



SOMMAIRE

Edito: Retour sur l'ESHG 2016 - Barcelone (S. Aissaoui)

Le nouveau site internet de l'AFCG (A. De Pauw)

La kératodermie aquagénique : un signe d'appel pour une mutation du gène CFTR (C. Kientz)

Onco-Trace: Présentation d'une nouvelle méthode pour les biopsies liquides dans la prise en charge du cancer (A. Lombard)

Guidelines de la Certification Européenne des CG (C. Cordier)

Les évènements à venir (A. Lombard)



Retour sur l'ESHG 2016 - Barcelone

Encore une fois, les conseillers en génétique étaient présents à la Société Européenne de Génétique Humaine. Celle-ci s'est tenue dans un contexte imprenable, Barcelone (Espagne). Une réunion dédiée aux conseillers en génétiques européens et internationaux s'y est déroulé ; une cinquantaine de professionnels dont près d'une dizaine français. Chacun partage son expérience, le métier et la place du conseiller se fait de plus en plus aisément. Ce qui a été marquant à ce moment-là, c'est la reconnaissance qui se fait ressentir de plus en plus. En effet, voici Mercy Laurino, professionnelle à Seattle, qui met en place le Master Conseiller en Génétique aux Philippines! Bravo Mercy... et merci! Vous pouvez lire l'introduction de Mercy à travers la Professional Society of Genetic Counselors in Asia http://10.9.36.40:15871/cgi-bin/blockpage.cgi?ws-session=18446744073569286038

Par Dr Souria Aissaoui





Merci à la réactivité des participants à cette lettre.

<u>Comité de relecture</u>: Jonathan LECOCQ, Communication & social media manager chez OncoDNA, Gosselies, (Belgique), Jean François LAES, Chief Technological Officer chez OncoDNA, Gosselies (Belgique), Membre du bureau de l'AFCG, Dr Renaud TOURAINE du service de génétique du CHU de St Etienne.

Mise en page: Thomas Seytier.

Pour + d'infos, pour des remarques, si vous souhaitez qu'un sujet soit traité à la prochaine CG-News : contactez-nous (via site de l'AFCG).





Le nouveau site internet de l'AFCG

Dès la création de l'AFCG, en 2005, il nous est apparu indispensable de créer un site internet sur lequel nous pourrions publier l'ensemble des informations utiles aux professionnels et aux étudiants. Orphanet, qui depuis 2002 avait mis en place un service d'hébergement et de création de site web pour aider la communauté des maladies rares à mieux communiquer sur internet, a accepté d'héberger gratuitement le site de l'AFCG pendant une dizaine d'années, site que vous pouviez retrouver à l'adresse suivante : http://asso.orpha.net/AFCG/cgi-bin et qui n'est aujourd'hui plus valable.

En début d'année 2015, l'équipe informatique d'Orphanet nous a informés de leur volonté d'arrêter progressivement leur serveur d'hébergement et les services associés : nous étions donc concernés. Il était nécessaire de penser à une migration de notre site vers un autre serveur, réflexion qui s'est accompagnée d'une volonté de moderniser notre site internet vieillissant et finalement peu convivial (pour l'utilisateur, mais aussi pour le webmaster).

Après avoir sollicité une société marseillaise pour obtenir un devis qui s'est avéré très élevé (devis à plus de 2000€ (TTC) pour créer notre nouveau site internet), nous avons vite conclu que la solution proposée par Monsieur David MEDON, sous le statut de la SARL AMPAO GESTION, serait la bonne. David nous proposait le transfert et la création de notre nouveau site internet pour un montant de 750 € (TTC). Les membres du bureau de l'AFCG ont donc choisi de faire appel à ses services.

En mars 2016, vous avez donc pu découvrir la nouvelle version de notre site internet. L'accès au site est possible à partir de deux adresses :

www.af-cg.fr www.associationfrancaisedesconseillersengenetique.fr





La seconde adresse permet un meilleur référencement dans les moteurs de recherche (en tapant association française des conseillers en génétique ou certains de ces mots). Le site est adaptable pour les Smartphones et les tablettes.

La solution d'hébergement choisie ne coûtera pas très chère à l'association puisque qu'il faudra s'acquitter de 1,19€ / mois TTC la première année puis de 2,99€ / mois les années suivantes (il faudra payer en une fois chaque année), et cela pour les deux noms de domaine choisis.

