BULLETIN DE L'ASSOCIATION DES CYTOGENETICIENS DE LANGUE FRANCAISE

N° 6 - décembre 1994

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

L'Assemblée Générale annuelle s'est réunie le 21 septembre 1994 à 18 heures au CHU Necker-Enfants Malades sous la Présidence de Madame le Docteur Catherine TURLEAU.

Après le rapport moral qui a rendu compte des activités scientifiques et administratives de l'Association, le Trésorier a présenté le bilan financier qui a été approuvé à l'unanimité par l'Assemblée qui a, par ailleurs, maintenu la cotisation annuelle à 150 Francs pour l'exercice 1995.

L'Assemblée a décidé que le 8ème Colloque se déroulerai les **20 et 21 septembre 1995** à **CLERMONT-FERRAND**.

Les problèmes de la revalorisation du caryotype constitutionnel postnatal à la nomenclature ont été évoqués. La première étape qui consistait à classer le caryotype constitutionnel parmi les actes réservés est franchie. Le Conseil d'Administration se mettra en rapport avec la Direction Générale de la Santé et le Cabinet du Ministre pour essayer de faire évoluer cette question.

Au Journal Officiel

Par convention du 24 octobre 1994 parue au JO du 30 octobre 1994 la valeur de la lettre clé B est fixée à 1,78 Francs.

Par arrêté du 30 septembre 1994 paru au Journal offociel du 11 octobre 1994 il est ajouté à la liste des laboratoires de cytogénétique prénatale :

"Institut Pasteur de Lyon, avenue Tony-Garnier, 69365 Lyon CEDEX 7, Directeur responsable de diagnostic cytogénétique prénatal : Mme PAGES Marie-Pierre"

Composition de la Commission Nationale de Médecine et de Biologie de la Reproduction au titre de la section du diagnostic prénatal (Arrêté du 11 août 1994 JO du 24 août 1994) :

Mme le Professeur GILGENKRANTZ
Mr le Professeur GOOSSENS
Mr le Professeur TAILLEMITE
Mme le Docteur STORA
Mr le Docteur BESSIS
Mr le Docteur NISAND
Mme le Docteur BRIARD
Mr le Professeur BOUE
Mr le Professeur MATTEI

INFORMATIONS DIVERSES

Deux réunions satellites ont eu lieu à l'occasion du Colloque de l'ACLF à Paris :

- la première faisait suite à l'enquêté menée par Nicole Morichon pour l'ESHG sue le diagnostic prénatal sur villosités choriales. Elle avait pour but de discuter de l'opportunité de poursuivre la collecte des résultats, sous quelle forme, et de renforcer la participation française à l'étude collaborative européenne EUCROMIC.

Celia Delozier-Blanchet, de Genève, qui est impliquée dans ce projet, nous a demandé de diffuser le texte d'information que vous trouverez joint à ce bulletin. Vous pouvez obtenir des renseignements complémentaires auprès de Nicole Morichon.

- la deuxième, tout à fait informelle, a réuni quelques personnes concernées par la FISH. L'objectif était de susciter idées et réflexions permettant d'optimiser l'utilisation de cette technique pour le diagnostic cytogénétique. Deux tendances se sont manifestées qui ne sont pas exclusives. Pour un premier groupe l'objectif est d'utiliser au mieux les sondes actuellement commercialisées : achats groupés, échanges de sondes et d'astuces techniques, etc... . Un autre groupe envisage de gérer ses propres sondes et de les mettre à disposition. Un questionnaire a été établi auquel vous êtes invités à répondre. Bien entendu toutes vos suggestions et idées sur ce sujet seront le bienvenu, et éventuellement transmises dans le prochain bulletin.

Par ailleurs, le projet d'informatisation et de mise en réseau national qui avait été présenté au GREG par O. Chen et l'équipe de Grenoble n'a pas été financé. L'étude préalable à la mise au point d'un logiciel commun va cependant être poursuivie et un groupe de travail mis en place. Si vous êtes intéressés, contactez O. Cohen (Fax : 76 51 24 77)

Catherine TURLEAU

Calendrier :

Réunion du Conseil d'Administration le vendredi 20 janvier 1995.

