poitiers). Son objectif était de rassembler les cytogénéticiens travaillant dans le domaine des hémopathies malignes dans le but de les former (difficultés de l'interprétation du caryotype des pathologies tumorales) et de colliger des cas pour aider à mieux définir et comprendre la nosologie et le pronostic de ces maladies.

C'est donc avant tout une société savante qui a à son actif un nombre très important de publications. Il regroupe aujourd'hui une 60taine de praticiens recouvrant la très grande majorité des laboratoires de cytogénétique hématologique de France.

Depuis quelques années, le GFCH s'est penché sur des questions d'ordre plus pratique. Ainsi, il s'est attelé auprès du ministère de Santé à faire inscrire les actes de cytogénétique hématologique à la nomenclature. Le G.F.C.H. a aussi collégialement travaillé à la rédaction de la partie hématologique du Guide de Bonnes pratiques en Cytogénétique et mis en place depuis 2005 un contrôle de qualité (CQ) annuel au niveau national.

Les cytogénéticiens, quel que soit leur domaine d'activité, travaillent sur les chromosomes. Conscients que l'union fait la force, les cytogénéticiens spécialisés en hématologie et en oncologie ont donc

rejoint l'ACLF. C'est ainsi que les trois groupes de cytogénéticiens, les « constitutionnalistes, les hématologistes et les oncologistes » créèrent lors d'une assemblée générale extraordinaire la nouvelle ACLF. Cette nouvelle ACLF regroupe donc maintenant 3 groupes de travail le GFCC pour le constitutionnel, le GFCH pour l'hématologie et le GFCO pour l'oncologie.. Ainsi, aujourd'hui les intérêts des cytogénéticiens sont défendus par une seule association, l'ACLF, dont le CA est composé des membres issus des 3 domaines d'activité. Cela n'empêche pas le GFCH de continuer ses activités de société savante. Il est d'ailleurs toujours membre de la Société Française d'Hématologie (SFH) dont il est une émanation. À ce titre, il participe activement à son congrès annuel.

Les travaux de recherche clinico biologiques continuent autour de différents thèmes proposés par 2 membres responsables de l'étude après son acceptation par l'ensemble du groupe. Trois réunions nationales du G.F.C.H. sont organisées tous les ans en octobre, février et juin. Au cours de ses journées, les dossiers incluables dans les études en cours sont revus et validés par le groupe (ils ont été vu une 1re fois en sous-groupe régional), le point est fait sur l'avancée des études, les résultats du CQ sont présentés ainsi que ceux des bilans d'activité annuelle. Par ailleurs, des sujets d'actualité administratifs ou scientifiques sont également discutés.

Enfin, dans l'année sans congrès de l'A.C.L.F., le G.F.C.H. organise une journée scientifique. Deux journées de ce type ont déjà été organisées : une portant sur l'épigénétique en 2008 et la journée Roland Berger en 2009. Pour 2011, le thème retenu est Aneuploïdie et cycle cellulaire, sujet pouvant intéresser des membres groupes de l'ACLF, qui sont bien sûr les bienvenus

Le GFCH a un bureau comprenant 7 membres élus par les membres du groupe : Serge Romana (Necker, Paris) président, Christine Terré (Versailles) secrétaire, Isabelle Luquet (Reims) trésorière, Marina Lafage-Pochitaloff (Marseille), Christine Lefebvre (Grenoble), Florence Nguyen Khac (la Pitié Salpêtrière, Paris) et Pascaline Talmant (Nantes). 3 d'entre eux sont également membres du CA de l'ACLF, dont Serge Romana est Vice-Président. Une 4e cytogénéticienne hémato est membre du CA de l'ACLF : Chrystèle Bilhou-Nabéra.

On ne peut que se réjouir du rassemblement de tous les cytogénéticiens au sein d'une même association, l'ACLF, où l'expérience et les avancées des uns vont profiter aux autres.

Le GFCO

Le GFCO (Groupe Français de Cytogénétique Oncologique) regroupe les laboratoires français impliqués dans la cytogénomique des tumeurs solides.

Depuis 2008, il est un groupe de travail de l'ACLF (Association des Cytogénéticiens de Langue Française), elle-même membre de la FFGH (Fédération Française de Génétique Humaine), regroupant toutes les associations françaises de génétique humaine, association créée aussi en 2008.