Vous pouvez retrouver sur ce nouveau site l'ensemble des informations qui figuraient sur l'ancien. Parmi les nouveautés, il est prévu de mettre en place un forum qui sera administré par Alexandre DAMETTE et Caroline KIENTZ. La mise en place des différentes fonctionnalités du forum est en cours de préparation. Notez que seuls les membres de l'association qui seront à jour de leurs cotisations pourront avoir accès à ce forum. De la même façon, il a été décidé en Assemblée Générale que seuls ces membres à jour de leurs cotisations pourront avoir accès à certaines parties du site, comme le compte-rendu des Assemblées Générales. Il sera donc nécessaire de vous enregistrer sur le site (dès que cela sera opérationnel, vous en serez informés). Dans les nouveautés, vous avez pu voir aussi que désormais les fiches de certains conseillers en génétique sont illustrées par des photos. N'hésitez pas à continuer de mettre à jour vos fiches en m'envoyant un portrait : cela permet de mettre un visage sur la personne avec laquelle nous échangeons à proposons de nos patient(e)s.



Enfin, nous avons profité de ce changement pour mettre en place une facilité de paiement de la cotisation pour l'adhésion à l'AFCG. Il est désormais possible de payer votre cotisation en ligne en utilisant le service d'une petite start-up, Vivent (https://www.vivent.fr), qui offre un certain nombre de services pour faire gagner du temps aux associations (ils sont déjà en relation avec des associations de médecins, des laboratoires ...).



Le service est gratuit à l'utilisation, les paiements 100% sécurisés par leur partenaire bancaire Smoney (filiale de la BPCE : Banque Populaire et Caisse d'Epargne). La rémunération de la Start-up se fait sur les cotisations puisque qu'il vous sera demandé de payer, en plus de votre cotisation, un montant de 0,99ct au moment de la transaction (soit à peine un peu plus que le prix d'un timbre que vous pourriez utiliser pour envoyer votre chèque par la poste). Ce système fonctionne parfaitement et, à ce jour, une trentaine de CG et d'étudiants, qui n'étaient pas à jour de leur cotisation, ont opté pour cette solution (notez d'ailleurs que si cela était toujours votre cas, il n'est pas trop tard pour vous mettre à jour : 15€ pour les professionnels et 10€ pour les étudiants ; n'oubliez pas que nous sommes peu nombreux et que faire du lobbying à 150/200 personnes n'est pas aisé. Pour que l'association soit plus forte, nous avons donc besoin non seulement de votre fidélité et de votre solidarité, mais également d'un maximum d'adhérents). Ce système faisant ses preuves, nous réfléchissons à l'utiliser de manière plus systématique pour l'année prochaine. Nous vous proposerons très certainement de payer votre cotisation avant l'assemblée générale de 2017.

Pour conclure, retenez qu'il est de votre mission de faire évoluer le site internet, tant sur la forme que sur le contenu. Toutes vos demandes seront étudiées et publiées dès lors qu'elles peuvent apporter à vos collègues et aux étudiants des informations qui leur seraient utiles. N'hésitez donc pas à proposer des textes ou des fichiers pour alimenter le site de l'AFCG. Nous avons par exemple récemment ajouté toute une partie sur la certification européenne (dans la rubrique « informations utiles »). Pensez aussi à actualiser vos données personnelles lorsque vous prenez vos fonctions pour que nous ayons un annuaire en ligne le plus à jour possible.



Par Antoine De Pauw



La kératodermie aquagénique : un signe d'appel pour une mutation du gène CFTR

Un jeune homme âgé de 25 ans nous est adressé par son dermatologue, rencontré en cabinet privé, pour bénéficier d'une analyse du gène de la mucoviscidose car il présente une KERATODERMIE AQUAGENIQUE.

La Kératodermie aquagénique (KA) palmo-plantaire est une affection décrite pour la première fois en 1974 par Elliott et Norman et al. Cette dermatose est rare et sa fréquence dans la population générale est inconnue. Elle affecte plus souvent les adolescents et les jeunes femmes. Une réaction, transitoire, se produit rapidement (en quelques minutes) suite à l'immersion dans l'eau des mains et/ou des pieds, conduisant à un œdème des paumes, doigts et/ou plante de pied, une majoration des plis et l'apparition de papules blanchâtres, desquamation et parfois prurit, sensations douloureuses et impression de brûlure.

