BULLETIN DE L'ASSOCIATION DES CYTOGENETICIENS DE LANGUE FRANCAISE

N° 2 - Décembre 1992

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

Compte-rendu de l'Assemblée Générale Annuelle

L'Assemblée Générale s'est réunie à la Faculté de Médecine Saint-Antoine à Paris le 23 septembre 1992.

Le Président a rendu compte de l'activité de l'Association durant l'année écoulée. L'essentiel de cette activité a été l'organisation de deux manifestations : la journée du 4 juin consacrée au chromosome 9, et le Vème Colloque.

L'Assemblée a ensuite approuvé les comptes présentés par le trésorier et fixé le montant de la cotisation 1993 à 150 F (le principe de la gratuité des cotisations des techniciens est statutaire).

Le bilan de la réunion sur le chromopsome 9 s'est révélé très positif et, en fonction des résultats de l'enquête réalisée à l'issue de cette manifestation, l'Assemblée a décidé de poursuivre cette expérience au rythme de deux séances annuelles comportant chacune une matinée consacrée à un sujet d'ordre général et un après-midi consacré à l'étude d'un chromosome. La prochaine réunion est fixée au **mercredi 3 février 1993 au CHU Saint-Antoine à Paris Amphi MOÏANA** avec à l'ordre du jour :

matin 10 h : la trisomie X (en pré et post-natal)

après-midi 14 h : le chromosome 7.

L'intégration des personnels techniques des Centres de cytogénétique prénatale a été évoqué. Elle est soumise à la parution au Journal Officiel d'un décret (Décret N° 92-1097 du 2 octobre 1992 paru au JO le 8 octobre 1992).

L'Assemblée Générale a décidé que le **VIème Colloque de l'ACLF aurait lieu les 22 et 23 septembre 1993 au CHU de Marseille** (le Colloque de l'ATC est prévu au même endroit le 24 septembre).

Le point sur les banques de données des anomalies de structure et sur la conservation des cellules a été fait.

Madame BOUE nous a fait part de son expérience de l'établissement d'une carte individuelle remise aux porteurs de translocations équilibrées sur laquelle est notée la formule chromosomique, le laboratoire ayant réalisé le caryotype et le numéro de l'examen.

CYTOGENETIQUE CONSTITUTIONNELLE POSTNATALE

ENQUETE SUR L'EVOLUTION DU NOMBRE DES CARYOTYPES ET SUR LEURS INDICATIONS

Une étude portant sur l'évolution du nombre de caryotypes constitutionnels postnatals réalisés en 1989,1990 et 1991 dans 19 laboratoires de cytogénétique a montré que le nombre de caryotypes est stable (tableau I). En effet, en 1989, 14 011 examens ont été réalisés, en 1990 : 13 926 et en 1991 : 13 821. Un seul laboratoire a montré une augmentation très importante (47,8%), probablement au détriment de centres voisins.

On peut donc en déduire qu'actuellement nous sommes arrivés à un stade où les besoins de la population sont couverts. Une augmentation liée à une réévaluation du caryotype à la nomenclature des actes de biologie médicale ne pourrait se concevoir que si cet acte n'était pas un acte réservé soumis à une entente préalable assortie d'indications très précises, et de ce fait incontrolé.

Les indications recencées par l'ACLF ont fait l'objet d'une seconde enquête portant sur 23 413 caryotypes.Les résultats de cette enquête sont consignés au tableau II.

Si on considère que le pourcentage d'anomalies chromosomiques à la naissance est d'environ 0,6%, on constate que toutes ces indications sont justifiées puisque le pourcentage le plus bas d'anomalies décelées (2,78%) est 4,6 fois supérieur au taux des anomalies de la population générale.

Il convient de remarquer que toutes ces motifs concernent des sous-populations d'individus dont le nombre est stable. Le nombre d'enfants qui, à la naissance, ont un aspect de trisomie 21, une autre dysmorphie ou des malformation est pratiquement constant. Le nombre de couples présentant des avortements spontanés à répétition est stable, et il en est de même des couples stériles, des aménorrhées primaires ou des azoospermies. En ce qui concerne les enquêtes familiales, elles impliquent l'existence d'une anomalie chromosomique dans une famille, et, là encore, concerne une population dont le nombre ne peut artificiellement évoluer.

