ACLF

XIVème Bulletin de l'Association des Cytogénéticiens de Langue Française



2001

Président :
Philippe Jonveaux
Vice-présidente :
Catherine Turleau
Secrétaire général:
FrançoisThépot
Trésorier :
Sylvain Briault

Editorial

Cher(e)s Ami(e)s,
Le XIIIième colloque de l'ACLF nous a donné la mesure des progrés accomplis dans le domaine de la cytogénétique prénatale, postnatale et oncologique.
Les présentations orales et affichées ont été l'occasion d'échanges fructueux tant sur le plan scientifique que médical.
De nouvelles approches s'offrent à nous dans la prise en charge diagnostique et pronostique des affections chromosomiques.
Les cytogénéticiens présents ont bien compris l'importance de leur rôle à jouer dans le définition de nouvelles entités syndromiques, la mise au point et la validation des nouvelles technologies.
Toutes nos félicitations à l'équipe organisatrice.
Meilleurs vœux à tous pour 2001

Sommaire

- Bilan du XIIIième colloque
- Compte-rendu de l'Assemblée Générale du 27 septembre 2000
- Petit guide de la nomenclature
- Bilan du diagnostic prénatal en 1998
- Petites annonces
- Demande d'adhésion

Colloque ACLF-ATC
Amiens, les 26-27 et 28 septembre 2000

Le soleil était au rendez-vous. Les participants ont pu découvrir une ville que beaucoup ne connaissait pas et qui accueillait cette manifestation avec plaisir. Seule la SNCF a fait défaut en annonçant un mouvement social national le jeudi 28 septembre. La solidarité a joué son rôle et chacun a pu rester au terme de ces journées comme il l'entendait, personne à notre connaissance n'ayant été pénalisé. Sur les trois jours, plus de 400 personnes se sont succédées dans l'Amphithéâtre de la Maison de la Culture d'Amiens.

Ces trois jours furent riches de la très bonne convivialité des participants et de la très grande qualité des intervenants. La conjonction de ces deux facteurs a engendré une ambiance de travail sereine et des sessions avec des échanges réels, le rôle pédagogique de ces journées étant développé au maximum.

Nous avons beaucoup appris de Gérard ROIZES qui a développé la notion de « néo-centromère » et nous a montré comment ces structures pouvaient apparaître sur les segments chromosomiques. Son exposé très didactique et très fouillé a fait la liaison entre des notions théoriques et pratiques qui nous seront très utiles.

Joy DELHANTY de Londres, a fait un bilan réaliste de l'état du diagnostic pré - implantatoire cytogénétique en insistant sur les possibilités mais aussi les limites de cette approche. L'expérience de l'équipe qu 'elle anime et qui est une de celles qui a le plus d'ancienneté dans cette technique, était importante à connaître. Il nous est plus facile maintenant de faire la part entre ce qu'il est possible de proposer et les difficultés auxquelles nous nous exposons en proposant cette prise en charge.

Roland BERGER nous a fait part de ces remarques sur les anomalies centromériques dans les hémopathies malignes. Toujours concret et précis, il nous a fait comprendre les difficultés d'interprétation accompagnant cette problématique. Cet exposé complétait utilement celui de Gérard ROIZES.

Alain AURIAS et Bérengère de MARTINVILLE nous ont montré ce que l'on pouvait attendre des micro-arrays (ou chips) dans le domaine de la cytogénétique classique. Non seulement ils ont pu nous convaincre de l'importance de ce virage technologique, mais les éléments concrets qu'ils ont détaillés ont provoqué chez beaucoup d'entre-nous l'envie de participer à des travaux de mise en œuvre. Ainsi, ils nous ont ouvert l'esprit à des applications qui pourraient être développées dans des domaines comme le diagnostic prénatal ou la recherche étiologique des retards mentaux.

Enfin Sylvain BRIAULT et Anne MONCLA ont fait une passionnante revue des pièges des micro remaniements chromosomiques. La richesse de leur iconographie et la précision de leur propos a permis à chacun de repartir mieux armé pour la prise en charge de ces situations très complexes et en perpétuelle évolution.

Il ne faut pas oublier tous ceux qui ont préparé des communications orales ou affichées. La qualité des exposés et les soins apportés aux présentations ont provoqué des discussions que l'on peut qualifier de riches et constructives, l'expérience des uns apportant un utile complément à l'enthousiasme des autres. Grâce à l'énergique intervention de notre Président et à l'appui du Professeur Fryns, les résumés des communications orales seront publiées dans "Genetic Counselling". Le nombre important des communications affichées (plus de 50) montre le dynamisme des équipes et augure bien de l'avenir en particulier par l'abondance de la problématique exposée. Chacun a eu le sentiment que l'ACLF et l'ATC avaient bien rempli leur rôle.

