BULLETIN DE L'ASSOCIATION DES CYTOGENETICIENS DE LANGUE FRANCAISE

N° 8 - juillet 1996

Rédaction : F. PICARD Institut de Cytogénétique UFR médicales et Pharmaceutiques
av du Pr Léon Bernard 35043 RENNES CEDEX Tél: 99 33 68 68 - Fax : 99 33 68 99

Manifestations organisées par l'ACLF :

9ème Colloque de l'ACLF : 18 et 19 septembre 1996
Faculté de Médcine Saint-Antoine à PARIS.

Assemblée Générale de l'ACLF le 18 Décembre 1996 à 17 h 30 à la Faculté Saint-Antoine à Paris. L'ordre du jour comprendra notamment l'élection des membres du Conseil d'Administration.

Réunion avec un juriste pour évoquer les problèmes posés par nos activités, Décembre 1996. (la date et le lieu seront précisés ultérieurement).

Réunion de travail annuelle. Mai 1997.

10ème Colloque de l'ACLF, 17 et 18 septembre 1997 à la Faculté de Médecine de Rennes.

Information :

Nous vous informons que nous adresserons prochainement à chaque laboratoire :
1/ Le compte-rendu d'une journée concernant le dépistage de la trisomie 21 dans lequel vous trouverez tous les textes réglementaires concernant la cytogénétique prénatale.
2/ Les documents sur l'étude du chromosome 1.
3/ La synthèse d'une réunion sur la conduite à tenir en matière d'exploration génétique en cas d'ICSI.

9° COLLOQUE DE L'ASSOCIATION DES CYTOGENETICIENS DE LANGUE FRANCAISE

Faculté de médecine Saint Antoine
27, rue de Chaligny 75012 PARIS

PROGRAMME

Mercredi 18 septembre 1996

8h 30	Accueil. Affichage des posters
8h 45	Ouverture du colloque par le Doyen P.THIBAULT Accueil par Pr. J.L. TAILLEMITE
9h	Modérateur: Pr. J.L. TAILLEMITE
	Pr. Marie GUICHAOUA **Données récentes sur les anomalies de la méiose et aberrations chromosomiques**
10h	Communications libres sur le thème
11h	Pause- Posters
11h 30	Dr. Catherine TURLEAU **Mécanismes des non disjonctions chromosomiques**
12h 30	Repas libre
14h	Modérateur: Dr. Marguerite PRIEUR
	Dr.Alain AURIAS **Applications cliniques de l'Hybridation in situ** **Exemple de la pathologie du chromosome 22**
15h	Communications libres sur le thème
16h	Pause-Posters
16h 30	Dr. Jean Paul BONNEFONT **Syndromes d'haplo-insuffisance** **Exemple des syndromes de Willi-Prader et Angelman**
17h30	**Assemblée générale**

Jeudi 19 Septembre 1996

9h	Modérateur: Dr.
	Pr. Giogio BERNARDI **Les chromosomes humains: organisation et évolution**
10h	Communications libres sur le thème
11h	Pause-Posters
11h 30	Pr. Gilles VERGNAUD **Structure moléculaire des régions télomériques**
12h	Dr. Marie Geneviève MATTEI **Aspects cytogénétiques des régions télomériques**
13h	Repas libre
14h	Modérateur: Dr. Alain BERNHEIM
	Pr. Claude TURC-CAREL **Cytogénétique des tumeurs apparentées au sarcome d'Ewing et des tumeurs des parties molles**
15h	Communications libres sur le thème
16	Pause-Posters
16h 30	Dr. Christian BASTARD **Cytogénétique des lymphomes malins**
17h 30	**Clôture du 9° colloque**

INFORMATION IMPORTANTE

Nous vous proposons de venir vous détendre et participer à un

DINER AVEC AMBIANCE MUSICALE

organisé dans un restaurant situé au bord du Bois de Vincennes
et donnant sur le lac de Saint-Mandé à Saint Mandé

LE CHALET DU LAC DE SAINT MANDE
Route du Bel-Air 75012 Paris
Tel: 43280989

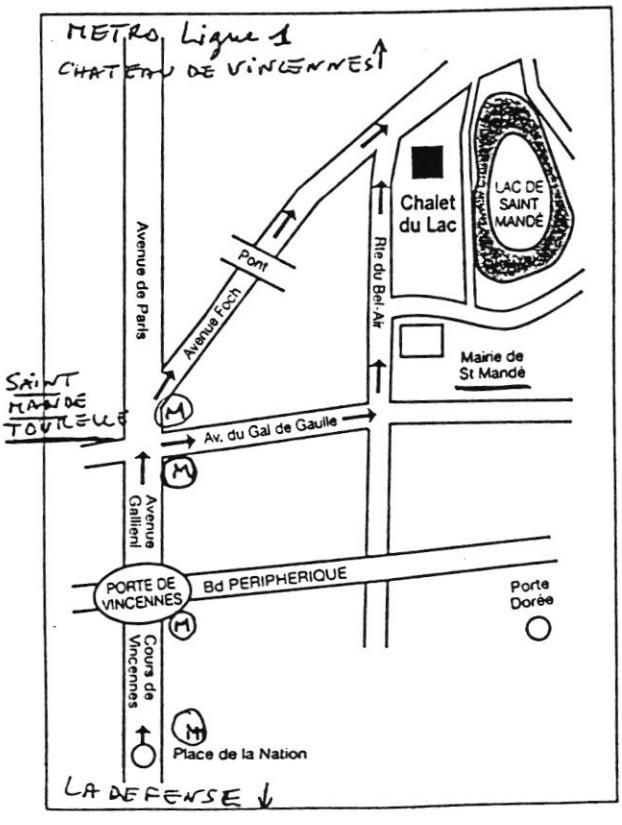
Métro: SAINT MANDE TOURELLE

La participation est fixée à: 200 FF par personne.

Il est impératif de vous inscrire à l'avance, le plus tôt possible AU PLUS TARD LE 01/09/1996

en adressant votre participation et celle éventuelle de votre conjoint directement au secrétariat du 9° colloque
Pr. J.L. Taillemite
184, rue Fbg Saint-Antoine 75012 PARIS

LE CHALET DU LAC



Pr. J.L. Taillemite

BULLETIN D'INSCRIPTION

AU COLLOQUE

NOM	PRENOM
VILLE	PAYS
Membres ACLF	350 FF
Non Membres ACLF	600 FF

AU DINER

NOM	PRENOM
VILLE	PAYS
Participation /personne	200 FF
Nombre de personnes	:

Joindre un chèque à l'ordre de l'ACLF

Chers Collègues,

L'ACLF organisera en nov-décembre 96 une **réunion avec un juriste** pour discuter des questions de responsabilité médicale soulevées par les évolutions techniques très rapides de notre discipline et par l'application des lois de bioéthique.

La complexité des problèmes posés exige une préparation rigoureuse de cette réunion.

Pouvez-vous me transmettre par écrit, dès maintenant, une **liste des questions** que vous aimeriez pouvoir poser?

Réponse à envoyer à C.Turleau
U 383 Hôp.Necker-Enfants Malades 149, rue de Sèvres
75743 Paris Cedex 15

APPEL A COLLABORATION

Monosomie 18p

Pour dévélopper un travail déjà commencé sur les monosomies 18p, nous souhaiterions étudier de nouveaux cas de cette monosomie.

Pour plus de renseignements, vous pouvez contacter :

Docteur Louise TELVI
Tel. 40 48 82 32 Fax. 40 48 83 47

DECLARATION DE CANDITATURE AU CONSEIL D'ADMINISTRATION DE L'ACLF

ELECTIONS DU MERCREDI 18 SEPTEMBRE 1996

Je, soussigné(e),

adresse professionnelle :

activité principale :

me porte candidat(e) à un siège au Conseil d'administration de l'ACLF.

