



* SiteWeb : *

<http://www.eACLF.org>

XVI ème Bulletin de l'Association des Cytogénéticiens de Langue Française

Février 2004

Le Conseil d'administration de l'ACLF vous présente ses meilleurs vœux pour 2004

Sommaire

Editorial du Président.

Hommage à Jean de Grouchy

CR de l'Assemblée générale Ordinaire du 22 septembre 2003

Bilan 2000 de la cytogénétique prénatale. Pour l'ACLF : Elisabeth Carles

Informations diverses :

Guide des bonnes pratiques

Enquête concernant la fréquence du colloque ACLF (date limite 15 mars 2004)

Annonces des colloques / Congrès de Versailles

Nomenclature

Réseau télomères

Contrôle de Qualité

Bibliographie

Offres d'emploi

Appel à collaboration

Bulletin d'inscription

Editorial du Président

Cher(e)s Collègues,

Au nom du conseil d'administration, je vous présente nos meilleurs vœux pour cette nouvelle année 2004.

Cette année devrait être celle de la publication de l'arrêté concernant la nouvelle nomenclature des actes de cytogénétique. Dans un premier temps, seule la cytogénétique constitutionnelle postnatale (caryotype) et la cytogénétique moléculaire constitutionnelle (prénatale et postnatale) seront concernées. En effet, s'agissant des actes de cytogénétique oncologique, la Direction Générale de la Santé a souhaité au préalable la publication d'un arrêté reconnaissant le caractère « d'acte réservé » de cette activité. Ensuite, la mise à la nomenclature sera publiée conformément au proposition de la commission nationale des actes de biologie médicale.

2004 devrait être aussi l'année de la mise en place, par l'ACLF, d'un contrôle de qualité en cytogénétique, contrôle qui renforcera la reconnaissance officielle de notre guide de bonne pratique.

Cette année sera enfin, je le souhaite tout particulièrement, l'année de la réalisation de travaux au sein de l'ACLF dont le réseau sur la cartographie des anomalies subtélomériques.

Bien cordialement

Philippe JONVEAUX

Hommage

ADIEU a JEAN de GROUCHY

Jean de Grouchy est mort le 22 juillet 2003, a l'age de 77 ans . Il a été avec son ami Jérôme Lejeune l'un des pionniers de la cytogénétique humaine. Des 1963 il décrivait les syndromes cliniques associés aux anomalies de la structure des chromosomes, en particulier celles du chromosome 18. Il a largement contribué a la réputation de la cytogénétique française par sa participation aux grands congrès internationaux ou son excellente maîtrise de la langue anglaise lui avait permis d'établir des relations amicales avec tous les « grands » de cette première génération de cytogénéticiens. En 1971, il avait organisé a Paris le 4eme Congrès International de Génétique Humaine, le premier grand congrès après la mise en évidence des bandes chromosomiques. A la suite de ce congrès était publiée la première nomenclature décrivant ces bandes [Paris Conférence (1971)]. Pendant de nombreuses années, il s'est occupé avec succès des Annales de Génétique, revue française ou ont été publiés de nombreux articles fondateurs de la cytogénétique, d'auteurs aussi bien français qu'étrangers. Au cours de sa longue carrière au CNRS, que j'ai largement partagée a partir de 1968, il a abordé de nombreux domaines de la cytogénétique :

évolutions clonales dans les leucémies avec Christina de Nava, évolution chromosomique des grands Primates, thème étendu ensuite à d'autres espèces par Bernard Dutrillaux, cartographie comparative des gènes avec Catherine Finaz puis Nicole Creau-Goldberg, cartographie des gènes humains par dosage génique avec Claudine Junien, et puis, bien sûr, la description clinique de très nombreuses trisomies et monosomies partielles que nous avons repris dans les deux éditions de l'Atlas des Maladies Chromosomiques publiée d'abord en français puis en anglais et traduit en espagnol. Le souvenir que je veux garder de lui est celui de ces heures studieuses passées ensemble à figurer les chapitres de cet Atlas et au cours desquelles j'ai pu apprécier sa clarté d'esprit, sa culture, son honnêteté intellectuelle et son goût pour la formule exacte. Cette élégance du langage se retrouve dans les ouvrages de vulgarisation qu'il a écrit depuis « Le Message Héritaire » jusqu'au très pessimiste « Ou cours-tu, Primate ».