Par conséquent il est évident que si les indications du caryotype constitutionnel, qui ne sont pas très nombreuses, sont précisées dans un arrêté ministériel, si le caryotype est un acte réservé à certains laboratoires et soumis à entente préalable, il ne peut y avoir dans l'avenir aucune augmentation artificielle du nombre des examens pratiqués.

Il serait utile que, dans chaque région, un cytogénéticien soit désigné comme expert auprès des Caisses Primaires afin d'aider les médecins et les Pharmaciens Conseils à résoudre certains problèmes difficiles. Ces experts pourraient être choisis par l'ACLF à laquelle, chaque année, ils devraient rendre compte des avis qu'ils auraient été conduits à formuler

Il convient, enfin, de préciser que l'établissement du caryotype constitutionnel n'est pas un acte répétitif. Il est, en effet, tout à fait exceptionnel qu'il soit nécessaire de refaire un tel examen contrairement à la plupart des actes de biologie médicale, qui, d'un prix de revient apparemment réduit , peuvent se révéler très coûteux.

TABLEAU I

Ville	Nb 1989	Nb 1990	Nb 1991	Ecart 1989 1991
BESANCON	793	680	687	+ 13,4%
BORDEAUX	589	542	511	-13,2%
BREST	470	508	505	+7,4%
CHAMBERY	1586	1487	1430	-9,8%
DIJON	848	915	824	-2,8%
LE HAVRE	245	247	221	-10,0%
LILLE	530	528	476	-10,2%
METZ	403	476	596	+47,9%
NECKER	812	787	834	+2,7%
NIMES	366	385	400	+9,3%
REIMS	810	846	817	+0,8%
RENNES	676	623	626	-7,4%
ROUEN	321	330	339	+5,6%
St ANTOINE	573	510	565	-1,4%
ST ETIENNE	759	700	634	-10,0%
STRASBOURG	585	616	644	-10,0%
TOULOUSE	172	215	184	+7,0%
TOULOUSE	3352	3387	3397	+1,3%
TROYES	121	144	131	+8,3%
	14011	13926	13821	

TABLEAU II

Numéro	Normaux	Anormaux	Total	Pourcentage anormaux
20 aspect de trisomie 21	391	903	1294	69,78
21 autre dysmorphie	1974	232	2206	10,51
22 retard psychomoteur-débilité	1421	110	1531	7,18
23 malformations viscérales	826	26	852	3,05
24 grand polymalformé	601	71	672	10,56
25 parents de trisomiques 21	909	30	939	3,19
26 avortements à répétition *	6892	231	7123	3,24
27 stérilité du couple	1501	77	1578	4,88
28 recherche de microdélétion	234	36	270	13,30
30 suspicion de Turner	1007	210	1217	16,52
31 aménorrhée primaire-taille normale	293	32	325	9,84
32 hypogonadisme	511	182	693	26,26
33 azoospermie	498	69	567	12,16
34 ambiguité sexuelle	266	22	288	7,63
35 ménopause précoce	103	7	110	6,36
40 enquête familiale	2339	484	2823	17,14
41 trisomique 21 dans la famille	900	25	925	2,78
	20666	2747	23413	

*3446 couples - 6,48 anomalies pour 100 couples

VI ème Colloque de l'Association des Cytogénéticiens de Langue Française

---

Hôpital Timone Adultes - Marseille
22-23 septembre 1993

Avant-programme

Conférences

Mercredi 23 septembre - après midi : Cytogénétique oncohématologique.

Jeudi 24 septembre - matin : Hybridation *in situ* .
après midi : Cytogénétique constitutionnelle postnatale.

Table ronde

Jeudi 24 septembre après midi : Cytogénétique prénatale.

Communications libres et présentation de Posters

Mercredi et Jeudi

Assemblée Générale de l'ACLF

Mercredi après midi.

Nous attirons votre attention sur le fait qu'à l'ordre du jour de cette Assemblée Générale figurera l'élection des membres du Conseil d'Administration.