Date :

Signature :

Répondre avant le 10 Septembre à :

Catherine Turleau
U 383 - Clin M.Lamy
Hôp Necker Enfants-Malades
75743 PARIS CEDEX 15
fax : 47 83 32 06

BULLETIN DE L'ASSOCIATION DES CYTOGENETICIENS DE LANGUE FRANCAISE

N° 7 - juin 1995

Rédaction : F. PICARD Institut de Cytogénétique UFR médicales et Pharmaceutiques
av du Pr Léon Bernard 35043 RENNES CEDEX Tél: 99 33 68 68 - Fax : 99 33 68 99

SOMMAIRE :

p 2 - Programme du 8ème Colloque de l'ACLF

p 7 - Programme du Séminaire International d'Analyse Cytogénétique Automatisée et Moléculaire

p 9 - Copie de la lettre adressée par le Conseil d'Administration à la Direction Générale de la Santé et au Cabinet du Ministre de la Santé.

p 10 - Textes réglementaires :

- p 10 - Arrêté relatif au diplône d'études spécialisées de génétique médicale,
- p 11 - Décret relatif à la Commission nationale de médecine et de biologie de la reproduction et du diagnostic prénatal,
- p 13 - Décret relatif aux analyses de cytogénétique et de biologie pratiquées en vue d'établir un diagnostic prénatal *in utero* .
- p 14 - Arrêté fixant la composition du dossier de demande d'autorisation de pratiquer les actes de diagnostic prénatal.

p 14 - Propositions du Conseil d'Administration de l'ACLF pour participer à la commission nationale du diagnostic prénatal,

p 15 - Remarques à propos du décret relatif au diagnostic prénatal,

p 17 - Modèle d'attestation de consultation préalable à une analyse de cytogénétique ou de biologie prénatale,

p 18 - Cotation des actes de cytogénétique,

p 19 - Résultats de l'enquête sur les congés annuels,

p 20 - Assemblée Générale Annuelle de l'ACLF,

p 20 - Annonces et informations diverses

8ème Colloque de l'Association des Cytogénéticiens de Langue Française
20-21 Septembre 1995

PROGRAMME PROVISOIRE

Centre Régional de Documentation Pédagogique
15, rue d'Amboise - 63000 Clermont-Ferrand

Président du Colloque : Professeur Paul MALET

MERCREDI 20 SEPTEMBRE (Matin)

Accueil des participants - Affichage des posters

Ouverture du Colloque

SESSION SCIENTIFIQUE I

Structure chromosomique - Cytogénétique Moléculaire

S. Gasser
Institut Suisse de Recherches Expérimentales sur le Cancer, Lausanne
Données récentes sur la structure chromosomique.

T. Cremer
Département de Génétique Humaine, Université d'Heidelberg
Structure et fonction des territoires chromosomiques chez l'homme. Modèles et approches expérimentales.

T. Young
Faculté de Physique Appliquée, Université de Technologie, Delft
Instrumentation en cytogénétique moléculaire.

D. Celeda
Institut des Biotechnologies, Iena
Nouveaux protocoles d'hybridation *in situ* fluorescente.

M. Rocchi
Institut de Génétique, Université de Bari
Subchromosomal painting librairies from somatic cell hybrids.

U. Claussen
Institut de Génétique Humaine et d'Anthropologie, Université de Iena
Protocoles et applications de la microdissection chromosomique.

Présentations orales

Déjeuner - **Session de posters**

MERCREDI 20 SEPTEMBRE (Après-midi)

SESSION SCIENTIFIQUE II

Inactivation du chromosome X
Pathologie chromosomique constitutionnelle

P. Avner
Département de Génétique Moléculaire, Institut Pasteur, Paris
Les mécanismes d'inactivation du chromosome X.
Caractérisation de la région du centre d'inactivation chez les mammifères.

S. Gilgenkrantz
Laboratoire de Génétique, C.R.T.S de Nancy
Troubles de l'inactivation de l'X en pathologie humaine.

C. Philippe
The Welcome Trust Center for Human Genetics, Oxford
Intérêts des remaniements chromosomiques pour la cartographie du génome humain. Clonage positionnel des gènes à l'origine des pathologies liées au chromosome X.

J.M. Cantu
Département de Génétique, Institut Mexicain de la Sécurité Sociale,Guadalajara.
Une approche théorique de la recherche des phénotypes cliniques de l'hérédité pseudoautosomique.

Présentations orales

Assemblée Générale de l'Association des Cytogénéticiens de Langue Française

MERCREDI 20 SEPTEMBRE (Après-midi)

SESSION SCIENTIFIQUE III

Cytogénétique animale

Salle des Congrès - Municipalité d'Issoire

P. Popescu
INRA, Jouy en Josas
Bilan de 30 années de cytogénétique des animaux d'élevage 1964-1994.

T. Gustavsson
Department of Applied Electronics, Chalmers University ofTechnology, Goteborg
La translocation 1/29 chez le boeuf domestique ; ses effets sur la fertilité et ses conséquences économiques.

A. De Giovanni
Faculté d'Agronomie, Université de Milan
La fréquence de la translocation 1/29 dans les races Chianina, Marchigiana et Romagnola. Cinq ans d'analyse de routine dans la population mâle des trois races à viande italiennes.

C. Legault
INRA, Station de Génétique Quantitative et Appliquée, Jouy-en Josas
Les translocations réciproques chez le porc - Dépistage et leurs conséquences sur la prolificité.

P. Popescu
INRA, Jouy en Josas
Hybridation *in situ* des gènes uniques et marquage simultané en bandes.

Table ronde sur la cytogénétique des animaux d'élevage.

JEUDI 20 SEPTEMBRE (Matin)

SESSION SCIENTIFIQUE IV

Cytogénétique des tumeurs et des hémopathies malignes

B. Dutrillaux
Institut Curie, Paris
Modèles d'évolution chromosomique des tumeurs humaines.

A. Hopman
Département de Biologie Moléculaire, Université de Limburg, Maastricht
Etude cytogénétique des tumeurs solides - Aspects méthodologiques.

P. Magaud
Laboratoire de Cytogénétique, Hôpital E. Herriot, Lyon
Contrôle génétique de la tumorogenèse.

N. Bianchi
Institut Multidisciplinaire de Biologie Cellulaire, La Plata (Argentine)
Discontinuités de l'ADN au niveau des H.S.R. et des chromosomes double minutes.

Présentations orales

Déjeuner - **Session de posters**

JEUDI 20 SEPTEMBRE (Après-midi)

SESSION SCIENTIFIQUE V

Banques cellulaires
Banques de données en cytogénétique

J.F. Prud'homme
Généthon - A.F.M, Evry
Organisation et gestion d'une banque de données en cytogénétique - Aspects légaux et éthiques.

S. Gilgenkrantz
Laboratoire de Génétique, C.R.T.S. de Nancy
Banques cellulaires en cytogénétique. Que choisir ? Pour quoi faire ?

S. Aymé
INSERM, Villejuif
Intérêt des banques de données en santé publique. Confidentialité.

Cloture du colloque

SEMINAIRE INTERNATIONAL D'ANALYSE CYTOGENETIQUE AUTOMATISEE ET MOLECULAIRE

CLERMONT-FERRAND 18-19 SEPTEMBRE 1995

ORGANISATEURS

LABORATOIRE DE CYTOGENETIQUE MEDICALE DU C.H.U. DE CLERMONT-FERRAND

ASSOCIATION REGIONALE POUR LE DEVELOPPEMENT DES ETUDES CYTOGENETIQUES

Le séminaire s'adresse aux médecins biologistes, techniciens, chercheurs intéressés par les nouvelles méthodes d'étude des chromosomes

CONFERENCIERS

N. ARNOLD (Fribourg)
G. BRUGAL (Grenoble)
T. CREMER (Heidelberg)
J. CROLLA (Salisbury)
D. CELEDA (Iena)
U. CLAUSSEN (Iena)
S. DU MANOIR (Bethesda)
M. FERRARA (Theix)
A. FORABOSCO (Modène)
J. GARCIA SAGREDO (Madrid)
A. HOPMAN (Maastricht)
L. KOULISCHER (Liège)
P. MALET (Clermont-Ferrand)
P. POPESCU (Jouy en Josas)
M. ROCCHI (Bari)
F. SPELEMAN (Gand)
Y. USSON (Grenoble)
J. WIENBERG (Cambridge)
T. YOUNG (Delft)

ANIMATEURS DES ATELIERS PRATIQUES

R. ANTONACCI (Bari)
N. ARNOLD (Fribourg)
E. BARANOVA (Saint Petersbourg)
D. CELEDA (Iena)
E. DOS SANTOS (Clermont-Ferrand)
S. DU MANOIR (Bethesda)
M. GIOLLANT (Clermont-Ferrand)
B. HEMERY (Clermont-Ferrand)
J.Y. JAFFRAY (Clermont-Ferrand)
B. PERISSEL (Clermont-Ferrand)
A. PLESCH (Sandhausen)
M. ROCCHI (Bari)
A. TCHIRKOV (Moscou)

Nombre de participants aux ateliers pratiques limité à 20

RENSEIGNEMENTS ET INSCRIPTIONS

LABORATOIRE DE CYTOGENETIQUE MEDICALE (Professeur P. MALET)
FACULTE DE MEDECINE
PLACE HENRI-DUNANT - B.P. 38
63001 CLERMONT-FERRAND CEDEX

Tél : 73 60 80 00

Fax : 73 26 91 82

PROGRAMME

1/ Protocoles récents et nouveaux réactifs pour l'hybridation in situ fluorescente.
2/ Techniques et applications de l'hybridation in situ enzymatique.
3/ Instrumentation en cytogénétique moléculaire.
4/ Hybridation génomique comparative - Techniques et applications.
5/ Utilisation de librairies de painting subchromosomique pour le diagnostic des aberrations structurales.
6/ Etude de la chromatine libre par hybridation in situ fluorescente
7/ Automatisation du marquage par FISH dans le noyau interphasique.
8/ Cartographie chromosomique par hybridation in situ fluorescente.
9/ Cytogénétique moléculaire et diagnostic prénatal.
10/ Applications des études de cytogénétique moléculaire en cancérologie.
11/ Etude automatisée et moléculaire des effets des agents mutagènes sur le génome humain.