Que tous les participants en soit remerciés et vive le prochain Colloque de Montpellier en Septembre 2001.

ASSOCIATION DES CYTOGENETICIENS DE LANGUE FRANCAISE

Assemblée Générale Ordinaire mercredi 27 septembre 2000.

L'assemblée est ouverte à 18 h par le Président qui fait appel aux questions diverses.

Avant d'aborder l'ordre du jour, Philippe Jonveaux demande une minute de recueillement à la mémoire du Pr Malet qui est décédé brutalement l'année dernière. Co-fondateur de l'ACLF et Président de l'ECA, il a été un fervent défenseur de la cytogénétique et de son développement.

Le Président annonce aussi la démission du bureau du Pr A.M Capodano qui en fut un membre éminent. Elle a souhaité être déchargée de cette tâche, étant appelée à des responsabilités locales importantes. Hommage lui est rendu pour sa participation et son expertise. Elle est remplacée par le suivant sur la liste, à savoir J.M. Dupont qui s'était désisté lors des dernières élections pour permettre à E. Carles de représenter le secteur privé au conseil d'administration.

I/ Bilan d'activité

Le secrétaire résume l'ensemble des réunions qui se sont tenues et passe la parole à E.Carles et à N. Leporrier qui est notre représentante à la CNMBRDP. Ces dernières ont réalisé pour la première fois un bilan de l'activité de diagnostic prénatal à partir des bilans transmis au Ministère et d'une enquête spécifique. Ce texte est publié en annexe.

Le choix du Logo est reporté, le Conseil d'Administration n'ayant pas trouvé, dans l'ensemble des vingt projets, celui soulevant l'enthousiasme. Le concours reste ouvert. Un résumé des projets sera proposé dans un bulletin ultérieur.

Ce bilan est accepté sans remarque à l'unanimité.

II/ Bilan financier

Un résumé des comptes et du bilan est présenté.

Comme on pouvait s'y attendre et du fait des prix demandés par Bichat, le bilan du colloque de l'an dernier sera en léger déficit. Compte tenu de la maîtrise des frais généraux, le bilan global de l'Association reste largement positif et permet d 'envisager l'avenir sérieusement puisque le financement d'un Colloque est toujours en réserve.

Le montant de la cotisation 2001 est maintenu au même niveau de celle perçue en 2000, à savoir 150 Francs.

Les comptes sont acceptés à l'unanimité.

III/ Présentation des nouveaux membres

Comme il a été proposé lors de la précédente Assemblée Générale, les nouveaux membres ou leurs parrains sont appelés à se présenter avant acceptation définitive.

Ainsi :

- Philippe VAGO, MCU – PH à Montpellier parrainé par F. Pellestor et F. Mugneret donne un aperçu de ses activités. Il exercera maintenant à Clermont – Ferrand.
- Regen DROUIN, notre collègue canadien qui était intervenu à Tours, est représenté par F. Pellestor et S. Briault
- Jean Louis GILARDY est parrainé par C. Moraine et S. Briault. Il exerce au CHU de Tours.
- Claire BORY travaille à l'Hôpital Robert Debré de Paris sous la direction de P. Eydoux qui la parraine avec F. Thepot.

Les nouveaux membres sont acceptés à l'unanimité sous réserve de régler leur cotisation.

IV/ Bilan moral

Le Président Ph.Jonveaux présente les différents sujets qui ont mobilisé l'Association en l'an 2000.

a) Groupe d'étude sur le diagnostic prénatal précoce.

Les échographies précoces demandent une prise en charge de plus en plus rapide des patientes. La demande d'examens à partir des villosités choriales est de plus en plus pressante de la part des Obstétriciens. L'expérience de R. Saura à Bordeaux est souvent cité en exemple. Un groupe de travail essaye de replacer l'ensemble de la problématique dans le nouveau contexte clinique et de la fiabilité exigible pour une telle exploration.

Le rapport fera l'objet d'une concertation et d'une publication afin d'en développer l'impact. P.Eydoux et B. Simon sont chargés de la rédaction finale.

b) Guides de Bonnes Pratiques

La nécessité de Guides de Bonnes Pratiques s'exprime de manière redondante du fait du développement des techniques et des exigences de référentiel. Trois groupes de travail (prénatal avec S. Girard et E. Carles ; postnatal avec C. Turleau et M. Prieur ; hématologie avec C. Perot et F. Mugneret, tumeurs solides avec J.Couturier) ont remis des textes qui ont été discutés. L'absence de consensus n'a pas permis leur diffusion pour l'instant. De plus, de nombreuses redites étaient constatées. Il a été décidé de conserver des textes par sous-discipline mais en homogénéisant la rédaction au maximum, et en regroupant les parties communes.

