



Groupe Francophone de Cytogénomique Oncologique

Assemblée Générale Ordinaire

13/06/2023

Ordre du jour

1. Validation des actions – rapport moral
2. Validation des comptes – rapport financier
3. Renouvellement du bureau
4. CNP de Génétique
5. Fonctionnalité du site internet
6. Journée du GFCO
7. Groupes et webinar
8. Assise de génétique PARIS 2024
9. HAS et hiérarchisation des indications du NGS
10. Points divers
 - IVDR /LBMR
 - Position des scientifiques au sein de nos laboratoires

Rapport d'activité

Etienne ROULEAU

Présentation

- Groupe mis en place en 1992
- Association créée en 2002 par Alain Bernheim
- Objectif :
 - Rassembler tous les professionnels travaillant dans le domaine de la **génétique somatique des tumeurs solides**
 - **Promouvoir la compétence en génétique somatique en France**
- Actions
 - Information
 - Formation
 - Accréditation et qualité
 - Communication / publication
 - Représentativité de la génétique somatique des tumeurs solides

Organisation

Membres

100 adhérents en 2022 => 119 adhérents en 2023

Bureau actuel

- Etienne Rouleau, Gustave Roussy, Villejuif - Président
- Alexander Valent, Gustave Roussy, Villejuif - Trésorier
- Jacqueline Lehmann-Che, AP-HP, Paris - Secrétaire
- Marie-Dominique Galibert-Anne, CHU Rennes
- Alexandre Harlé, ICL Nancy
- Lucie Karayan-Tapon, CHU Poitiers
- Ludovic Lacroix, Gustave Roussy
- Pierre-Jean Lamy, LaboSud, Montpellier
- Cédric Le Marechal, CHU Brest
- Karen Leroy, AP-HP, Paris
- Isabelle Soubeyran, Institut Bergonié, Bordeaux

Actions

- Animer le réseau des professionnels de Santé de génétique des tumeurs
- Devenir incontournable auprès des tutelles
- Partenaire obligatoire auprès des autres associations de Santé
- Maintenir une reconnaissance internationale

Formation / symposiums

1. Assise de Génétique de Rennes 2022

Workshop « interprétation de variants en génétique somatique »

Session « génétique somatique » - vendredi 4 février 2022

2. Journée GFCO sponsorisée par AZD en 2022

8^e ÉDITION

JOURNÉES DU GFCO 2022

Biomarqueurs et analyses moléculaires
en oncologie



INVITATION

9 & 10 DÉCEMBRE 2022

Crowne Plaza République
10 Place de la République
75011 Paris

Comité scientifique :

- Pr Alexandre Harlé, Nancy
- Pr Lucie Karayan-Tapon, Poitiers
- Dr Pierre-Jean Lamy, Montpellier
- Pr Antoinette Lemoine, Villejuif
- Dr Jonathan Lopez, Lyon
- Dr Isabelle Soubeyran, Bordeaux

VENDREDI 9 DÉCEMBRE

● 12h00 – 13h30 Accueil des participants

● 13h45 – 15h30

PLÉNIÈRE

Introduction

Biomarqueurs en oncologie : actualités et vision projective

Modérateurs : Lucie Karayan-Tapon, Poitiers & Pierre-Jean Lamy, Montpellier

Innovations dans le cancer du poumon

Nicolas Girard, Paris

Approche agnostique : nouveautés sur les marqueurs

d'instabilité microsatellitaire et techniques de détection en NGS

Alex Duval, Paris

Innovations en oncologie digestive (hors cancer colorectal)

Clémence Toullec, Avignon

● 15h40 – 18h10

ATELIERS*

Atelier 1

Classification des variants : bases de données, accessibilité & limites

Mélissa Alamé, Paris & Karen Leroy, Paris

Atelier 2

Tumeurs cutanées mélaniques

Arnaud de la Fouchardière, Lyon

Modérateur : Jonathan Lopez, Lyon

Atelier 3

HRD : mise au point sur les tests disponibles et en développement

Romain Boidot, Dijon

Modérateur : Isabelle Soubeyran, Bordeaux

Atelier 4

Biopsie liquide interventionnelle dans les cancers colorectaux

Jean-Baptiste Bachet, Paris

Modérateur : Alexandre Harlé, Nancy

15h40 – 16h40 Rotation 1

16h40 – 17h10 Pause

17h10 – 18h10 Rotation 2

● 18h20 – 19h00

PLÉNIÈRE - STATE OF THE ART

Dispositifs médicaux de diagnostic *in vitro* (IVRD)

Antoinette Lemoine, Villejuif & intervenants à confirmer

● 19h00 – 19h10 Conclusion

SAMEDI 10 DÉCEMBRE

● 08h45 – 09h30

PLÉNIÈRE - REAL-WORLD DATA

Intégration des données pour l'émergence de nouveaux concepts et l'amélioration du parcours de soins

Intervenant et modérateur à confirmer

● 09h35 – 11h50

ATELIERS*

Atelier 1

Classification des variants : prédicteurs *in silico* de pathogénicité, actionnabilité & algorithme de calcul

Intervenant à confirmer

Modérateur : Étienne Rouleau, Paris

Atelier 2

Marqueurs moléculaires de l'immunothérapie et TMB

Hélène Blons, Paris

Modérateur : Jonathan Lopez, Lyon

Atelier 3

Cancer du sein : place des anomalies génétiques dans les analyses tumorales

Florence Coulet, Paris

Modérateur : Pierre-Jean Lamy, Montpellier

Atelier 4

Déploiement du RNAseq en France

Intervenants à confirmer

09h35 – 10h35

10h35 – 10h50

10h50 – 11h50

● 11h55 – 12h25

PLÉNIÈRE - NOUVELLES TECHNOLOGIES

Single cell & séquençage de 3^{ème} génération

Julien Masliah Planchon, Paris

Modérateur : Alexandre Harlé, Nancy

● 12h25 – 12h35

Conclusion générale

Gen&tiss et accréditation

- Continuité de **Gen&tiss** avec l'AFAQAP
 - EEQ Tissu (Etienne Rouleau / Jean-Pierre Bellocq)
 - EEQ ADN circulant (Marc Denis)
 - EEQ BRCA/HRD (Etienne Rouleau)
 - EEQ Endopredict (Jacqueline Lehmann)
 - EEQ Fusion (Simon Garinet)
 - EEQ Interprétation (Karen Leroy)
- GFCO, membre **IQNpath** avec les autres membres européens qui organisent des contrôles de qualité (EMQN, UKNEQAS, QUIB, ESP...)
 - Programme WGS/WES/RNASeq/Très Grand Panel de gènes (Damien Vasseur)

Gen&tiss



AFAQAP

Caroline Egele
Laumer Faure
Jean-Pierre Bellocq
Dominique Fetique
Jean-René Bellocq



Gustave Roussy

Jean-Yves Scoazec
Noémie Pata Merci
Damien Vasseur
Catherine Richon
Ludovic Lacroix
Sophie Cotteret



Biomedical Quality Assurance Research unit of the University of Leuven

Sara Taverniers
Els Dequeker
Dorien Ceusters

ULB-Hôpital Erasme - Bruxelles

Isabelle Salmon
Claude Van Campenhout

UFR de Médecine - Nantes

Laboratoire de Biochimie
Marc DENIS

AP-HP

Simon GARINET
Hélène BLONS
Karen LEROY

UFR de Médecine Marseille

Genetics and Bioinformatics team
Christophe BEROUD
David SALGADO
Céline GUIEN

Comité de pilotage

Jean-Christophe SABOURIN
Aude LAMY
Frederique PENNAULT-LLOORCA
Anne CAYRE
Cédric LEMARECHAL
Clotilde DESCARPENTRIES
Hélène BLONS
Jean-François EMILE
Jean-François COTE
Antoinette LEMOINE
Valérie DURANTON-TANNEUR
Yves DENOUE
Paul HOFMAN

Karen LEROY

Isabelle SOUBEYRAN
Alexandre HARLE
Ludovic LACROIX
Alexander VALENT
Pierre-Jean LAMY