Staffs de Cytogénétique - DESC (voir page suivante) :

- 16 novembre 1994 de 14 h à 17 h
- 21 décembre 1994 de 14 h à 17 h
- 18 janvier 1995 de 14 h à 17 h
- 15 février 1995 de 14 h à 17 h
- 15 mars 1995 de 14 h à 17 h
- 17 mai 1995 de 14 h à 17 h (Atelier ACLF)
- 14 juin 1995 de 14 h à 17 h.

Atelier ACLF 17 mai 1995 : Translocations équilibrées à phénotype anormal.

Séminaire d'analyse cytogénétique automatisée et moléculaire CLERMONT-FERRAND 18-19 septembre 1995

VIIIème Colloque de l'ACLF 20-21 septembre 1995 CLERMONT-FERRAND

Colloque de l'ATC 22 septembre 1995 CLERMONT-FERRAND

DESC de Cytogénétique de l'Ile-de-France

Nous vous proposons de reprendre cette année les réunions "mensuelles" de cytogénétique oncologique et constitutionnelle mises en place pour le DESC de cytogénétique.

Date : en principe 3ème mercredi du mois (voir planning au verso)
Horaire : de 14 heures à 17 heures
Lieu : Amphithéâtre Moïana - Hôpital Saint Antoine

Ces séances pourraient être un lieu de rencontre, d'échange et de formation pour les cytogénéticiens de l'Ile-de-France.

Elles sont bien entendu ouvertes à tous les cytogénéticiens qui le désirent.

La présence et la participation des étudiants inscrits en 2ème année de DESC sera obligatoire pour la validation de celui-ci, ainsi que leur participation aux réunions organisées sous l'égide de l'ACLF.

Chaque séance pourrait comporter deux parties.

I/ "Les observations du mois"
Présentation d'observations par les différents laboratoires (chaque dossier doit être suffisamment documenté) :

- histoire clinique, arbre généalogique, photographies du proposant,attitude et pronostic, en constitutionnel.
- histoire clinique, diagnostic, traitement, analyse cytogénétique, intérêt diagnostic et pronostic pour les dossiers d'hémato-cancérologie.

II/ Session de travail sur dossier

a) Qu'est-ce ?
Discussion diagnostique des cas difficiles par analyse des caryotypes pour lesquels un avis de la collectivité scientifique est demandé. (apporter l'ensemble du dossier).

b) Que dire ?
Discussion d'éventuelles attitudes devant telle ou telle anomalie, notamment en diagnostic prénatal.

III/ Une troisième partie pourrait comporter l'exposé du travail réalisé comme mémoire de DEA, ou de thèse de médecine, s'il concerne un sujet de cytogénétique (ce type de présentation permettrait de donner une certaine publicité aux travaux réalisés dans ce domaine qui restent souvent confidentiels).

Professeur J.L. TAILLEMITE
Coordonnateur du DESC Ile-de-France

AUX COLLABORATEURS DE L'ETUDE FRANÇAISE SUR LES VILLOSITES CHORIALES

Suite à la discussion que j'ai eue avec vous à la réunion de l'ACLF, je voulais vous donner quelques indications écrites concernant EUCROMIC (European Collaborative Research On Mosaicism In CVS). Ce résumé vous parviendra par l'intermédiaire de Nicole Morichon et Catherine Turleau, que je remercie pour leur ouverture.

A Paris, vous avez pris la décision importante de poursuivre votre étude française sur les villosités choriales, initiée par Nicole Morichon ce printemps. Vous avez aussi conclu que si une étude nationale française est souhaitable, ceux qui le désirent devraient aussi participer à l'EUCROMIC, les informations fournies étant de toute façon semblables. Si six centres de cytogénétique français font déjà partie de l'EUCROMIC, j'ai réalisé que beaucoup ne connaissent pas l'étude européenne d'où l'idée de ce résumé.