Un seul guide de Bonnes Pratiques en Cytogénétique serait ainsi proposé. Le travail est en cours afin de permettre la publication de ce document dont les versions officieuses circulent, ce qui n'est pas souhaitable. Le Conseil d'Administration est chargé de ce travail.

c) Evolution de la cotation des actes de cytogénétique

Le nouveau Président de la Commission de la Nomenclature (Professeur Forestier) a pris contact avec l'ACLF pour une éventuelle révision de la cotation des actes de cytogénétique. Dans ce but, il souhaite un rapport étayé de références chiffrées pour l'aider à justifier ces changements et faire prendre en compte les développements actuels. Ce travail est urgent et doit reprendre les précédentes demandes. Il s'appuiera sur une enquête auprès de quelques laboratoires.

d) Site Internet de l'ACLF

Il a été décidé de confier à O.Cohen la création d'un nouveau site en remplacement du site hébergé par Infobiogen. La liste des membres ayant donné leur accord y figure, ains que les statuts de l'Association. D'autres informations seront progressivement introduites.

Adresse : **http : // www – timc. imag. fr / Olivier. Cohen / ACLF / Accueil. html**

e) Fédération des Associations de Génétique Humaine et Médicale

A l'initiative de JF.Mattei, il a été proposé une coordination des différentes associations s'intéressant à la Génétique Humaine. Ainsi a été constituée la Fédération des Associations de Génétique Humaine et Médicale (FAGHM) dont les statuts ont été déposés à Paris et dont l'ACLF est membre. La FAGHM doit organiser en 2002 des Assises de Génétique, communes à toutes les associations fondatrices.

f) Cytogénétique et Université

La réforme du Conseil National des Universités a abouti à la suppression du terme « cytogénétique » dans l'intitulé de la sous section 42-02. Il n'existe donc plus de lieu officiel d'accueil pour cette discipline qui pourra être revendiquée par les sections de Génétique, d'Histologie

et Cytologie, de Biologie Cellulaire, de Médecine et Biologie de la Reproduction et du Développement etc...

g) Décret du 23 juin 2000 (2000-570) fixant les conditions de prescription et de réalisation des examens génétiques

Les actes de cytogénétique entrent dans la réglementation qui organise les examens sur les caractéristiques génétiques de personnes. Ce décret met en place une commission chargée de délivrer aux laboratoires une autorisation d'exercice et un agrément aux praticiens pour la pratique de la cytogénétique postnatale.

V/ Prévision sur les Colloques Annuels (mis à jour en janv.2001)

a) Colloque ACLF/ATC 2001
La tenue du Colloque en 2001 à Montpellier est confirmée. L'organisation en est confiée à: F. Pellestor et G. Lefort. Les dates seront les 27 et 28 septembre 2001.

b) Pour l'année 2002, les Assises de Génétique devaient initialement être organisées en novembre. Les associations participantes s'étaient engagées à ne pas organiser de Colloque cette année là. Ultérieurement, la date des Assises a été avancée en janvier 2002. L'ACLF organisera donc un colloque en septembre 2002. Toulouse a posé sa candidature.

c) Candidature de Genève (S. Dahoun) pour l'année 2003.
Après discussion avec l'ATC, il suffit que l'organisation soit réalisée en France pour que l'on puisse bénéficier des fonds de la formation continue. S.Dahoun est chargée de joindre l'équipe de Chambéry (F. Lespinasse) pour savoir si une coopération serait possible.

VI/ Relations avec L'European Cytogeneticists Association(ECA)

Une rencontre a eu lieu entre différents membres du bureau de l'ECA et de celui de L'ACLF. P.Eydoux a été choisi pour assurer la liaison entre les deux Associations. Différents modérateurs, membres de l'ACLF, ont été proposés pour l'organisation de la Conférence de Paris de l'ECA.

L'ordre du jour étant épuisé, la séance est levée vers 19 h 30.

BILAN 1998 DES LABORATOIRES DE CYTOGENETIQUE PRENATALE

Pour l'ACLF : Elisabeth Carles, Nathalie Leporrier

L'ACLF a souhaité faire le bilan des examens de cytogénétique prénatale effectués en France.