Il avait longtemps espéré quitter nos locaux exigus et vétustes de la clinique Maurice Lamy pour un laboratoire digne de lui et la fin de sa carrière a été assombrie par l'amertume suscitée par ce qu'il vivait comme une non-reconnaissance de ses travaux. Au moment de sa retraite en 1991 il avait choisi de quitter Paris et de ne pas garder de contact avec la génétique.

Jean de Grouchy était un « honnête homme ». Il incarnait une certaine image de la cytogénétique orientée vers la clinique et proche des patients dont ceux qui ont vécu cette époque garderont la nostalgie.

Catherine TURLEAU

CR de l'Assemblée Générale Ordinaire du lundi 22 septembre 2003

(XVIème Colloque de l'Association des Cytogénéticiens de Langue Française
ACLF 22, 23 septembre 2003)

Centre Médical Universitaire - Genève

L'assemblée générale est ouverte à 18 h par Philippe Jonveaux, président de l'ACLF.

Modification de la composition du bureau.

Le Président annonce l'entrée au bureau de François Vialard, à la suite de la démission de Sylvain Briault et de Jean-Louis Taillemite. F.Vialard avait présenté sa candidature l'an dernier à Toulouse, et était le suivant sur la liste dans l'ordre des voix obtenues.

Bilan financier

Le bilan financier (document en annexe) est présenté par Francine Mugneret, trésorière.

Les comptes sont acceptés à l'unanimité.

Le montant de la cotisation 2004 est maintenu au même niveau de celle perçue en 2003, à savoir **25 euros**. Il est rappelé que les membres n'ayant pas payé leur cotisation 2 ans de suite seront considérés comme démissionnaires.

Pour les membres non français, du fait de coût du change, il est possible de régler cotisation et inscription en liquide au moment du Colloque, en s'adressant à F.Mugneret.

Bilan d'activité

Site eacflf.org. Le site est maintenant fonctionnel, grâce à Franck Pellestor et Jean-Michel Dupont. Il est mis à jour pratiquement en temps réel. Les informations urgentes sont transmises par mail très rapidement..

Le Guide de Bonnes Pratiques est maintenant sur le site. Ph.Jonveaux rappelle qu'il n'a qu'une valeur d'information. Il n'aura de valeur légale qu'une fois adossé à un contrôle de qualité externe.

CQE : Elizabeth Carles a pris contact avec l'AFSAPPS qui est intéressée par des propositions concernant la mise en place d'un contrôle de qualité externe en cytogénétique. Un groupe de travail va être formé. Ses propositions feront l'objet d'une étude pilote pour juger de leur faisabilité.

Nomenclature. Le dossier a été présenté à 2 reprises devant la commission, en 2001 (Prés. Pr Forrestier) et 2002 (Prés. Mme Bebear). Un avis positif unanime a été rendu. Le dossier a été déposé au ministère le 7 août 2003. La signature est toujours en attente car plusieurs chapitres doivent être regroupés.

Organisation des réunions de l'ACLF

Lors des 1ères Assises de génétique, il avait été décidé que le Colloque de l'ACLF n'aurait lieu qu'une année sur 2 pour éviter la multiplication des réunions . Cette décision est contestée par plusieurs membres de l'ACLF, et par l'ATC, leur réunion annuelle étant très importante pour la formation des techniciens.

Philippe Jonveaux insiste sur les inconvénients pour les cytogénéticiens de rester entre eux et sur la nécessité de s'ouvrir vers d'autres structures pour faire connaître les travaux des

laboratoires de cytogénétique. Il souligne l'importance de participer aux Assises et au congrès de l'ECA, qui ont lieu tous les 2 ans.