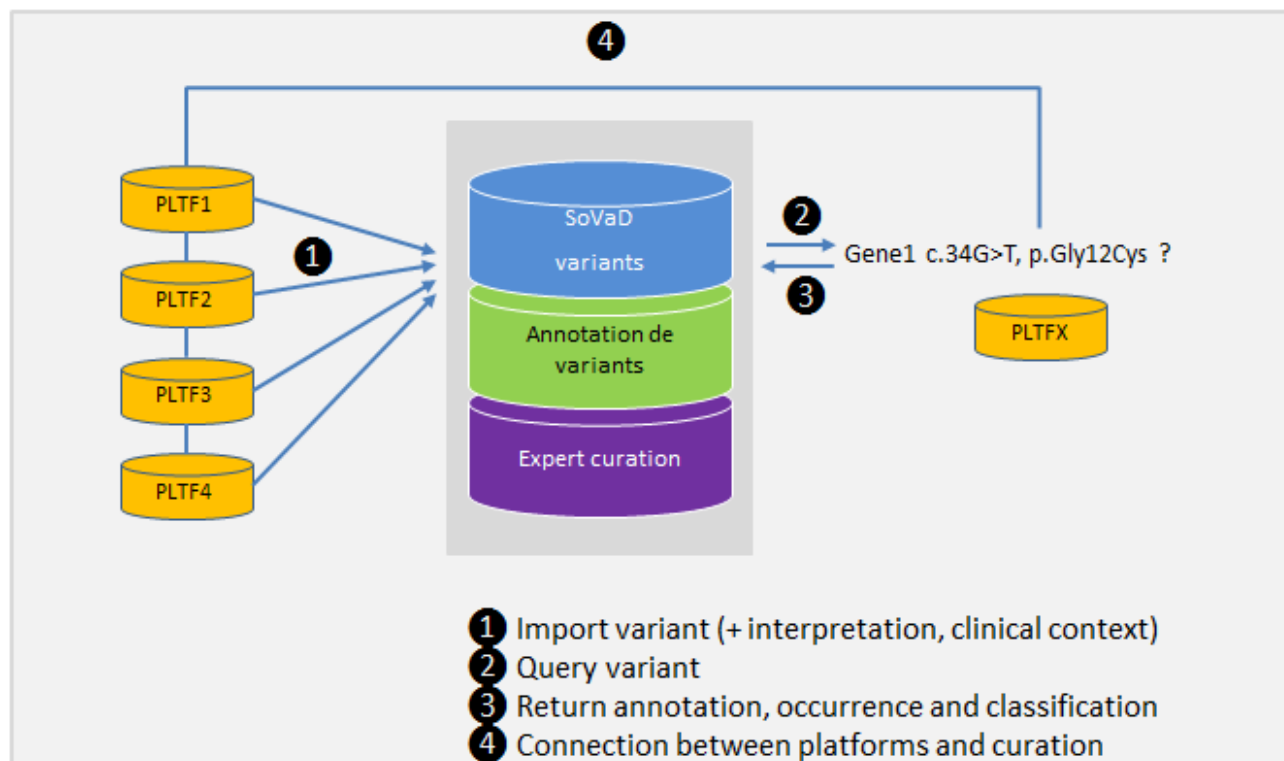
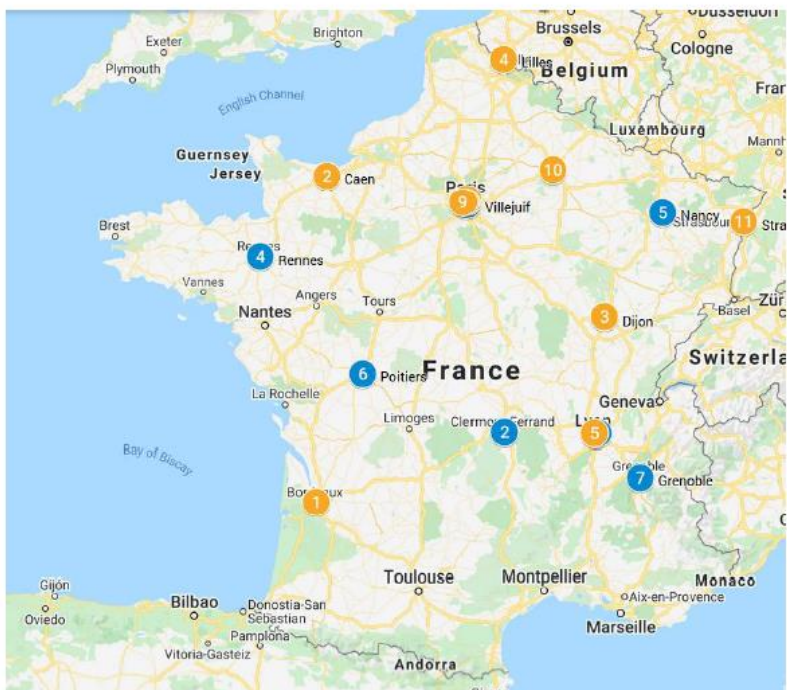


Partenariat du programme :



Base de données SoVad

- 19 sites potentiellement participants
- 2595 variants
- Avancée significative sur RGPD
- Recrutement d'un chef de projet – Mme Anne GAIRE



Sollicitation pour expertise

Instances de Santé

- Demande d'experts et implication sur des expertises
 - HAS – limitation des CNP
 - INCa – participation aux réunions
 - Agence de la biomédecine – gestion des données incidentes
- Implication dans les Laboratoire de Biologie Médicale de Référence
 - Isabelle Soubeyran ; Alexandre Harlé

Lien avec les autres associations Génétique

- **Association membre du CNP de Génétique – septembre 2022**
- Association membre de la FFGH
 - Prix GFCO aux assises 2022
 - Co-organisation des assises de génétique en 2024 à PARIS
 - Participation au conseil scientifique des assises
 - Mobilisation sur la question du positionnement des scientifiques
- Lien avec le GGC
 - Groupe commun sur l'HRD
 - Intervention à BIOINFODIAG sur la génétique tumorale
- Lien avec la SFMPP
 - Relance pour un programme moléculaire à St Paul de Vence
 - Pas de collaboration directe dans l'organisation des sessions
 - Présentation des résultats du groupe HRD – St Paul 2023
- Lien historique avec l'ACLF – pas d'action en 2022
- Lien avec le GBMHM - pas d'action en 2022

Lien avec les autres associations

Anatomie pathologique

- Lien avec l'AFAQAP
 - Organisation du contrôle de qualité Gen&tiss
 - Travail sur les comptes-rendus interopérables (A Harlé / M Barritault)
- Lien avec le CNP de Pathologie
 - Représentant GFCO – I Soubeyran
 - Représentant CNP au GFCO – M.P Wissler

Sollicitation pour expertise

Plateforme France Génomique

- Proposition des pré-indications « Cancer » et portage des projets
 - Tumeurs rares – extension – Anne-Paule GIMENEZ-ROQUEPLO
 - Echec de traitement de première ligne – Pierre-Laurent PUIG
- Extension des indications
 - Campagne de validation des préindications du PFMG 2025 : 3ème vague
- Place des interpréteurs externes des plateformes et la valorisation de l'expertise

Actions RIHN

- Action commune Unicancer / Ligue sur la génétique
- Etude médico-économique sur l'accès au NGS
 - Etude SHS en cours – Julia BONASTRE, Marie-Pierre WISSLER, Audrey VEZIAN, Alexandre HARLE
- Représentant suite à la saisine de l'HAS sur le NGS
 - Réunion « Génétique des tumeurs » - 27 janvier 2023
 - Réunion « Oncogénétique » - 6 juin 2023

Vie de l'association

- Réunion mensuelle de 1H30 avec les membres du bureau
- Renouvellement complet du bureau en 2023
- Nouveaux adhérents identifiés via Gen&tiss
- Adhésion par cooptation – validation sur expérience en génétique somatique des tumeurs
- Réunion semestriel du lien avec les adhérents non relancées
- Modification du fonctionnement à évaluer au prochain bureau
 - Vice Présidence
 - Limitation du nombre de mandats

QUESTION

Validez vous le rapport moral ?

OUI

NON

NE SE PRONONCE PAS

Bilan financier GFCO 2022

Alexander Valent, Trésorier

Gustave Roussy, Villejuif

&

Frédéric Brunault, Expert comptable

Cabinet AJILEC, TOURS

Détail de l'Actif

Etat exprimé en euros	01/01/2022	12	01/01/2021	12	Variations	%
	31/12/2022	mois	31/12/2021	mois		
Capital souscrit non appelé						
TOTAL II - Actif Immobilisé NET	7 723,85	15,95	4 754,77	10,84	2 969,08	62,44
Concessions brevets et droits similaires	7 723,85	15,95	4 754,77	10,84	2 969,08	62,44
20500000 Conces et droit similaires	12 174,00	25,14	7 398,00	16,87	4 776,00	64,56
28050000 Amort conces et droits similaires	(4 450,15)	-9,19	(2 643,23)	-6,03	(1 806,92)	-68,36
TOTAL III - Actif Circulant NET	40 702,92	84,05	39 095,02	89,16	1 607,90	4,11
Disponibilités	40 702,92	84,05	39 095,02	89,16	1 607,90	4,11
51217100 Bnp	40 702,92	84,05	39 095,02	89,16	1 607,90	4,11
TOTAL DU BILAN ACTIF	48 426,77	100,00	43 849,79	100,00	4 576,98	10,44