Après l'enquête lancée en mars 2000 demandant aux laboratoires concernés de bien vouloir communiquer leurs résultats, 30 nous ont envoyé leur bilan ministériel 1998. La Direction Générale de la Santé nous a communiqué en juin 2000 les bilans en sa possession et que nous n'avions pas. L'étude a pu finalement porter sur 63 laboratoires.

Activité des laboratoires (Tableau 1)

4 laboratoires font moins de 200 caryotypes par an mais un a débuté son activité en novembre.

6 traitent plus de 2000 caryotypes. Mais si 3 sont supérieurs à 5000, 2 restent inférieur à 2500.

1/3 des laboratoires (21) ont une activité située entre 500 et 999 caryotypes fœtaux, un autre 1/3 (22) entre 1000 et 1999.

Type de prélèvements

94% des caryotypes sont réalisés sur cellules amniotiques. Tous les laboratoires agréés travaillent sur liquide amniotique.

5% de l'activité est effectuée sur villosités choriales par 44 laboratoires. Sauf 2 laboratoires qui font respectivement 77% et 44% de leur activité sur ce type de prélèvement, les autres ont une activité après choriocentèse réduite à 10% ou moins.

Le caryotype sur sang fœtal reste exceptionnel : 1% des prélèvements, par 50 laboratoires.

11 laboratoires rendent leur activité strictement sur amniocytes.

Résultats globaux et répartition selon l'indication

Il y a eu 80767 caryotypes effectués pour 79858 fœtus étudiés soit 1,011 caryotypes par fœtus, qui ont révélé 2663 anomalies déséquilibrées soit 3,29%, toutes indications confondues.

Le risque d'échec de culture se situe à 0,44%.

La répartition des indications a changé depuis les derniers bilans connus, conséquence probable de l'arrêté du 23 janvier 1997. (Tableaux 2 et 4). En effet, il a été pratiqué davantage de caryotypes sur indication marqueurs sériques maternels –MSM- (28800 soit 36%) que pour age supérieur ou égal à 38 ans (26776 soit 34%).

Commentaires :

En ce qui concerne l'age maternel, les données de l'INSEE pour 1998 ne sont pas encore accessibles. Il manque les données de 16 laboratoires.

Il n'est donc pas possible de connaître avec précision la couverture du diagnostic prénatal chromosomique des femmes de plus de 38 ans.

Elle doit être comprise entre 70 et 75%, probablement un peu plus faible que les années précédentes, certaines femmes ayant eu un dépistage par les MSM.

Il semble que l'on fasse trop d'amniocentèses pour MSM>1/250.

La solution sera probablement dans la modification du calcul de risque, liant celui-ci à la clarté nucale et aux MSM du 1° trimestre ce qui devrait permettre si l'on en croit les statistiques anglaises, d'arriver à 1% de PAP pour 80% de détection.

Ce mode d'évaluation est à l'étude par nos instances de tutelle.

Nous aurons alors certainement une pression de nos correspondants pour effectuer le caryotype fœtal par choriocentèse mais ceci fera l'objet d'une autre discussion.

Fréquence des anomalies selon l'indication (Tableau 2 et 5)

Celle-ci est étudiée par le listing des anomalies rendu sur le feuillet 2 du bilan. Tous les listings n'ont pu être exploités, certains ne précisent pas l'indication, d'autres n'ont pas été obtenus, ce qui explique la différence du nombre de caryotypes dans chaque indication par rapport aux résultats globaux.

Mis à part les couples porteurs d'une anomalie équilibrée, la T21 reste l'anomalie la plus fréquente (47,90%). (Tableau 5)

La T18 représente une anomalie sur 7 (14%), la T13 une anomalie sur 15 (6,5%), sans grand changement par rapport aux derniers bilans.

458 sont des anomalies des gonosomes (18,36%) avec une prédominance des syndromes non turnériens. Mais les anomalies de structure de l'X ont été classées à tort dans « autres anomalies des gonosomes ». Ceci sera à corriger dans le bilan 1999.

Pour l'age maternel, 52% des anomalies sont des T21. Dans les 48% des autres anomalies, 13% sont des anomalies gonosomiques.

Les caryotypes sur indication MSM révèlent 1,71% d'anomalies déséquilibrées. 63% sont des T21, 37% sont d'autres anomalies avec un maximum d'anomalies gonosomiques non turnériennes (2/3).

Pour les parents porteurs d'une anomalie équilibrée, on trouve 5,93% d'anomalies déséquilibrées pour 13982 prélèvements avec le plus gros pourcentage d'anomalies diverses dû à la transmission déséquilibrée de l'anomalie parentale.