Son but est de fournir lors de ses 3 réunions annuelles des occasions de rencontres entre cytogénéticiens hospitaliers, cliniciens et chercheurs. Elles sont l'occasion de confronter les résultats obtenus entre différents laboratoires, de discuter des points d'actualité et de mener des études coopératives.

Il assure aussi l'expertise des questions plus administratives relatives à son activité (GBEA, BHN, etc) ainsi qu'une démarche qualité spécifique.

La méthode de travail (révision indépendante de chaque dossier cytogénétique en groupe) est une garantie de qualité des résultats.

Des études prospectives sont en cours:

- tumeurs rénales (autres que carcinome conventionnel et papillaire de type 1) (responsable J Couturier)
- approche clinique aCGH dans les tumeurs solides.

Le GFCO a participé à la création, en 1998, de l'"Atlas of Genetics and Cytogenetics in Oncology and Haematology" (JL Huret rédacteur en chef, <http://atlasgeneticsoncology.org>), qui est désormais un des acteurs en Cytogénétique les plus anciens d'Internet, mondialement reconnu; il est devenu récemment un Journal de plein exercice. Le GFCO continue à promouvoir l'Atlas et assure une partie de l'expertise scientifique des textes qui lui sont soumis.

Alain Bernheim, alain.bernheim@igr.fr

LE GFCC

La cytogénétique constitutionnelle ne change pas de fonctionnement. Les réunions sont associées aux réunions du CA de l'ACLF.

Les groupes de travail concernent : la formation continue, le contrôle de qualité, le réseau CGH-array (Damien Sanlaville), les journées thématique et colloques, la FFGH (Anne Moncla)

Le site Web est commun pour toutes les composantes.

Projet Klinefelter en cours :

Suite aux réunions du DESC d'Ile de France, il a semblé intéressant de colliger l'ensemble des données de diagnostic prénatal des syndromes de Klinefelter.

Cette collection nous permettra de savoir :

Quelles sont les issues des syndromes de Klinefelter

Quelles sont les principales indications de DPN

Quelle a été notre prise en charge avec le temps, depuis le début du DPN jusqu'à aujourd'hui.

Même si l'ensemble des données n'est pas en votre disposition, le recensement d'un plus grand nombre de syndromes de Klinefelter sera une donnée essentielle.

Merci de renvoyer vos cas à Nicolas Gruchy au CHU de Caen et nous comptons sur vous pour qu'un maximum de cas soient colligés.

Vous pouvez vous adresser à N.Gruchy qui pourra vous fournir un tableau Excel, une fiche et un fichier FileMaker Pro afin de rentrer vos cas.

gruchy-n@chu-caen.fr, Laboratoire de Cytogénétique Périnatale, Département de Génétique, CHU Caen, 14000Caen Cedex

V. Appel a cotisation

Un appel a cotisation a été lancé à tous les membres : **30€** de cotisation et **10€** à reverser à la FFGH, ce qui fera alors 40€

Décision de demander 25€ en + à ceux n'ayant pas réglé leur cotisation 2008.

Il a été décidé également d'appliquer les statuts et de rayer des listes les membres non à jour de leurs cotisations depuis 3 ans. La cotisation permet notamment de participer au contrôle de qualité.

VI. Journées Thématiques de l'ACLF

Cytogénétique et Hématologie : Journée en l'honneur de Roland Berger

Responsable Serge Romana

Le 2 avril 2009, le Groupe Francophone de Cytogénétique Hématologique (GFCH) et l'EMIO210 de l'INSERM ont organisé en l'honneur du Dr. Roland Berger, une journée scientifique internationale intitulée « Cytogénétique et Hématologie ». Elle s'est déroulée dans le cadre prestigieux du grand amphithéâtre de l'Académie de Médecine avec entre autres l'aide des sociétés savantes de génétiques et d'hématologie et de quelques sponsors. À cette occasion, nous avons eu l'honneur et le privilège d'assister aux excellentes conférences données par des orateurs prestigieux, fondateurs de la cytogénétique hématologique et éminents spécialistes de génétique des hémopathies malignes tels Felix Mitelman (Lund, Suède), Janet D. Rowley (Chicago, USA), William Vainchenker (Villejuif, France), Sai-Juan Chen (Shanghai, Chine), Anne Hagemeyer (Leuven, Belgique) et Christine J Harrison (Newcastle, UK) (détails dans le programme joint au bulletin).