Détail du Passif

Etat exprimé en euros	01/01/2022	12	01/01/2021	12	Variations	%
	31/12/2022	mois	31/12/2021	mois		
TOTAL I - Capitaux propres	48 426,77	100,00	43 849,79	100,00	4 576,98	10,44
Report à nouveau	43 849,79	99,55	52 379,30	119,45	(8 529,51)	-16,28
11000000 Report à nouveau	43 849,79	99,55	52 379,30	119,45	(8 529,51)	-16,28
Résultat de l'exercice	4 576,98	9,45	(8 529,51)	-19,45	13 106,49	153,66
TOTAL II - Autres fonds propres						
TOTAL III - Total des Provisions						
TOTAL IV - Total des dettes						
TOTAL DU BILAN PASSIF	48 426,77	100,00	43 849,79	100,00	4 576,98	10,44

Détail du Compte de Résultat

Etat exprimé en euros	01/01/2022	12	01/01/2021	12	Variations	%
	31/12/2022	mois	31/12/2021	mois		
Total des produits d'exploitation	18 620,00		940,00		17 680,00	<i>N/S</i>
Ventes de marchandises						
Production vendue Biens						
Production vendue Services + Travaux						
Montant net du chiffre d'affaires						
Autres produits d'exploitation	18 620,00		940,00		17 680,00	<i>N/S</i>
75601000 Cotisations	620,00		740,00		(120,00)	<i>-16,22</i>
75602000 Partenariats	18 000,00		200,00		17 800,00	<i>N/S</i>
Total des charges d'exploitation	14 043,02		9 469,51		4 573,51	<i>48,30</i>
Autres achats et charges externes	12 236,10		9 060,85		3 175,25	<i>35,04</i>
61300000 Locations salle	105,00				105,00	
61610000 Multirisques	196,77		196,77			
62260000 Honoraires	2 400,00		2 400,00			
62320000 Publicité et site internet	1 380,00		2 401,60		(1 021,60)	<i>-42,54</i>
62340000 Organisation congrès	3 469,20				3 469,20	
62380000 Dons	500,00				500,00	
62570000 Missions, réception	59,85				59,85	
62780000 Autres services bancaires	125,28		62,48		62,80	<i>100,51</i>
62811000 Cotisation IQN Path	4 000,00		4 000,00			
Dotation aux amortissements sur immobilisations	1 806,92		408,66		1 398,26	<i>342,16</i>
68111000 Dot amort immob incorporelles	1 806,92		408,66		1 398,26	<i>342,16</i>
Résultat d'exploitation	4 576,98		(8 529,51)		13 106,49	<i>153,66</i>
Total des produits financiers						
Total des charges financières						
Résultat financier						
Résultat courant avant impôts	4 576,98		(8 529,51)		13 106,49	<i>153,66</i>
Total des produits exceptionnels						
Total des charges exceptionnelles						
Résultat exceptionnel						
Résultat de l'exercice	4 576,98		(8 529,51)		13 106,49	<i>153,66</i>

QUESTION

Validez vous le rapport financier ?

OUI

NON

NE SE PRONONCE PAS

Renouvellement du bureau

Etienne Rouleau

- Sortants
 - Pierre-Jean Lamy, LaboSud, Montpellier
 - Karen Leroy, AP-HP, Paris
- Candidats
 - **Jonathan Lopez, CHU Lyon**
 - Marie-Dominique Galibert-Anne, CHU Rennes
 - Alexandre Harlé, ICL Nancy
 - Lucie Karayan-Tapon, CHU Poitiers
 - Ludovic Lacroix, Gustave Roussy
 - Jacqueline Lehmann-Che, AP-HP, Paris
 - Cédric Le Marechal, CHU Brest
 - Etienne Rouleau, Gustave Roussy, Villejuif
 - Isabelle Soubeyran, Institut Bergonié, Bordeaux
 - Alexander Valent, Gustave Roussy, Villejuif

<https://www.balotilo.org/>

CNP de Génétique

Cédric Le Marechal

Conseil National Professionnel (CNP) « Genetique clinique, chromosomique et moléculaire »

RECHERCHE 1 CANDIDAT – CNP

CNP de Génétique clinique, chromosomique et moléculaire

Structuration des spécialités médicales

CONSEIL NATIONAL PROFESSIONNEL (CNP) :

- Structure Fédérative
- Double gouvernance (scientifique et professionnelle)
- Réunion exhaustive des professionnels des organismes représentatifs de la spécialité

Spécialité = existence d'un Diplôme d'Etudes Spécialisées (DES) et/ou d'un Diplôme d'Etudes Spécialisées Complémentaires (DESC) d'exercice de type 2 ou de type 1

.... Génétique médicale + biologie médicale (CNP)

... 1 seul CNP par spécialité

Date de création (Décret 30 décembre 2011)

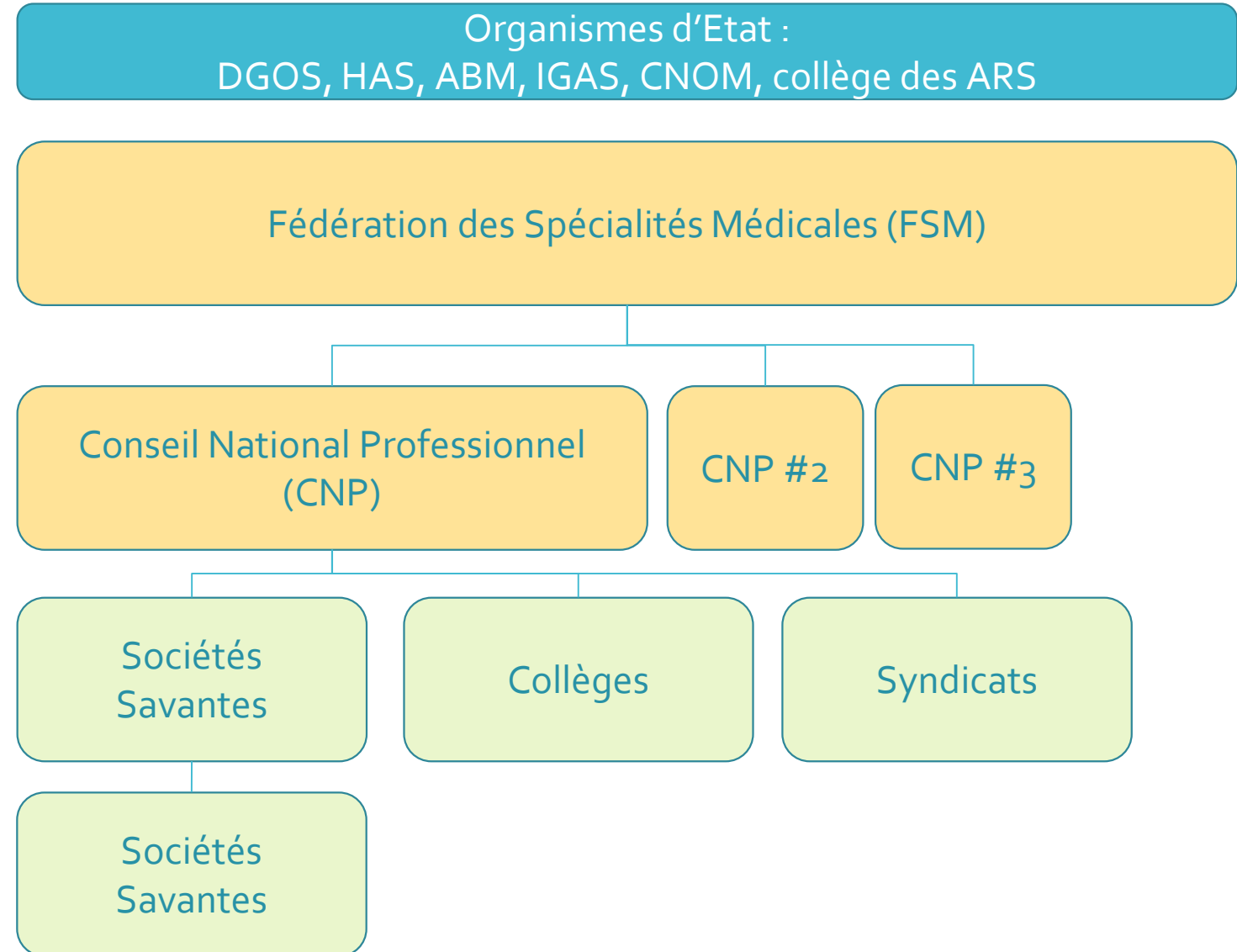
Gestion des conflits d'intérêts

Indépendance scientifique

Transparence financière (industrie, assureurs)

CNP de Génétique clinique, chromosomique et moléculaire

Structuration des spécialités médicales



Code de la santé publique

▣ **Partie réglementaire (Articles R1110-1 à R6431-76)**

▣ Quatrième partie : Professions de santé (Articles D4011-1 à R4443-14)

▣ Livre préliminaire : Dispositions communes (Articles D4011-1 à R4041-5)

▣ Titre II : Développement professionnel continu des professionnels de santé (Articles R4021-1 à R4021-25)

▣ Chapitre unique (Articles R4021-1 à R4021-25)

Section 1 : Les conseils nationaux professionnels (Articles R4021-1 à D4021-3)

Naviguer dans le sommaire du code



▣ Sous-section 1 : Dispositions générales (Article R4021-1)

▸ Article R4021-1

Modifié par Décret n°2016-942 du 8 juillet 2016 - art. 1

Les professionnels de santé, quels que soient leurs modes d'exercice, s'organisent dans le cadre de conseils nationaux professionnels. Le cas échéant, ces conseils peuvent être regroupés dans des structures fédératives.