On peut être étonné du pourcentage d'anomalies déséquilibrées dans les études de sexe fœtal pour maladies géniques (1,27%). Y a-t-il un effet de l'age maternel ? ou tout simplement un effet du hasard, le nombre d'examen dans cette indication étant très faible (315).

Comme on le savait, les anomalies échographiques sont les plus grandes pourvoyeuses d'anomalies déséquilibrées : 9,35% sur 13982 caryotypes.

40% sont des T21.

C'est l'indication dans laquelle on trouve le plus de T18 (20%) et de triploïdie (5,6%).

29% sont des anomalies des gonosomes, avec 2/ 3 syndromes de Turner.

Un questionnaire court a été adressé à tous les laboratoires de cytogénétique prénatale afin d'évaluer sur l'année 1998 la pratique échographique du dépistage de la trisomie 21 par la mesure de la clarté nucale à 12 S.A. (tableau 3)

30 laboratoires sur 79 autorisés ont répondu.

1263 examens ont été effectués sur cette indication « clarté nucale > 3mm à 12 S.A.».

Au total 87 trisomies 21 ont été décelées soit un taux de 7%.

Ce pourcentage varie selon les laboratoires de 0 à 15,5%.

12 ont un taux inférieur à 5%, 7 un taux compris entre 5 et 10% et 11 un taux supérieur à 10%.

La fréquence des anomalies équilibrées est bien sûr, la plus élevée pour les couples eux-mêmes porteurs (28,25%).

Cependant on peut s'étonner de la fréquence trouvée dans les autres indications. Si on déduit ces 28,25%, on reste à 0,51%.

Si on déduit aussi la fréquence dans l'indication antécédent d'enfant porteur d'une anomalie déséquilibrée, elle aussi élevée (2,50%) – ceci parce qu'il semble que certains laboratoires comptabilisent ainsi des grossesses après enfant atteint alors que le couple est porteur d'une anomalie équilibrée – on retrouve 0,46% d'enfant porteur ce qui est beaucoup plus important que ce qui est annoncé en général (0,20%).

Il s'agit là d'un point qui devra être confirmé par les bilans à venir, en particulier en comptabilisant les anomalies de novo isolées de celles héritées.

Comment améliorer l'exploitation de ces bilans ?

Comme nous l'avons dit, cette étude a porté sur 63 bilans alors que 79 laboratoires étaient agréés en décembre 1998 ce qui veut dire qu'en juin 2000, 16 laboratoires n'avaient pas encore adressé leur bilan.

Dans les dossiers de demande de renouvellement d'agrément déposés dans la fenêtre février – mai 2000, certains laboratoires ont rendu leur bilan 1998, d'autres celui de 1999.

L'ACLF souhaite continuer l'étude de ces bilans : c'est la comparaison année après année qui sera intéressante et qui permettra de suivre l'évolution des pratiques en cytogénétique prénatale. Mais il sera peut-être plus difficile d'obtenir les bilans 1999, la Direction Générale de la Santé ayant plus de difficultés à les réunir.

Il serait bien que chacun d'entre vous adresse régulièrement son bilan directement à l'ACLF.

Que ceux qui ont rendu leur bilan 1999 dans le dossier de demande de renouvellement d'agrément nous envoie un duplicata sans attendre.

A adresser à Elisabeth CARLES
Laboratoire de Biologie Clinique
20 route de Revel
31 400 TOULOUSE

Pour améliorer la qualité de ces bilans, nous vous proposons un certain nombre de bonnes pratiques.

Sur le 1° feuillet,

- Le nombre de prélèvement (80634) ne correspond pas au nombre de caryotypes effectués (80767). Certains laboratoires ne doivent comptabiliser qu'un seul prélèvement dans les grossesses gémellaires, d'autres doivent compter 2 caryotypes pour les villosités choriales quand est effectuée la technique en direct doublée d'une culture.

Pour une bonne pratique, il convient de comptabiliser 2 prélèvements pour toutes les grossesses biamniotiques et 2 prélèvements pour les choriocentèses des grossesses bichoriales. Il y aura 2 caryotypes foetaux rendus.

Par contre la double exploitation des choriocentèses, en direct et en culture, ne donne lieu qu'à un seul rendu de résultat. On ne doit donc compter qu'un seul caryotype pour ne pas gonfler artificiellement le nombre de caryotypes par foetus. Les rares discordances seront retrouvés dans le feuillet 2 où apparaîtra dans la même cellule, le résultat en direct et en culture.

- Il est souhaitable que soit renseignée, dans les signes d'appel échographiques, la clarté nucale du 1° trimestre, non compris les hygromas, et les autres signes.

