



# Assemblée générale

20/01/2017



## Bureau, Janvier 2015

+

Réunions de bureau : 4 / ans

CR systématiques

Lilia Ben Slama

### **PRÉSIDENTE**

Tania Attie-Bitach

### **VICE-PRÉSIDENTES**

Sophie Collardeau-Frachon

Annie Laquerrière

### **SECRÉTAIRE GÉNÉRALE**

Charlotte Mechler

### **SECRÉTAIRE ADJOINT**

Laurence Loeuillet

### **TRÉSORIER**

Philippe Loget

### **TRÉSORIER ADJOINT**

Fanny Pelluard

### **FORMATION CONTINUE**

Tania Attie-Bitach

Annie Laquerrière

Fanny Pelluard

### **ÉTHIQUE ET LÉGISLATION**

Jacqueline Aziza

Madeleine Joubert

Laurence Loeuillet

### **NOMENCLATURE**

Sophie Collardeau-Frachon

Annie Laquerrière

Marie-Hélène Saint Frison

### **ADICAP**

Jacqueline Aziza

Laurence Loeuillet

Marie-Hélène Saint Frison

### **CONSEIL SCIENTIFIQUE**

Tania Attie-Bitach

Sophie Collardeau-Frachon

Annie Laquerrière

### **COMMUNICATION**

Sophie Blesson

Fabien Guimiot

Fanny Pelluard



## **Bilan 2015-2016**

- Site SOFFOET
- Bilan des formations
- Bilan des appels à collaborations
- Bilan financier
- Bilan des actions menées
- Filière AnDDI-Rares et plan Maladies Rares 3

# ○ Site SOFFOET : soffoet.fr



Gwenaëlle André / Lilia Ben Slama

The screenshot displays the SoFFoet website interface. At the top left is the logo for SoFFoet (Société Française de Fœtopathologie). Below it is a navigation bar with links: La SoFFoet, Actualités, Journées SoFFoet, Documentation, Liens utiles, and DPC. The main content area features a recruitment post titled "Recrutement – Hopital" with a sub-header "Posté le 15 décembre". The post text describes a position in a department of genetics, including cytogenetics, molecular biology, and clinical genetics. Below the text are links for "Postes à pourvoir", "Marqué comme Poste", and "Publier un commentaire". To the right of the post is a secondary navigation bar with the same menu items: La SoFFoet, Actualités, Journées SoFFoet, Documentation, Liens utiles, and DPC. Below this is a list of recent events or news items, such as "mémoires et tenue de l'AG le 20 janvier 2017" and "Journée SoFFoet du 31 mars 2017 : Anomalies des extrémités le 31 mars 2017". At the bottom of the page, there is a search bar and a section for "Étiquettes" (tags) including "Alcool Beckwith-Wiedemann", "Coeur", "Collaboration", "Communications", "Congrès", and "Corps".

# ○ Site SOFFOET : soffoet.fr



**La SoFFoet**   Actualités   Journées SoFFoet   Documentation   Liens utiles   DPC

La foetopathologie

Organisation

Statuts

## Société Française de Foetopathologie

La Société Française de Foetopathologie (SoFFoet) est une association régie par loi de 1901. Elle a été fondée le 15 mars 1984 (84/852 préfecture de police de Paris). Son siège social est situé depuis le 15 juin 2012, au sein du Laboratoire d'Anatomie et de Cytologie Pathologiques, 2 avenue du Professeur Léon Bernard, Faculté de Médecine, CS 34317, 35043 Rennes.

Elle a été créée à l'instigation de médecins appartenant à différentes spécialités

### Statut

Vous êtes connecté(e), Tania ATTIE-BITACH  
[Se déconnecter](#)

### Evènements

- [Journée du 20 janvier 2017 : Présentation des mémoires et tenue de l'AC le 20 janvier 2017](#)

# ○ Site SOFFOET : soffoet.fr



La SoFFoet   **Actualités**   Journées SoFFoet   Documentation   Liens utiles   DPC

Prochaine journée SoFFoet

**Actualités**

- Appels à collaboration
- Congrès
- Formations
- Postes à pourvoir

Laisser un commentaire

**Statut**

Vous êtes connecté(e), Tania ATTIE-BITACH  
[Se déconnecter](#)

**Evènements**

# o Site SOFFOET : soffoet.fr

## Appels à collaboration

Voici la liste des appels à collaboration en cours :

- **Placenta et syndrome de Beckwith-Wiedemann, Fabienne ALLIAS**  
(Lyon)
  - [Fiche récapitulative.](#)
- **Dysostoses mandibulo-faciales, Jeanne Amiel (Necker)**
  - Projet de recherche
  - [Présentation](#)
  - [Fiche récapitulative.](#)
- **Sévérité du phénotype du Treacher Collins en foetopathologie, Marie-Josée Pérez, N. Bigi (Montpellier)**
  - Publication
  - [Présentation](#)
  - [Fiche récapitulative](#)
  - [Fiche de recueil](#)

Titre de l'appel à collaboration

Syndrome de FRASER

Objectif

Etudier le phénotype foetal d'une série de Fraser (avec ou sans la confirmation génétique)

Contexte

- Projet de recherche     Publication     Nouveau gène     Mémoire DIU  
 Thèse     Projet personnel     Autre

Année

01/01/2015

Si autre, préciser :

Protocole

Critères d'inclusion

Suspicion ou syndrome de Fraser confirmé.

Documents à joindre

- Compte rendu d'examen foetopathologique  
 Photographies  
 Consentement parental  
 Autres

Autres documents

Matériel à joindre

- Lames  
 Blocs  
 Tissus congelés  
 ADN extrait  
 Autres ou précisions

Précisions sur le matériel à joindre

Investigateur :

Nom PELLUARD

Prénom fanny

Adresse

Unité de foetopathologie  
Hôpital Pellegrin, place Amélie Rabatéon, 33076 Bordeaux cedex

Téléphone bureau

556 799 823

Courrier électronique

fanny.pelluard@chu-bordeaux.fr

Référent SoFFoet

Nom pelluard

Prénom fanny

# ○ Site SOFFOET : soffoet.fr



La SoFFoet   Actualités   **Journées SoFFoet**   Documentation   Liens utiles   DPC

Journées SoFFoet 2016

Journées SoFFoet 2015

Journées SoFFoet 2014

Journées SoFFoet 2013

Journées SoFFoet 2012

## Journées SoF

**Laisser un commentaire**

Connecté(e) en tant que Tania ATTIE-BITACH. Déconnexion ?

Commentaire

### Statut

Vous êtes connecté(e), Tania ATTIE-BITACH  
[Se déconnecter](#)

### Evènements

- [Journée du 20 janvier 2017 : Présentation des mémoires et tenue de l'AG le 20 janvier 2017](#)
- [Journée SoFFoet du 31 mars 2017 : Anomalies des extrémités le 31 mars 2017](#)

# ○ Site SOFFOET : soffoet.fr



La SoFFoet    Actualités    **Journées SoFFoet**    Documentation    Li

## Journées SoFFoet 2016

Vous pouvez retrouver les thèmes des journées de la SoFFoet de l'année :

- Journée du 11/03/2016 : Cœur
- Journée du 17/06/2016 : Corps calleux
- Journée du 14/10/2016 : Infection à virus ZIKA
- Journée du 09/12/2016 : Croissance fœtale

## LE COEUR FOETAL

Hôpital Necker-Enfants Malades, amphithéâtre Robert Debré, bâtiment Robert Debré

9h15 : ACCUEIL

9h30 – 10h15 : **Développement du coeur**, Sigolène Meilhac (Institut Imagine, Hôpital Necker, Paris)

10h15 – 11h00 : **Les CIV : une nouvelle classification anatomoembryologique**, Lucile Houyel (Centre Chirurgical Marie Lannelongue, Le Plessis Robinson)

11h-11h30 : Pause

11h30 – 12h : **Les formes principales de CIV : comment les diagnostiquer, quel est leur pronostic**, Eric Hery (CH René-Dubos, Cergy Pontoise)

# o Site SOFFOET : soffoet.fr

La SoFFoet Actualités Journées SoFFoet Documentation

## Journées SoFFoet 2016

**Les CIV :  
Une nouvelle classification  
anatomo-embryologique**

Lucile HOUYEL  
Hôpital Marie-Lannelongue-M3C, Le Plessis-Robinson

Soffoet  
Paris, 11 mars 2016

Marie Lannelongue M3C

## LE COEUR FOETAL

Hôpital Necker-Enfants Malades, amphithéâtre Robert Debré, bâtiment Robert Debré

9h15 : ACCUEIL

9h30 – 10h15 : **Développement du coeur**, Sigolène Meilhac (Institut Imagine, Hôpital Necker, Paris)

10h15 – 11h00 : **Les CIV : une nouvelle classification anatomoembryologique**, Lucile Houyel (Centre Chirurgical Marie Lannelongue, Le Plessis Robinson)

11h-11h30 : Pause

11h30 – 12h : **Les formes principales de CIV : comment les diagnostiquer, quel est leur pronostic**, Eric Hery (CH René-Dubos, Cergy Pontoise)

# ○ Site SOFFOET : soffoet.fr



La SoFFoet    Actualités    Journées SoFFoet    Documentation    Liens utiles

Réglementation et législation

Documents

Bibliographie

Formulaire de présentation de cas

## Journée du 20 janvier 2017 des mémoires et tenue de

---

### Détails de l'événement

- Début: 20 janvier 2017
- Lieu: [Fondation Imagine Institut des maladies génétiques](#)

## Formulaire de présentation de cas

Votre nom (obligatoire)

Votre email (obligatoire)

Votre lieu d'exercice

Date de présentation

Nom du fœtus (3 premières lettres) (obligatoire)

Prénom fœtus

Date de naissance fœtus

# ○ Site SOFFOET : soffoet.fr



La SoFFoet   Actualités   Journées SoFFoet   Documentation   Liens utiles

Réglementation et législation  
Documents  
Bibliographie  
Formulaire de présentation de cas

## Journée du 20 janvier 2017 des mémoires et tenue de

Détails de l'événement

- Début: 20 janvier 2017
- Lieu: [Fondation Imagine Institut des maladies génétiques](#)

Iconographies (formats acceptés : jpg; taille maximale 3Mo) :

Iconographie 1 :  Aucun fichier sélectionné.