M Berger est l'un des plus grands scientifiques français de ces 50 dernières années et un tel hommage était à la hauteur de ses contributions à la génétique et à l'hématologie.

Roland Berger a commencé sa carrière de cytogénéticien au début des années 60 dans l'équipe du Pr. Lejeune avec lequel il a décrit de nombreuses anomalies chromosomiques associées au retard mental et aux malformations congénitales dont la délétion 5p- responsable de « la maladie » dans le syndrome du cri du chat. Dans les années 70, il se spécialise dans l'étude des anomalies chromosomiques associées aux hémopathies malignes. Avec le développement des bandes

chromosomiques au début des années 70, la cytogénétique hématologique se développe très rapidement. On peut en effet reconnaître le caractère non aléatoire et récurrent des anomalies chromosomiques dans les hémopathies malignes. Avec Janet Rowley et Felix Mitelman, Roland Berger et bien d'autres, effectuent un infatigable travail d'investigations et de descriptions de ces anomalies. Ils sont alors les chefs de file d'une génération de cytogénéticiens qui décrivent, en 40 ans d'exercice, plus de 400 anomalies récurrentes associées aux hémopathies malignes. C'est de ce fastidieux travail que naquit la génétique des hémopathies malignes. C'est d'ailleurs à Roland Berger que l'on doit l'hypothèse de l'existence d'oncogènes aux points de cassure de ces anomalies chromosomiques de structure. En effet, dans un article paru en 1981, il postula l'existence d'un oncogène localisé en 8q24 dont l'expression est, dans les t(8;14)(q24;q32), dérégulée du fait de sa recombinaison avec les chaînes lourdes des immunoglobulines localisées en 14q32. Cette hypothèse est validée un an plus tard suite au clonage moléculaire du point de cassure de cette translocation par Taub et al. (1982).

Travailleur infatigable, il dirigea magistralement l'unité INSERM U301 qui fut une équipe phare de l'étude de la génétique des hémopathies malignes au plan mondial. Comprenant le rôle déterminant des techniques dans le développement de la recherche, il fut l'un des tout premiers à introduire la cytogénétique moléculaire en France. C'est grâce à ces techniques de FISH que l'on découvrit dans son équipe les premiers remaniements chromosomiques cryptiques dans les hémopathies malignes : la t(12;21)(p23;q22), remaniement le plus fréquent dans leucémies aiguës lymphoblastiques de la lignée B de l'enfant et la t(5;14)(q35;q32), l'un des remaniements le plus fréquents dans leucémies aiguës lymphoblastiques de la lignée T.

Enfin, il fut l'un des membres fondateurs du groupe francophone de cytogénétique hématologique (G.F.C.H.) qu'il dirigea dans les dernières années de sa carrière. C'est là qu'il nous transmit son sens de la rigueur et initia bon nombre d'entre nous à la publication scientifique. Rappelons qu'il est l'un des chercheurs français qui a le plus publié : plus de mille publications dans des journaux à comité de lecture international.

C'est donc pour rendre hommage à ses qualités de concepteur que ses élèves et ses pairs se sont réunis ce 2 avril si nombreux dans le superbe et solennel amphithéâtre de l'Académie de Médecine

Journée du 20 Mai 2009 Réforme de la Biologie Médicale Accréditation des laboratoires

Responsables Sylvie Tapia et Jean-Michel Dupont

Faculté de Médecine Paris Descartes. 15 rue de l'Ecole de Médecine, 75006 Paris

Rapport Ballereau et ses conséquences sur notre pratique : notamment l'accréditation

Réforme de la Biologie Médicale : M. BALLEREAU : Conseiller Général des

Etablissements de Santé, Ministère de la Santé

Accréditation des laboratoires : Mr PIERRE (COFRAC

Témoignage d'un cytogénéticien auditeur pour le COFRAC (Carcassonne, Dr Callot)

Expérience d'un labo ayant passé l'épreuve d'accréditation (S. Tapia pour Biomnys)