Les ateliers pratiques porteront sur les rubriques 1 à 5

RENSEIGNEMENTS PRATIQUES

Lieu : Laboratoire de Cytogénétique Médicale
Faculté de Médecine
Place Henri-Dunant - B.P. 38
63001 CLERMONT-FERRAND CEDEX

Programme complet fourni sur place.
Frais de stage : 2 000 Francs par personne (session pratique et théorique).
500 Francs par personne (session théorique).
Nombre de places limité à 20 (session pratique).

Pour tous renseignements complémentaires, contacter :
Secrétariat du Laboratoire de Cytogénétique
Tél : 73 60 80 00 poste 21.33 (le matin) Fax : 73 26 91 82

BULLETIN D'INSCRIPTION

A retourner avant le 30/06/1995

NOM : ..... Prénom : .....
Fonction : .....
Organisme : ..... Service : .....
Adresse : .....
..... Téléphone : .....

Joindre soit un bon de commande, soit un chèque à l'ordre de Monsieur le Trésorier de l'ARDEC.

Plusieurs membres de l'ACLF ayant souhaité que notre association réagisse à la mise en place du DES de Génétique Médicale, le texte suivant a été envoyé en accord avec la majorité du Conseil d'Administration à Monsieur le Directeur Général de la Santé à Monsieur le Professeur GRISCELLI, Conseiller du Ministre de la Santé et à notre collègue Jean-François MATTEI. Nous vous le communiquons pour information.

Le Conseil d'Administration de l'Association des Cytogénéticiens de Langue Française, qui regroupe la majorité des cytogénéticiens exerçant en France, souhaite réagir à la mise en place de la nouvelle spécialité de Génétique médicale.

La création d'un DES de "Génétique médicale clinique, chromosomique et moléculaire" ainsi que la proposition d'une nouvelle lettre-clé "G" traduisant une activité clinicobiologique répond à l'attente des médecins cytogénéticiens qui assurent des diagnostics médicaux et pour lesquels l'examen du patient, l'étude des antécédents familiaux, le conseil génétique prénatal, le rendu des résultats et le conseil génétique en cas d'anomalie chromosomique font partie intégrante de l'acte de cytogénétique et doivent être reconnus comme tels.

Toutefois ce DES médical ne peut pas toujours donner à lui seul et selon la répartition des choix une qualification suffisante pour une discipline qui reste avant tout biologique et qui requiert des compétences croissantes que ce soit en cytogénétique classique ou en cytogénétique moléculaire.

La mise en place du DES ne doit pas se faire aux dépens de la qualité de la formation en cytogénétique. Il est donc impératif de conserver les formations spécifiques, théoriques et pratiques, déjà existantes, à savoir le C2 de SBM et le DESC de cytogénétique, et éventuellement de compléter cette filière de formation par la création d'un DEA de cytogénétique, pour assurer le maintien et l'évolution de la discipline à un haut niveau de technicité. Par ailleurs, il est important que cette formation biologique reste accessible aux non-médecins, dans la mesure où la cytogénétique ne se réduit pas aux seules applications médicales.

En conclusion, nous soutenons la mise en place d'une discipline mixte de génétique médicale au sein de laquelle la cytogénétique classique et moléculaire s'exercerait uniquement après une formation biologique de haut niveau.

Paris, le 21 avril 1995

Arrêté du 9 mai 1995 modifiant l'arrêté du 4 mai 1988 modifié relatif aux diplômes d'études spécialisées de médecine et l'arrêté du 23 mai 1990 modifié fixant la liste des diplômes d'études spécialisées de médecine

NOR : *RESK9500706A*

Le ministre de l'enseignement supérieur et de la recherche et le ministre délégué à la santé, porte-parole du Gouvernement,

Vu la loi n° 68-978 du 12 novembre 1968 modifiée d'orientation de l'enseignement supérieur ;

Vu la loi n° 84-52 du 26 janvier 1984 modifiée sur l'enseignement supérieur ;

Vu le décret n° 83-785 du 2 septembre 1983 modifié fixant le statut des internes et des résidents en médecine et des internes en pharmacie ;

Vu le décret n° 84-932 du 17 octobre 1984 modifié relatif aux diplômes nationaux de l'enseignement supérieur ;

Vu le décret n° 88-321 du 7 avril 1988 modifié fixant l'organisation du troisième cycle des études médicales ;

Vu l'arrêté du 4 mai 1988 modifié relatif aux diplômes d'études spécialisées de médecine ;

Vu l'arrêté du 23 mai 1990 modifié fixant la liste des diplômes d'études spécialisées de médecine ;

Vu l'avis du Conseil national de l'enseignement supérieur et de la recherche en date du 3 avril 1995,

Arrêtent :

Art. 1er. – L'arrêté du 4 mai 1988 susvisé est modifié comme suit :

I. – L'article 3 est complété par les dispositions suivantes :

« Les enseignants coordonnateurs interrégionaux d'un même diplôme se concertent en vue d'harmoniser leurs propositions :

« *a)* Aux différentes unités de formation et de recherche de médecine concernant le contenu, les modalités et les méthodes d'évaluation des enseignements ;

« *b)* Aux différentes commissions interrégionales d'agrément prévues à l'article 68 du décret n° 88-321 du 7 avril 1988 susvisé concernant les critères d'agrément des services, en prenant en compte notamment :

« 1. L'encadrement et les moyens pédagogiques.

« 2. Le degré de responsabilité des internes.

« 3. La nature et l'importance des activités de soins et éventuellement de recherche clinique.

« En tant que de besoin, les coordonnateurs de deux diplômes d'études spécialisées se concertent sur le contenu et les conditions d'accès aux enseignements théoriques de leur formation et font des propositions d'agrément commun pour certains services. »

II. – A l'annexe P, les termes : « rééducation et réadaptation fonctionnelles » sont remplacés par les termes : « médecine physique et de réadaptation ».

III. – Pour les internes nommés à compter du 1er novembre 1995, il est ajouté entre l'annexe E et l'annexe F l'annexe EE jointe au présent arrêté.

Art. 2. – L'arrêté du 23 mai 1990 susvisé est modifié et complété comme suit :

1. A l'article 1er, remplacer dans la liste des diplômes d'études spécialisées de médecine : « rééducation et réadaptation fonctionnelles » par : « médecine physique et de réadaptation ».

2. Il est créé un article 1er *ter* ainsi rédigé :

« Pour les internes nommés à compter du 1er novembre 1995, les diplômes d'études spécialisées qui peuvent être acquis dans le cadre du troisième cycle de médecine spécialisé sont ceux dont la liste est fixée à l'article 1er du présent arrêté, à l'exception :

« 1° De celle des diplômes d'études spécialisées de la discipline des spécialités médicales où :

« *a)* " Anesthésiologie-réanimation chirurgicale " est inséré entre " Anatomie et cytologie pathologiques " et " Dermatologie et vénéréologie " ;

« *b)* " Génétique médicale (clinique, chromosomique et moléculaire) " est inséré entre " Gastro-entérologie et hépatologie " et " Hématologie ".

« 2° De la discipline " Anesthésiologie-réanimation chirurgicale ", qui est supprimée. »

Art. 3. – Le directeur général des enseignements supérieurs et le directeur général de la santé sont chargés, chacun en ce qui le concerne, de l'exécution du présent arrêté, qui sera publié au *Journal officiel* de la République française.

Fait à Paris, le 9 mai 1995.

Le ministre de l'enseignement supérieur et de la recherche,
FRANÇOIS FILLON

Le ministre délégué à la santé, porte-parole du Gouvernement,
PHILIPPE DOUSTE-BLAZY

ANNEXE EE

DIPLÔME D'ÉTUDES SPÉCIALISÉES DE GÉNÉTIQUE MÉDICALE (CLINIQUE, CHROMOSOMIQUE ET MOLÉCULAIRE)

Durée : 4 ans

I. – *Enseignements*

(Deux cent cinquante heures environ)

Génétique formelle :
- statistiques et probabilités ;
- analyse de ségrégation et analyse de liaison simples et complexes ;
- génétique quantitative et des populations ;
- génétique épidémiologique.

Génétique clinique :
- développement normal et pathologique ;
- sémiologie des malformations en génétique ;
- maladies héréditaires et maladies associées à des anomalies chromosomiques.