Iconographie 2 :  Aucun fichier sélectionné.

Iconographie 3 :  Aucun fichier sélectionné.

Iconographie 4 :  Aucun fichier sélectionné.

Entrez les caractères figurant dans l'image ci-dessous :

S C C K

# Site SOFFOET : soffoet.fr

12h30 – 14h : Dejeuner

14h00 – 14h15 : Appel à collaboration Annie Laquerriere

14h15 – 17h00 : Observations en rapport ou non avec le thème :

- [Syndrome de Hajdu-Cheney](#) : C. Beneteau, M. Joubert, CHU NANTES
- [Ciliopathie ?](#) M. Joubert, CHU NANTES
- [Anomalie de l'oxydation des acides gras ?](#) S. Darouich, Hôpital Universitaire Habib Bougatfa, Bizerte, Tunisie

Cet article a été posté dans [Journée SoFFoet](#) et marqué comme [Croissance](#), [Journée SoFFoet](#), [RCIU](#) par [AndreG](#) . Enregistrer le [permalien](#) .

**SoFFoet** Fiche standardisée de présentation d'observation personnelle

Dossier présenté par : Darouich Sthen Lieu d'exercice : Hôpital Universitaire Habib Bougatfa  
Adresse mail : mdarouich@hotmail.com

Nom du fetus : MD Date de naissance : 01/08/2015 Terme : 35  
Mode de terminaison de la grossesse :  SIG  AVE diagnostique  
 MIVU Type de présentation :  AVE diagnostique  Diagnostique fetal

Antécédents familiaux, consanguinité  
Mère : 35 ans GG 08 parité, G3P1V, 0 enfant vivant, 1 fœtus saute pressé (pneumothorax), 3 enfants décédés en bas âge, dont deux enfants décédés à 20 et 24 de vie dans un tableau d'arrêt cardio-vasculaire avec notion d'hypotension, et  
Mère de la grossesse, parté première sigeas  
Quatre échographies antenatales très très normales.  
Insuffisamment : paléopathologie à l'oc à un terme de 36-37 pour cause inconnue.  
Imagerie (données échographiques, IRM, TDM) : Scanners (biologie, biochimie, sucre)

Examen neuropathologique macroscopique, signes dysmorphiques :  
Un beau bébé, pas de traits dysmorphiques particuliers.  
DC : bon  
Hypertrophie myocardique importante  
Dilatation ventricule  
Légère dilatation des ventricules, sans signe de dilatation des ventricules, sans signe de dilatation des ventricules, sans signe de dilatation des ventricules.  
Examen histologique et neuropathologique :  
Démyélinisation myéline des ventricules.  
Démyélinisation avec élargissement des espaces permyélineux (lésion de fibre).  
Congestion veineuse importante  
Examen neuropathologique normal

Examen de Génétique (caryotype, étude moléculaire) :

Hypothèse(s) (diagnostique(s), question(s) posée(s)) :

Numéro de l'ordinateur des acides gras ?

Réponse(s), conduite proposée :

**SoFFoet** Fiche standardisée de présentation d'observation personnelle

Dossier présenté par : JOSEPH LACROIX Lieu d'exercice : CHU NANTES  
Adresse mail :

Nom du fetus : JEP Date de naissance : 01/08/2015 Terme : 35  
Mode de terminaison de la grossesse :  SIG  AVE diagnostique  
 MIVU Type de présentation :  AVE diagnostique  Diagnostique fetal

Antécédents familiaux, consanguinité  
Mère : 35 ans GG 08 parité, G3P1V, 0 enfant vivant, 1 fœtus saute pressé (pneumothorax), 3 enfants décédés en bas âge, dont deux enfants décédés à 20 et 24 de vie dans un tableau d'arrêt cardio-vasculaire avec notion d'hypotension, et  
Mère de la grossesse, parté première sigeas  
Quatre échographies antenatales très très normales.  
Insuffisamment : paléopathologie à l'oc à un terme de 36-37 pour cause inconnue.  
Imagerie (données échographiques, IRM, TDM) : Scanners (biologie, biochimie, sucre)

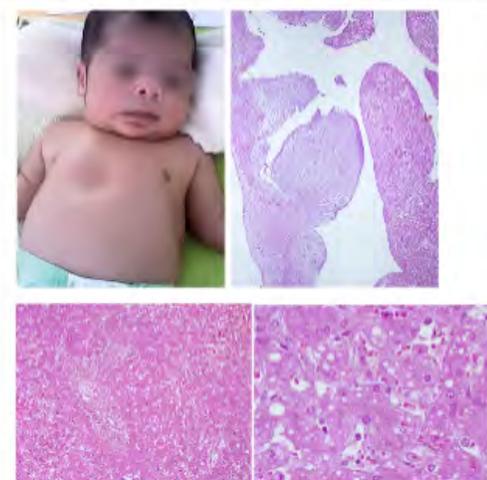
Examen neuropathologique macroscopique, signes dysmorphiques :  
DC : bon  
Hypertrophie myocardique importante  
Dilatation ventricule  
Légère dilatation des ventricules, sans signe de dilatation des ventricules, sans signe de dilatation des ventricules.  
Examen histologique et neuropathologique :  
Démyélinisation myéline des ventricules.  
Démyélinisation avec élargissement des espaces permyélineux (lésion de fibre).  
Congestion veineuse importante  
Examen neuropathologique normal

Examen de Génétique (caryotype, étude moléculaire) :

Hypothèse(s) (diagnostique(s), question(s) posée(s)) :

Numéro de l'ordinateur des acides gras ?

Réponse(s), conduite proposée :



# ○ Bilan des formations 2015/2016



Date	Thème	DPC	Organisation
10/04/2015	<b>Placenta Pathologique</b>	DPC-SOFFOET n°: 48811500001	L. Loeuillet
05/06/2015	<b>Les Microcéphalies</b>	DPC-SOFFOET n°: 48811500002	A. Laquerrière
02/10/2015	<b>Les modèles animaux</b>	DPC-FFGH n° : 50961500002	M. Gonzales / T. Attié-Bitach
04/12/2015	<b>Phénotype hémochromatose néonatale &amp; surcharge en fer : quels diagnostics ?</b>	DPC-FFGH n° : 50961500004	S. Collardeau
11/03/2016	<b>Le cœur</b>		C. Mechler
17/06/2016	<b>Anomalies du corps calleux</b>	DPC-FFGH N° : 50961600001	T. Attié-Bitach
14/10/2016	<b>Actualités «infection à virus ZIKA» et communications orales</b>		F. Razavi/B. Bessières M. Gonzales
09/12/2016	<b>Croissance Foetale</b>	DPC-FFGH n : 50961600005	J. Aziza



DPC  
Présentations sur le site  
Imagerie  
Buffet/repas  
Enquêtes de satisfaction  
Accueil Imagine



Pas d'EPU  
Respect des horaires

## ○ Formations 2017



Date	Thème	DPC	Organisation
20/01/2017	<b>Mémoires DIU et Assemblée Générale</b>		T. Attié-Bitach
31/03/2017	<b>Anomalies des membres</b>	oui	S. Blesson
09/06/2017	<b>Neuropathologie</b>	oui	C. Mechler/T. Attié-Bitach
20/10/2017	<b>Best of SOFFOET</b>		F. Guimiot/MH Saint Frison
08/12/2017	<b>Maladies métaboliques</b>	oui	S. Sophie Collardeau-Frachon

# ○ Bilan des appels à collaborations



Titre	Qui	Contexte
<b>Placenta et syndrome de Beckwith-Wiedemann</b>	Fabienne ALLIAS (Lyon)	Mémoire DIU Publication
<b>Dysostoses mandibulo-faciales</b>	Jeanne Amiel (Necker)	Projet de recherche
<b>Sévérité du phénotype du Treacher Collins en foetopathologie</b>	Marie-Josée Pérez, N. Bigi	<input checked="" type="checkbox"/> Publication
<b>Microcéphalie à gyration simplifiée</b>	Tania Attié-Bitach (Necker)	Nouveau gène
<b>Dysplasie oculo-auriculo-vertébrale</b>	Caroline Rooryck Thambo (Bordeaux)	Projet de recherche <input checked="" type="checkbox"/> Publication
<b>Syndrome 3C</b>	Nicole Laurent (Dijon)	Nouveau gène
<b>L1CAM et pseudo L1CAM</b>	Pascale Saugier (Rouen)	Projet de recherche
<b>Syndrome de Matthew-Wood</b>	Jelena Martinovic (A.Béclère), pour N. Chassaing	Projet de recherche
<b>Dysplasie acineuse congénitale</b>	Arnaud Molin, Marie Vincent, Bertrand Isidor (Nantes)	?
<b>Association Mardini-Nyhan</b>	Arnaud Molin, Marie Vincent (Nantes)	?
<b>HypoVG et agénésie du corps calleux</b>	Tania Attié-Bitach (Necker)	Identification gène
<b>Diagnostiques différentiels de l'hémochromatose néonatale</b>	Sophie Collardeau-Frachon (Lyon)	Thèse <input checked="" type="checkbox"/> Publication
<b>Syndrome de Fraser</b>	Fanny Pelluard (Bordeaux)	Mémoire de DIU
<b>Syndrome Neu Laxova ou Neu Laxova « like »</b>	Fanny Pelluard, Caroline Rooryck-Thambo (Bordeaux)	Projet de recherche Nouveau gène

# o Etudes collaboratives 2014-2016

> 19 études  
collaboratives!