Les conseils nationaux professionnels ne peuvent pas exercer des activités en tant qu'organisme ou structure de formation continue ou de développement professionnel continu.

En l'absence de conseils nationaux professionnels, les représentants de la profession ou de la spécialité concernée sont sollicités, dans les conditions fixées par le décret mentionné au quatrième alinéa de l'article L. 4021-3, pour exercer les missions définies au présent chapitre.

Versions ▾

Liens relatifs ▾

CNP de Génétique clinique, chromosomique et moléculaire

Composantes:

- Sociétés savantes :
 - Génétique Clinique (AFGC) (D Genevieve, M Fradin, E Shaeffer)
 - Moléculaire (ANPGM) (N Sevenet, C Le Marechal)
 - Chromosomique (ACLF) (M Doco, V Gatinois)
 - Foetopathologie (SOFFOET) (C Beneteau, A Molin)
 - Cancer (GGC) (O Caron, F Coulet)
 - Génétique somatique des tumeurs (GFCO) (L Karayan Tapon – 1 candidat)
- Collège : Praticiens et enseignants (CPEGM) (C Schluth-Bollard, C Kannengiesser)
- Privé (M Valduga, S Mouton)
- Etudiants – internes du DES de génétique et biologie (C Porteret, J Quilichini)
- CNOM (D Stoppa-Lyonnet, P Pujol)
- CNP Biologie Médicale (I Aimone-Gastin)

Gouvernance

- Président : N Sevenet
- Vice-Présidente : M Fradin
- Trésorière : M Doco
- Secrétaire : C Le Marechal

Représentation paritaire (public/privé) (sauf si >80% des praticiens)

Réunion mensuelle du conseil d'administration (janvier 2022)

Assemblée Générale annuelle (12 septembre 2022)

Missions

- Convergences des orientations entre les composantes
- Interface avec les pouvoirs publics et autres institutions (*DGOS, HAS, ABM, IGAS, CNOM, collèges ARS...*)
- **Développement Professionnel Continu - DPC** (Loi 2016, CSP – art D4021) :
 - Orientations prioritaires (évaluer les besoins, définir les thèmes, élaborer le référentiel)
 - Parcours pluriannuel
 - Traçabilité et validation des certifications des professionnelles (obligation triennale)
- Formations des professionnels : évolution des référentiels d'activités et des compétences des diplômes de spécialité
- Veille technologique et suivi des pratiques
- Centre de ressource d'expertises (saisines, Déclaration d'intérêts)

Formation continue

- DPC : (lien avec FSM et ANDPC)
 - Parcours triennal de formation continue
 - Orientations prioritaires de spécialité ou inter-spécialités (3)
- Certification (en cours)

ACTIONS :

- Orientations prioritaires « CNP » (3 dont inter-CNP avec CNP biologie)
- Parcours triennal de formation

Formation Continue

- Orientations prioritaires « CNP » (3) triennal 2023/25
Objectif : Prise en charge par l'ANDPC des formations proposées par des organismes formateurs
 - (ANPGM)(+Bio Med) Diagnostic moléculaire des maladies rares et prédispositions génétiques aux cancers par séquençage haut débit et autres innovations technologiques
 - (AFGC) (+Bio Med) Diagnostic des maladies génétiques rares et ultra-rares à révélation pré et post natale
 - (ACLF) *Détection des CNVs et utilisation clinique*

- Certification
 - Traçabilité des actions de formations par les professionnels (portefolio)
 - Portail internet « Parcours Pro » géré par le CNP (concurrent de MonDPC) (en cours de déploiement)

CNP de Génétique clinique, chromosomique et moléculaire

➤ Parcours triennal

Formation continue

FORMATION	ANALYSE DES PRATIQUES	GESTION DES RISQUES	PROGRAMMES INTÉGRÉS	ACTIONS LIBRES
Actions présentielle de formation : Participation à un congrès national de génétique (label CNP) : Assises de Génétique réunions/journées/séminaires/colloques/ateliers des Sociétés Savantes membres du CNP (<u>journées de formation continue de la SOFFOET</u>) Participation à un congrès européen ou international de génétique; Participation à une journée, demi-journée d'une association régionale reconnue (label CNP) ou d'un centre de référence ou de compétence HAS ; Participation à une action proposée par ODPC** dans OP^{HAS} ; Formations universitaires diplômantes ou certifiantes présentielle (ex : DU ou DIU) (label CNP) Actions non présentielle de formation : Formation en ligne ou e-learning (HAS ou label CNP) ; Formations universitaires en ligne type DU ou DIU (label CNP) ; Participation à une action proposée par ODPC** dans OP^{HAS} Enseignement Actions de formation institutionnelles, enseignement 1^{er}, 2^{ème} ou 3^{ème} cycle facultaire (label CNP) Réunion de revue bibliographique journal club^{HAS}, abonnements revues (label CNP)	- Audit clinique^{HAS} / audit COFRAC - Bilan de compétences^{HAS} - Chemin clinique^{HAS} - Patient traceur^{HAS} - RCP PMR2025 et RCP^{HAS} RCP nationale de foetopathologie - Revue de pertinence des soins^{HAS} - Staffs d'une équipe médico-soignante, groupes d'analyse des pratiques^{HAS} - Participation à une action proposée par ODPC** dans OP^{HAS} - Participation régulière à des séances d'ETP ou élaboration programme ETP (label CNP ou Plan Maladies Rares) - Recherche (label CNP) : participation à des études cliniques ou épidémiologiques (institutionnelles), publications dans une revue à comité de lecture (place de l'auteur ?) communications congrès, reviewing - Responsabilité collective : pour la spé : CA sociétés savantes missions d'expertise, participation à des recommandations (PNDS...) (label CNP) - Participation à un groupe qualité (norme iso15189)	- Participation régulière aux séances de CREX... de son établissement de santé^{HAS} - Déclaration et gestion d'évènements porteurs de risque (label CNP) - Participation à un réseau de vigilance (label CNP) - Participation à une action proposée par ODPC** dans OP^{HAS}	- Participation à un programme intégré proposé par ODPC** dans OP^{HAS} - TCS^{HAS} - Simulation en santé^{HAS} ** pour toutes les actions présentielle ou non proposées par un ODPC enregistré, la validation de l'action inclut les médecins impliqués dans la préparation d'une action ou orateur lors d'une session d'ODPC	Possibilité pour le médecin de proposer une action à valider par le CNP : le CNP jugera après demande de proposition de formation (a priori) ou sur pièce (a posteriori) et devra valider
- Exercice coordonné et protocolé d'une équipe pluri professionnelle de soins en ambulatoire^{HAS} Encadrement professionnel^{HAS} (dont tutorat, MDS) : Encadrement interne DES Génétique, Direction thèse exercice DES Génétique - TCS^{HAS}	- Participation ou élaboration de registre, observatoire, base de données^{HAS} (institutionnels) - Suivi d'indicateurs de qualité et de sécurité des soins^{HAS} - Participation régulière aux séances de RMM^{HAS}			
- Accréditation des médecins et des équipes médicales^{HAS} / Accréditation COFRAC - Gestion des risques en équipe^{HAS} - Simulation en santé^{HAS}				

Au moins 3 actions différentes au choix du médecin clinicien biologiste ou mixte sur la période triennale, dont *si possible* au moins une action de DPC entrant dans le cadre des OP nationales ou de spécialité figurant dans l'arrêté pour la période considérée.

Parmi ces actions, le médecin devra choisir au moins une à 2 actions cognitives ET une à 2 actions réflexives OU un à 2 programmes intégrés.

Les actions choisies ne pourront pas être identiques.

Expertises Avis

ACTIONS :

- (DGOS) Sélection d'experts (PHRC - PRME)
- (HAS) Avis actes HN peu prescrit : justificatif de maintien (N314 - tests fonctionnels ex-vivo)
- (DGOS) Préparation Décret modalité d'exercice des conseillers en génétique
- (HAS) saisine des actes HN de NGS (en cours)

Site Internet

Jacqueline LEHMANN-CHE



[L'association](#)

[Adhérer](#)

[GEN&TISS](#)

[Notre actualité](#)

[Contact](#)

[ESPACE MEMBRE](#)

The background of the main banner is a composite image. On the left, there is a stylized DNA double helix structure in shades of blue and white. On the right, there is a close-up, slightly blurred image of a microscope slide with a blue-tinted background.

Groupe Francophone de **CYTOGÉNOMIQUE ONCOLOGIQUE**

Une section « actualités »

ACTUALITÉS

TOUTES LES ACTUS >



Séminaire virtuel de restitution des EEQ GenTiss

La réunion a eu lieu vendredi 10 décembre 2021 de 10h à 12h.