Génétique moléculaire :
- structure, organisation moléculaire et dynamique des génomes nucléaires et mitochondrial ;
- régulation normale et pathologique de l'expression des gènes et des familles de gènes ;
- cartographie génétique et physique ;
- génétique moléculaire des maladies humaines : mutations constitutionnelles et acquises (cancer) ;
- modèles animaux.

Génétique chromosomique :
- structure des chromosomes et architecture nucléaire ;
- caryotype normal et pathologique, indications ;
- mécanismes cytogénétiques et moléculaires des remaniements chromosomiques constitutionnels et acquis (cancer).

Prévention et conseil génétique :
- indications et organisation du diagnostic prénatal chromosomique, du diagnostic prénatal et présymptomatique moléculaire et biochimique ;
- calcul de risque.

Thérapeutique des maladies génétiques.

Aspects éthiques et juridiques.

II. – *Formation pratique*

a) Quatre semestres dans un service agréé pour le diplôme d'études spécialisées de génétique médicale (clinique, chromosomique et moléculaire) dont :

1. Un semestre dans un service à orientation « génétique moléculaire ».

2. Un semestre dans un service à orientation « génétique chromosomique ».

3. Un semestre dans un service à orientation « génétique clinique ».

4. Un semestre en biologie médicale dans un laboratoire agréé pour le diplôme d'études spécialisées de pédiatrie et pour le diplôme d'études spécialisées de génétique médicale (clinique, chromosomique et moléculaire).

b) Un semestre dans un service hospitalo-universitaire agréé pour le diplôme d'études spécialisées de pédiatrie et pour le diplôme d'études spécialisées de génétique médicale (clinique, chromosomique et moléculaire) :

c) Un semestre dans un service hospitalo-universitaire agréé pour l'une des spécialités suivantes :
- pédiatrie ;
- gynécologie-obstétrique ;
- néphrologie ;
- neurologie ;
- oncologie ;
- pathologie cardio-vasculaire ;
- psychiatrie ;
- dermatologie ;
- biologie médicale.

d) Deux semestres libres.

Décret n° 95-558 du 6 mai 1995 relatif à la Commission nationale de médecine et de biologie de la reproduction et du diagnostic prénatal et modifiant le code de la santé publique (deuxième partie : Décrets en Conseil d'Etat)

NOR : *SPSP9501412D*

Le Premier ministre,

Sur le rapport du ministre d'Etat, ministre des affaires sociales, de la santé et de la ville, et du ministre délégué à la santé, porte-parole du Gouvernement,

Vu les livres II et VI du code de la santé publique, notamment les articles L. 184-3 à L. 184-5 issus de la loi n° 94-654 du 29 juillet 1994 relative au don et à l'utilisation des éléments et produits du corps humain, à l'assistance médicale à la procréation et au diagnostic prénatal ;

Le Conseil d'Etat (section sociale) entendu,

Décrète :

Art. 1er. – Il est inséré dans la section IV du chapitre V du titre Ier du livre II du code de la santé publique (deuxième partie : Décrets en Conseil d'Etat) une sous-section II ainsi rédigée :

« Sous-section II

« Commission nationale de médecine et de biologie de la reproduction et du diagnostic prénatal

« Paragraphe 1er

« Composition et organisation de la commission

« *Art. R. 184-3-1.* – La Commission nationale de médecine et de biologie de la reproduction et du diagnostic prénatal instituée à l'article L. 184-3 comprend, outre son président, des membres de droit et des membres nommés par arrêté du ministre chargé de la santé.

« *Art. R. 184-3-2.* – Le mandat des membres nommés est de trois ans. Il est renouvelable.

« *Art. R. 184-3-3.* – La commission comprend deux sections : la section de l'assistance médicale à la procréation et la section du diagnostic prénatal.

« La formation plénière est composée de l'ensemble des membres de la commission.

« *Art. R. 184-3-4.* – Sont membres de droit de chacune des deux sections :

« 1° Le directeur général de la santé ou son représentant ;

« 2° Le directeur des hôpitaux ou son représentant ;

« 3° Le directeur de la sécurité sociale ou son représentant ;

« 4° Le directeur général de la recherche et de la technologie au ministère chargé de la recherche ou son représentant ;

« 5° Le directeur des affaires civiles et du sceau au ministère de la justice ou son représentant ;

« 6° Le président du Conseil national de l'ordre des médecins ou son représentant ;

« 7° Le président du conseil central de la section G de l'ordre des pharmaciens ou son représentant ;

« 8° Le directeur de la Caisse nationale d'assurance maladie des travailleurs salariés ou son représentant ;

« 9° Le directeur de l'Institut national de la santé et de la recherche médicale ou son représentant.

« *Art. R. 184-3-5.* – Sont nommés par arrêté du ministre chargé de la santé :

« 1. Membres de chacune des deux sections :

« *a)* Un représentant du Comité consultatif national d'éthique pour les sciences de la vie et de la santé, proposé par le président du comité ;

« *b)* Un représentant des associations familiales, choisi sur une liste de trois personnes établie par le président de l'Union nationale des associations familiales ;

« *c)* Un médecin inspecteur d'une direction régionale ou départementale des affaires sanitaires et sociales ;

« *d)* Un pharmacien inspecteur d'une direction régionale des affaires sanitaires et sociales ;

« *e)* Une haute personnalité scientifique ;

« *f)* Un spécialiste du droit de la filiation ;

« *g)* Un praticien ayant une formation ou une expérience particulière en génétique humaine, choisi sur une liste de trois personnes établie par la Société française de génétique humaine.

« 2. Membres de la section de l'assistance médicale à la procréation.

« A. – Praticiens désignés sur proposition des organisations représentatives :

« *a)* Un gynécologue-obstétricien et un biologiste, choisis sur une liste de trois gynécologues-obstétriciens et de trois biologistes établie par le Groupe d'étude de la fécondation *in vitro* en France ;

« *b)* Un biologiste de la reproduction, choisi sur une liste de trois biologistes établie par la Fédération des biologistes des laboratoires d'études de la fécondation et de la conservation de l'œuf ;

« *c)* Deux praticiens, l'un clinicien et l'autre biologiste, choisis sur une liste de six personnes établie par la Fédération des centres d'étude et de conservation des œufs et du sperme humains ;

« B. – Personnalités compétentes :

« *d)* Un médecin choisi en raison de sa compétence dans le domaine de l'assistance médicale à la procréation avec tiers donneur ;

« *e)* Un épidémiologiste ayant une expérience en médecine de la reproduction ;

« *f)* Un gynécologue-obstétricien et un biologiste d'un établissement public de santé ayant une expérience dans le domaine de l'assistance médicale à la procréation ;

« *g)* Un gynécologue-obstétricien d'un établissement de santé privé ayant une expérience dans le domaine de l'assistance médicale à la procréation ;

« *h)* Un directeur de laboratoire d'analyses de biologie médicale ayant une expérience dans le domaine de l'assistance médicale à la procréation ;

« *i)* Un médecin choisi en raison de son expérience en andrologie ;

« *j)* Une personnalité scientifique choisie en raison de sa compétence dans la recherche en matière d'assistance médicale à la procréation.

« 3. Membres de la section du diagnostic prénatal :

« A. – Praticiens désignés sur proposition des organisations représentatives :

« *a)* Deux praticiens ayant une expérience de diagnostic prénatal, choisis sur une liste de six personnes établie par l'Association française pour le dépistage et la prévention des handicaps de l'enfant ;

« *b)* Un médecin choisi sur une liste de trois personnes établie par l'Association des cytogénéticiens de langue française ;

« *c)* Un gynécologue-obstétricien expérimenté en matière de prélèvements sur le fœtus, choisi sur une liste de trois personnes établie par le collège national des gynécologues et obstétriciens français ;

« *d)* Un médecin choisi sur une liste de trois personnes établie par la Société francophone de médecine fœtale ;

« B. – Personnalités désignées en raison de leur compétence ;

« *e)* Un pédiatre exerçant son activité en maternité ;

« *f)* Deux médecins expérimentés en échographie fœtale ;

« *g)* Deux biologistes ayant une expérience particulière dans la réalisation d'examens de biologie fœtale, dont l'un en biologie moléculaire ;

« *h)* Deux praticiens ayant une expérience particulière dans la réalisation d'examens de cytogénétique, dont l'un exerce dans le secteur public et l'autre dans le secteur privé ;

« *i)* Une personnalité scientifique choisie en raison de sa compétence dans la recherche en matière de diagnostic prénatal.

« *Art. R. 184-3-6.* – En cas de cessation des fonctions d'un membre de la commission en cours de mandat pour quelque cause que ce soit, son remplacement s'effectue dans les mêmes conditions que sa nomination et pour la durée du mandat restant à accomplir.