- Noel AC, Pelluard F, Delezoide AL, Devisme L, Loeuille L, Leroy B, Martin A, Bouvier R, Laquerriere A, Jeanne-Pasquier C, Bessieres-Grattagliano B, Mechler C, Alanio E, Leroy C, Gaillard D. 2014. Fetal phenotype associated with the 22q11 deletion. Am J Med Genet A 164A(11):2724-2731.	2014
- Quelin C, Spaggiari E, Khung-Savatovsky S, Dupont C, Pasquier L, Loeuille L, Jaillard S, Lucas J, Marcorelles P, Journal H, Pluquailec-Bilavarn K, Bazin A, Verloes A, Delezoide AL, Aboura A, Guimiot F. Inversion duplication deletions involving the long arm of chromosome 13: phenotypic description of additional three fetuses and genotype-phenotype correlation., Am. J. Med. Genet. A, 2014, 164A, 2504-9	2014
- Teissier N, Fallet-Bianco C, Delezoide AL, Laquerriere A, Marcorelles P, Khung-Savatovsky S, Nardelli J, Cipriani S, Csaba Z, Picone O, Golden JA, Van Den Abbeele T, Gressens P, Adle-Biassette H. 2014. Cytomegalovirus-induced brain malformations in fetuses. J Neuropathol Exp Neurol 73(2):143-158.	2014
- Petit F, Jourdain AS, Andrieux J, Baujat G, Baumann C, Beneteau C, David A, Faivre L, Gaillard D, Gilbert-Dussardier B, Jouk PS, Le Caignec C, Loget P, Pasquier L, Porchet N, Holder-Espinasse M, Manouvrier-Hanu S, Escande F. Split hand/foot malformation with long-bone deficiency and BHLHA9 duplication: report of 13 new families. Clin Genet. 2014 May;85(5):464-9.	2014
- Lopez E, Thauvin-Robinet C, Reversade B, Khartoufi NE, Devisme L, Holder M, Ansart-Franquet H, Avila M, Lacombe D, Kleinfinger P, Kaori I, Takanashi J, Le Merrer M, Martinovic J, Noël C, Shboul M, Ho L, Güven Y, Razavi F, Burglen L, Gigot N, Darmency-Stamboul V, Thevenon J, Aral B, Kayserili H, Huet F, Lyonnet S, Le Caignec C, Franco B, Rivière JB, Faivre L, Attié-Bitach T. C5orf42 is the major gene responsible for OFD syndrome type VI. Hum Genet. 2014 Mar;133(3):367-77.	2014
- Laquerriere A, Maluenda J, Camus A, Fontenas L, Dieterich K, Nolent F, Zhou J, Monnier N, Latour P, Gentil D, Heron D, Desguerres I, Landrieu P, Beneteau C, Delaporte B, Bellesme C, Baumann C, Capri Y, Goldenberg A, Lyonnet S, Bonneau D, Estournet B, Quijano-Roy S, Francannet C, Odent S, Saint-Frison MH, Sigaudy S, Figarella-Branger D, Gelot A, Mussini JM, Lacroix C, Drouin-Garraud V, Malinge MC, Attié-Bitach T, Bessieres B, Bonniere M, Encha-Razavi F, Beaufre AM, Khung-Savatovsky S, Perez MJ, Vasiljevic A, Mercier S, Roume J, Trestart L, Saugier-veber P, Cordier MP, Layet V, Legendre M, Vigouroux-Castera A, Lunardi J, Bayes M, Jouk PS, Rigonnot L, Granier M, Sternberg D, Warszawski J, Gut I, Gonzales M, Tawk M, Melki J. 2014. Mutations in CNTNAP1 and ADCY6 are responsible for severe arthrogryposis multiplex congenita with axoglial defects. Hum Mol Genet 23(9):2279-2289.	2014
- Fallet-Bianco C, Laquerriere A, Poirier K, Razavi F, Guimiot F, Dias P, Loeuille L, Lascelles K, Beldjord C, Carion N, Toussaint A, Revencu N, Addor MC, Lhermitte B, Gonzales M, Martinovich J, Bessieres B, Marcy-Bonniere M, Jossic F, Marcorelles P, Loget P, Chelly J, Bahi-Buisson N. 2014. Mutations in tubulin genes are frequent causes of various foetal malformations of cortical development including microlissencephaly. Acta Neuropathol Commun 2:69.	2014
- Lefebvre M, Dufernez F, Bruel AL, Gonzales M, Aral B, Saint-Onge J, Gigot N, Desir J, Daelemans C, Jossic F, Schmitt S, Mangione R, Pelluard F, Vincent-Delorme C, Labaune JM, Bigi N, D'Olne D, Delezoide AL, Toutain A, Blesson S, Cormier-Daire V, Thevenon J, El Chehadeh S, Masurel-Paulet A, Joye N, Vibert-Guigue C, Rigonnot L, Rousseau T, Vabres P, Herve P, Lamaziere A, Riviere JB, Faivre L, Laurent N, Thauvin-Robinet C. 2015. Severe X-linked chondrodysplasia punctata in nine new female fetuses. Prenat Diagn 35(7):675-684.	2015
- Mariot V, Roche S, Hourde C, Portilho D, Sacconi S, Puppo F, Duguez S, Rameau P, Caruso N, Delezoide AL, Desnuelle C, Bessieres B, Collardeau S, Feasson L, Maisonobe T, Magdiner F, Helmbacher F, Butler-Browne G, Mouly V, Dumonceaux J. 2015. Correlation between low FAT1 expression and early affected muscle in facioscapulohumeral muscular dystrophy. Ann Neurol 78(3):387-400.	2015
- Alby C, Piquand K, Huber C, Megarbané A, Elkhartoufi N, Legendre M, Pelluard F, Encha-Ravazi F, Abi Tayeh G, Bessières B, El Chehadeh-Djebbar S, Laurent N, Faivre L, Sztrihala, Zombor M, Szabó H, Failler M, Garfa-Traore M, Bole C, Nitschké P, Nizon M, Clerget-Darpoux F, Munnich A, Lyonnet S, Vekemans M, Cormier-Daire V, Attié-Bitach T, Thomas S. Mutations in KIAA0586 cause lethal ciliopathies ranging from hydroletharus phenotype to short-rib polydactyly syndrome. Am J Hum Genet. 2015 Aug 6;97(2):311-8	2015
- Demurger F, Ichkou A, Mougou-Zerelli S, Le Merrer M, Goudefroye G, Delezoide AL, Quelin C, Manouvrier S, Baujat G, Fradin M, Pasquier L, Megarbane A, Faivre L, Baumann C, Nampoothiri S, Roume J, Isidor B, Lacombe D, Delrue MA, Mercier S, Philip N, Schaefer E, Holder M, Krause A, Laffargue F, Sinico M, Amram D, Andre G, Liquier A, Rossi M, Amiel J, Giuliano F, Boute O, Dieux-Coeslier A, Jacquemont ML, Afenjar A, Van Maldergem L, Lackmy-Port-Lis M, Vincent-Delorme C, Chauvet ML, Cormier-Daire V, Devisme L, Genevieve D, Munnich A, Viot G, Raoul O, Romana S, Gonzales M, Encha-Razavi F, Odent S, Vekemans M, Attié-Bitach T. 2015. New insights into genotype-phenotype correlation for GLI3 mutations. Eur J Hum Genet 23(1):92-102.	2015
- Duval H, Michel-Calemard L, Gonzales M, Loget P, Beneteau C, Buenerd A, Joubert M, Denis-Musquer M, Clemenson A, Chesnais AL, Blesson S, De Pinieux I, Delezoide AL, Bonyhay G, Bellanne-Chantelot C, Heidet L, Dupre F, Collardeau-Frachon S. 2016. Fetal anomalies associated with HNF1B mutations: report of 20 autopsy cases. Prenat Diagn 36(8):744-751.	2016
- Grampa V, Delous M, Zaidan M, Odyé G, Thomas S, Elkhartoufi N, Filhol E, Niel O, Silbermann F, Lebreton C, Collardeau-Frachon S, Rouvet I, Alessandri JL, Devisme L, Dieux-Coeslier A, Cordier MP, Capri Y, Khung-Savatovsky S, Sigaudy S, Salomon R, Antignac C, Gubler MC, Benmerah A, Terzi F, Attié-Bitach T, Jeanpierre C, Saunier S. Novel NEK8 Mutations Cause Severe Syndromic Renal Cystic Dysplasia through YAP Dysregulation. PLoS Genet. 2016 Mar 11;12(3):e1005894.	2016
- Grampa V, Delous M, Zaidan M, Odyé G, Thomas S, Elkhartoufi N, Filhol E, Niel O, Silbermann F, Lebreton C, Collardeau-Frachon S, Rouvet I, Alessandri JL, Devisme L, Dieux-Coeslier A, Cordier MP, Capri Y, Khung-Savatovsky S, Sigaudy S, Salomon R, Antignac C, Gubler MC, Benmerah A, Terzi F, Attié-Bitach T, Jeanpierre C, Saunier S. Novel NEK8 Mutations Cause Severe Syndromic Renal Cystic Dysplasia through YAP Dysregulation. PLoS Genet. 2016 Mar 11;12(3):e1005894.	2016
- Naudion S, Moutton S, Coupry I, Sole G, Deforges J, Guerieau E, Hubert C, Deves S, Pilliod J, Rooryck C, Abel C, Le Breton F, Collardeau-Frachon S, Cordier MP, Delezoide AL, Goldenberg A, Loget P, Melki J, Odent S, Patrier S, Verloes A, Viot G, Blesson S, Bessieres B, Lacombe D, Arveiler B, Goizet C, Fergelot P. 2016. Fetal phenotypes in otopalatodigital spectrum disorders. Clin Genet 89(3):371-377.	2016
- Nizon M, Henry M, Michot C, Baumann C, Bazin A, Bessieres B, Blesson S, Cordier-Alex MP, David A, Delahaye-Duriez A, Delezoide AL, Dieux-Coeslier A, Doco-Fenzy M, Faivre L, Goldenberg A, Layet V, Loget P, Marlin S, Martinovic J, Odent S, Pasquier L, Plessis G, Prieur F, Putoux A, Rio M, Testard H, Bonnefont JP, Cormier-Daire V. 2016. A series of 38 novel germline and somatic mutations of NIPBL in Cornelia de Lange syndrome. Clin Genet 89(5):584-589.	2016
- Putoux A, Alqahtani A, Pinson L, Paulussen AD, Michel J, Besson A, Mazoyer S, Borg I, Nampoothiri S, Vasiljevic A, Uwineza A, Boggio D, Champion F, de Die-Smulders CE, Gardeitchik T, van Putten WK, Perez MJ, Musizzano Y, Razavi F, Drunat S, Verloes A, Hennekam R, Guibaud L, Alix E, Sanlaville D, Lesca G, Edery P. Refining the phenotypical and mutational spectrum of Taybi-Linder syndrome. Clin Genet. 2016 Dec;90(6):550-555.	2016
- Tessier A, Sarreau M, Pelluard F, André G, Blesson S, Bucourt M, Dechelotte P, Faivre L, Frébourg T, Goldenberg A, Goua V, Jeanne-Pasquier C, Guimiot F, Laquerriere A, Laurent N, Lefebvre M, Loget P, Maréchaud M, Mechler C, Perez MJ, Sabourin JC, Verloes A, Patrier S, Guerrot AM. Fraser syndrome: features suggestive of prenatal diagnosis in a review of 38 cases. Prenat Diagn. 2016 Dec;36(13):1270-1275.	2016
- Zillhardt JL, Poirier K, Broix L, Lebrun N, Elmorjani A, Martinovic J, Saillour Y, Muraca G, Nectoux J, Bessieres B, Fallet-Bianco C, Lyonnet S, Dulac O, Odent S, Rejeb I, Ben Jemaa L, Rivier F, Pinson L, Genevieve D, Musizzano Y, Bigi N, Leboucq N, Giuliano F, Philip N, Vilain C, Van Bogaert P, Maurey H, Beldjord C, Artiguenave F, Boland A, Olaso R, Masson C, Nitschké P, Deleuze JF, Bahi-Buisson N, Chelly J. Mosaic parental germline mutations causing recurrent forms of malformations of cortical development. Eur J Hum Genet. 2016 Apr;24(4):611-4.	2016