Expérience des laboratoires accrédités : A Rossi : ESF Bois Guillaume

Cette matinée avait pour but de présenter les évolutions réglementaires en cours d'élaboration concernant l'exercice de la Biologie Médicale en France et la mise en place de l'accréditation des laboratoires. Mr Ballereau a présenté le sens de la réforme qu'il a proposé dans son « Rapport sur un Projet de Réforme de la Biologie Médicale », qui vise à asseoir la biologie en tant que spécialité Médicale à part entière. Mr Pierre du COFRAC (seul organisme accréditeur agréé pour la France) a rappelé les principes de fonctionnement de cet organisme et les buts de l'accréditation. Mme Callot, auditeur pour le COFRAC, a présenté les modalités de visite des laboratoires dans le cadre de l'accréditation ainsi que les éléments clés de l'évaluation. Enfin, Sylvie Tapia et Annick Rossi ont présenté leurs expériences respectives du processus d'accréditation de leurs laboratoires.

Les présentations PowerPoint de cette journée sont accessibles sur le site de l'ACLF (<http://www.eaclf.org/manifestation.htm>)

VII. Contrôle de Qualité Externe

Projet Contrôle de Qualité Externe

Nous avons répondu à l'Appel d'offres Recherche « AMP, diagnostic prénatal et diagnostic génétique » 2008

TITRE DU PROJET : « *Extension d'une plate-forme informatique sécurisée pour la gestion du contrôle de qualité externe rétrospectif et prospectif en cytogénétique (EPICQE)* »

Ce projet a été accepté et sera partiellement financé par l'Agence de Biomédecine.

Un cahier des charges a été rédigé par les membres du bureau associés à Cyril de Sarrauste. Trois sociétés (ASA, MEDIFIRST et LEUVEN) ont été auditées en Juillet 2009

Facturation

Il est décidé de facturer aux laboratoires qui participent au CQE à la fois en Cytogénétique pré et postnatale mais aussi en hématologie, afin de pouvoir poursuivre ce programme.

Un devis préalable a été envoyé afin de lancer un Appel d'Offre (procédure obligatoire de mise en concurrence même si un seul candidat existe), étape obligatoire pour que le CHU puisse émettre un numéro de bon de commande pour participer au CQE car la société émettrice de facture CQE est ainsi déjà identifiée et validée (Ce devis doit comprendre une fourchette de prix, le nom de la société et la durée de validité). Le prix est forfaitaire par type de tissu : ce n'est pas le nombre de cas soumis, mais le nombre de tissus qui définit le prix du CQE.

La facturation a démarré pour le CQE 2008 constitutionnel sur un mode volontaire, elle deviendra obligatoire à partir de 2009 (le prix du CQE sera clairement indiqué lors de l'inscription).

Dès 2009, tous les participants au CQE devront être à jour de leur cotisation ACLF, y compris les collaborateurs. En effet, seuls les membres à jour de la cotisation pourront être notés dans le rapport final.

Orphanet et Eurogentest

La liste des participants au CQE a été transmise à Lieve Desmet qui gère la base commune entre Orphanet et Eurogentest afin que leur déclaration de participation sur orphanet soit confirmée.

Bilan

Le bilan est expliqué dans le rapport final adressé aux participants.

Rapport d'activité: présentation orale : European Conference of Human Genetics 2009, May 23 – 26, 2009, Austria Center Vienna, Austria: "Retrospective external quality assessment: the french ACLF online experience (Control No. 2009-A-1178-ESHG) Concurrent Session C02: Clinical Genetics. Sunday, May 24, 2009, presentation number: C02.6

COFRAC :

Le 8 juillet 2009 Une réunion a eu lieu au siège du COFRAC en présence pour l'ACLF de Jean-Michel Dupont, Serge Romana, Martine Doco-Fenzy, Isabelle Radford et Christine Terré et pour le COFRAC de Gabriel Boisson, chargé de l'accréditation des essais interlaboratoires et de Robin Leguy chargé de l'accréditation des laboratoires d'analyses médicales.

Le but de cette réunion était de présenter notre association, l'activité de cytogénétique et notre système de contrôle de qualité afin d'initier une démarche d'accréditation des CQE mis en place par l'ACLF en constitutionnel et en hématologie.

Les membres du COFRAC ont présenté leur organisation et commenté nos présentations et expliqué les modalités pour l'accréditation. Celle-ci a des exigences en terme de documentation et un coût non négligeable, il est donc nécessaire de préparer cette démarche avant de se déclarer.