« *Art. R. 184-3-7.* – Tout membre de la commission nommé par le ministre chargé de la santé qui est absent, sans motif légitime, à plus de trois séances consécutives de la formation plénière ou des sections peut être remplacé dans les conditions prévues à l'article R. 184-3-6.

« Paragraphe 2

« Attributions de la commission

« *Art. R. 184-3-8.* – La section de l'assistance médicale à la procréation donne au ministre chargé de la santé des avis motivés sur :

« 1. Les demandes d'agrément des praticiens sous la responsabilité desquels sont effectués les actes cliniques et biologiques d'assistance médicale à la procréation, en vertu de l'article L. 152-9 ; ces avis tiennent compte, notamment, de la formation, de la compétence et de l'expérience des praticiens ;

« 2. Les demandes d'autorisation mentionnées aux articles L. 184-1 et L. 673-5, présentées par les établissements, laboratoires et organismes en vue d'exercer les activités d'assistance médicale à la procréation ; ces avis tiennent compte, notamment, des locaux et de l'équipement des centres, de l'organisation des activités et, le cas échéant, du volume d'activités et de la qualité des résultats obtenus ;

« 3. Les demandes de renouvellement des agréments et autorisations ; ces avis tiennent compte des résultats de l'évaluation des activités des praticiens et des établissements et laboratoires ;

« 4. Les retraits d'agrément et d'autorisation.

« *Art. R. 184-3-9.* – La section du diagnostic prénatal donne au ministre chargé de la santé des avis motivés sur :

« 1. Les demandes d'autorisation d'exercice des activités de diagnostic prénatal ; ces avis tiennent compte, notamment, de la formation, de la compétence et de l'expérience des praticiens responsables, des locaux et de l'équipement des centres, de l'organisation des activités et, le cas échéant, du volume d'activités et de la qualité des résultats obtenus ;

« 2. Les demandes d'agrément des centres de diagnostic prénatal pluridisciplinaires mentionnés à l'article L. 162-16 ; cet avis tient compte notamment de la formation, de la compétence et de l'expérience des praticiens et des modalités de fonctionnement des centres ;

« 3. Les demandes de renouvellement des autorisations et agréments, en tenant compte des résultats de l'évaluation des activités des centres ;

« 4. Les retraits d'autorisation et d'agrément.

« *Art. R. 184-3-10.* – La commission réunie en formation plénière exerce les attributions suivantes :

« 1° En application de l'article L. 152-8, elle examine les projets d'études sur embryons, qui ne peuvent être mis en œuvre, dans des conditions définies par décret en Conseil d'Etat, que sur son avis conforme. L'avis de la commission est émis au vu du rapport écrit présenté par un groupe technique désigné par le président et composé d'au moins six membres appartenant pour moitié à chacune des deux sections ;

« 2° En application de l'article L. 162-17, elle donne un avis motivé sur les demandes d'autorisation de pratiquer les activités de diagnostic biologique à partir de cellules prélevées sur l'embryon *in vitro* ;

« 3° Elle donne les avis mentionnés aux articles R. 184-3-8 et R. 184-3-9 lorsque l'affaire est renvoyée devant la formation plénière par le président de la commission, d'office ou à la demande de la majorité des membres d'une des deux sections ;

« 4° Elle adopte le rapport annuel prévu au deuxième alinéa de l'article L. 184-3.

« *Art. R. 184-3-11.* – Le rapport annuel mentionné à l'article précédent comporte un bilan des travaux de la commission et notamment de ses avis sur les demandes d'autorisation et d'agrément. Il présente l'évolution, pendant l'année écoulées, de la médecine et de la biologie de la reproduction et du diagnostic prénatal, et fait apparaître les avancées scientifiques et techniques ainsi que leurs enjeux.

« Il comporte des recommandations tendant à promouvoir la qualité des activités exercées et à améliorer leur évaluation, ainsi que des propositions en matière d'enseignement, d'information du public et de recherche, en particulier dans le domaine de l'épidémiologie.

« Pour l'élaboration de ce rapport, la commission a connaissance de la synthèse nationale des rapports annuels d'activité mentionnés aux articles L. 184-2 et L. 673-5.

« *Art. R. 184-3-12.* – Chacune des sections ou la commission siégeant en formation plénière donne son avis sur les questions relatives à la médecine et à la biologie de la reproduction et au diagnostic prénatal dont elle est saisie par le ministre chargé de la santé.

« *Art. R. 184-3-13.* – Le ministre chargé de la santé prend les mesures appropriées en vue de faire participer la commission au suivi et à l'évaluation du fonctionnement des établissements et laboratoires autorisés à exercer des activités d'assistance médicale à la procréation ou de diagnostic prénatal.

« La commission a communication des rapports annuels d'activité prévus aux articles L. 184-2 et L. 673-5 et participe à leur analyse. Elle peut formuler des recommandations et, si nécessaire, proposer des contrôles.

« Chaque section apporte un conseil scientifique et technique aux autorités administratives chargées du contrôle et de l'évaluation des établissements et laboratoires susmentionnés.

« *Art. R. 184-3-14.* – Chacune des sections ou la commission siégeant en formation plénière peut appeler l'attention du ministre chargé de la santé sur toute question relative à ses domaines de compétence.

« Paragraphe 3

« Fonctionnement

« *Art. R. 184-3-15.* – La commission en formation plénière ou chacune des sections se réunit sur convocation du président. Cette convocation est de droit si elle est demandée par le ministre chargé de la santé. La commission peut également être convoquée à la demande de la majorité de ses membres.

« *Art. R. 184-3-16.* – Le président préside les séances de la commission en formation plénière et les séances de chacune des deux sections.

« Le décret qui désigne le président prévoit celui qui, parmi les membres de droit, est rappelé en son absence à le suppléer dans ses fonctions.

« *Art. R. 184-3-17.* – La commission réunie en formation plénière ou chacune des sections ne peut se prononcer que si la moitié au moins de ses membres sont présents ; toutefois, quand la majorité requise n'est pas atteinte à une réunion, le même ordre du jour est reporté à une réunion ultérieure tenue dans un délai de quinze jours ; les délibérations prises lors de cette deuxième réunion sont valables quel que soit le nombre des membres présents.

« La commission réunie en formation plénière ou chacune des sections se prononce à la majorité des voix des membres présents ; en cas de partage égal des voix, celle du président est prépondérante.

« *Art. R. 184-3-18.* – Le président peut constituer des groupes de travail chargés de toute question soumise à la commission.

« Les rapports présentés à la commission peuvent être confiés par le président à des membres de la commission, à des membres de l'inspection générale des affaires sociales, à des fonctionnaires de l'administration centrale ou des services déconcentrés du ministre chargé de la santé.

« *Art. R. 184-3-19.* – Le président peut appeler à participer aux travaux de la commission ou des groupes de travail, à titre consultatif et pour une ou plusieurs séances, toute personne dont le concours lui paraît utile pour l'étude d'une question déterminée.

« *Art. R. 184-3-20.* – Le secrétariat de la commission est assuré par la direction générale de la santé. »

Art. 2. – Le décret n° 88-328 du 8 avril 1988 portant création de la Commission nationale de médecine et de biologie de la reproduction est abrogé. Toutefois, cette commission reste en fonctions jusqu'à l'installation de la Commission nationale de médecine et de biologie de la reproduction et du diagnostic prénatal instituée à l'article L. 184-3 du code de la santé publique.

Art. 3. – Le ministre d'Etat, ministre des affaires sociales, de la santé et de la ville, et le ministre délégué à la santé, porte-parole du Gouvernement, sont chargés chacun en ce qui le concerne, de l'exécution du présent décret, qui sera publié au *Journal officiel* de la République française.

Fait à Paris, le 6 mai 1995.

EDOUARD BALLADUR

Par le Premier ministre :

Le ministre d'Etat, ministre des affaires sociales, de la santé et de la ville,

SIMONE VEIL.