# ○ Assises de génétiques 2016

○ 2018 !



- 📁 Bases moléculaires
- 📁 Conseil génétique
- 📁 Cytogénétique
- 📁 Diagnostic prénatal
- 📁 Epigénétique
- 📁 Essais cliniques
- 📁 Génétique clinique, Foetopathologie
- 📁 Génétique formelle

## 3 sessions flash (6)

Mercredi 24/01/2018 au vendredi 26/01/2018  
Nantes

*Plénière cardio-vasculaire*  
*Plénière modèles de validations fonctionnelles*  
*Plénière thérapeutique*

Truncating Mutations of MAGEL2, a Gene within the Prader-Willi Locus, Are Responsible for Severe Arthrogyrosis

Séquençage par technologie haut débit d'un panel de 103 gènes et régions régulatrices impliqués dans le développement des membres : application en diagnostic chez des patients atteints de malformations des membres

Le gène WDR73 est responsable du syndrome de Galloway-Mowat

Syndrome d'Ellis-Van Creveld foetal : 26 nouveaux cas, score clinico-radiologique et revue de la littérature

Syndrome de Fraser : présentation foetale et diagnostic anténatal à partir d'une série de 33 cas.

Etude par ciliome d'une cohorte de 73 individus DTJ et CCPIII

Identification de nouveaux gènes impliqués dans l'holoprosencéphalie par séquençage exomique dans 22 familles

Analyse d'une cohorte de 355 patients avec ciliopathies rénales par une approche de séquençage ciblé

Chondrodysplasies avec luxations multiples : corrélations génotype-phénotype dans une série de 29 patients

## ○ Bilan financier 2016

# Assemblée Générale SOFFOET

- Bilan Financier 2015-2017
- 20 Janvier 2017
- Philippe Loget

	A	B	C	D
1	<b>BILAN AG Janvier 2017 (20/01/2017)</b>	<b>Recettes</b>	<b>Dépenses</b>	
2				
3	Avoir SOFFOET (AG 30/01/15)	31272,44		
4	Avoir FFGH (AG 30/01/15)	1990		
5	Avoir Atelier (AG 30/01/15)	1844,8	254,9	
6	Cotisation 2012 (x1)	40		
7	Cotisation 2013 (x1)	40		
8	Cotisation 2014 (x1)	40		
9	Cotisations 2015 (103, 102 x40 +50))	4130		
10	Cotisations 2016 (x96)	3840		
11	OGDPC 2016 ( 2 x 50)	100		
12	Droits Auteurs Sauremps	378,35		
13	Réunions SOFFOET et Hommages ( 30 ans et retraites)	970	1593,08	
14	Frais de timbre		422,4	
15	Frais de Compte Banque Postale		95,1	
16	Prix Assises de Génétique 2016		500	
17	Représentation, frais du Bureau		1755,75	
18	Frais transport SOFFOET		3668,25	
19	30 ans de la SOFFOET		2744,4	
20	Départs en retraites		1958	
21				
22	<b>TOTAL</b>	<b>44645,59</b>	<b>12991,88</b>	<b>-3453,53</b>
23				
24	<b>RESULTAT</b>	<b>31653,71</b>		
25	Avoir SOFFOET (AG 2019)	28073,81		
26	Avoir FFGH (AG 2019)	1990		
27	Avoir Atelier (AG 2019)	1589,9		

Période  
2015-2016

+ 9538,35

-12736,98

-3198,63

1	PREVISIONNEL 2017	Recettes	Dépenses	
2				
3	Avoir SOFFOET 20/01/2017	28073,81		
4	Avoir FFGH 16/12/2016	1990	500	
5	Avoir Atelier 16/12/2016	1589,9	700	1200
6	Cotisation 2017(x96)	3840		
7	OGDPC 2017 (2 x 50 euros)	100		
8	Droits Auteurs Sauremps	150		
9	Réunions SOFFOET	1000	2000	
10	Frais de timbre		220	
11	Frais de Compte Banque Postale		90	
12	Représentation, frais du bureau		900	
13	Frais transport SOFFOET		1880	5090
14				
15				
16	Résultat	36743,71	6290	6290
17	Total	30453,71		
18	Avoir SOFFOET fin 2017	28073,81		
19	Avoir FFGH fin 2017	1490		
20	Avcoit Atelier fin 2017	889,9		
21				

Frais OGDPC, secrétariat)

5090

5090

1	<b>Cotisations</b>	
2	<b>2006</b>	<b>121</b>
3	<b>2007</b>	<b>95</b>
4	<b>2008</b>	<b>132</b>
5	<b>2009</b>	<b>125</b>
6	<b>2010</b>	<b>105</b>
7	<b>2011</b>	<b>101</b>
8	<b>2012</b>	<b>87</b>
9	<b>2013</b>	<b>72</b>
10	<b>2014</b>	<b>107</b>
11	<b>2015</b>	<b>103</b>
12	<b>2016</b>	<b>96</b>
13		

SOFFOET 10/01/2017

# ○ Bilan des actions menées: DPC

Les précédents dispositifs de formation conventionnels (FPC et FCC) ont été abandonnés au bénéfice du DPC et le système de crédit / point n'existe plus

## DPC, changements 2016

- Obligation triennale
- ANDPC (agence nationale de développement professionnel continu): créée en juillet 2016
- SoFFœT : un nouveau dossier de ré-enregistrement en décembre 2016 pour obtenir le label DPC après deux évaluations négatives (OGDPC)
- Les journées sont déclarées DPC par la FFGH (Fédération française de génétique humaine), dont fait partie la SoFFœT
- Doit répondre à une orientation (liste ) : 1/ Nationale ou 2/ Définie par les CNP
- Les Pré et Post-tests (évaluation des pratiques) sont proposés à tous les inscrits DPC via la plateforme Theia (Filière AnDDI-Rares)

# ○ Bilan des actions menées: Cotations



Bilan bureau SOFFOET  
AG du 20/01/2017  
Sophie Collardeau-Frachon

**Été 2015** : parution d'un nouveau référentiel des actes hors nomenclature de biologie et d'ACP par la direction générale de l'offre de soins (**DGOS**)

## **Le Référentiel des actes Innovants Hors Nomenclature de biologie et d'anatomocytopathologie (RIHN)**

- **Suppression de la plupart des actes AHC** de la nomenclature de Montpellier
- **Conservation de certains AHC= liste complémentaire**
  - considérés comme non innovants
  - mais revus à la baisse
  - existence transitoire en attendant que codes CCAM soient créés

A091	Autopsie enfant (> 4 jours et < 15 ans et 3 mois) : bloc viscéral	AHC 500	140,00 €	Examen externe, prélèvement et dissection du bloc viscéral, examen macroscopique et histologique après bloc paraffine des organes individualisés
A092	Autopsie enfant (> 4 jours et < 15 ans et 3 mois) : cerveau	AHC 120	33,60 €	Examen macroscopique et histologique après bloc paraffine du cerveau
A093	Autopsie enfant (> 4 jours et < 15 ans et 3 mois) : moelle épinière	AHC 120	33,60 €	Examen macroscopique et histologique après bloc paraffine de la moelle épinière

- autopsie fœtale et nné jusqu'à 4 jours de vie = 61,6 euros à la CCAM pour temps de travail moyen 5 h

- au-delà de 4 jours de vie et jusqu'à 2 ans = 0 euros à la CCAM pour temps de travail moyen 8 h

#### placenta

- P220=61.60 euros jusqu'en 2010
- Mise en place de la CCAM ACP en 2010 = ZZQP164 = 61.60 euros
- CCAM V2 en 2014 = JPQX007 =52.50 euros

# MERRI – MIG

## Fœtopathologie et périnatalité

une enveloppe de 1.5 million d'euros est proposée pour la prise en charge des fœtus de plus de 22 semaines d'aménorrhée ou pesant plus de 500g (redéploiement depuis la MERRI Centre pluridisciplinaires de diagnostic prénatal CPDPN : prélèvement d'un montant de 10% de la dotation de chaque CPDPN).