Afin de vous proposer les meilleures conditions de voyage et d'acceuil à ce VIème Colloque nous vous demandons de remplir le questionnaire ci-joint (que votre réponse soit positive ou négative).

HYBRIDATION IN SITU FLUORESCENTE

COURS THEORIQUE ET PRATIQUE

CLERMONT-FERRAND 27-29 AVRIL 1993

ORGANISATION

Laboratoire de Cytogénétique du CHR de Clermont-Ferrand

Association Régionale pour le développement des études cytogénétiques

avec le soutien de l'Association des Cytogénéticiens de Langue Française.

PROGRAMME

- Préparation des sondes
- Marquage avec plusieurs fluorochromes
- Hybridation in situ sur coupes
- Digitalisation et traitement du message fluorescent
- Applications cliniques (diagnostic prénatal oncologie)
- Constitution et gestion d'une banque de sondes

INFORMATION

Docteur Moncef BENKHALIFA
LABORATOIRE D'HISTOLOGIE-EMBRYOLOGIE-CYTOGENETIQUE
(Pr P. MALET)
Faculté de Médecine
BP 38
63000 Clermont-Ferrand
Tél : 73.60.80.00 (poste 2131)
Fax : 73.26.91.82

CENTRE
REGIONAL
DE TRANSFUSION
SANGUINE
ET D'HEMATOLOGIE
DE NANCY

DIRECTEUR : PROFESSEUR F. STREIFF

Professeur GILGENKRANTZ
Laboratoire de Génétique

Cher (e)Ami (e),

Parmi les initiatives récentes de l'ACLF le projet de banque de génomes chromosomiquement anormaux, qui avait été présenté lors du Vème Colloque de l'Association des Cytogénéticiens de Langue Française les 23 et 24 septembre 1992, se concrétise.

Le laboratoire de Génétique de Nancy est désormais en mesure de conserver les lignées avec remaniements chromosomiques d'intérêt à l'usage de la communauté scientifique pour des études cartographiques.

Nous vous adressons donc le questionnaire vous permettant d'avoir recours à cette banque, ainsi que le code qui a été adopté afin que l'origine des prélèvements soit toujours mentionnée et que vous soyez tenus au courant de leur utilisation, s'il fait l'objet d'une étude particulière.

Je vous prie de croire, Cher (e) Ami (e), en mes sentiments dévoués.

Simone GILGENKANTZ

Transfusion Sanguine
Française

9-11, RUE LIONNOIS - 54052 NANCY-CEDEX - TEL. 83.36.67.47
AV. DE BOURGOGNE - 54511 VANDOEUVRE-LES-NANCY-CEDEX - TEL. 83.44.62.62
FAX : (33) 83.44.60.46

Personne contactée pour l'entente préalable

S. Gilgenkrantz ☐
N. Abbadi responsable de la banque ☐
M. Chery ☐
C. Philippe ☐

Date de l'entente préalable avec la banque ☐☐/☐☐/☐☐☐☐

Téléphone : 83.44.62.62 poste 353 ou 354

Demandeur :

Adresse ou cachet du laboratoire :

Téléphone :
Fax :

DÉFINITION DU CARYOTYPE :

NOM Prénom : Sexe F ☐ M ☐

Date de naissance ☐☐/☐☐/☐☐☐☐

Numéro de dossier :

A) Cas isolé oui ☐ non ☐

Sujet normal oui ☐ non ☐

Sujet anormal : description clinique

Les parents sont-ils accessibles au prélèvement ? oui ☐ non ☐

B) Cas familial oui ☐ non ☐

Si oui, joindre l'arbre généalogique en précisant les sujets normaux et ceux porteurs d'un remaniement identique ou différent.

Protocole de prélèvement sanguin pour envoi à la banque

- Prévenir la banque de l'envoi pour l'accord préalable (Tél 83446262)

- Prélever 20 ml de sang, soit 2 tubes de 10 ml vacutainer héparine-lithium (bouchon vert) chez un sujet non nécessairement à jeun (AGITER IMMEDIATEMENT).

- Envoyer en début de semaine le sang aussitôt prélevé par CHRONOPOST à l'adresse suivante :

Laboratoire de génétique
Centre de transfusion sanguine
Avenue de bourgogne
54511 VANDOEUVRE LES NANCY CEDEX.