Le ministre délégué à la santé, porte-parole du Gouvernement,

PHILIPPE DOUSTE-BLAZY

Décret n° 95-559 du 6 mai 1995 relatif aux analyses de cytogénétique et de biologie pratiquées en vue d'établir un diagnostic prénatal *in utero* et modifiant le code de la santé publique (deuxième partie : Décrets en Conseil d'Etat)

NOR : *SPSP9501411D*

Le Premier ministre,

Sur le rapport du ministre d'Etat, ministre des affaires sociales, de la santé et de la ville, et du ministre délégué à la santé, porte-parole du Gouvernement,

Vu le code de la santé publique, notamment l'article L. 162-16 issu de la loi n° 94-654 du 29 juillet 1994 relative au don et à l'utilisation des éléments et produits du corps humain, à l'assistance médicale à la procréation et au diagnostic prénatal, ensemble l'article 19 de cette loi ;

Vu l'avis du Conseil supérieur des hôpitaux en date du 27 mars 1995 ;

Vu l'avis du Comité national de l'organisation sanitaire et sociale en date du 15 février 1995 ;

Le Conseil d'Etat (section sociale) entendu,

Décrète :

Art. 1er. – Au livre II, titre Ier, du code de la santé publique (deuxième partie : Décrets en Conseil d'Etat), il est inséré un chapitre IV ainsi rédigé :

« *Chapitre IV*

« Actions de prévention concernant l'enfant

« *Art. R. 162-16-1.* – Les analyses de cytogénétique et de biologie mentionnées au deuxième alinéa de l'article L. 162-16 comprennent, lorsqu'elles sont pratiquées en vue d'établir un diagnostic prénatal *in utero* chez l'embryon ou le fœtus :

« 1. Les analyses de cytogénétique, incluant la cytogénétique moléculaire sur cellules embryonnaires ou fœtales, y compris celles circulant dans le sang maternel ;

« 2. Les analyses de génétique moléculaire en vue du diagnostic de maladies génétiques ;

« 3. Les analyses de biologie embryonnaire et fœtale, y compris celles de biologie moléculaire, en vue du diagnostic de maladies infectieuses ;

« 4. Les analyses de biochimie sur l'embryon et le fœtus ;

« 5. Les analyses d'hématologie sur l'embryon et le fœtus ;

« 6. Les analyses d'immunologie sur l'embryon et le fœtus ;

« 7. Les analyses de biochimie portant sur les marqueurs sériques d'origine embryonnaire ou fœtale dans le sang maternel.

« Les analyses effectuées sur l'embryon et le fœtus incluent celles qui sont pratiquées sur leurs annexes.

« *Art. R. 162-6-2.* – Sans préjudice des conditions définies aux 1° et 2° de l'article L. 712-9, l'octroi ou le renouvellement de l'autorisation, mentionnée à l'article L. 162-16, de pratiquer une ou plusieurs des activités figurant à l'article R. 162-16-1 est subordonné au respect des règles fixées dans le présent chapitre. Ces règles constituent les conditions techniques de fonctionnement prévues au 3° de l'article L. 712-9.

« Cette autorisation est délivrée à l'établissement public de santé ou au laboratoire d'analyses de biologie médicale par arrêté du ministre chargé de la santé pris dans les conditions fixées par l'article L. 162-16.

« Lorsqu'un établissement public de santé ou un laboratoire d'analyses de biologie médicale comporte plusieurs sites, l'autorisation précise le ou les sites d'exercice des activités.

« *Art. R. 162-16-3.* – Les activités mentionnées à l'article R. 162-16-1 sont exercées sous la responsabilité d'un ou de plusieurs praticiens dont le ou les noms figurent dans l'autorisation et qui sont seuls habilités à signer les comptes rendus d'analyses.

« *Art. R. 162-16-4.* – Le praticien responsable mentionné à l'article R. 162-16-3 doit être médecin qualifié en biologie médicale ou pharmacien biologiste ou, à défaut, une personnalité scientifique justifiant de titres ou travaux spécifiques dans les domaines des activités définies à l'article R. 162-16-1.

« Ce praticien doit, en outre, être soit spécialiste en génétique médicale, soit titulaire, selon les activités sur lesquelles porte la demande d'autorisation, d'un diplôme d'études spécialisées complémentaires de cytogénétique humaine, ou d'un diplôme d'études approfondies de génétique humaine, ou d'un diplôme d'études spécialisées complémentaires de biologie moléculaire ou, à défaut, de titres, certificats, diplômes ou travaux d'un niveau jugé suffisant.

« Dans tous les cas, le praticien responsable doit justifier d'une expérience en diagnostic prénatal.

« L'avis rendu par la Commission nationale de médecine et de biologie de la reproduction et du diagnostic prénatal préalablement à l'autorisation mentionnée à l'article R. 162-16-2 comporte une appréciation sur la formation et l'expérience en diagnostic prénatal du ou des praticiens responsables.

« *Art. R. 162-16-5.* – Lorsque les analyses définies à l'article R. 162-16-1 sont pratiquées dans un laboratoire d'analyses de biologie médicale, le praticien mentionné à l'article R. 162-16-3 doit avoir la qualité de directeur ou de directeur adjoint de laboratoire.

« *Art. R. 162-16-6.* – Pour obtenir l'autorisation mentionnée à l'article R. 162-16-2 l'établissement public de santé ou le laboratoire d'analyses de biologie médicale doit disposer de l'équipement nécessaire à la mise en œuvre des activités. Il doit en outre disposer :

« 1° D'une pièce destinée aux entretiens avec les familles concernées par le diagnostic prénatal ;

« 2° Pour l'activité définie au 1° de l'article R. 162-16-1, d'une pièce exclusivement réservée aux cultures cellulaires, équipée d'une hotte à flux laminaire ou d'un matériel équivalent et d'une pièce spécialement affectée aux techniques de cytogénétique proprement dite ;

« 3° Pour chacune des activités définies aux 2° et 3° de l'article R. 162-16-1, d'une pièce exclusivement réservée aux techniques d'amplification génique, aménagée de façon à garantir l'absence de toute contamination, comprenant au minimum une hotte à flux laminaire ou un matériel équivalent.

« *Art. R. 162-16-7.* – Les analyses de cytogénétique ou de biologie destinées à établir un diagnostic prénatal doivent avoir été précédées d'une consultation médicale de conseil génétique antérieure aux prélèvements, permettant :

« 1° D'évaluer le risque pour l'enfant à naître d'être atteint d'une maladie d'une particulière gravité, compte tenu des antécédents familiaux ou des constatations médicales effectuées au cours de la grossesse ;

« 2° D'informer la femme enceinte sur les caractéristiques de cette maladie, les moyens de la détecter, les possibilités thérapeutiques et sur les résultats susceptibles d'être obtenus au cours de l'analyse ;

« 3° D'informer la patiente sur les risques inhérents aux prélèvements, sur leurs contraintes et leurs éventuelles conséquences.

« Le médecin consulté délivre une attestation signée certifiant qu'il a apporté à la femme enceinte les informations définies ci-dessus. Cette attestation est remise au praticien effectuant les analyses. Elle doit être conservée par l'établissement public de santé ou le laboratoire d'analyses de biologie médicale dans les mêmes conditions que le compte rendu d'analyses.

« *Art. R. 162-16-8.* – Les dispositions prévues aux articles R. 712-38 à R. 712-51 pour les autorisations d'activités de soins délivrées par le ministre chargé de la santé sont applicables aux demandes d'autorisation et de renouvellement d'autorisation prévues par le présent chapitre.

« Toutefois, les pièces du dossier justificatif prévu à l'article R. 712-40 sont complétées ou remplacées par les pièces d'un dossier spécifique dont la composition est fixée par arrêté du ministre chargé de la santé.

« *Art. R. 162-16-9.* – La forme, la périodicité et le contenu de l'évaluation périodique des activités régies par le présent chapitre, mentionnée à l'article L. 712-12-1, sont définis par un arrêté du ministre chargé de la santé. »

Art. 2. – Les établissements publics de santé et les laboratoires d'analyses de biologie médicale déjà autorisés à pratiquer

des actes de diagnostic prénatal à la date de publication du présent décret doivent, dans un délai de six mois à compter de cette même date, demander l'autorisation prévue par le présent décret, en fournissant aux autorités compétentes le dossier prévu par l'article R. 162-16-8 du code de la santé publique, faute de quoi la première autorisation cesse d'être valide.

Par dérogation à l'article R. 712-39 du même code, les autres établissements publics de santé et laboratoires d'analyses de biologie médicale peuvent également déposer un dossier de demande d'autorisation dans la période de six mois courant à compter de la publication du présent décret.

L'expiration de la période mentionnée aux alinéas précédents fait courir le délai de six mois prévu au troisième alinéa de l'article L. 712-16 du même code.

Art. 3. – Le ministre d'Etat, ministre des affaires sociales, de la santé et de la ville, et le ministre délégué à la santé, porte-parole du Gouvernement, sont chargés, chacun en ce qui le concerne, de l'exécution du présent décret qui sera publié au *Journal officiel* de la République française.

Fait à Paris, le 6 mai 1995.