Depuis 1986, l'étude européenne, basée à Glostrup au Danemark, a récolté des informations sur le prélèvement de villosités choriales (PVC), avec comme but initial de mieux reconnaître et gérer les "faux positifs" et "faux négatifs"[1]. Jusqu'à la fin 1992, l'étude européenne a recensé environ 61'000 PVC avec des informations notamment sur les techniques cytogénétiques utilisées, l'incidence d'anomalies génétiques foetales et/ou extra-foetales et la contamination maternelle des prélèvements. Dans cet échantillon, environ 1'000 cas sont des discordances mosaïques et non-mosaïques. Depuis fin 1993, l'étude européenne est devenue un "projet de concertation" soutenu par la Communauté Européenne, dont le responsable est le Dr. Lars Vejerslev de l'Institut John F. Kennedy de Glostrup (Danemark), assisté du Dr Johanne Hahnemann, responsable du secrétariat EUCROMIC. Avec comme but (élargi) de suivre l'évolution du diagnostic prénatal en Europe, cette étude demande désormais de chaque centre:

- le nombre de PVC, les techniques utilisées, le nombre d'amniocentèses et de cordocentèses faites par année, ainsi que le résultat des grossesses;
- les données cytogénétiques sur les anomalies confirmées chez le foetus, ainsi que des informations sur les cas de mosaïcisme et de discordance non-mosaïque.

Au début de 1993, Genève et Glostrup ont lancé deux "études auxiliaires" qui sont maintenant soutenu financièrement par l'EUCROMIC et le gouvernement suisse. Ces études ont pour but:

- d'obtenir des renseignements cliniques sur les enfants nés après un résultat de mosaïcisme/discordance lors de PVC (aucune étude de ce genre n'ayant été publiées à ce jour);
- de tester des enfants ayant eu un tel résultat au PVC (et foetus, en cas d'avortement spontané ou induit) pour la présence/absence d'une disomie uniparentale (DUP).

---

[1] The European collaborative study on mosaicism in chorionic villus sampling: data from 1986 to 1987. *Prenatal Diagnosis*, vol. 9, 575-588 (1989)

Nous essayons d'obtenir les renseignements cliniques au moyen de questionnaires. Pour les analyses de la DUP, les participants ont la possibilité de faire faire les analyses dans un des six laboratoires qui se sont proposés pour de telles études. Les échantillons sont envoyés à Genève, qui redistribue ensuite les échantillons et coordonne les résultats.

Jusqu'en septembre 1994, nous avons obtenu des renseignements cliniques sur environ 300 enfants, dont un tiers avec des informations plusieurs mois ou années après la naissance, et sur environ 30 tests pour l'DUP. Une partie de ces données a été présentée à Jérusalem (Early Prenatal Diagnosis, May 1994) ainsi qu'à Paris (ESHG, June 1994). Un résumé se trouve dans le premier numéro de *EUCROMIC Newsletter*, et nous prévoyons une mise à jour pour la fin de 1994.

Pour plus de renseignements ou pour vous joindre au "projet mère" de l'EUCROMIC :

Dr Johanne M. Hahnemann/ Dr Lars Verjerslev
Dpt. Medical Genetics
John F. Kennedy Institute
Gl. Landevej 7
DK-2600 Glostrup, Denmark
no. fax +45 43 43 11 30
no. tel. +45 42 45 22 28

Pour plus de renseignements sur le suivi clinique et la DUP, ou pour l'envoi d'échantillons:

Dr Célia DeLozier-Blanchet
Dr Béatrice Pellegrini
Div. Génétique Médicale-CMU
1, rue Michel-Servet
CH-1211 Genève 4, Switzerland
no fax. +41 22 702 57 06
no tel. +41 702 57 05 / 702 56 95

DEMANDE DE PRÉLÈVEMENTS

Tetrasomie 12p

Pour développer un travail déjà commencé sur les tétrasomies 12p, nous souhaiterions étudier de nouveaux cas (la proportion d'i(12p) doit être supérieure à 50% dans au moins un des tissus étudiés).

Prélèvements souhaités:

En post-natal : - sang sur héparine et sur EDTA
- fibroblastes si possible

En cas d'interruption de grossesse :
- un échantillon de placenta (face foetale)
- sang du cordon sur héparine
- biopsie de peau

Dans les deux cas pour les parents :
- sang sur héparine et sur EDTA

Pour plus de renseignements, vous pouvez contacter :

Catherine TURLEAU : 44 49 44 87
ou Brigitte SIMON-BOUY : 42 88 53 17 ou 39 25 46 76

Translocation (11;22)

Pour entamer une étude en biologie moléculaire sur les translocations (11;22), nous souhaiterions recevoir des prélèvements :

1) de sujets porteurs de la t(11;22)(q23;q11) classique équilibrée ou non équilibrée :
- un tube de sang sur EDTA
- un tube de sang sur héparine