Certains patients ne réagissent qu'à l'eau douce, d'autres également à l'eau de mer.







Un certain nombre d'articles et études rapportent un lien entre les mutations du gène de la mucoviscidose (CFTR) et l'apparition rapide de ces signes. Divers études ont essayé de préciser la fréquence de cette affection dans des populations de patients atteints de mucoviscidose et hétérozygotes sains.



En voici quelques exemples intéressants :

• En 2010 (Gild et al.) : Mesure du temps d'apparition des lésions cutanées après immersion dans l'eau pour vérifier un éventuel lien entre le statut mutationnel et la rapidité d'apparition des signes.

21 patients CF (homozygotes)	IMMERSION	2.47 min en moyenne	
13 porteurs sains (hétérozygotes) apparentés	→ DES MAINS →	7.25 min en moyenne	
15 cas contrôles	DANS L'EAU	11.06 min en moyenne	

Selon cette étude, le délai d'apparition des signes serait inversement proportionnel au nombre d'allèles CFTR mutés. (Ceci n'a toutefois pas été vérifié d'après notre cas).

• En 2010 (Garçon-Michel et al.) : Détermination de la fréquence de la KA chez des patients atteints de mucoviscidose.

27 patients CF (6 à 39 ans ; 1/3 de femmes et 2/3 d'hommes)

12 homozygotes F508del	→ 6 présentent une KA
12 hétérozygotes composites (F508del + une autre)	→ 5 présentent une KA
3 hétérozygotes composites (autres mutations ou inconnues)	→ 0 présentent une KA ?

11 patients CF sur 27 présentent une kératodermie aquagénique, soit 41% des patients! (Notre patient était également porteur de la mutation F508del).

- En 2012 (Arkin et al.): Etude de 51 patients CF et 25 sujets témoins asthmatiques: 43 patients CF sur 51 avec KA, soit 84% des patients CF. Aucun des témoins n'avait de KA.
- En 2013 (Weil et al.) : Etude sur 60 patients CF de 4 mois à 18 ans : 47/60 présentent une kératodermie, soit 78% des patients.





Notre patient n'avait aucun antécédent familial connu de mucoviscidose ni de signes cliniques classiques de mucoviscidose. Il est toutefois bien porteur de la mutation F508del à l'état hétérozygote. Plusieurs autres publications rapportent des cas isolés et d'autres études montrent également un lien étroit entre le gène CFTR et cette dermatose. Plusieurs articles conseillent l'analyse

A noter : la KA a également été décrite chez des patients sous traitement par celocoxib, rofecoxib et aspirine.

<u>Références</u>:

Garçon-Michel *et al.* **(2010)** Frequency of aquagenic palmoplantar keratoderma in cystic fibrosis: a new sign of cystic fibrosis?

Gild et al. (2010) Aquagenic wrinkling of the palms in cystic fibrosis and the cystic fibrosis carrier state: a case–control study.

Arkin et al. (2012) High prevalence of aquagenic wrinkling of the palms in patients with cystic fibrosis and association with measurable increases in transepidermal water loss.

Weil et al. (2013) Aquagenic palmoplantar keratoderma in children with cystic fibrosis.

systématique complète du gène CFTR en présence d'une kératodermie aquagénique.

Images provenant du site

http://www.atlasdedermatologieprofessionnelle.com/index.php/Pseudodysidroses



Par Caroline Kientz

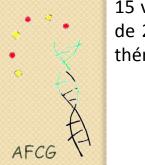


Onco-Trace : Présentation d'une nouvelle méthode pour les biopsies liquides dans la prise en charge du cancer

Le mercredi 27 avril 2016, la société privée Onco DNA a présenté à l'IPG de Gosselies son nouveau test. Celui-ci vise à analyser le matériel génétique qui s'échappe de la tumeur et qui circule dans le sang des patients actuellement pris en charge pour un cancer ou en rémission, basé sur la détection de fragment ADN tumoral circulant appelé ct-DNA (cell free circulating DNA) de 180-200 pb.