VIII.SROS

Le Schéma Régional d'Organisation Sanitaire (SROS) doit être révisé au niveau de chaque région pour tenir compte à la fois de la publication de nouvelles dispositions réglementaires et de

l'évolution de l'offre de soins hospitaliers. Pour la région Rhône Alpes, les discussions ont abouti à la production d'un document signé le 21 juillet 2009 par le directeur de l'Agence Régionale de l'Hospitalisation de Rhône-Alpes. Une étude auprès de tous les laboratoires a été effectuée. Il ressort que le regroupement des analyses spécialisées sur un petit nombre de plateaux techniques permettrait d'effectuer des économies à l'échelle de la région en terme de fonctionnement. Quatre objectifs généraux ont été proposés : 1) Renforcer et réorganiser les structures existantes ; 2) Améliorer l'accès des patients aux consultations de conseil génétique ; 3) Améliorer l'information des cliniciens ; 4) Établir et diffuser la liste des laboratoires dits « de référence » réalisant des analyses très spécialisées dans la région. En regard, quatre objectifs opérationnels sont proposés : 1) Renforcer et réorganiser les structures existantes avec, entre autres, le regroupement de l'activité analytique en cytogénétique et en génétique moléculaire ; 2) Améliorer l'accès des patients aux consultations de conseil génétique ; 3) Améliorer l'information des cliniciens ; 4) Établir et diffuser la liste des laboratoires dits « de référence » réalisant des analyses très spécialisées dans la région. Cette réflexion doit être menée dans chaque région.

IX. Nomenclature BHN-PHN

La nouvelle nomenclature des actes innovants (dites nomenclature BHN ou Montpellier) est devenue obligatoire depuis le début de l'année 2009. Pour tenter de nous simplifier la tâche, le Conseil d'Administration a rédigé un petit guide explicatif (ci-joint en annexe) dont le but est double rappeler le contexte dans lequel s'inscrit cette nomenclature, il précise pour chaque acte la manière d'utiliser la cotation

N'hésitez pas à faire remonter à notre président vos remarques pour

- 1) améliorer la rédaction du guide
- 2) améliorer, modifier la nomenclature, notamment en demandant l'ajout d'actes qui auraient été oubliés. Pour cela, il suffit de lui envoyer un mail et nous ferons remonter l'information au niveau du groupe de travail national.

X Archivage des prélèvements biologiques

Ce point n'a pas été revu lors de la dernière mise à jour du Guide des Bonnes Pratiques, la révision est prévue prochainement.

Règles **minimales** de conservation proposées :

Documents administratifs : (résultat, consentement, ordonnance) : **30 ans**

Archives biologiques : voici nos propositions.

3 Caryotypes et au moins 1 exemplaire de toute image complémentaire ayant contribué au diagnostic, sous n'importe quel support pendant 30 ans.

Conservation des Lames ayant servies au diagnostic: 1an en prénatal, jusqu'au rendu du résultat en postnatal

Matériel biologique : Tous matériels permettant une analyse complémentaire : par exemple par culot cellulaire, lames blanches etc.. A conserver 9 mois en prénatal à compter de la date du prélèvement et 5 ans en postnatal si enfant (moins de 15 ans et 3 mois : définition légale) et pour tous les retards mentaux et syndrome malformatifs.

Informez nos collègues sur la nécessité de faire apparaître la conservation du matériel biologique dans le consentement.

XI. FFGH (Fédération Française de Génétique Humaine)

Révision des lois de bio-éthique,

un comité interne a été mis en place avec les personnes de chaque association (Jean Michel Dupont et Damien Sanlaville pour l'ACLF) intéressées dans la réflexion sur ce sujet et des personnes externes intéressées par l'éthique médicale comme Perrine Malzac ont élaboré ce rapport ci joint en

fichier transmis à l'agence de biomédecine. Il suivra ensuite le parcours officiel et sera remis aux instances impliquées.

Les Assises de Strasbourg

Le conseil scientifique s'est réuni plusieurs fois. Le président est Jean Louis Mandel. Un préprogramme des sessions plénières a été élaboré suivi par un programme détaillé. L'ACLF a prévu des prix pour les poster et communication.

Le site FFGH

En ce qui concerne le site FFGH: L'idée est de faire un site avec des liens sur les sites de chaque association constitutive de la FFGH. Anne Moncla qui représente l'ACLF doit s'occuper de ce site via le site orphanet ou l'agence de bio-médecine ou une société privée.