PARTIE à REMPLIR par la BANQUE

Date de réception

Réceptionnaire : Signature :

Etat du prélèvement :

Mode de conservation : lymphocytes ☐
transformation lymphobastique LB ☐

CENTRE HOSPITALIER UNIVERSITAIRE DE TOURS

SERVICE DE GENETIQUE

aux membres de l'A.C.L.F.

Chers collègues

Notre équipe travaille depuis 3 ans sur des gènes de l'X dont les mutations sont responsables de déficiences mentales, à l'exception de la mutation "X fragile" . Dans le but d'approcher la localisation de ces gènes sur l'X, nous avons pratiqué des études de linkage à l'aide de marqueurs polymorphes de l'X par utilisation de techniques de Southern blot et par PCR dans des familles dont la généalogie était évocatrice.

Nous avons été en mesure d'obtenir un lod-score intéressant pour trois familles d'effectif suffisant, dont nous avions pu examiner cliniquement la quasi-totalité des sujets atteints, ainsi qu'un grand nombre de parents et de conductrices obligatoires. Ces résultats confirment l'hétérogénéité génétique importante de cet ensemble pathologique qui pourrait impliquer 20 à 30 gènes différents; ils confirment en outre des approches de localisations, encore rares, qui ont été proposées par d'autres groupes, respectivement australiens et américains. Nous avons bon espoir d'obtenir des résultats du même ordre pour deux autres familles .

Cinq autres familles, en revanche, ne nous permettront pas d'obtenir de lod scores égaux ou supérieurs à 2, en raison de leur structure inadéquate, de leur faible effectif, ainsi que du nombre trop restreint de sujets atteints encore vivants qu'elles comprennent.

C'est pourquoi nous souhaiterions être mis en relation avec de nouvelles familles de "déficience mentale non spécifique liée à l'X " chez lesquelles un X fragile a pu être exclu par les méthodes cytogénétiques. Nous nous proposons d'y réaliser des études de linkage à partir de l'ADN des lymphocytes du sang circulant, et, autant que possible, d'examiner les sujets d'intérêt et leurs apparentés sains afin de définir le phénotype pathologique de chaque famille et le comparer avec celui des familles que nous connaissons déjà, dans le but de tenter d'associer les données de deux familles ou plus .

Les collègues qui sont intéressés par cette proposition sont invités à nous le faire savoir en nous adressant, à l'adresse ci-dessous, les arbres généalogiques, même manuscrits, dont ils disposent. Ceux d'entre vous qui accepteraient cette collaboration seraient , comme de bien entendu, cosignataires de la publication à laquelle l'étude de leur famille serait susceptible de conduire. Nous sommes tout à fait disposés à leur confier, en retour, nos observations éventuelles de pathologies d'autre nature qui seraient susceptibles d'entrer dans le cadre de leur propre travail de recherche.

à Tours le 11 Novembre 1992

Dr Claude MORAINE

Adresse ..... SERVICE DE GENETIQUE Hôpital Bretonneau- 2, Bd Tonnellé - 37044 TOURS CEDEX
Téléphone..... Laboratoire de GENE. D.E.P..... (16) 47.47.47.47. demandez le poste 40 14
Téléphone..... Consultation..... (16) 47.47.47.99
Téléphax..... (16) 47.47.47.84 "génétique" Télex..... CHRTOUR 750 605 F

Informations diverses

L'ACLF est agréé en tant qu'organisme formateur :
N° d'organisme formateur : 53350368835
N° Siret : 38828499400018 - Code APE : 7707

Calendrier

2 février 1993 :	-Réunion du Conseil d'Administration de l'ACLF Paris Saint-Antoine
3 février 1993 :	-Réunion de travail (Trisomie X, Chromosome 7) Paris Saint-Antoine
27-29 avril 1993 :	-Hybridation in situ fluorescente - Cours Théorique et Pratique. Clermont-Ferrand
22-23 septembre 1993 :	-VIème Colloque de l'ACLF Marseille
24 septembre 1993 :	-IIIème Colloque de l'ATC Marseille