2) de foetus porteurs de la translocation non équilibrée :
- un échantillon de placenta (face foetale)
- sang du cordon sur héparine
- sang des parents sur héparine et sur EDTA

Pour plus de renseignements, vous pouvez contacter :

Brigitte SIMON-BOUY ou Etienne MORNET
42 88 53 17 ou 39 25 46 76

Pour utiliser Réci-Conseil : Matériel nécessaire

3 solutions sont possibles :

- Un Minitel

Il faut un minitel bistandard type 1 bis (gratuit), 2 (20 F par mois) ou, 12 (85 F /mois) relié au réseau téléphonique normal (ou à un standard téléphonoqie) que vous pouvez demander à votre agence Télécom.

ou

-Un poste informatique branché sur le réseau téléphonique normal (ou à un standard téléphonique)

Il peut s'agir d'un micro-ordinateur ou d'une station de travail avec :

-un logiciel d'émulation (de terminal VT100 ou de Minitel)

-un modem (ou un Minitel bistandard relié au poste informatique par un câble spécial, et servant de modem),

ou

-un poste téléphonique ayant accès au réseau Internet

Il s'agit d'un terminal relié à un ordinateur connecté sur Internet, ou d'un micro-ordinateur muni d'une carte Ethernet et relié au réseau Internet.

Demande de connexion à Réci-Conseil

à renvoyer à :

Dr Olivier COHEN
Laboratoire de Cytogénétique
Faculté de Médecine
38706 La Tronche Cedex
Tél : 76 63 71 64 - Fax : 76 51 24 77

Nom du Laboratoire :.....

Adresse : .....

.....

Code Postal : ..... Ville : .....

Tél : ..... Fax : .....

Nom du correspondant : .....

Mode de connexion (entourer le mode choisi) :

Minitel Réseau Internet

Pour toute demande de renseignements complémentaires, téléphoner au 76 63 71 64

Nous vous contacterons dès réception de votre demande.

Questionnaire Hybridation In Situ

N O M : Prénom :

Laboratoire :

Tel :
Fax :

ACTIVITES

Routine

- Constitutionnelle ☐
- Prénatale ☐
- Onco-Hémato ☐

Recherche

- Cartographie physique ☐
- Clonage ☐
- Création banque ☐
- Autres ☐

TECHNIQUES

Maitrisez-vous l'extraction d'ADN

- à partir d'un cosmide ☐
- à partir d'un phage ☐
- à partir d'un plasmide ☐
- à partir d'un YAC ☐

Possédez-vous une machine PCR ☐

Maitrisez-vous l'Alu PCR ☐

Avez-vous un laboratoire de BM à proximité assurant un service commun ☐

SONDES

Sondes possédées et disponibles

_____
_____
_____
_____

Sondes possédées non disponibles

_____
_____
_____
_____

Achat des sondes - (Nom du Fournisseur)

centromériques :

_____
_____

peinture :

_____
_____

locus spécifique :

_____
_____

Consommation annuellle

centromériques : .....
peinture : .....
locus spécifique : .....

NOUVELLES TECHNOLOGIES

Nouvelles technologies disponibles pratiquées
dans votre laboratoire :

_____
_____
_____
_____

ORGANISATION DES PROCHAINES REUNIONS

Mise à disposition d'une salle : .....
Moyens de transport : .....
Date d'indisponibilité : .....

Lorsque cet acte est réalisé dans un but diagnostique le cotez-vous ? oui / non (rayer la mention inutile)
si oui, combien de B ?

Questionnaire à retourner à l'adresse suivante :

Secrétariat de l'ACLF
Institut de Cytogénétique
UFR Médicales et Pharmaceutiques
avenue du Pr Léon Bernard
35043 RENNES CEDEX

QUESTIONNAIRE ACTES

DE CYTOGENETIQUE HEMATO-ONCOLOGIQUE

Nom : Prénom :

Laboratoire : Tél :

Fax :

ACTIVITÉ	COTATION	
HÉMATOLOGIE	**B**	**BHN**
- Caryotype sanguin	☐	☐
- Caryotype médullaire	☐	☐
- Technique supplémentaire		
Culture avec synchronisation	☐	☐
FISH		☐
ONCOLOGIE	**B**	**BHN**
- Caryotype	☐	☐
Si FISH		☐

Pratiquez-vous des caryotypes d'hématologie ou d'oncologie pour des établissements autres que des Centres Hospitaliers ?