Workshop – classement de variants somatiques

1er février de 16h45 à 18h30 en visio
conférence – depuis les Assises de Génétique 2022

Pour en savoir plus, consultez l'article.



Assemblée Générale du GFCO 2022

31 janvier 2022 – 17 à 19h en visio
Pour en savoir, consultez l'article.

Une section « adhésion en ligne »

Outils ▾ Exemples ▾ Une so

HELLOASSO, LA PLATEFORME DES ASSOCIATIONS

Gérez, diffusez et financez vos activités associatives

Rejoignez les **178 236 associations** et clubs déjà présents sur HelloAsso.
Grâce à notre modèle alternatif et solidaire, bénéficiez **gratuitement** de tous nos outils et de l'accompagnement de notre équipe pour développer et financer votre association.

Une section « colloques »

- Programmes des colloques du GFCO
 - ➔ Supports dias et vidéos réservés aux membres
 - ➔ sauf Journées du GFCO avec support AZ, pendant 1 an. Les archives sont réservées aux membres
- Liens pour des séminaires –colloques-congrès d'autres associations

Une section dédiée aux adhérents: enfin finalisée

GFCO

Groupe Francophone
de **CYTOGÉNOMIQUE
ONCOLOGIQUE**

Espace membres

Veuillez vous connecter pour continuer.

Adresse e-mail

Identifiant

Mot de passe

Mot de passe

☐ Se souvenir de moi

CONNEXION

Mot de passe oublié · Besoin d'aide ?

Définir vos préférences

Adobe et ses fournisseurs utilisent les cookies et des technologies similaires pour améliorer votre expérience et mesurer vos interactions avec nos sites web, nos produits et nos services. Nous pouvons ainsi vous fournir des informations pertinentes dans le cadre de vos recherches et dans les publicités diffusées sur des sites web comme celui-ci. Si cela vous convient, cliquez sur « Activer tout ». Vous pouvez aussi cliquer sur « Personnaliser » pour restreindre le partage et voir nos fournisseurs. Vous pouvez modifier ces choix à tout moment.

Personnaliser Activer tout

Accordez-vous le droit de publier un annuaire des membres du GFCO?

- sur la partie publique du site ?
- en intranet uniquement?

Bienvenue sur votre espace membre

Compte rendu des réunions GFCO

Erat autem diritatis eius hoc quoque indicium nec obscurum nec latens, quod ludicris cruentis delectabatur et in circo sex vel septem.

VOIR LES COMPTES RENDU >

Les colloques

Erat autem diritatis eius hoc quoque indicium nec obscurum nec latens, quod ludicris cruentis delectabatur et in circo sex vel septem.

VOIR LES COMPTES RENDU >

Travaux De groupe

Erat autem diritatis eius hoc quoque indicium nec obscurum nec latens, quod ludicris cruentis delectabatur et in circo sex vel septem.

Infos officielles de l'activité cytogénétique oncologique

Actualités

- Séminaire virtuel de restitution des EEQ GenTiss 2021**
10 décembre 2021 10-12h
- Assemblée Générale du GFCO 2021**
10 décembre 2021
- Les assises de génétique 2022 seront à Rennes !**
L'ensemble du programme et les informations utiles sont à l'adresse :
- Assemblée Générale du GFCO 2021**
10 décembre 2021

Offres d'emploi

Envois d'e-mail de notification (attention à l'exactitude de vos adresses mails)

Rubrique : propositions de publications par les membres
(après validation par le webmaster)

Une section dédiée aux adhérents

Vous allez recevoir un mail individuel avec un code d'accès de 1^{ère} connexion très prochainement puis changez ce mot de passe pour le personnaliser .

➔ Nous contacter si vous n'avez rien reçu d'ici 15j

Toujours d'actualité:

Appel à candidature pour 2 webmasters pour compléter l'équipe site GFCO

Envoyez votre candidature à jacqueline.lehmann-che@aphp.fr

Journée du GFCO

Isabelle SOUBEYRAN

Lucie KARAYAN-TAPON

9^e ÉDITION

JOURNÉES DU GFCO 2023

Biomarqueurs et analyses moléculaires
en oncologie



INVITATION
8 & 9 DÉCEMBRE 2023

Hôtel Renaissance Paris La Défense
60 Cr Valmy
92800 Puteaux

Comité scientifique

- Dr Anne Cayre, Clermond-Ferrand
- Pr Alexandre Harlé, Nancy
- Pr Lucie Karayan Tapon, Poitiers
- Pr Antoinette Lemoine, Villejuif
- Dr Jonathan Lopez, Lyon
- Pr Alain Morel, Angers
- Dr Isabelle Soubeyran, Bordeaux

VENREDI 8 DÉCEMBRE

- 12h – 13h30 Accueil des participants
- 13h30 – 15h15 **PLÉNIÈRE**
Introduction
Biomarqueurs en oncologie : quelles actualités en 2023 ?
Modérateurs : Lucie Karayan-Tapon, Poitiers & Alain Morel, Angers
Innovations dans le cancer du poumon par Charlotte Domblides, Bordeaux
Innovations en oncologie digestive par Lola Jade Palmieri, Bordeaux
Innovations dans les cancers du sein par intervenant à confirmer
- 15h20 – 15h50 **PLÉNIÈRE - MÉTHYLOME : techniques et applications d'aujourd'hui et de demain**
Modérateur : Alexandre Harlé, Nancy
Par intervenant à confirmer
- 15h50 – 16h30 Pause
- 16h30 – 18h25 **ATELIERS***
 - Atelier 1** Biopsie liquide : Comment évaluer la contributivité des échantillons d'ADNtc, en particulier des échantillons négatifs ?
Animé par Léa Payen, Lyon et Zohair Selmani, Besançon
 - Atelier 2** Quel positionnement des panels larges dans la prise en charge des patients ? Quelle contribution à la recherche ? Dans quel cadre économique ?
Animé par Romain Boidot, Dijon - Camille Tlemsani, Paris - Marie-Pierre Wissler, Villeurbanne et modéré par Jonathan Lopez, Lyon
 - Atelier 3** Interprétation de variants : Comment peut-on améliorer la qualité de nos analyses ?
Animé par Damien Vasseur, Villejuif et modéré par Gaëlle Tachon, Lyon
- 16h30 – 17h25 Rotation 1
- 17h30 – 18h25 Rotation 2
- 18h40 – 19h **PLÉNIÈRE - RESTITUTION DES ATELIERS**
- 19h – 19h30 **PLÉNIÈRE - TRAVAIL COLLECTIF SUR LA COLLECTE DES BESOINS SUR LA QUESTION : Défis du financement de l'innovation : comment continuer ? Quelle place pour la recherche académique demain ?**
Session animée par des spécialistes de l'animation d'ateliers d'idéation
- 19h30 Conclusion
- 20h30 Dîner

* Choix de 2 ateliers d'une durée d'1 heure parmi 3

SAMEDI 9 DÉCEMBRE

- 08h45 – 09h **PLÉNIÈRE - SESSION FLASH IVDR**
Par Antoinette Lemoine, Villejuif
- 09h – 09h40 **PLÉNIÈRE - CARACTÉRISATION FONCTIONNELLE DES VARIANTS : vers une mise en place en routine ?**
Modérateur : Jonathan Lopez, Lyon
Par Alain Morel, Angers
- 09h45 – 12h15 **ATELIERS***
 - Atelier 1** Biopsie liquide : Comment identifier des mutations sur des longs gènes suppresseurs de tumeur via analyse ADNtc ?
Animé par Étienne Rouleau, Villejuif et modéré par Alexandre Harlé, Nancy
 - Atelier 2** RNAseq : indications et outils d'analyse
Animé par Franck Tirode, Lyon - Sarah Watson, Paris et modéré par Jonathan Lopez, Lyon
 - Atelier 3** Outils numériques et intelligence artificielle : des solutions au service des biologistes moléculaires
Animé par Solène Kammerer-Jacquet, Rennes et Delphine Loussouarn, Nantes et modéré par Isabelle Soubeyran, Bordeaux
- 09h45 – 10h40 Rotation 1
- 10h40 – 11h20 Pause
- 11h20 – 12h15 Rotation 2
- 12h30 – 13h15 **PLÉNIÈRE - RESTITUTION DES ATELIERS & TEMPS DE CONVERGENCE DES DÉFIS**
- 13h15 Conclusion générale

OU 09h45 – 12h15**

Atelier 4***

Comment continuer à financer l'innovation ?
Quelle place pour la recherche académique dans l'innovation de demain ?

** Pause de 30 minutes entre 10h40 et 11h20

*** Atelier d'idéation participatif et de co-construction, sur la base de l'intelligence collective en vue de répondre à des défis par des solutions concrètes.