Selon cette même note d'information, une enveloppe de 2.2 millions d'euros pour la prise en charge des morts inattendues du nourrisson (décès inexplicables d'enfants de moins de 2 ans) est déployée au centre MIN régional.

COURRIER Octobre 2015



Le 19 Octobre 2015

Objet : disparition des actes hors nomenclatures concernant les autopsies fœtales et néonatales

# Diffusion large

**Direction générale de l'offre de soins**  
**Monsieur le Directeur General**  
Ministère chargé de la santé  
14 avenue Duquesne  
75350 Paris SP 07

**Copies :**

**Monsieur Cédric Carbonneil**  
**Direction générale de l'offre de soins**  
Sous-direction du pilotage de la performance des acteurs de l'offre de soins  
Bureau de l'Innovation et recherche clinique (PF4)  
14 avenue Duquesne  
75350 Paris SP 07

**Agence de la biomédecine**  
**Madame la Directrice générale de l'ABM**  
1 avenue du stade de France  
93212 SAINT-DENIS LA PLAINE Cedex

**Haute Autorité de Santé**  
**Monsieur le président du collège**  
2 Avenue du Stade de France  
93210 Saint-Denis La Plaine

**Monsieur le Président de la Société Française de Pathologie**  
**Pr Jean-Yves SCOAZEC**  
Département de Biologie et de Pathologie Médicales  
Institut Gustave Roussy  
114 rue Edouard Vaillant  
94805 VILLEJUIF cedex

**Monsieur le Président du Collège des Pathologistes**  
**Pr Jean-François FLEJOU**  
Service d'anatomie et cytologie pathologiques  
Hôpital Saint-Antoine  
184 rue du Faubourg Saint-Antoine  
75571 PARIS cedex 12

**Monsieur le Président de la Fédération Française des CPDPN**  
**Pr Jean-Marie JOUANNIC**  
Service de Gynécologie-Obstétrique  
Hôpital Trousseau  
26 Avenue du Dr Arnold Netter  
75012 Paris

**Madame la Présidente du Collège Français d'Echographie**  
**Fœtale**  
**Dr Marianne FONTANGES**  
Aquitaine Santé – Polyclinique Jean-Villar  
Avenue Maryse Bastié  
33523 Bruges Cedex

**Monsieur le Président du Collège National des Gynécologues et**  
**Obstétriciens Français**  
**Pr Bernard HEDON**  
91 Boulevard de Sébastopol  
75002 Paris

**Monsieur le Président de la Société Française de Néonatalogie**  
**Pr Elie SALIBA**  
Hôpital d'Enfants Gatiens de Clocheville  
Service de Réanimation Pédiatrique et Néonatalogie  
49, boulevard Béranger  
37044 Tours Cedex 9

**Madame la Présidente de l'ANCRéMIN (Association Nationale**  
**des Centres de Référence Mort Inattendue du Nourrisson)**  
**Dr Inge HARREWIJN**  
Hôpital Arnaud de Villeneuve  
CRRMIN, Service de Pédiatrie Néonatale et Réanimations  
CHRU de MONTPELLIER  
375, avenue du doyen Gaston Giraud  
34295 MONTPELLIER CEDEX 5

**Monsieur le Président du Groupe Francophone de Réanimation**  
**et Urgences Pédiatriques, GFRUP**  
**Pr Stéphane DAUGER**  
Hôpital Robert Debré  
48 boulevard Sérurier  
75019 Paris

Mesdames, Messieurs,

La Société Française de Foetopathologie souhaite alerter nos tutelles de son extrême inquiétude quant à la disparition des actes hors nomenclature (AHC) qui pouvaient jusqu'à présent être appliqués aux actes d'autopsies fœtales, néonatales et pédiatriques, suite à la circulaire DGOS/PF4/2015/258. La disparition des AHC posent 2 problèmes : celui du financement et celui de la reconnaissance des actes d'autopsies fœtales, néonatales et pédiatriques.

Les actes AHC de la nomenclature de Montpellier nous permettaient jusqu'alors d'avoir un reflet réel du coût engendré par cette activité et du financement nécessaire à son bon fonctionnement, afin de répondre à la demande des familles et des cliniciens confrontés à un échec de grossesse ou un décès périnatal. Par ailleurs, ils permettaient aussi de faire valoir notre activité au sein de nos services et de l'institution, pour le maintien et l'attribution des postes médicaux et non médicaux nécessaires à cette activité.

- L'autopsie d'un fœtus ou d'un nouveau-né âgé de moins de 4 jours de vie est actuellement cotée 61,60 euros à la CCAM. En moyenne 2772 AHC pouvaient jusqu'à présent être appliqués en plus pour cette activité (annexe 1), soit un coût moyen estimé à 776.16 euros (pour 1 AHC à 0.28 euros), selon les règles de bonnes pratiques HAS. Les AHC pouvant être appliqués aux autopsies de fœtus ont disparu.

- L'autopsie pédiatrique d'un enfant qui décède après 4 jours de vie que ce soit dans un service de néonatalogie, de réanimation pédiatrique ou dans le cadre d'une mort inattendue du nourrisson, n'est actuellement pas cotée à la CCAM. En moyenne 4950 AHC pouvaient jusqu'à présent être appliqués pour cette activité (annexe 1) soit un coût moyen estimé à 1386 euros (pour 1 AHC à 0.28 euros). Dans la liste complémentaire « des actes pouvant faire l'objet d'une évaluation par la HAS et, le cas échéant, d'une prise en charge ultérieure de droit commun par la collectivité » (annexe 3) de la circulaire DGOS/PF4/2015/258, 620 AHC (respectivement A091 et A092) +/- 120 AHC (A093 dans le cas d'un prélèvement de moelle épinière) équivalents à un montant de 173.60 euros à 207,20 euros sont proposés pour la prise en charge d'une autopsie pédiatrique.

Ces montants sont tout à fait insuffisants et très largement en dessous des tarifs pratiqués par nos confrères Européens ou Nord-Américains (annexe 2 : communiqué de presse de l'Académie de médecine). Le coût versé pour une autopsie de fœtus est de 800 euros en Grande-Bretagne et de 1200 euros aux Etats-Unis.

- 1/ **Les autopsies fœtales ne concernent pas que les fœtus de plus de 22 semaines d'aménorrhée ou pesant plus de 500g**, puisque des autopsies sont de plus en plus souvent réalisées sur des fœtus de moins de 22 SA, les interruptions médicales de grossesse étant effectués de plus en plus tôt au vues des progrès de l'imagerie anténatale qui permettent un dépistage de plus en plus précoce des malformations fœtales.
- 2/ **Toutes les autopsies fœtales ne transitent pas par les CPDPN**, ceux-ci étant chargés de statuer sur les indications d'interruption médicale de grossesse, régies par le code de la santé publique, art. L. 2213-1 et s. et R. 2213-1 et s : « L'interruption volontaire d'une grossesse peut, à toute époque, être pratiquée si deux médecins membres d'une équipe pluridisciplinaire attestent, après que cette équipe a rendu son avis consultatif, soit que la poursuite de la grossesse met en péril grave la santé de la femme, soit qu'il existe une forte probabilité que l'enfant à naître soit atteint d'une affection d'une particulière gravité reconnue comme incurable au moment du diagnostic". **Les morts fœtales *in utero* et fausses couches spontanées précoces, qui représentent 2/3 des autopsies fœtales, peuvent survenir dans n'importe quel service d'obstétrique, et ne transitent pas par les CPDPN.** Des conventions basées sur les AHC avaient été établies avec de nombreux établissements de santé publics et privés pour la réalisation d'autopsies fœtales provenant de ces établissements ne disposant pas de fœtopathologistes ou de laboratoires agréés ou équipés pour cette pratique. Avec la disparition des AHC, ces conventions risquent d'être considérées comme caduques et de créer une inégalité de prise en charge sur le territoire.
- 3/ Selon cette même note d'information, une enveloppe de 2.2 millions d'euros pour la prise en charge des morts inattendues du nourrisson (décès inexplicés d'enfants de moins de 2 ans) est déployée au centre MIN régional. **Les nouveau-nés hospitalisés qui décèdent dans les services de néonatalogie (exemple de naissance prématurée, nouveau-nés naissants malformés en cas de grossesse non-suivie ou non souhait d'IMG) ou de pédiatrie (d'une pathologie non expliquée) ne relèvent pas des centres MIN : 433 autopsies d'enfants ont été réalisées en France métropolitaine en 2013 (cf rapport de l'Académie de Médecine).**
- 4 / En 2013, 6541 actes de fœtopathologie ont été recensés en France métropolitaine (annexe 5 : rapport de l'Académie de médecine, chiffres issus de l'enquête nationale de la SOFFOET). Cette enveloppe, dont par ailleurs on ne sait comment se ferait le redéploiement, n'est pas suffisante puisqu'elle ne couvrirait que 229 euros pour une autopsie fœtale effectuée en France métropolitaine en tenant compte du nombre d'actes de fœtopathologie réalisés en 2013.