Parce que les variants génétiques évoluent tout au long de la vie du cancer et qu'ils varient également en fonction des choix thérapeutiques, il est important d'évaluer ces variations pour pouvoir proposer aux patients les traitements les plus efficaces

C'est en 2014 qu'OncoDNA a lancé officiellement son premier produit **OncoDEEP**. Ce test permet d'étudier toutes les caractéristiques de la tumeur d'un patient, aussi bien au niveau génétique que protéique, afin de fournir aux oncologues des pistes de traitements adaptés et personnalisés. Grâce au séquençage de nouvelle génération (NGS -Next Generation Sequencing), OncoDEEP permet l'analyse de plus de 150 gènes et la mise en évidence des mutations utiles dans le choix des thérapies dans le cancer.



OncoTRACE est la suite logique d'OncoDEEP. Ce test sanguin personnalisé permet de suivre entre 10 et 15 variants identifiés précédemment dans la tumeur biopsiée. Il permet également d'analyser à partir de 28 gènes, plus de 200 mutations (SNV and CNV) associées à des résistances ou sensibilités à des thérapies ciblées



Comment se déroule l'analyse ?

- A partir des données de séquençage de la tumeur biopsiée, soit via OncoDEEP ou n'importe quelle autre solution de séquençage, OncoDNA développe un test spécifique de la tumeur du patient (cf 10-15 variants).
- Ensuite, à partir de l'ADN circulant extrait du patient (via une prise de sang), OncoDNA réalise une analyse semi-quantitative, non seulement des variants spécifiques du patient, mais aussi des gènes pouvant être possiblement associés à des résistances ou sensibilités à des thérapies ciblées.

Quelques exemples de gènes : ALK, KRAS, EGFR, BRAF, NRAS ...

Avantages:

- Analyse hautement spécifique : biomarqueurs personnels, spécifiques de la tumeur du patient
- Très rapide : une fois que les biomarqueurs sont validés, l'analyse peut se faire en moins de 7 jours
- L'analyse des variants associés à la résistance de traitement permet l'anticipation de l'échappement tumoral et permet ainsi d'adapter au plus vite le changement de traitement et d'en évaluer son efficacité (contrôle de la thérapie en temps réel).
- Analyse non invasive : amélioration de la qualité de vie du patient
- La concordance entre la biopsie liquide et la biopsie solide est supérieure à 90%

Inconvénients:

- Pas encore remboursé par les mutuelles et assurances maladies (l'utilisation de ce test en routine est en vue)
- La quantité de ctDNA présent dans le sang est variable en fonction du type de tumeur, de la localisation des métastases et du stade (il y a peu de ct DNA dans les gliomes par exemple). De plus, toutes les tumeurs n'ont pas le même taux de mutation.





Dans quelles circonstances utiliser ce test?

Celui-ci permet un suivi plus régulier de l'évolution de la tumeur et ainsi palier les délais entre 2 PET SCAN qui s'espacent de plus en plus avec le temps.

Cela permet, sur base d'une prise de sang, de suivre l'évolution de la tumeur du patient et d'évaluer rapidement l'efficacité des traitements, afin d'identifier des résistances ou une récidive éventuelle plus tôt que les technologies d'imagerie ne le permettent.

Le petit plus:

Le groupe a mis en place une plateforme sécurisée de partage des données : OncoSHARE.

Celle-ci est le lien entre les médecins qui prennent en charge le patient et la société. Cela permet de transmettre plus rapidement les résultats, de pouvoir proposer des pistes thérapeutiques et de pouvoir discuter de cas clinique similaires entre professionnels de structures différentes.

Le souhait d'aller plus loin :

Elargir ces analyses à d'autres liquides tels que les urines, frottis buccaux, liquides céphalorachidiens.

Par Aude Lombard





Guidelines de la Certification Européenne des CG

European Registration for Genetic Nurses and Genetic Counsellors Professional Branch



Chair

Milena Paneque (Portugal)

Deputy-chairs

Christophe Cordier (Switzerland) Ramona Moldovan (Romania)

Members

Inga Bjornevoll (Norway), Irene Feroce (Italy), Emmanuelle Haquet (France), Debby Lambert (Ireland) Sara Pasalodos (United Kingdom), Clara Serra (Spain) & Heather Skirton (United Kingdom).

Contact: gcgn.ebmg@gmail.com

Why register?

To show that you value the need to protect patients

To demonstrate your own competence at European level

To help develop the profession of genetic counsellors and genetic nurses in Europe





Who is eligible?

All genetic counsellors (GC) and genetic nurses (GN) educated at Masters level.