Groupes et Webinar

Alexandre HARLE

Etienne ROULEAU

Thématiques

- Webinar de 1h
- Thèmes retenus
 - Approche d'un bilan sur ESR1
 - IVDR
 - Variant – interprétation
 - RNAseq – bilan du groupe
 - HRD – bilan du groupe
 - Techniques rapides Genexus / Idylla

Groupes

- Groupe HRD – GFCO / GGC – E Rouleau / D Vaur
- Groupe RNASeq – A Harlé

Assises de génétique Paris 2024

Pierre-Jean Lamy

Marie-Dominique Galibert

Etienne Rouleau

Assise de Génétique 2024

- **Ouverture des résumés**
 - **lundi 3 juillet 2023 jusqu'au dimanche 1er octobre**
- Date comité scientifique le mardi 21 novembre 2023
- Date des assises – du 9 au 11 janvier 2024

Assise de Génétique 2024

- Intervention Cancer – 9 janvier
 - Caroline ROBERT
 - XXX
- Workshop Cancer - 17h le mardi 9 janvier.
« Utilisation des signatures dans le diagnostic et le théranostic du cancer »

Fluctuat nec mergitur

PARIS

12
09-12
JANV. 2024

ASSISES DE GÉNÉTIQUE
HUMAINE ET MÉDICALE

MILAN DES COMÈTES
PORTE MAILLOT

FFGH



mardi 9 janvier	9h00-10h	WORKSHOP Anomalies dvpt DPN avec éthique/Outre-mer (Attie-Bitach, Consolino, Faivre)	WORKSHOP Expression, épissage , intron, transcriptome (Claude Houdayer)	WORKSHOP Déficience intellectuelle (Amélie Piton, Nicolas Chatron)	WORKSHOP Bio-informatique (Alban, Lhermine, Muller, Bouzigon)	WORKSHOP PFMG : vers une déconstruction post-génomique de la biologie génétique,
	10h-10h30	TEMPS LIBRE POUR DEJEUNER				
	10h30-11h					
	11h-11h30					
	11h30-12h					
	12h-12h30					
	12h30-13h					
	13h-13h30					
	13h30-14h					
	14h-14h30	OUVERTURE CONGRES				
	14h30-15h	14:15-16:15 CONFERENCE PLENIERE 1 Thérapeutique (Stanislas Lyonnet, Marie Dominique Galibert, Pascaline Berthet)				
	15h-15h30					
	15h30-16h					
	16h-16h30					
mercredi 10 janvier	16h30-17h	16:15 - 16:45 PAUSE				
	17h-17h30	16:45-18:15 SESSIONS SIMULTANÉES 01	16:45-18:15 SESSIONS SIMULTANÉES 02	16:45-18:15 SESSIONS SIMULTANÉES 03	16:45-18:15 SESSIONS SIMULTANÉES 04	WORKSHOP CANCER
	17h30-18h					
	18h-18h30					
	18h30-19h					
	19h-19h30					
	19h30-20h					
	8h00-8h30	08:30-10:30 CONFERENCE PLENIERE 2 Bioinformatique et modèle (Emmanuelle Bouzigon, Jean Muller, Anne Louise Leutenegger)				
	8h30-9h00					
	9h-9h30					
	9h30-10h					
	10h-10h30	10:30-11:30 PAUSE - VISITE DES STANDS ET EPOSTERS - SESSION 1 - POSTERS AFFICHÉS EN PRÉSENCE DES AUTEURS				
	10h30-11h					
	11h-11h30					
	11h30-12h					
	12h-12h30	COMMUNICATIONS ORALES SÉLECTIONNÉES 01				
	12h30-13h	13:15-14:15 ATELIERS DE JEUNER				
	13h-13h30					
	13h30-14h					
	14h-14h30	14:15 - 14:45. PAUSE - VISITE DES STANDS ET EPOSTERS				
	14h30-15h					
	15h-15h30					
	15h30-16h	14:45-15:45 CONFERENCE INVITE 1 Génétique et sport (Xavier Jeunemaître et Stanislas Lyonnet)				
	16h-16h30					
	16h30-17h	15:45-16:45 PAUSE - VISITE DES STANDS ET EPOSTERS - SESSION 2 - POSTERS AFFICHÉS EN PRÉSENCE DES AUTEURS				
	17h-17h30	16:45-18:15 SESSIONS SIMULTANÉES 05	16:45-18:15 SESSIONS SIMULTANÉES 06	16:45-18:15 SESSIONS SIMULTANÉES 07	16:45-18:15 SESSIONS SIMULTANÉES 08	WORKSHOP ??
	17h30-18h					
	18h-18h30					
	18h30-19h					
	19h-19h30	18:15-18:45 CONFERENCE INVITE				
		18:45-19:30 ASSEMBLEE GENERALE DE LA FFGH				

jeudi 11 janvier	8h00-8h30	CONFERENCE PLENIERE 3 Génomique des population et populations fondatrices (Lluis Quintana-Murci, Anne Louise Leutenegger, Nicolas Chatron)	EXPLOITATION	EXPLOITATION	EXPLOITATION	EXPLOITATION	EXPLOITATION
	8h30-9h00						
	9h-9h30						
	9h30-10h						
	10h-10h30						
	10h30-11h	10:00-11:00 PAUSE - VISITE DES STANDS ET EPOSTERS - SESSION 3 - POSTERS AFFICHÉS EN PRÉSENCE DES AUTEURS					
	11h-11h30	11:00-12:30 SESSIONS SIMULTANÉES 09	11:00-12:30 SESSIONS SIMULTANÉES 10	11:00-12:30 SESSIONS SIMULTANÉES 11	11:00-12:30 SESSIONS SIMULTANÉES 12	WORKSHOP ??	
	11h30-12h						
	12h-12h30						
	12h30-13h	12:45-13:45 ATELIERS DE JEUNER					
	13h-13h30						
	13h30-14h	13:45-14:05 PAUSE - VISITE DES STANDS ET EPOSTERS					
	14h-14h30	COMMUNICATIONS ORALES SÉLECTIONNÉES 02 15:35-15:50 COMMUNICATION INVITEE 2 Organoïdes / Embryoïdes (Eric Leguern et Alexis Brice)					
	14h30-15h						
	15h-15h30						
	15h30-16h						
	16h-16h30	16:00-16:45 SESSION COMMUNICATIONS FLASH 01	16:00-16:45 SESSION COMMUNICATIONS FLASH 02	16:00-16:45 SESSION COMMUNICATIONS FLASH 03	16:00-16:45 SESSION COMMUNICATIONS FLASH 04	16:00-16:45 SESSION COMMUNICATIONS FLASH 05	16:00-16:45 SESSION COMMUNICATIONS FLASH 06
	16h30-17h						
	17h-17h30	16:45-18:15 PAUSE - VISITE DES STANDS ET EPOSTERS - SESSION 4- POSTERS AFFICHÉS EN PRÉSENCE DES AUTEURS					
	17h30-18h						ASSEMBLEE GENERALE DU CNEPGM
	18h-18h30	18:15-18:45 CONFERENCE INVITE 3 Dépistage génomique néonatal (David Geneviève)					
	18h30-19h						
	19h-19h30						
	19h30-20h00						
Vendredi 12 janvier	8h00-8h30	08:30-10:30 CONFERENCE PLENIERE 04 Validation fonctionnelle avec aspect conseil générique et éthique (Houdayer, Gimenez-Roqueplo, Troadeo, Consolino)	08:30-11:30 CONFERENCE PLENIERE - SESSION DPC Retransmission de la conf plénière 04 + Session présentation de posters thématique	EXPLOITATION	EXPLOITATION	EXPLOITATION	EXPLOITATION
	8h30-9h00						
	9h-9h30						
	9h30-10h						
	10h-10h30						
	10h30-11h	10:30-11:30 PAUSE - VISITE DES STANDS ET		10:30-11:30 - SESSION 5 - POSTERS AFFICHÉS EN PRÉSENCE DES AUTEURS -			
	11h-11h30						
	11h30-12h						
	12h-12h30						
	12h30-13h	11:30-12:30 CONFERENCE INVITE 04 Lecture évolutive de la génétique des maladies infectieuses Lluis Quintana-Murci					
	13h-13h30						
	13h30-14h						
	14h-14h30	12:45-13:45 ATELIERS DE JEUNER					
	14h30-15h	13:45 - 14:15 PAUSE - VISITE DES STANDS					
	15h-15h30	TABLE RONDE PFMG					
	15h30-16h	15:00-15:45 SESSIONS SIMULTANÉES 13	15:00-15:45 SESSIONS SIMULTANÉES 13	15:00-15:45 SESSIONS SIMULTANÉES 15	15:00-15:45 SESSIONS SIMULTANÉES 16	15:00-15:45 SESSIONS SIMULTANÉES 17	
	16h-16h30	15:45-16:15 REMISE DES PRIX ET CLOTURE CONGRES					
	16h30-17h						
	17h-17h30						