**Au total ne sont pas prises en compte par le législateur, les autopsies de fœtus de moins de 22 SA et/ou moins de 500g et toutes les autopsies pédiatriques hors cas de MIN. Les montants estimés par le législateur pour les autopsies fœtales, néonatales et pédiatriques ne sont pas adaptés aux coûts réels de ces actes.**

Nous rappelons enfin que les autopsies fœtales, néonatales et pédiatriques sont des examens longs et complexes, qui s'étalent souvent sur plusieurs jours, voire plusieurs semaines, devant être nécessairement pratiqués par une équipe expérimentée et profondément motivée. Le temps médical moyen est évalué à au minimum 5 heures, pour une autopsie fœtale, est au minimum 8h pour une autopsie néonatale ou pédiatrique. Le temps technicien varie de 1h à parfois plus de 3 heures, le temps aide laboratoire est estimé à 2 h en moyenne et le poste secrétariat à 1h30.

Les actes AHC nous permettaient jusqu'alors de faire valoir cette activité au sein des services et de l'institution. Leur disparition met en péril cette activité puisqu'en 8 h (temps pour une autopsie non cotée ou sous cotée), nos confrères prennent en charge 10 tumeurs et 20 biopsies (actes bien cotés à la CCAM). Au même titre que la prise en charge d'une biopsie ou d'une pièce opératoire adressée pour suspicion de tumeur, il s'agit d'une activité à visée diagnostique.

La disparition des AHC pour les autopsies de fœtus et la faible cotation des actes de la liste complémentaire proposée pour les autopsies pédiatriques risquent, d'entraîner un abandon progressif de cette activité par les rares services hospitaliers qui les pratiquent, de conduire à une inégalité de soins sur le territoire avec un retentissement dans le cadre de la politique de santé publique, dont une des priorités est d'améliorer les taux de mortalité périnatale, la France étant actuellement classée au 17<sup>ème</sup> rang, altérant gravement la prise en charge des patients et de leur famille.

Il est donc impératif et urgent de trouver une solution soit en maintenant les AHC en liste complémentaire à leur juste valeur, soit en revalorisant ces actes à la CCAM. Une solution serait d'appliquer un coefficient multiplicateur à l'activité des pathologistes qui effectuent des autopsies, à l'instar de nos collègues nord-américains (annexe 6: John H. Sinard, 2013).

Nous restons à votre disposition pour de plus amples renseignements, et discuter toute autre solution que vous pourriez avoir envisagé.

Nous vous prions d'agréer, Mesdames, Messieurs, nos respectueuses salutations.

Pour le bureau de la SOFFOET,  
Dr Sophie COLLARDEAU-FRACHON et Pr Annie LAQUERRIERE,  
Vice-Présidentes et responsables nomenclature

Pr Tania ATTIE-BITACH,  
Présidente



# résultats

**Décembre 2015:  
AHC de la liste complémentaire  
pour autopsies non cotées à la CCAM >4 j de vie  
revalorisés!!!**

A091	Autopsie enfant (> 4 jours et < 15 ans et 3 mois) : bloc viscéral	AHC 4775	1 337,00 €
A092	Autopsie enfant (> 4 jours et < 15 ans et 3 mois) : cerveau	AHC 120	33,60 €
A093	Autopsie enfant (> 4 jours et < 15 ans et 3 mois) : moelle épinière	AHC 120	33,60 €

**Mais pour les fœtus :  
débrouillez-vous avec la sécu car il existe un acte CCAM!**

# réunion CNAM du 18/01/2016

- SOFFOET:
  - TAB, AL, SCF
- Syndicat SMPF:
  - Olivier VIRE ( Frédéric Staroz)
- Département des actes médicaux CNAMTS (DAct):
  - Dr Yves ALLIOUX    Éric BERTON    Nicolas SABATERIE
- DGOS:
  - Cédric CARBONNEIL

**présentation de l'activité de fœtopathologie  
ET**

**proposition de codes/forfaits pour la prise en charge/ réévaluation des  
autopsies de foetus**

## AUTOPSIES DE FOETUS : PROPOSITION DE 6 CODES CCAM

Chaque code correspond aux différentes étapes de l'examen autopsique

Et les codes peuvent s'additionner entre eux

En effet, certaines autopsies ne nécessitent :

que les codes 1+2 : cas où les parents ne consentent pas à l'autopsie complète

Ou que les codes 1+2 +3 : cas où il s'agit d'une autopsie d'anomalie chromosomique connue mais les parents ou les cliniciens demandent des précisions sur les malformations viscérales associées

Ou que les codes 1+2+3+4 : les parents refusent parfois pour de raisons religieuses que l'encéphale soit prélevé, ou l'encéphale est très macérée et son examen n'apporte aucun intérêt

Ou que 1+2+3+4+5 : la moelle épinière n'est prélevée que dans certaines indications

**Intérêt de dissocier les actes :**

les radiographies ne sont pas toujours faites dans les services d'anatomie pathologique, mais dans les services de radiologie

Le médecin qui prélève et examine le cerveau est parfois différent de celui qui effectue l'autopsie viscérale

Avantage de cette proposition : c'est celle qui s'adapte le mieux à ce jour à la plupart des situations d'exercices de la foetopathologie sur le territoire

**Suppression des codes CCAM existant pour 2 foetus, 3 foetus ou plus** qui ne sont pas utilisés en pratique puisque 1 dossier est créé pour chaque foetus avec un numéro d'enregistrement et 1 compte-rendu séparé pour chaque foetus

**1/ examen d'un fœtus ou d'un nouveau-né jusqu'à 4 jours de vie : photographies et examen macroscopique externe**

	dénomination	valeur	nombre	Total
dossier d'imagerie annexé au dossier (photographies systématiques)	A052	150	1	42
Nécropsie: examen macroscopique externe	A087	120	1	33.6
<b>TOTAL</b>				<b>75.6 euros</b>

**2/ examen d'un fœtus ou d'un nouveau-né jusqu'à 4 jours de vie : radiographies du squelette**

examen radiographique : squelette total, face et profil	A057	32	1	8.96
<b>TOTAL</b>				<b>8.96 euros</b>

3/ examen d'un fœtus ou d'un nouveau-né jusqu'à 4 jours de vie : examen interne après dissection

Prélèvement et dissection du bloc viscéral	A058	360	1	100.8
<b>TOTAL</b>				<b>100.8 euros</b>

4/ examen d'un fœtus ou d'un nouveau-né jusqu'à 4 jours de vie : examen microscopique des viscères

bloc en paraffine	A005	100	16	420
Nécropsie : examen macroscopique et histologique/organe individualisé	A012	120	5*	168
<b>TOTAL</b>				<b>588 euros</b>

\*5 appareils : cardiorespiratoire (cœur et poumons), digestif, génito-urinaire, endocrine (pancréas, surrénales, thyroïde) et hématopoïétique (rate, foie, thymus, moelle osseuse)

5/ examen d'un fœtus ou d'un nouveau-né jusqu'à 4jours de vie : examen du cerveau

examen macroscopique de l'encéphale	A059	120	1	33.6
Nécropsie : examen macroscopique et histologique/organe individualisé	A012	120	1	33.6
bloc en paraffine	A005	100	8	224
<b>TOTAL</b>				<b>291.2 euros</b>

6/ examen d'un fœtus ou d'un nouveau-né jusqu'à 4jours de vie : examen de la moelle épinière

bloc en paraffine	A005	100	6	168 euros
<b>TOTAL</b>				<b>168 euros</b>

# Malgré le soutien du SMPF....

Septembre 2016:

## **Aucune revalorisation des actes d'ACP !**

- la mise à la nomenclature de certains actes de pathologie moléculaire
- et revalorisation de la foetopath

# Pistes en cours

## Contacts

- **MERRI pérिमortality**
  - autre bureau DGOS pour financer ce que la CNAM ne prend pas en charge
- **CIANE Collectif Interassociatif Autour de la Naissance** = une 40 aine d'associations
  - rédaction d'un guide bonne pratique HAS, nous avons vu que la procédure pourrait être prise en charge par l'HAS en cas de demande par une association de patients....
- **lettres à Marisol Touraine et Laurence Rossignol** (ministre des droits des familles, des enfants et des droits de la Femme)
- **pression médiatique** : articles dans les journaux

## ○ Bilan des actions menées: ADICAP/ CEMARA



Travail SOFFOET: MB Léger-Ravet, J. Aziza, MH Saint-Frison,  
M Gonzales, S Blesson, L Lœuillet

# Codage en Anatomie Pathologique

- ADICAP: Association pour le Développement de l'Informatique en Cytologie et Anatomie Pathologiques (ADICAP)
- thésaurus en langue française, couvrant tous les champs de la pathologie:
  - Pathologie générale, non tumorale et tumorale
  - Pathologie spécifique d'organes
- zone obligatoire de 8 caractères qui précise successivement:
  - mode de prélèvement
  - type de technique
  - l'organe (2 caractères)
  - la lésion (2 caractères)

Travail SOFFOET: MB Léger-Ravet, J. Aziza, MH Saint-Frison,  
M Gonzales, S Blesson, L Lœuillet

- ADICAP: plusieurs milliers de codes (> 8000 )
- Pas d'enrichissement du thésaurus possible
- Idées:
  - Harmoniser le codage de nos lésions/malformations
  - rassembler les codes utiles aux fœtopathologistes dans un mini-thésaurus d'utilisation simple: environ 600 codes
- Lien avec CEMARA (BNDMR):
  - Thésaurus dans CEMARA: ORPHANET
  - Alignement du mini-thésaurus ADICAP avec Thésaurus ORPHANET: pour la moitié des codes retenus
  - Ajout de la moitié des codes ADICAP restants dans la base CEMARA