EDOUARD BALLADUR

Par le Premier ministre :

Le ministre d'Etat, ministre des affaires sociales, de la santé et de la ville,
SIMONE VEIL

Le ministre délégué à la santé, porte-parole du Gouvernement,
PHILIPPE DOUSTE-BLAZY

Arrêté du 2 juin 1995 fixant la composition du dossier prévu à l'article R. 162-16-8 du code de la santé publique à produire à l'appui d'une demande d'autorisation et de renouvellement d'autorisation de pratiquer des analyses de cytogénétique et de biologie en vue d'établir un diagnostic prénatal *in utero*

NOR : *SANP9501772A*

Le ministre de la santé publique et de l'assurance maladie,

Vu le code de la santé publique, et notamment les articles L. 162-16, R. 162-16-1 et R. 162-16-8 ;

Vu l'article 19 de la loi n° 94-654 du 29 juillet 1994 relative au don et à l'utilisation des éléments et produits du corps humain, à l'assistance médicale à la procréation et au diagnostic prénatal ;

Vu le décret n° 95-558 du 6 mai 1995 relatif à la Commission nationale de médecine et de biologie de la reproduction et du diagnostic prénatal et modifiant le code de la santé publique ;

Vu le décret n° 95-559 du 6 mai 1995 relatif aux analyses de cytogénétique et de biologie pratiquées en vue d'établir un diagnostic prénatal *in utero* et modifiant le code de la santé publique,

Arrête :

Art. 1er. – Les établissements publics de santé et les laboratoires d'analyses de biologie médicale désirant pratiquer, en vue d'établir un diagnostic prénatal *in utero*, une ou plusieurs des activités d'analyses de cytogénétique et de biologie définies à l'article R. 162-16-1 du code de la santé publique doivent produire, à l'appui de leur demande, outre le dossier justificatif prévu à l'article R. 712-40 du code de la santé publique, le dossier spécifique mentionné à l'article R. 162-16-8, dont le contenu est fixé en annexe du présent arrêté (1).

Art. 2. – Le dossier fixé en annexe du présent arrêté doit être accompagné, pour chaque responsable proposé, et dans le domaine du diagnostic prénatal :

- d'un *curriculum vitae* ;
- de la copie des diplômes, titres, certificats ;
- des attestations des stages effectués.

Art. 3. – L'ensemble du dossier est transmis par le demandeur, en cinq exemplaires, au directeur départemental des affaires sanitaires et sociales du département où se trouve l'établissement public de santé ou le laboratoire d'analyses de biologie médicale.

Art. 4. – Le directeur général de la santé est chargé de l'exécution du présent arrêté, qui sera publié au *Journal officiel* de la République française.

Fait à Paris, le 2 juin 1995.

ÉLISABETH HUBERT

(1) L'arrêté, accompagné de l'annexe, sera publié intégralement au *Bulletin officiel* du ministère de la santé publique et de l'assurance maladie n° 95-25, disponible à la Direction des Journaux officiels, 26, rue Desaix, 75727 Paris Cedex 15, au prix de 31,50 F.

Propositions du Conseil d'Administration de l'ACLF pour participer à la commission nationale du diagnostic prénatal

Le Conseil d'Administration, dans sa séance du 14 juin 1995, compte tenu des avis transmis par les membres de l'ACLF, a décidé de proposer les noms de François THEPOT, Sylvie GIRARD et François PICARD pour occuper le poste de membre de la commission nationale de diagnostic prénatal (CF ci-dessus le décret 95-558 du 6 mai 1995, art. R. 184-3-5, <<3,<<A, <<b).

Remarques à propos du décret relatif au diagnostic prénatal

La lecture du Décret 95-559 conduit à attirer votre attention sur les points suivants :

Article R. 162-16-1

Liste des analyses de cytogénétique et de biologie :

1/ Analyses de cytogénétique, incluant la cytogénétique moléculaire sur cellules embryonnaires ou foetales, y compris celles circulant dans le sang maternel;

Ceci comprend donc le caryotype sur cellules du liquide amniotique, des villosités choriales et placentaires, du sang foetal, sur les cellules foetales trouvées dans le sang maternel (?) ainsi que toutes les investigations en hybridation *in situ* sur ces différents tissus. Il convient de noter qu'il est bien fait une différence entre les techniques de biochimie moléculaire appliquées à la génétique et les techniques de FISH qui entrent dans le cadre de la cytogénétique.

2/ Analyses de génétique moléculaire en vue du diagnostic des maladies génétiques;

3/ Analyses de biologie embryonnaire et foetale, y compris celles de biologie moléculaire en vue de diagnostic de maladies infectieuses.

4/ Analyses de biochimie sur l'embryon et le foetus;

5/ Analyses d'hématologie sur l'embryon et le foetus;

6/ Analyses d'immunologie sur l'embryon et le foetus;

7/ Analyses de biochimie portant sur les marqueurs sériques d'origine embryonnaire ou foetale dans le sang maternel.

En ce qui concerne cette dernière indication il convient de remarquer que ces analyses ne permettent en aucun cas de faire un "diagnostic" mais éventuellement de classer la grossesse parmi les grossesses "à risque" d'anomalie chromosomique. Par ailleurs, ces examens n'ont aucun intérêt s'ils ne sont pas suivis de l'étude cytogénétique dont l'utilité n'est pas réglementairement reconnue puisqu'elle n'est pas prise en charge.

Article R.162-16-4

Cet article précise les conditions requises pour être autorisé à pratiquer ces différents actes.

1ère condition :

Etre :

soit médecin qualifié en biologie médicale

soit pharmacien biologiste

soit justifier de titres et travaux spécifiques dans les domaines concernés (cytogénétique, biologie moléculaire, biochimie, hématologie, immunologie).

2ème condition :

Etre :

soit spécialiste en génétique médicale

soit selon ses activités être titulaire :

d'un DESC de cytogénétique

d'un DEA de génétique

d'un DESC de biologie moléculaire

de titres et travaux d'un niveau jugé suffisant.

3ème condition :

avoir une expérience en diagnostic prénatal.

4ème condition :

pour les laboratoires d'analyses de biologie médicale seulement :

Avoir la qualité de Directeur ou Directeur-Adjoint.

Article R 162-16-6

Cet article définit l'équipement nécessaire à la mise en oeuvre des activités de prénatal. En ce qui concerne la cytogénétique

Article R. 162-16-7

La consultation médicale de conseil génétique antérieure aux prélèvements.

Cette consultation (obligatoire même lorsqu'on soupçonne l'existence d'une maladie infectieuse !) doit permettre :

1° D'évaluer le risque pour l'enfant à naître d'être atteint d'una maladie d'une particulière gravité, compte tenu des antécédents familiaux ou des constatations médicales effectuées au cours de la grossesse;

Il convient de noter que l'évaluation du risque est forcément faite avant la consultation de conseil génétique !

2° D'informer la femme enceinte sur les caractéristiques de cette maladie, les moyens de la détecter, les possibilités thérapeutiques et sur les résultats susceptibles d'être obtenus au cours de l'analyse;

Les possibilités thérapeutiques de la sténose du pylore ou de la hernie diaphragmatique qui l'une comme l'autre justifient la réalisation du caryotype foetal ne semblent pas être de la compétence du généticien.

3° D'informer la patiente sur les risques inhérents aux prélèvements, sur leurs contraintes et leurs éventuelles conséquences.

Parmi ces conséquences la plus redoutable est l'interruption médicale de la grossesse. Il faudra bien évoquer cette douloureuse éventualité, expliquer comment elle se déroule en fonction de la date de la grossesse et de paramètres essentiellement obstétricaux.

La remarque à faire sur cette consultation est que telle qu'elle est présentée par le législateur elle constitue plus une consultation de "médecine foetale" que de "conseil génétique" (qui ne pourra raisonnablement être délivré qu'après le résultat du caryotype ou des autres examens permettant le diagnostic des maladies génétiques).

Réglementairement cette consultation est obligatoire avant le prélèvement de sang pour le dosage des marqueurs sériques. En cas de risque d'anomalie chromosomique une seconde consultation devrait être faite. Ceci est en contradiction avec le non remboursement du caryotype foetal pour cette indication.

Dans le même article il est précisé que "*le médecin consulté délivre une attestation signée certifiant qu'il a apporté à la femme enceinte les informations définies ci-dessus. Cette attestation est remise au praticien effectuant les analyses. Elle doit être conservée... dans les mêmes conditions que le compte rendu d'analyses.*

Il apparaît que le cytogénéticien qui assure la consultation et fait le caryotype doit se remettre à lui-même une attestation signée et la conserver avec les résultats du caryotype.

Afin de simplifier et d'uniformiser cette procédure nous vous proposons un modèle

d'attestation avec une variante spécifiquement cytogénétique (CF ci-dessous).

Article 2

Les établissements publics de santé et les laboratoires d'analyses de biologie médicale déjà autorisés à pratiquer des actes de diagnostic prénatal à la date de la publication de présent décret doivent, dans un délai de six mois à compter de cette même date, demander l'autorisation prévue par le présent décret.....faute de quoi cette autorisation cesse d'être valide.