HAS – hiérarchisation des indications NGS

Pierre-Jean Lamy

Marie-Dominique Galibert

Etienne Rouleau

Méthodologie HAS



- L'objectif des évaluations de la HAS sera de s'assurer que ces actes inscrits au RIHN ont fait la preuve de leur **intérêt médical dans le cadre du soin courant** dans une (des) indication(s) définie(s)



- A l'issue des évaluations, **la HAS émettra un avis (consultatif)** quant à l'inscription de ces examens sur la NABM et sur la CCAM



- L'Union nationale des caisses d'assurance maladie décidera *in fine* de leur prise en charge financière par l'Assurance maladie

Méthodologie HAS

- Priorisation
- Conséquence de l'évaluation
- Temps nécessaires – 6 à 12 mois – réduction sur maturité des preuves
- Situation non identifiée – demande à faire via le CNP
- Formulation des futurs libellés – organe / panel / stade
- PFMG non concerné
- Importance de la part dans la prise en charge (diag/théra)
- Nouvelle hiérarchisation

Méthodologie HAS

- Réduction des contraintes sur les conflits d'intérêt
- GT transversaux :
 - Condition de réalisation des actes
 - Système évolutif
- Evaluation concomittante tumoral / constitutionnel dans le cancer
- Nouvelle version RIHN – proche du forfait innovation / gestion par l'HAS

Extension de l'enveloppe RIHN : 507 millions d'euros

Génétique somatique des tumeurs

Conseil nationaux professionnels (CNP) et sociétés savantes

- Professeur Jacqueline LEHMANN-CHE : représentante du CNP de biologie médicale
- Professeur Niki CHRISTOU et Docteur Léonor BENHAÏM : représentantes du CNP de chirurgie viscérale et digestive
- Professeur Caroline GAUDY : représentante du CNP de dermatologie et vénéréologie
- Docteur Camille BUFFET et Professeur Pascal CRENN : représentants du CNP d'endocrinologie, diabétologie, nutrition
- Professeur Cédric LE MARÉCHAL : représentant CNP de génétique clinique, chromosomique et moléculaire
 - Docteur Etienne ROULEAU : représentant du Groupe francophone de cytogénomique oncologique
- Professeur Chérif AKLADIOS : représentant du CNP de gynécologie-obstétrique et de gynécologie médicale
- Professeur Hervé AVET-LOISEAU et Professeur Pierre SUJOBERT : représentants du CNP d'hématologie
 - Professeur Olivier KOSMIDER : représentant du Groupe des biologistes moléculaires des hémopathies malignes
- Professeur Pierre MICHEL : représentant du CNP d'hépto-gastroentérologie
- Professeur Christophe MASSARD : représentant du CNP d'oncologie
- Docteur Diane EVRARD : représentante du CNP d'oto-rhino-laryngologie et chirurgie cervico-faciale
- Docteur Marie-Pierre WISSLER : représentante du CNP des pathologistes
- Professeur Laurent GREILLIER : représentant du CNP de pneumologie
- Professeur Pierre MONGIAT-ARTUS : représentant du CNP d'urologie
- Docteur Gudrun SCHLEIERMACHER : représentante de la Société française de lutte contre les cancers et leucémies de l'enfant et de l'adolescent

Association de patients

- Monsieur Frank FONTENAY : représentant de La Ligue contre le cancer

Institutions de santé

- Docteur Magali OZANEUX : représentante de la Caisse nationale d'assurance maladie
- Docteur Sophie LE RICOUSSE : représentante de l'Institut national du cancer

Haute Autorité de santé (Service d'évaluation des actes professionnels)

- Docteur Cédric CARBONNEIL (chef de service)
- Docteur Denis-Jean DAVID (adjoint au chef de service)
- Docteur Marie DACLIN (cheffe de projet)
- Docteur Melissa HACHEM (cheffe de projet)
- Docteur Audrey NGANBOU (cheffe de projet)

Génétique somatique des tumeurs

GROUPES		ARGUMENTS DE PRIORISATION FOURNIS PARTIES PRENANTES
I	Cancer du poumon	* Cancer fréquent * Existence de traitements prescrits en fonction des altérations moléculaires * Enjeu important du test pour une prise en charge équitable des patients, sur l'ensemble des établissements de santé du territoire
	GIST, sarcomes des tissus mous et tumeurs desmoïdes	* Plusieurs cancers concernés : GIST, sarcomes des tissus mous et tumeurs desmoïdes * Evaluation groupée * Population concernée : y compris des populations vulnérables (pédiatrique) * Intérêt diagnostique
	Leucémie lymphoïde chronique	* Cancer fréquent en hématologie * Prise en charge ambulatoire (en ville) assez fréquente * Intérêt théranostique * Littérature disponible
II	Cancers pouvant être traités par des inhibiteurs de PARP (cancers de l'ovaire, du sein, du pancréas et de la prostate)	* Evaluation groupée * Intérêts diagnostique et théranostique * Volets de génétique somatique et constitutionnelle à prendre en compte conjointement
	Cholangiocarcinome	* Même si cancer peu fréquent * Pronostic défavorable * Intérêts diagnostique et thérapeutique * Existence de traitements prescrits en fonction des altérations moléculaires
	Myélome	* Cancer fréquent en hématologie (incidence : 3 600 cas/an) * Population concernée : y compris des populations vulnérables (personnes âgées) * Intérêts pronostique et théranostique * Littérature disponible
III	Cancer de l'endomètre	* Cancer fréquent * Intérêts thérapeutique et diagnostique (classification histo-moléculaire établie sur la base du NGS, essentielle à la prise en charge)
	Tumeurs neuro-oncologiques (dont les glioblastomes, les gliomes, les médulloblastomes et les méningiomes)	* Evaluation groupée * Population concernée : y compris des populations vulnérables (pédiatrique)

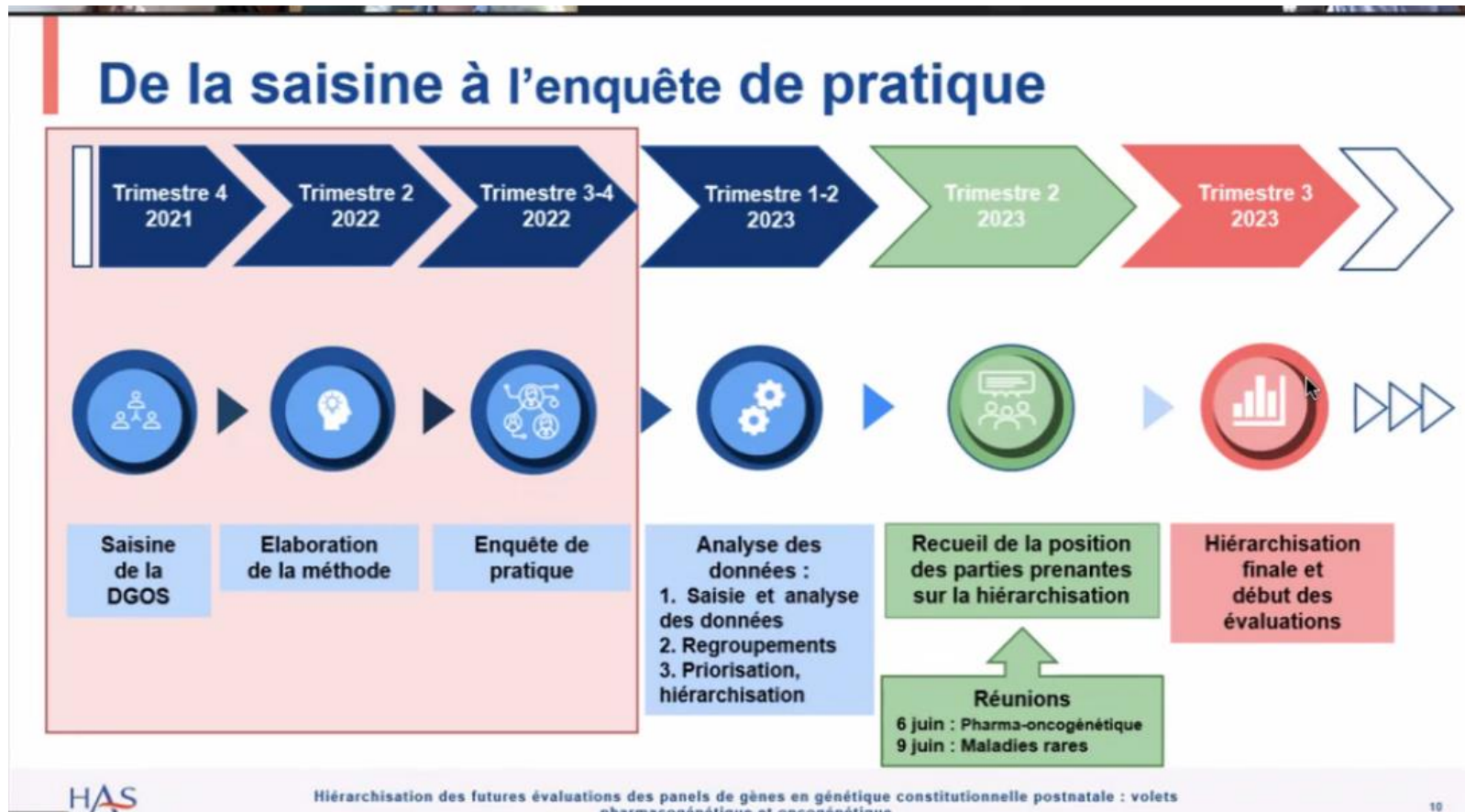
GROUPES		ARGUMENTS DE PRIORISATION FOURNIS PARTIES PRENANTES
	Syndrome myélodysplasique	* Cancer fréquent en hématologie * Population concernée : population âgée * Intérêts diagnostique et pronostique * Existence de thérapies ciblées * Littérature disponible
IV	Mélanome	* Intérêts thérapeutique et pronostique
	Cancer colorectal	* Cancer fréquent * Intérêts pronostique et théranostique important pour certains sous-types * Existence de traitements prescrits en fonction des altérations moléculaires pouvant être détectées par d'autres techniques que le NGS
	Leucémie aigüe myéloïde	* Situation jugée comme prioritaire par le GBMHM et le CNP d'hématologie * Population concernée : y compris des populations vulnérables (pédiatrique)
V	Cancer de la thyroïde	* Intérêt théranostique
	Neuroblastome	* Population concernée : y compris des populations vulnérables (pédiatrique)
	Néoplasie myéloproliférative (thrombocythémie essentielle, polyglobulie de Vaquez, myélofibrose primitive)	-
VI	Cancers ORL	* Plusieurs cancers concernés : principalement le cancer des glandes salivaires mais aussi le cancer naso-sinusal * Evaluation groupée * Intérêts diagnostique, thérapeutique, pronostique et théranostique * Pas d'alternative au NGS * Référentiel en cours de publication
	Cancer de la vessie	-
	Hémopathies lymphoïdes matures (lymphome de Hodgkin, lymphome non hodgkinien B ou T, syndromes lymphoprolifératifs T, NK ou B (hors LLC))	* Population concernée : y compris des populations vulnérables (pédiatrique)