## SAISIE DES FCÆTUS

Sophie Blesson

- Quelques centres pilotes pour commencer
- Puis extension à TOUS les foetopathologistes
- Formation selon les besoins
- Facile
- Peu chronophage (*10 minutes puis 8 puis 7 puis 5 quand entraîné !*)
- Exhaustive (FCS, MFIU, ES, IMG)
- En lien avec FECLAD (mère, fratrie, généticien)
- Outil statistique et épidémiologique formidable

# ○ Plan Maladies Rares 2



- **PNMR2, 2011**
  - pas de création de nouveaux centres de référence labellisés
  - regroupement en « filières » : SOFFOET /réseau de fœtopathologistes intègre la **filière AnDDI-Rares en 2013**

<http://www.anddi-rares.org/>

## ○ Plan Maladies Rares 2

### SOCIÉTÉS SAVANTES - MEMBRES DE LA FILIÈRE



CENTRE DE RÉFÉRENCE  
Maladies du développement  
et de la neurogenèse

*Pr Alain VERLOES*  
Président de la FeCLAD



*Pr Damien SANLAVILLE*  
Président du  
Réseau Achro-Puce



*Pr Martine DOCO-FENZY*  
Présidente de l'ACLF



*Pr Benoît ARVEILER*  
Président de l'ANPGM



*Pr Tania Attie-Bitach*  
Présidente de la SoFFœt



*Pr Sylvie Odent*  
Présidente de l'AFGC



Représentants des associations :  
*Christian BIOTTEAU,*  
*Catherine DERVIEUX,*  
*Isabelle MARCHETTI-WATERNAUX*  
et *Françoise NEUHAUS*

## Réseau de fœtopathologistes

# ○ Plan Maladies Rares 2

## Le nouvel organigramme de la filière AnDDI-Rares

### COORDINATION GÉNÉRALE

Pr Laurence OLIVIER-FAIVRE, Coordinateur national - Pr Christel THAUVIN-ROBINET, Responsable opérationnel

#### GRUPE THÉMATIQUE 1



**Amélioration du diagnostic et de la prise en charge**

**Pr David GENEVIEVE**  
Coordinateur principal

Pr Damien SANLAVILLE  
Pr Jean-Paul BONNEFONT  
Dr Pascale SAUGIER-VEBER  
Dr Fabienne ESCANDE  
Coordinateurs associés

**Céline Vernin**

Chargée de missions Diagnostic et prise en charge / expertise pluridisciplinaire / Coordination avec AChro-Puce

#### GRUPE THÉMATIQUE 2



**Coordination de l'expertise pluridisciplinaire**

**Dr Massimiliano ROSSI**  
Coordinateur principal

Dr Sophie NAUDION  
Dr Alice GOLDENBERG  
Coordinateurs associés

#### GRUPE THÉMATIQUE 3



**Visibilité de la filière par les personnes malades et les professionnels de santé**

**Pr Christel THAUVIN-ROBINET**  
Coordinateur principal

Dr Sandra MERCIER  
Dr Bénédicte DEMEER  
Coordinateurs associés

#### GRUPE THÉMATIQUE 4



**Rédaction et utilisation de recommandations de bonnes pratiques et de protocoles**

**Pr Martine DOCO-FENZY**  
Coordinateur principal

Dr Laurent PASQUIER  
Dr Christel DEPIENNE  
Dr Amélie PITON  
Coordinateurs associés

#### GRUPE THÉMATIQUE 11



**Liens avec d'autres filières de santé maladies rares**

**Pr Sylvie MANOUVRIER**  
Coordinateur principal

Pr Annick TOUTAIN  
Pr Valérie CORMIER-DAIRE  
Coordinateurs associés

#### GRUPE THÉMATIQUE 7



**Coordination du sanitaire avec le secteur médico-social et social ou éducatif**

**Pr Dominique BONNEAU**  
Coordinateur principal

Pr Pierre SARDA  
Dr Dominique MARTIN  
Dr Delphine HÉRON  
Coordinateurs associés

**Gwendoline Glot**  
Chargée de missions  
Coordination  
médico-social

# ○ Plan Maladies Rares 2

## Le nouvel organigramme de la filière AnDDI-Rares

### COORDINATION GÉNÉRALE

Pr Laurence OLIVIER-FAIVRE, Coordinateur national - Pr Christel THAUVIN-ROBINET, Responsable opérationnel

#### GRUPE THÉMATIQUE 6



Liens avec les acteurs de la recherche fondamentale, translationnelle et clinique

Pr Christel THAUVIN-ROBINET  
Coordinateur principal

Pr Cédric LE CAIGNEC  
Pr Patrick EDERY  
Coordinateurs associés

#### GRUPE THÉMATIQUE 8



Actions de formation en commun au sein de la filière

Pr Sylvie ODENT  
Coordinateur principal

Pr Tania ATTIE-BITACH  
Dr Salima EL CHEHADEH  
Dr Bénédicte GÉRARD  
Coordinateurs associés

#### GRUPE THÉMATIQUE 5



Création et incrémentation de registres, de collectes de données et de la BNDMR

Pr Alain VERLOES  
Coordinateur principal

Dr Christine FRANCANNET  
Dr Julien THÉVENON  
Coordinateurs associés

#### GRUPE THÉMATIQUE 9



Liens avec des actions et programmes européens

Pr Nicole PHILIP  
Coordinateur principal

Pr Stanislas LYONNET  
Coordinateur associé

#### GRUPE THÉMATIQUE 10



Liens et information réciproque avec les associations de la filière

Pr Didier LACOMBE  
Coordinateur principal

Dr Sabine SIGAUDY  
Dr Nadia BAHY-BUISSON  
Coordinateurs associés

#### GRUPE THÉMATIQUE SOFFOET



Liens avec la Société Française de Fœtopathologie

Pr Tania ATTIE-BITACH  
Coordinateur principal

Pr Annie LAQUERRIERE  
Dr Marie GONZALES  
Coordinateurs associés

Céline Vernin, Laurent Demougeot  
et Lilia Ben Slama  
Chargés de missions Recherche / Formation

Anne-Sophie Lapointe  
Chargée de missions Bases de données / Europe / Associations

Lilia Ben Slama  
Chargée de missions  
Coordination  
Soffoet

# ○ Plan Maladies Rares 2: Bilan des actions menées:



## ○ Filière AnDDI-Rares

Tania, Annie, Marie

## ○ Filière OSCAR

Chloé Quelin, Marie Gonzales

### Actions SOFFOET:

LMDB

BNDMR

Associations

Plaquette: examen fœtopathologique

DPC

Bibliothèque numérique



### Newsletter 5



GRUPE THÉMATIQUE **SOFFOET**

**LIENS AVEC LA SOCIÉTÉ  
FRANÇAISE DE  
FOETOPATHOLOGIE**

- Procédure de saisie des fœtus dans CEMARA en lien avec la BNDMR mise en place.
- Organisation des journées SoFFœT : 14 octobre 2016 (actualités infection à virus Zika et communications orales), 9 décembre 2016 (croissance fœtale-DPC).
- Soumission du dossier de demande de ré-enregistrement de la SOFFOET auprès de l'agence du DPC
- Plaquette d'information sur l'examen Foetoplacentaire en cours de réalisation.

# ○ Plan Maladies Rares 3



- **PNMR2, 2011**
  - pas de création de nouveaux centres de référence labellisés
  - regroupement en « filières » : SOFFOET /réseau de fœtopathologistes intègre la filière AnDDI-Rares en 2013
- **PNMR3, 2016 :**
  - Actualiser la liste de ces CRMR: « relabellisation »
  - CRMR : « **réseau** », comprenant un site coordonnateur, un ou plusieurs site(s) constitutif(s) le cas échéant, et un ou plusieurs CCMR
  - Identifier et **reconnaitre les unités fonctionnelles exerçant une activité dans le champ des maladies rares**, répondant ainsi aux missions décrites
  - CRMR **justifié par le constat du besoin et de la rareté de l'expertise** pour une maladie rare ou un groupe cohérent de maladies rares, **permettant d'éviter l'errance diagnostique**
  - Soutenu par une filière de santé maladie rare (FSMR = **AnDDI-Rares**)

# ○ Plan Maladies Rares 3



## Circulaire Janvier 2016: missions

### 5 missions des CRMR:

- Mission de coordination
- Mission d'expertise
- Mission de recours
- Mission de recherche
- Mission d'enseignement et de formation

- Que chaque site d'un CRMR doit être une **unité fonctionnelle exerçant une activité clinique, au minimum de consultation externe** ;
- **Qu'un laboratoire ou un plateau technique d'imagerie médicale ne peut pas être un site constitutif** ;
- Que chaque site d'un CRMR doit être **organisé autour d'une équipe hospitalière permettant une prise en charge pluridisciplinaire et pluriprofessionnelle, qui assure la continuité des soins.**

## Circulaire Octobre 2016: conditions d'éligibilité

1. Un CRMR a obligatoirement une **activité clinique** et doit être identifié comme **unité fonctionnelle ou de gestion**.
2. **Un CRMR** (site coordonnateur, site(s) constitutifs) : doit comprendre une équipe hospitalière assurant une prise en charge pluridisciplinaire et pluriprofessionnelle :
  - Un site coordonnateur**
    - **Minimum 300 consultations** par an concernant directement les maladies rares pour lesquelles il est labellisé ET
    - **File active de 150 patients** au minimum.
    - **Coordonner 2 projets de recherche dans les 5 ans**
  - Un site constitutif (CRMR):**
    - **Minimum 150 consultations** médicales
    - **File active de 75 patients minimum**
    - **Coordonner 1 projet de recherche dans les 5 ans**
3. **Centre de compétence (CCMR):** assure prise en charge et le suivi des patients au plus proche de leur domicile, équipe hospitalière permettant une prise en charge pluridisciplinaire et pluri professionnelle, assurant la continuité des soins
  - **une file active d'au moins 25 patients** et une expertise reconnue par le coordonnateur
4. Un CRMR doit être **rattaché à une FSMR**
5. Chaque CRMR s'appuie sur une **organisation territoriale**



# AnDDI-News

La newsletter de la filière AnDDI-Rares

NUMERO 5 /// DÉCEMBRE 2016

## Bonjour à tous,

Comme chaque année depuis la création des filières de santé maladies rares, un plan d'actions AnDDI-Rares a été rédigé et soumis le 30 avril 2016. Un groupe d'expert l'a examiné cet été et a rendu ses conclusions début septembre. Le travail de la filière a été fortement reconnu, et la plupart des actions retenues pour un financement.