Les laboratoires qui réalisent actuellement les actes de cytogénétique prénatale doivent déposer un dossier de demande d'agrément à leur DDASS **avant le 7 décembre 1995.** Les dossiers sont à retirer à la DDASS.

Proposition de modèle d'attestation de consultation préalable à une analyse de cytogénétique ou de biologie prénatale,

Je soussigné.....Docteur en Médecine, atteste avoir reçu en consultation ce jour Madame.....et, conformément à l'article R 162-16-7 du Code de la Santé Publique, avoir :

1° évalué le risque pour son enfant à naître d'être atteint d'une maladie d'une particulière gravité,

2° informé la patiente sur les caractéristiques de cette affection, les moyens de la détecter, les possibilités thérapeutiques et sur les résultats susceptibles d'être obtenus au cours de l'analyse prescrite,

3° informé la patiente sur les moyens inhérents aux prélèvements, sur leurs contraintes et leurs éventuelles conséquences.

*Au terme de cette consultation je prescris la réalisation .....

.

Fait à le

* variante : Au terme de cette consultation je prescris la réalisation d'un caryotype foetal à partir d'un prélèvement de .....

Note : Cette attestation tient lieu d'ordonnance puisque l'examen prescrit y figure ce qui évite au prescripteur d'avoir à délivrer une attestation et une ordonnance, mais cela ne le dispense pas de remplir la feuille de renseignements habituellement demandée par les laboratoires.

Cotation des actes de cytogénétique

En dehors du caryotype foetal, la cotation du caryotype à la nomenclature est officiellement de B 200. Le Médecin-Conseil National de la CNAMTS par lettre du 20 mars 1991 confirmée par lettre du 6 mai 1992 a autorisé la cotation B 200 + B 200 soit B 400 au total pour le caryotype constitutionnel.

Il est évident que cette cotation est insuffisante pour l'équilibre financier des laboratoires privés et ne rend pas compte de la réalité de nos activités dans les laboratoires publics tout particulièrement dans les secteurs de cytogénétique onco-hématologique.

Il apparaît qu'il existe une très grande disparité dans la manière de coter les actes de cytogénétique dans nos différents laboratoires.

Le Conseil d'Administration de l'ACLF a estimé qu'il était nécessaire d'essayer d'homogénéiser les cotations afin, d'abord de faire reconnaître la réalité de nos activités au sein des établissements publics, et, ensuite, d'avoir plus de poids auprès des autorités de tutelle pour faire modifier la nomenclature. C'est pourquoi le Conseil d'Administration propose aux laboratoires de cytogénétique d'adopter la cotation suivante :

Caryotype constitutionnel postnatal : B 200 + B 200 + B 400 HN = B 800

Caryotype hématologique : B 200 + B 200 + B 400HN X 3 = B 1600

Caryotype sur tumeurs solides : B 200 + B 200 + B 400HN X 5 = B 2400

Cette cotation a l'avantage de respecter la nomenclature officielle puisque quel que soit l'acte il est coté deux fois B 200, et de rétablir par le jeu des B hors nomenclature la vérité sur nos activités.

Il est bien évident qu'à partir du moment où il existe une cotation officielle il est exclu de facturer les B hors nomenclature.

Si vous êtes d'accord avec ces propositions, le Conseil d'Administration de l'ACLF vous suggère de les mettre en application à partir du 1er juillet 1995, en attendant les résultats des négociations sur la revalorisation de la cotation du caryotype..

Enquête sur les congés des responsables de laboratoire de cytogénétique prénatale.

Nous avons réalisé une enquête auprès des responsables des laboratoires de cytogénétique prénatale au sujet de leurs congés. Il apparaît qu'un très grand nombre d'entre eux ont d'énormes difficultés à prendre des congés annuels.

A l'issue de cette enquête le Conseil d'Administration a décidé d'intervenir auprès de la Direction Générale de la Santé pour proposer une solution qui permette aux responsables de cytogénétique prénatale de prendre leurs congés dans des conditions normales.

Vous trouverez ci-après les résultats de cette enquête.

Résultats de l'enquête sur les congés des responsables de laboratoire de cytogénétique prénatale.

Parmi les laboratoires intérrogés 42 ont répondu (32 labos publics et 10 labos privés).

Les laboratoires ont été répartis en 3 groupes :

1/ laboratoires publics et privés ayant deux cytogénéticiens agréés,

2/ laboratoires publics ayant un seul cytogénéticien agréé,

3/ laboratoires privés ayant un seul cytogénéticien agréé.

1/ laboratoires publics (9) et privés (1) ayant deux cytogénéticiens agréés:

Aucun problème de remplacement.

Durée moyenne des absences 22 jours.

En 1994 les congés annuels ont été en moyenne de 26 jours ouvrables.

2/ laboratoires publics (23) ayant un seul cytogénéticien agréé:

7 ne se font pas remplacer

Congés annuels de 1994 : 16 jours en moyenne (5 à 28 jours)

16 se font remplacer

- 3 par un cytogénéticien agréé dont 2 de la même ville et 1 d'une autre ville
- 13 par un cytogénéticien non agréé du même laboratoire parmi lesquels :
  - 6 signent tous les résultats
  - 4 ne signent que les résultats anormaux
  - 3 ne signent aucun résultat.

Congés annuels de 1994 : 25 jours en moyenne.

3/ laboratoires privés (9) ayant un seul cytogénéticien agréé.

2 ne se font pas remplacer

Congés annuels en 1994 en moyenne 2 jours (0 et 4 jours)

7 se font remplacer

- 2 par un cytogénéticien non agréé mais qui ne signe aucun résultat
- 5 par un cytogénéticien agréé dont 3 de la même ville et 2 d'une autre ville
  - 2 remplaçants signent tous les résultats
  - 2 ne signent qu'en cas d'anomalie
  - 1 ne signe rien.

Congés annuels1994 : 14 jours en moyenne.

Durée habituelle des absences 1 semaine.

Assemblée Générale annuelle de l'ACLF

Convocation

L'Assemblée Générale de l'ACLF aura lieu le **20 septembre 1995** à 17 heures 30 au Centre Régional de Documentation Pédagogique 15, rue d'Amboise CLERMONT-FERRAND.

L'ordre du jour vous sera communiqué ultérieurement.

Annonces et informations diverses

URGENT : A pourvoir au CHU de Nantes un poste d'Assistant Hospitalo-Universitaire en Histologie avec valence hospitalière en cytogénétique moléculaire (FISH chromosomique et tissulaire).

S'adresser à Mme le Pr ANDRE ou à Mr le Dr PILOQUET Tél : 40 08 40 36.

APPEL A COLLABORATION

Dans le cadre de notre étude qui porte sur les **"déficiences mentales liées au chromosome X, sans X fragile"**, nous recherchons :

- des anomalies **équilibrées** de la structure du chromosome X, associées à une déficience mentale syndromique ou non, sporadiques ou familiales avec coségrégation dans ce dernier cas,

- des anomalies **déséquilibrées** de la structure du chromosome X, associées à une déficience mentale syndromique ou non, sporadiques ou familiales avec coségrégation dans ce dernier cas.

Pour les remaniements équilibrés, l'étude vise à cartographier les points de cassure, puis à isoler les gènes impliqués.

Pour les remaniements déséquilibrés, l'étude vise à préciser les régions impliquées.

Personnes à contacter : Sylvain Briault - Agnès Guichet
Unité de Génétique (Cl Moraine)
CHU Bretonneau
37044 TOURS CEDEX
tél : (16) 47 47 47 99
fax :(16) 47 61 82 56

VALENTIN

Association de
Parents Porteurs de
Translocations



Notre premier s'appelle Amandine
Quelle délicieuse comptine...
Notre deuxième fut Valentin
Notre plus grand chagrin
Et, la découverte de l'infiniment petit
De ce problème génétique si triste
Est né une association
Elle porte désormais son prénom
Notre tout c'est Jean-Baptiste
Notre plus belle victoire sur la vie

Vous êtes porteur d'une TRANSLOCATION, d'une INVERSION, ou plus généralement, d'une anomalie chromosomique.

Vous êtes surpris, découragé, désemparé, par ce problème, qui en pose beaucoup pour avoir des enfants.

Vous avez de nombreuses questions, mais vous n'osez pas interroger votre médecin.

Vous voulez parler avec des personnes qui vivent la même épreuve, recevoir leurs témoignages et leurs réconforts.

Vous voulez que les choses changent sur ce sujet si peu connu.

L'association Valentin est là pour vous répondre, et répondre à vos attentes.

ALORS, REJOIGNEZ NOUS !

APPELEZ NOUS, OU ÉCRIVEZ NOUS

VALENTIN
ASSOCIATION DE PARENTS PORTEURS DE TRANSLOCATIONS

22, PLACE DES 3 CÈDRES 95000 CERGY
(16-1) 34 22 08 02