XII.Législation

1 - Enregistré à la Présidence de l'Assemblée nationale le 22 octobre 2008.

PROJET DE LOI

portant réforme de l'hôpital et relatif aux patients, à la santé et aux territoires, (Urgence déclarée)

(Renvoyé à la commission des affaires culturelles, familiales et sociales, à défaut de constitution d'une commission spéciale dans les délais prévus par les articles 30 et 31 du Règlement.)

Présenté au nom de M. François FILLON, Premier ministre, PAR Mme Roselyne BACHELOT-NARQUIN, ministre de la santé, de la jeunesse, des sports et de la vie associative.

2 - Rapport sur un projet de réforme de la biologie médicale

Rapport présenté par : Michel BALLEREAU Conseiller général des établissements de santé

Rapport remis à Madame Roselyne BACHELOT-NARQUIN, ministre de la santé, de la jeunesse, des sports et de la vie associative, le 23 septembre 2008

3 - MINISTÈRE DE LA SANTÉ ET DES SPORTS

Arrêté du 23 juin 2009 fixant les règles de bonnes pratiques en matière de dépistage et de diagnostic prénatals avec utilisation des marqueurs sériques maternels de la trisomie 21 – JO du 3 juillet 2009 - NOR : SASP0907157A

L'arrêté sur le dépistage de la trisomie 21 risque d'être difficile dans sa mise en place pour deux raisons principales : la première est la difficulté de mettre en place un contrôle de qualité des échographistes (qui n'est pas opérationnel à ce jour dans de nombreuses régions) et la deuxième est liée à la capacité d'offrir un vrai choix aux femmes entre Biopsie de Trophoblaste et Ponction de Liquide amniotique à l'issue d'un dépistage positif. Cette difficulté tient surtout au manque de préleveurs correctement formés à la biopsie de villosités, mais également à la capacité des laboratoires de cytogénétique de répondre à une éventuelle demande majoritaire de caryotype sur trophoblaste (même si les projections prévoient une nette réduction du nombre de prélèvements invasifs).

4 - MINISTÈRE DE LA SANTÉ ET DES SPORTS

*Arrêté du 23 juin 2009 relatif à l'information, à la demande et au consentement de la femme enceinte à la réalisation d'une analyse portant sur les marqueurs sériques maternels et à la réalisation du prélèvement et des analyses en vue d'un diagnostic prénatal *in utero* prévues à l'article R. 2131-1 du code de la santé publique- JO du 3 juillet 2009- NOR : SASP0907163A*

5 – REVISION DES LOI DE BIOETHIQUE

Conseil d'état en juin 2009

6 - MINISTÈRE DE LA SANTÉ ET DES SPORTS

*Décision du 6 juillet 2009 de l'Union nationale des caisses d'assurance maladie relative à la liste des actes et prestations pris en charge par l'assurance maladie
JO du 27 octobre 2009 : NOR : SASU0920191S*

Commentaire : *La principale modification concerne la suppression de l'âge maternel ≥ 38 ans comme indication du caryotype fœtal. Plus exactement, cette indication ne sera retenue, «à titre exceptionnel», que si la femme n'a pu bénéficier d'aucun des dépistages prévus (1er ou 2e trimestre). Cette formulation va nous conduire à devoir gérer une possible dérive consistant pour quelques patientes «âgées» à attendre au-delà de 18 SA pour avoir recours au caryotype afin de court-circuiter le dépistage et éviter le risque de se voir refuser la prise en charge si jamais ce dépistage montre un risque $<1/250$*

XIII. Bibliographie

ISCN 2009 ; Ed L.S.Shaffer, M.L.Slovak, L.J.Campbell, Karger, Basel 2009

Cinquantenaire de la trisomie 21 Retour sur une découverte, M. Gautier MEDECINE/SCIENCES 2009 ; 25 : 311-6

XIV. Formations

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*

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

Mail : chryste.le.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

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

XV. 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 eacjf.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 :

Seule 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 : Mr le Professeur Jean-Michel Dupont – Hôpital Cochin – Laboratoire de Cytogénétique-123 Bd de Port Royal 75014 Paris (Tel : 01 58 41 17 52 – Fax : 01 58 41 17 55 E Mail : jean-michel.dupont@cch.aphp.fr)
Secrétariat Général : 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)