La filière se réjouit de l'acceptation du réseau européen de référence ITHACA. 2017 va permettre de dimensionner le travail de la filière à une échelle européenne.

La fin de l'année 2016 et le début de l'année 2017 ont été marqués par une campagne de labellisation ou relabellisation des centres de référence. La filière AnDDI-Rares garde son principe de proposer de couvrir le territoire par des centres référents, permettant de prendre en charge des patients au plus proche de leur domicile, dans la mesure où les centres remplissent les critères fixés par le ministère.

En cette période chargée, l'équipe de coordination de la filière AnDDI-Rares vous formule tous ces vœux pour l'année 2017.

## Bonne lecture

*L'équipe de coordination de la filière AnDDI-Rares*

Mise en ligne d'un espace dédié aux professionnels membres de la filière AnDDI-Rares : <http://espacepro.anddi-rares.org>

## Courrier soutien filière

Conformément à l'instruction N° DGOS/SR/2016/323 du 25 octobre 2016 relative à l'appel à projets national pour la labellisation des centres de référence pour la prise en charge des maladies rares (CMRM), la filière de santé **AnDDI-Rares** émet un avis favorable à la candidature du Centre de référence maladies rares « **CLAD-Foeto Pathologie** » coordonné par **Pr Tania Attie-Bitach – Hôpital Necker**.

### AVIS DETAILLE

Les centres de Fœtopathologies, regroupés dans le cadre de la société savante SOFFOET, ont souhaité rendre lisible leur activité sur la fin du Plan Maladies rares 1 et lors du Plan Maladies rares 2. Cette activité est indispensable pour la démarche diagnostique et de conseil génétique des pathologies fœtales du développement, qui représentent des spectres extrêmes de pathologies rares du développement.

Cette expertise complémentaire est indispensable à la filière de soins sur les maladies du développement. La discipline de fœtopathologie souffre actuellement d'un manque d'effectif et l'attractivité peut se faire par la reconnaissance de cette discipline dans le nouveau plan Maladies Rares. C'est dans ce but que la Fœtopathologie avait rejoint la filière AnDDI-Rares à sa création, et qu'un chargé de mission avait été dédié à cette activité.

Dans ce contexte, la filière AnDDI-Rares soutient le CRMR Foeto Pathologies, les sites constitutifs ou centres de compétences ayant une activité de consultation, et donc recevables dans le cadre de ce processus de labellisation.

Pr Laurence Faivre

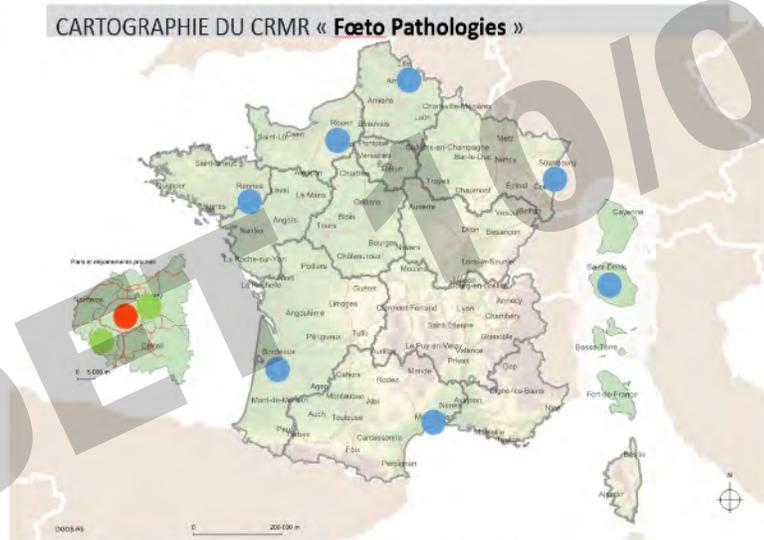
Équipe de coordination et d'animation  
Filière de santé AnDDI-Rares  
Anomalies du développement,  
Déficience intellectuelle de causes rares

# Options ...

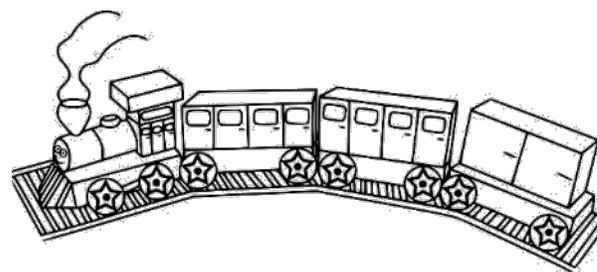
1 CRMR monosite  
« Réseau SOFFOET »



1 CRMR multisites  
Sites répondant aux critères d'éligibilité ?

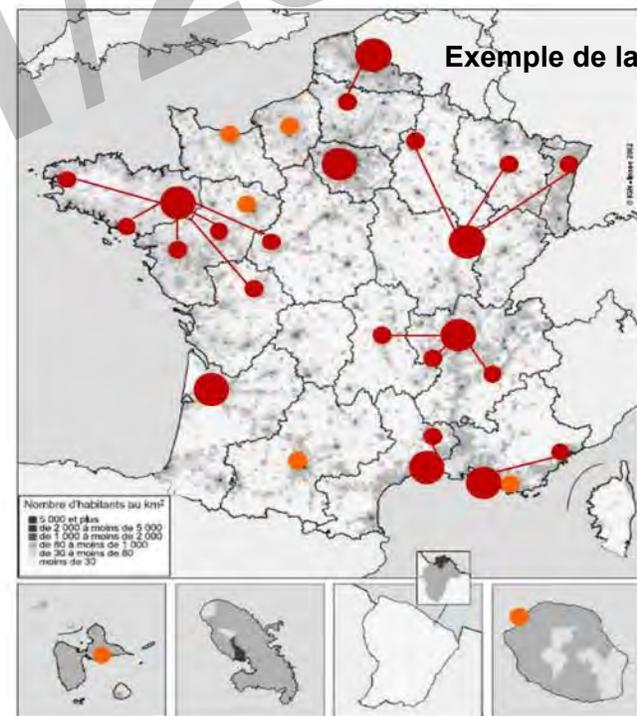


● Site coordonnateur ● Sites constitutifs ● CCMR



# Perspectives...

1 ou N CRMR  
Sites constitutifs et de compétence



● CRMR CLAD centres coordonneurs  
● CRMR sites associés  
● CC Anomalies du développement



# ○ Plan Maladies Rares 3

- Calendrier PNMR3 : CRMR « **Fœto Pathologies** »

- Appui de la filière (COPIL): 15/12/2016
- Appui de 4 associations en lien avec la périnatalité: CIANE, CHARGE, Microphthalmie, ASBH et les associations membres du copil AnDDI-Rares: 09/01
- Direction de Necker: 5/01
- Examen du dossier et faisabilité: 6-7/01
- Discussion bureau SOFFOET et Mailing SOFFOET pour candidatures : 11/01/2016
- Mobilisation !!!
- Dépôt du dossier direction Necker 16/01/2016

## **Chaque site:**

- Compléter dossier (Excel)
- Lettre de la direction
- Lettre de candidature
- CV pour les sites constitutifs

## **CRMR (Déclaration par le centre coordonnateur)**

- **Compléter dossier récapitulatif** (Excel)
- Lettre de candidature
- Cartographies
- Courriers associations
- Courrier soutien de la FSMR

**MERCI**

# ○ Bilan des actions menées

- Newsletter 6, Décembre 2015
- Newsletter 7, Janvier 2017 en cours



**Sommaire**

<b>Prochaines journées SoFFoet.....</b>	<b>1</b>
<b>Il est arrivé cette année, le nouveau site de la SoFFoet ! .....</b>	<b>1</b>
<b>Cotations et RIHN : La SoFFoet réagit.....</b>	<b>2</b>
<b>HAS 2014 : Publication du Protocole type d'examen autopsique foetal ou néonatal .....</b>	<b>4</b>
<b>La SoFFoet a intégré la filière de Santé maladies rares AnDDI-Rares en 2014 .....</b>	<b>4</b>
<b>CODIFICATION ADICAP : pour parler le même langage ! .....</b>	<b>6</b>
<b>Le DPC...qu'est ce que c'est ? .....</b>	<b>6</b>
<b>La VAE ordinale et universitaire... qu'est-ce que c'est ? .....</b>	<b>6</b>
<b>Réforme du 3° cycle et DESC de foetopathologie, où en est-on ? .....</b>	<b>8</b>
<b>Du côté des Régions .....</b>	<b>9</b>
Ca bouge à Rennes ! .....	9
Nouvelles de Bordeaux .....	9
Diminution du nombre de centres de foetopathologie à l'AP-HP .....	10
<b>La dynamique de la SoFFoet .....</b>	<b>11</b>
Appel à collaboration site .....	11
Bravos aux nouveaux diplômés du DIU de foetopathologie 2015 ! .....	11
<b>Un grand merci à.....</b>	<b>11</b>
<b>Clin d'œil à Dominique Carles .....</b>	<b>12</b>



## Perspectives

- DPC / CNP Anapath
- EPU
- Assises 2018
- Actions SOFFOET / Filière CEMARA
- DGOS
- CNAM