Une clarté nucale associée à autre chose (omphalocèle par exemple) doit être classée dans « autres signes ».

- Les anomalies déséquilibrées sont celles pour lesquelles il y a du matériel chromosomique en plus ou en moins. Un marqueur, même hérité, est une anomalie déséquilibrée.

- Les mosaïques 46,XX / 46,XY sont le plus souvent des contaminations maternelles. Elles ne doivent être comptabilisées dans les anomalies que si la preuve est faite d'une mosaïque vraie.

Sur le feuillet 2, listing des anomalies :

- Pour chacune des indications, le nombre d'anomalies déséquilibrées doit correspondre aux anomalies annoncées sur le feuillet 1.

- Les résultats doivent être rendus selon la nomenclature ISCN 1995 Edition KARGER que vous pouvez vous procurer auprès de la librairie LUGINBULH, 36 boulevard Latour – Maubourg, 75 007 PARIS. Tél : 01 45 51 42 58 FAX : 01 45 56 07 80. Lire avec attention l'abrégé rédigé par M. Prieur et C. Turleau.

- Les inversions péricentriques du 9 limitées à la constriction secondaire ou les doubles satellites sont des variants et non des anomalies équilibrées.

- Très peu de laboratoires font apparaître des formules indiquant l'utilisation de techniques de cytogénétique moléculaire. On peut s'en étonner ! Si la formule est vraiment trop longue, signaler au moins que le résultat a été confirmé par FISH.

Pour une meilleure lecture, pour ceux qui le peuvent, il faut :
° Lister les anomalies par indication, sans oublier de distinguer 5a (clarté nucale) et 5b (autres signes d'appel écho).
° Dans chaque indication, regrouper les anomalies. De plus, si vous avez plusieurs anomalies identiques, avec un même suivi, il suffit d'écrire la formule une fois et de noter le multiplicateur.

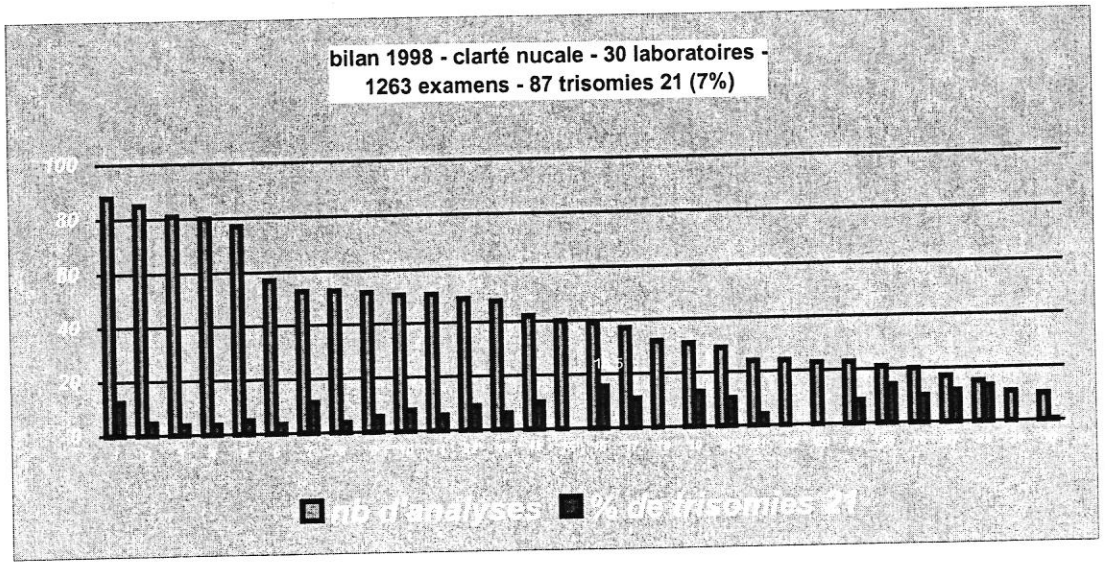
C'est de l'effort de chacun que dépendra la validité du bilan global. Nous vous remercions de votre participation active.