Génétique somatique des tumeurs (fin)

VII	Tumeurs épidermoïdes	-
	Leucémie aigüe lymphoblastique	* Population concernée : y compris des populations vulnérables (pédiatrique)
	Hémopathies myéloïdes rares (mastocytose, vexas...)	* Population concernée : y compris des populations vulnérables (pédiatrique)
VIII	Cancer du thymus	-
	Leucémie myéloïde chronique (dont mutations de résistance aux ITK)	* Population concernée : y compris des populations vulnérables (pédiatrique)

GROUPES		ARGUMENTS DE PRIORISATION FOURNIS PARTIES PRENANTES
	Errance diagnostique avec suspicion d'hémopathies, hématopoïèse clonale	* Population concernée : y compris des populations vulnérables (pédiatrique)
IX	Aplasie médullaire	* Population concernée : y compris des populations vulnérables (pédiatrique)

Oncogénétique constitutionnelle



Oncogénétique constitutionnelle

Conseils nationaux professionnels

- CNP de **biologie médicale** (*Pr Marie-Anne LORIOT, Dr Florence COULET*)
- CNP de **Génétique Clinique, Chromosomique et Moléculaire (CNP GCCM)** (*Pr Nicolas SEVENET*)
- CNP d'**oncologie** (*Pr Christophe MASSARD*)

Société savantes

- **Association Nationale des Praticiens de Génétique Moléculaire (ANPGM)** (*Pr Marie-Pierre BUISINE*)
- **Réseau Francophone de Pharmacogénétique (RNPGx)** (*Pr Nicolas PICARD*)
- **Groupe Génétique et Cancer (GGC)** (*Dr Catherine NOGUES*)
- **Groupe Francophone de cytogénomique oncologique (GFCO)** (*Dr Etienne ROULEAU*)

Filière de santé maladies rares

- **FIRENDO** (*Dr Nelly BURNICHON*)

Association de patients

- **La Ligue contre le cancer** (*Mme Catherine SIMONIN*)

Autres invités

- **CNAM** (*Dr Magali OZANEAX*)
- **INCa** (*Dr Sophie LE RICOUSSE*)

Excusée :

- Agence de la **Biomédecine** (*Dr Pascale LEVY*)

Florent AMSALLEM
Wafa ELACHI
Eunice LOW

Oncogénétique constitutionnelle

Résultats provisoires : volet oncogénétique

RANG D'ÉVALUATION	N°	Nom Groupe	Nb SC	Structures	N° SC	Nom des situations cliniques déclarées	Volume retenu
1	GO001	Cancers du sein, du pancréas, de la prostate et de l'ovaire	4	Groupe Génétique et Cancer Plateforme Montpellier Plateforme Marseille	274_SC 275_SC 293_SC 295_SC	Cancers du sein, du pancréas, de la prostate et de l'ovaire : Analyse constitutionnelle à visée thérapeutique (indication théranostique) Prédisposition héréditaire aux cancers du sein et de l'ovaire. Syndrome sein-ovaire (cancer du sein , cancer de l'ovaire) Prédisposition pour les cancers du sein, de l'ovaire, de la prostate	17890*
2	GO002	Cancers digestifs/colorectal	3	Groupe Génétique et Cancer Plateforme Montpellier Plateforme Marseille	276_SC 294_SC 296_SC	Prédisposition héréditaire aux cancers digestifs (syndrome de Lynch, Polyposes,...) Tumeurs digestives (syndrome de lynch, polypose adénomateuse familiale, polypose juvénile...) Prédisposition pour les cancers du tube digestif	2376*
3	GO003	Tumeurs endocrines malignes	8	FIRENDO	115_SC 116_SC 117_SC 118_SC 119_SC 120_SC 121_SC 122_SC	Néoplasies endocriniennes multiples type 1 et type 4 Néoplasie endocrinienne multiple type 2 (NEM2A, NEM2B, Cancer Médullaire de la Thyroïde (CMT), CMT familial) Paragangliomes / phéochromocytomes Tumeurs neuroendocrines digestives isolées Maladie de Von Hippel-Lindau Tumeurs stromales gastrointestinales (GIST) isolées Syndrome de Carney Stratakis (GIST + Paragangliomes) Hyperplasie micronodulaire pigmentée des surrénales, Complexe de Carney	1930
4	GO004	Cancers hématologiques	2	MARIH Plateforme Marseille	206_SC 299_SC	Aplasie médullaire d'allure constitutionnelle Panel hémopathies malignes familiales	113
Total			17				22309

*Volumes rapportés dans les questionnaires en citant le rapport « Oncogénétique en 2020 /consultations & laboratoires, suivi en 2019 et 2020 » de l'INCa

Pharmacogénétique

RANG D'ÉVALUATION	N°	Nom des groupes / situations cliniques déclarées	Nb SC	Structure	Volume retenu
1	GP001	Pharmacogénétique des traitements d'oncologie et des soins de supports	1	RNPGx	410
2	GP002	Pharmacogénétique des traitements immunomodulateurs, immunosuppresseurs et anti-infectieux	1	RNPGx	350
3	GP003	Pharmacogénétique des traitements de neuropsychiatrie	1	RNPGx	200
4	GP004	Pharmacogénétique des traitements à visée cardiovasculaire (antiagrégants plaquettaires, anticoagulants)	1	RNPGx	40
Total			4		1000

Oncogénétique constitutionnelle

Groupe Génétique et Cancer : Autres indications rapportées

Non priorisé car partie 2 du questionnaire non renseignée

N°	Situations cliniques déclarées	Panel de gènes	Commentaires
1	Prédisposition héréditaire au mélanome malin et autres cancers cutanés	"Panel de gènes dédié"	Séquences analysées : Régions codantes et introniques flanquantes
2	Prédisposition héréditaire aux cancers du rein	"Panel de gènes dédié" (GGC/PREDIR)	
3	Prédisposition héréditaire aux tumeurs du système nerveux central (cérébrales et médullaires)	"Panel de gènes dédié"	Taille des séquences analysées (1-4) : 20<NGS<100 Kb (N351)
4	Maladies cassantes (Maladie de Fanconi et syndromes apparentés)	"Panel de gènes dédié"	
5	Autres tumeurs rares (Syndrome de Li-Fraumeni, DICER1, tumeurs stromales digestives* , Maladie de Cowden (PTEN hamartoma tumor syndrome), Syndrome de Gorlin, ...)	"Panels de gènes spécifiques dédiés"	5, Taille du panel : En fonction du syndrome

*Tumeurs stromales digestives : Rapportée par FIRENDO

Points divers

Etienne Rouleau

Ludovic Lacroic

Alexandre Harlé

Points divers

- PFGM – évolutions – cfDNA / FFPE
- INCA – rapport annuel – 5 juillet 2023
- IVDR / LBMR
- Comptes-rendus interoperables pathologie / génétique tumorale
- Position des scientifiques au sein de nos laboratoires (FFGH/GFCO)