Si oui, comment les cotez-vous ? ☐ ☐

Questionnaire à retourner à l'adresse suivante :

Secrétariat de l'ACLF
Institut de Cytogénétique
UFR Médicales et Pharmaceutiques
avenue du Pr Léon Bernard
35043 RENNES CEDEX

SEMINAIRE D'ANALYSE CYTOGENETIQUE AUTOMATISEE ET MOLECULAIRE

CLERMONT-FERRAND 18-19 SEPTEMBRE 1995

PROGRAMME

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

Les ateliers pratiques porteront sur les rubriques 1 à 5

CONFERENCIERS INVITES
(liste provisoire)
N. ARNOLD (Fribourg)
T. CREMER (Heidelberg)
J. CROLLA (Salisbury)
M. FERRARA (Theix)
A. FORABOSCO (Modene)
J. GARCIA SAGREDO (Madrid)
A. HOPMAN (Maastricht)
L .KOULISCHER (Liège)
P. POPESCU (Jouy en Josas)
M. ROCCHI (Bari)
D. SELEDA (Iena)
F. SPELEMAN (Gand)
J. WIENBERG (Munich)
T. YOUNG (Delft)

ANIMATEURS DES ATELIERS PRATIQUES

R. ANTONACCI (Bari)
N. ARNOLD (Fribourg)
E. BARANOVA (Saint Petersbourg)
E. DOS SANTOS (Clermont-Ferrand)
M. GIOLLANT (Clermont-Ferrand)
B. HEMERY (Clermont-Ferrand)
T. LORCH (Heidelberg)
M. ROCCHI (Bari)
D. SELEDA (Iena)
A. TCHIRKOV (Clermont-Ferrand)

Nombre de participants aux ateliers pratiques limité à 20

RENSEIGNEMENTS ET INSCRIPTIONS

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

Tél : 73 60 80 00 Fax : 73 26 91 82

CONGRES INTERNATIONAL

LES CAUSES GENETIQUES DU RETARD MENTAL

Syndrome x Fragile et retards mentaux héréditaires

PALAIS DES CONGRES DE CAEN
19-20-21 Octobre 1995

CONGRES PLURIDISCIPLINAIRE

Renseignements:
Association Française Syndrome X fragile
Capucines 2,61100 FLERS
Tel:33 64 95 17

Le Goëland

Human Genetics

Note to authors

The editorial board of *Human Genetics* has decided to create a section editorship for cytogenetic case reports. From Volume 92 onward, Dr. A. Schinzel in Zurich will be the editor responsible for this section. The aim is to encourage publication of:

– Series of cases illustrating especially interesting aspects of known chromosome aberrations, which will be coordinated by the series editor. Researchers are invited to consult the editor if they have observed a case they feel is worth publishing and would like it to be included in a series of this kind. In consultation with the editor, agreement will be reached before preparation of the actual paper on which of the researchers involved is to be listed as first author.

– Single case reports on especially interesting features of any aberrations and on aberrations that are so rare that there is little likelihood of encountering other, similar cases within a reasonable time.

– Single case reports decribing conditions in which the aberration could not be determined except with combined cytogenetic and molecular investigations; in the near future we can expect a substantial number of reports on cases that would formerly have been impossible to define with the cytogenetic techniques hitherto available alone. This applies especially to additional marker and ring chromosomes, complex imbalances involving several chromosomes, and submicroscopic deletions.

ANNONCES

Interne en biologie, Médecin, DESC de Cytogénétique, DEA en cours, cherche poste à partir d'octobre 1995.

Contacter Hélène BRUYERE, Laboratoire de Cytogénétique, CHRU de Saint-Etienne, 42055 CEDEX 2, Tél : 77 82 80 48, Fax : 77 82 84 56.

LABORATOIRE DE CYTOGÉNÉTIQUE
DU CHRU DE DIJON

RECHERCHE UN

PRATICIEN HOSPITALIER

TEMPS PLEIN

A PARTIR DU 1er JUILLET 1995

Poste à orientation : **Diagnostic anténatal**
Diagnostic constitutionnel

S'adresser aux Docteurs SIDANER ou MUGNERET - Faculté de Médecine - 7 Bd Jeanne d'Arc 21033 DIJON Cedex
Tél : 80.29.33.34