Les partisans d'une réunion annuelle soulignent la différence de nature entre les différentes réunions, celles de l'ACLF relevant plutôt de la formation continue et permettant des contacts plus informels. Elles permettent aussi de réunir des cytogénéticiens de rattachements variés et qui ne se reconnaissent pas forcément dans les réunions de génétique. De plus si les Assises ont lieu tous les ans, la notion d'alternance perd son sens. Jérôme Dijon, président de l'ATC rappelle qu'il sera difficile pour les techniciens d'organiser une réunion non adossée à une réunion de l'ACLF

Catherine Turleau fait remarquer que l'alternance devrait tenir compte de l'année universitaire et non de l'année légale. Les Assises ont lieu en janvier 2004 soit dans 4 mois. Nous aurons ensuite un écart de 20 mois entre janv.2004 et sept 2005. Il serait préférable que les 2 réunions aient lieu la même année légale, soit 9 mois d'écart.. Il faudrait qu'il y ait un Colloque de l'ACLF en septembre 2004, mais pour cela il est nécessaire de trouver rapidement une équipe volontaire. Kontantin Miller confirme que la tenue du congrès de l'ECA en septembre cette année était exceptionnelle et que le prochain aura lieu en juin en 2005.

Il est décidé d'organiser un vote par e-mail pour décider si le colloque de l'ACLF doit avoir lieu tous les ans ou tous les 2 ans.

Présentation des 10 nouveaux membres

Comme chaque année, les nouveaux membres sont invités à se présenter :

CLEMENT Patrice, biologiste LAM à Blanc Mesnil (93). Parrains : C.Turleau et O Raoul

BAROUK-SIMONET Emmanuelle, biologiste LAM Ruffié à Bordeaux. Parrains : M Ruffié et JL Lai

DUCOS Alain, directeur UMR898 INRA. Parrains F Pellestor et N Dastugue

MARTINET Danièle, biologiste au CHUV de Lausanne. Parrains : S Dahoun et AC Gaide

BENA Frédérique, biologiste LAM à Nancy. Parrains : P Jonveaux et M Chelly

AUGER Nathalie, AHU à Rennes. Parrains : F Lemée et C Henry

LE DU Nathalie, attachée à Cochin. Parrains : JM Dupont et S Serero

CALLIER Patrick, AHU à Dijon. Parrains : F Mugneret et F Pellestor

COLLONGE-RAME Marie-Agnès, attachée et futur PH à Besançon. Parrains : JL Bresson et F Mugneret

KOUBI Valérie, attachée à Cochin et Saint-Antoine. Parrains JM Dupont et JL Taillemite

L'ordre du jour étant épuisé, la séance est levée vers 18 h 40

CYTOGENETIQUE PRENATALE

BILAN 2000

POUR L'ACLF : Elisabeth CARLES (Cf site
Web **pour les tableaux** ☐
<http://www.eACLF.org>)

Bilan des trois années 1998-2000 disponible également dans l'ECA newsletter N°13 et online (<http://www.biologia.uniba.it/eca/NEWSLETTER/NS-13.html>)

Pour la troisième année consécutive, l'ACLF présente le bilan des examens de cytogénétique prénatale effectués en France en 2000. Nous avons obtenu les bilans de 64 laboratoires sur 72 agréés (47 établissements publics et 25 laboratoires d'analyses médicales).

Activité des laboratoires

Seuls 2 laboratoires font moins de 200 caryotypes par an.

Comme en 1999, 8 en traitent plus de 2000.

25 laboratoires assurent entre 500 et 1000 examens. Ce sont les plus nombreux.

10 en assurent entre 1000 et 1500 et 7 entre 1500 et 2000.

Nous avons constaté en 1999 une activité un tout petit peu en baisse : en 1998, 63

laboratoires avaient étudié 79858 fœtus (1267 / labo) contre 84609 fœtus par 69 laboratoires en 1999 (1226 / labo).