The list of the Master level courses offered in Europe that comply with the recommended **core curriculum** and approved by the **EBMG** can be found on the website.

Graduates of the Master level courses that **do not comply** with the EBMG core curriculum may not be eligible for registration, or may be asked to complete additional practical experience or provide additional proof of competence before they can be registered. Potential applicants who may fall into these groups should contact the EBMG Genetic Nurse and Counsellor Professional Branch to discuss their own situation.

At present, professionals working as genetic counsellors who do not have a Master's degree in the required subject may be eligible to apply <u>via the Grandfather Clause</u>.

How to register?

Assessment of competence and suitability to be placed on the European register of genetic nurses and counsellors is made by the EBMG Genetic Nurse and Genetic Counsellor Professional Branch.

All members of this group are registered and experienced genetic nurses or genetic counsellors. An assessment of the individual's competence will be made based on a submitted body of work.

Assessment differs according to the candidate's training route and previous registration.



Type of application	NR	GFA	GFB	GFC	NRR
References	Х	Х	Х	Х	Х
Case log	Х	X	X	X	
CPD	X	X	X	X	
Case studies			X	X	
Scientific essays				X	
Genetic science exam				Х	

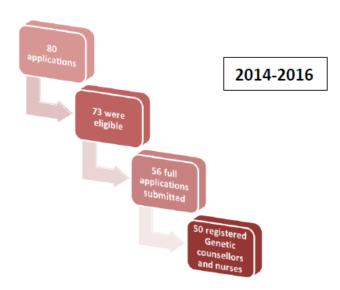
NR: Normal Route, GFA: Grandfather clause A, GFB: Grandfather clause B, GFC: Grandfather clause C, NRR: National registration route, CPD: Continuing Professional Development

Experienced genetic nurses and genetic counsellors working in a European country where there was no system of registration on *1st June, 2013*, can apply via the **Grandfather clause**.

The grandfather clause is available **until September 2018** in countries where an approved Master course is available, and **until September 2020** in countries where there is no Master course available.



How many European Registred Genetic Nurses and Counsellors?



Reciprocal agreements with other national

UK: Genetic Counsellor Registration Board **USA:** American Board of Genetic Counselors

Australia: Board of Censors for Genetic Counselling

South Africa: Genetic Counselling South Africa

Canada: CAGC Certification Committee

Key dates and fees for applicants

15th July to 15th September:

Submission of intentions to be registred with EBMG.

30th October:

EBMG will inform candidates on their eligibility to register.

15th January of the following year:

Deadline for submission of full applications and fees.

15th April:

EBMG will inform candidates of the results.

Fees for 5 year registration:

200€: Application for European registration (includes first 5 years of registration)

80€: Application for European registration by a person already registred by a recognized national system

200€: Renewal of registration every 5 years



Les évènements à venir

Un certain nombre de séminaires et colloques à venir ne manqueront pas de vous intéresser :

Juin:

• 2^{ème} congrès de la Société française de Médecine Prédictive et Personnalisée et 9^{ème} Université des Thérapies Ciblées

Date: 16 et 17 juin

Lieu: Montpellier, France

Pour en savoir plus : http://www.sfmpp.fr/

12ème journée annuelle du GSF (Groupe sarcome français) - GETO

Date: 22-24 juin

Lieu: Bruges, Belgique

Pour en savoir plus : http://journees-gsf.fr/

• Les journées d'Onco-Urologie Médicale

Date: 24 et 25 juin Lieux: Dijon, France

Pour en savoir plus : http://urofrance.org/congres-et-formations/formations-afu/joum/joum-

2016.html

• Etre, naitre, vivre drépanocytaire

Journée organisée par le réseau des psychologues de la drépanocytose

Date: 30 juin 2016 de 9h à 18h

Lieu: Hôtel Scipion, Paris

Pour en savoir plus : http://filiere-mcgre.fr/wp-content/uploads/2015/03/plaquette-2016.pdf





Juillet:

14th International Congress on Neuromuscular Diseases

Date: 5-9 juillet

Lieu: Toronto, Canada

Pour en savoir plus : http://icnmd2016.org/about-icnmd/welcome-message/

20th international Conference on Prenatal Diagnosis and Therapy

Date: 10-13 juillet

Lieu: Berlin, Allemagne

Pour en savoir plus : http://2016.ispdhome.org/

15th Annual International Congress on the Future of Breast Cancer

Date: 22-23 juillet Lieu: New York, USA

Pour en savoir plus : http://www.gotoper.com/conferences/ibc/meetings/15th-annual-international-

congress-on-the-future-of-breast-cancer

The 15th International Fragile X Conference

Date: 20-24 juillet

Lieu: San Antonio, USA

Pour en savoir plus : https://fragilex.org/community/international-fragile-x-conference/





Aout:

ISONG: Integrating Genetics Across Nursing Practice

Date: 4-6 aout

Lieu: Dublin, Irlande

Pour en savoir plus : http://www.isong.org/ISONG program.php

• 10th International Conference on Frontotemporal Dementias

Date: du 31 aout au 2 septembre

Lieu: Munich, Allemagne

Pour en savoir plus : http://www.icftd2016.de/

Septembre:

2nd world congress on Controversies in Breast Cancer (CoBrCa)

Date: 8-11 septembre

Lieu: Barcelone, Espagne

Pour en savoir plus : http://congressmed.com/cobrca/

Annual Conference of the European Association of Centres of Medical Ethics (EACME)

Date: 8-10 septembre Lieu: Leuven, Belgique

Pour en savoir plus : https://kuleuvencongres.be/eacme2016

International Cancer Education Conference

Date: 14-16 septembre

Lieu: Bethesda, Maryland, USA

Pour en savoir plus : http://2016.attendicec.org/





XXIIIe Colloque de l'ACLF/ XXVIe Colloque de l'ATC

Date: 19-21 septembre Lieu: Montpellier, France

Pour en savoir plus : http://www.eaclf.org/semincongres/ACLF2016/

Molecular Analysis for personalised Therapy

Date: 23-24 septembre

Lieu: Londres, UK

Pour en savoir plus : http://www.map-onco.net/

Octobre:

ESMO congress

Date: 7-11 octobre

Lieu: Copenhague, Danemark

Pour en savoir plus : http://www.esmo.org/Conferences/ESMO-2016-Congress/Programme

11th Annual Meeting of the GEoPD Consortium & 3 rd International Parkinson's Disease Symposium

Date: 6-8 octobre Lieu: Luxembourg

Pour en savoir plus : https://parkinson2015.uni.lu/

Annual Meeting – American Society of Human Genetics ASHG 2016

Date: 18-22 octobre

Lieu: Vancouver, Canada.

Pour en savoir plus : http://www.ashg.org/2016meeting/





48th Congress of the International Society of Paediatric Oncology

Date: 19-22 octobre Lieu: Dublin, Irlande

Pour en savoir plus : http://www.siop2016.kenes.com/

16th biennual meeting of the International gynecologic cancer society

Date: 29-31 octobre

Lieu: Lisbonne, Portugal

Pour en savoir plus : http://igcs2016.com/

Novembre:

• 38^{èmes} journées de la société Française de sénologie et de pathologie mammaire : cancer du sein

Date: 16-18 novembre Lieu: Dijon, France

Pour en savoir plus : http://www.senologie.com/congres/

• 17ème journée sur l'Assistance Médicale à la Procréation de l'Hôpital Américain de Paris

Date: 18 novembre

Lieu: Neuilly sur Seine, Paris

Pour en savoir plus : http://www.congres.eska.fr/home.php?id=AMP_2016





Décembre:

• 17th World Conference on lung cancer

Date 4-7 décembre

Lieu: Vienne, Autriche

Pour en savoir plus : http://wclc2016.iaslc.org/

ESMO Asia Congress

Date: 16-19 décembre

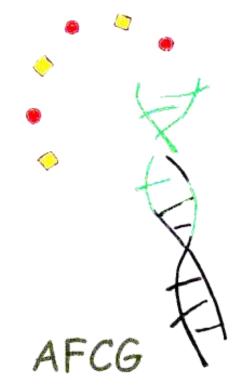
Lieu: Singapour

Pour en savoir plus : http://www.esmo.org/Conferences/ESMO-Asia-2016-Congress

Si vous avez connaissance d'un colloque, un séminaire, une formation, une association de patients... dont vous souhaiteriez nous faire partager l'intérêt dans la prochaine newsletter, n'hésitez pas à nous contacter.

Par Aude Lombard





Association Française des Conseillers en Génétique