Nb de caryotypes	Nb de labos
1 à 99	3 dont 1 qui a débuté son activité en 98
100 à 199	1
200 à 499	10
500 à 999	21
1000 à 1999	11
1500 à 1999	11
> 2000	6

Tableau 1. Activité des laboratoires

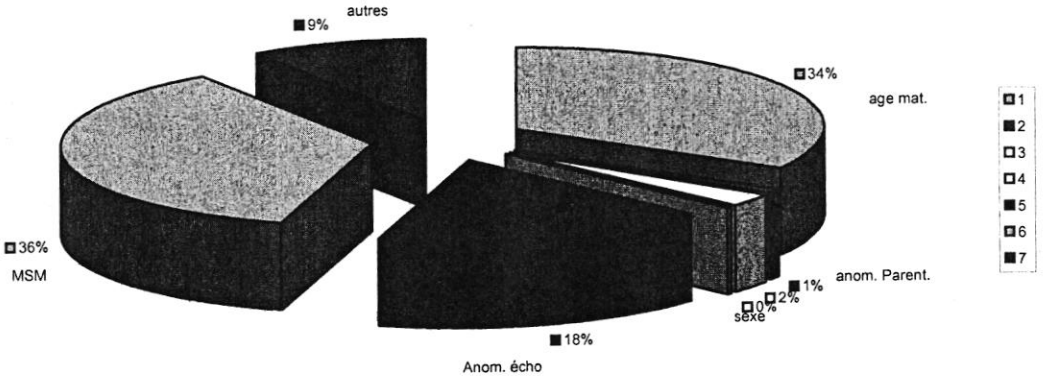
Tableau 3. Résultats de l'enquête Clarté Nucale

nb d'analyses	% de trisomies 21	nb de T21
88	12,5	11
85	4,7	4
81	3,7	3
80	3,7	3
77	5,1	4
57	3,5	2
53	11,3	6
53	3,7	2
52	5,7	3
51	7,8	4
51	5,8	3
49	9	3
48	6,2	3
42	10	4
40	0	0
39	15,5	6
37	10,8	4
32	0	0
31	12,9	4
29	10,3	3
24	4,1	1
24	0	0
23	0	0
23	8,6	2
21	14,2	3
20	10	2
17	11,7	2
15	13,3	2
11	0	0
10	0,3	3
1263	6,8	87



Tableaux 4 et 5. Bilan 1998

Répartition des prélèvements selon les indications



Répartition des anomalies déséquilibrées

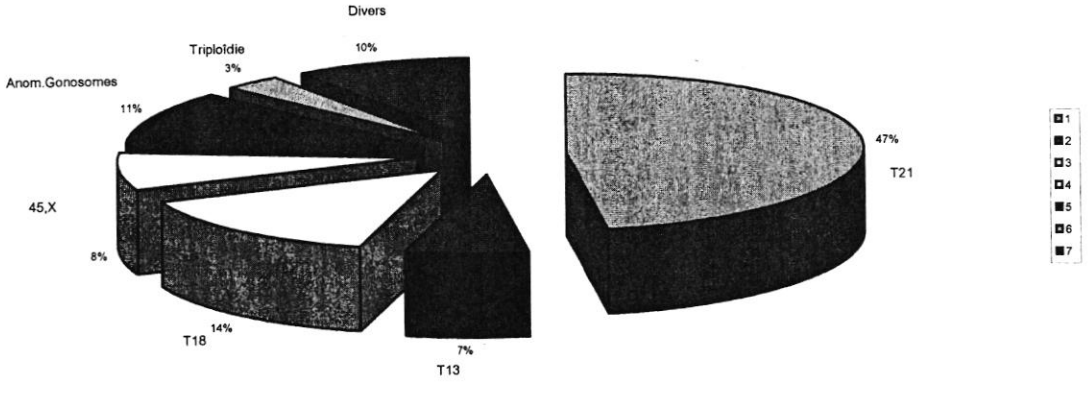


Tableau 2. Résultats globaux et répartition selon l'indication

Nb de foetus	79858	
Nb de caryotypes	80767	1,01
Ano. déséquilibrées	2663	3,29%
CVS	3937	
PAP	75633	
PSF	1048	
Nb prélèvements	80634	
echec cult	323	
%	0,44	
Age	26776	
Ano déséquilibrées	704	
%	2,63	
Anom parentale	742	
Ano déséquilibrées	44	
%	5,93	
Ant.caryo anormal	1953	
Ano déséquilibrées	28	
%	1,43	
Sexe	315	
Ano déséquilibrées	4	
%	1,27	
total echo	13982	
Ano déséquilibrées	1308	
%	9,35	
MSM	28800	
Ano déséquilibrées	493	
T21	313	
%	1,71	
% T21	1,09	
autres	7309	
Ano déséquilibrées	79	
%	1,08	

Petites Annonces

ENQUETE AFIN D'ETABLIR LE PHENOTYPE DES GARCONS 48,XXYY

Madame, Monsieur,
Actuellement interne au DES de génétique à Dijon, je désire réaliser une enquête afin de recueillir des cas de patients présentant une formule chromosomique 48,XXYY. La fréquence de ces cas étant faible, je me permets de vous demander votre collaboration. Je vous joins une fiche de description phénotypique. Veuillez recevoir, Madame, Monsieur, l'expression de mes sincères remerciements
Christel Thauvin-Robinet

NOM DU SERVICE OU DU LABORATOIRE :

Patient : Nom (3 premières lettres) : Prénom (3 premières lettres) :
Date de naissance : / / .

CIRCONSTANCES DE DECOUVERTES OU INDICATIONS DU CARYOTYPE
(Entourer la réponse correspondante)

- Découverte lors d'un diagnostic prénatal
  Indication :

- Enfant
  Difficultés scolaires ou retard mental
  Trouble du caractère
  Syndrome malformatif
  Autres :

- Adulte :
  Infertilité
  Autres :

AGE DU PATIENT LORS DU CARYOTYPE :

ANTECEDENTS ET SIGNES CLINIQUES :

- circonstances de la grossesse :

- enfant :

  mensurations à la naissance : Poids : Taille : PC :
  développement psychomoteur :
  âge de tenue assise :
  âge de la marche :
  comportement :
  scolarité :
  autres :
  signes cliniques :
  examen général (courbe staturo-pondérale si possible) :

dysmorphie :

mains, doigts :

autres :

suivi psychologique :

âge de recul et évolution (en particulier psycho-intellectuelle) :

- adulte :

infertilité :

signes cliniques :

Avez-vous des photographies ?

Courrier à adresser à : Christel Thauvin-Robinet
Centre de Génétique. Hôpital d'Enfants
2, Bd Maréchal de Lattre de Tassigny.
21 034 DIJON
Tél. 03 80 29 33 00
Fax 03 80 29 32 66
E-mail: christelthauvin@hotmail.com

DEFICIENCES MENTALES

Dans le cadre d'un projet développé par Le Réseau National et le Consortium Européen sur les Déficiences Mentales, nous souhaitons collecter, sur la base de collaborations entre cytogénéticiens, cliniciens et chercheurs, les remaniements chromosomiques associés à une déficience mentale. Ces remaniements feront l'objet d'études de cartographie et de clonage de gènes impliqués dans les déficiences mentales.

Prendre contact avec : Sylvain BRIAULT,
Service de Génétique
CHU Bretonneau
37044 TOURS cedex1
tél : 02 47 47 84 90
fax : 02 47 61 82 56
email : briault@med.univ-tours.fr

Offre d'emploi

Chef de produit cytogénéticen

Au sein de la division Bio-industrie OLYMPUS-France, un poste de responsable est proposé pour la mise en oeuvre des programmes de marketing relatifs au lancement et à la promotion d'une gamme déterminée

de produits dans le milieu de la cytogénétique.
De formation Bac +4, avec une expérience de 2 à 4 ans de cytogénétique, FISH, informatique.
Bon niveau d'anglais.
Déplacements en France à prévoir.

Poste basé à Rungis (94).Prendre contact avec la Direction des Ressources Humaines,
Olympus france : 01-45-60-66-59

ACLF

ASSOCIATION DES CYTOGÉNÉTICIENS DE LANGUE FRANCAISE

DEMANDE D'ADHESION

Nom et prénom :

Titre et fonctions :

Adresse professionnelle :

Tel :
Fax :
E-mail :

Activité principale (pré ou postnatal, hémato., etc) :

Eventuellement, centre d'intérêt particulier :

Noms de vos deux parrains à l'ACLF (joindre les lettres de parrainage) :

Acceptez-vous que ces renseignements soient diffusés sur INTERNET ? : oui / non -
Date et signature :

Seules les personnes exerçant leur activité professionnelle dans un laboratoire de cytogénétique peuvent être membre actif ou associé. Le montant de la cotisation annuelle est de FF150. Ne joignez pas de chèque pour l'instant, cette cotisation vous sera réclamée après acceptation de votre inscription par le conseil d'administration de l'ACLF.

Secrétariat Général : Pr F.Thépot - Laboratoire de Cytogénétique - 124, rue Camille Desmoulins-
F-80054 Amiens Cedex 01 - Tél : 03 22 53 36 77 - Fax : 03 22 53 36 79
Présidence : Pr Philippe Jonveaux - Laboratoire de Génétique - CHU Brabois - rue du Morvan -
F-54511 Vandoeuvre les Nancy - tel : 03 83 15 37 71 - Fax : 03 83 15 37 72
Email : aclf@infobiogen.fr