Cette tendance se confirme en 2000 avec 1217 fœtus étudiés en moyenne par laboratoires.

Type de prélèvements

La répartition du type de prélèvements reste sensiblement identique aux années précédentes.

92% des caryotypes sont réalisés sur cellules amniotiques. Tous les laboratoires agréés travaillent sur liquide amniotique. 6 laboratoires rendent leur activité strictement sur amniocytes, contre 10 en 1999.

6% de l'activité est effectuée sur villosités choriales par 44 laboratoires.

Le caryotype sur sang fœtal reste exceptionnel : 1% des prélèvements, par 53 laboratoires.

Résultats globaux et répartition selon l'indication

Il y a eu 78849 caryotypes effectués pour 77920 fœtus étudiés soit 1,01 caryotypes par fœtus, qui ont révélé 2766 anomalies déséquilibrées soit 3,5%, toutes indications confondues.

Ces rapports restent les mêmes qu'en 1999.

La Valeur Prédictive Positive (VPP) est de 1/ 28, toutes indications confondues.

Le risque d'échec de culture est stable et se situe à 0,4 %.

Tableau 1 : Activité cytogénétique prénatale en 2000

Depuis 1997, année de la prise en charge de l'indication marqueurs sériques maternels – MSM -, il est pratiqué davantage de caryotypes sur cette indication (40% en 2000) que pour age supérieur ou égal à 38 ans (34 %).

Pourtant, la VPP de cette indication n'est que moyennement bonne à 1/63, plus basse que celle de l'age maternel qui est à 1/ 40.

L'indication « autre » regroupe les indications complémentaires (ce sont les caryotypes réalisés sur des prélèvements effectués pour une indication génétique ou infectieuse), les diagnostics de sexe pour les maladies liées à l'X, diagnostics rares aujourd'hui, la majorité étant étudiée par biologie moléculaire, les caryotypes pour convenance personnelle, eux aussi devenus plus rares depuis la pratique des MSM. La VPP dans cette indication est mauvaise (1/103) mais c'est normal puisqu'il n'y a pas d'indication de caryotype fœtal.

La VPP des caryotypes pour grossesse dans les couples où l'un des conjoints est porteur d'une anomalie équilibrée est de 1/ 23, celle des caryotypes pour antécédent d'enfant porteur d'une anomalie déséquilibrée est à 1/ 60. Cette VPP paraît trop forte. Cela vient certainement du fait que certains laboratoires comptabilisent dans cette indication les grossesses pour lesquelles il y a eu effectivement un enfant malade mais issu d'un couple porteur d'une anomalie équilibrée. Une répartition plus juste augmenterait la VPP de 1/ 23 et abaisserait le 1/ 60 ce qui serait plus proche de la réalité. C'est dans les signes d'appel échographiques que l'on trouve le maximum d'anomalies déséquilibrées (1 fois sur 10).

La VPP est sensiblement identique, que l'examen soit prescrit pour clarté nucale augmentée à l'échographie de 12 S.A, pour des longueurs crano-caudales comprises entre 45 et 85 mm ou pour les autres signes d'appel du 1er, 2ème et 3ème trimestre.

Tableau 2 : Répartition en fonction des indications

La T21 reste l'anomalie la plus fréquente (47,82%). Ceci est vrai dans toutes les indications sauf pour les anomalies parentales et les indications « autres » où sont découvertes en majorité des anomalies gonosomiques hors syndrome turnérien. Ce pourcentage plus élevé s'explique par le fait que dans ces cas sans indication cytogénétique les autres anomalies sont très rares.

La fréquence de T18 reste stable (14,6% des anomalies).

Il y a 10,31% de syndrome turnérien, toutes indications confondues avec un maximum de cas sur signes d'appel échographique autre que la clarté nucale.

Les autres anomalies des gonosomes (triplo X, double Y et syndrome de Klinefelter) se retrouvent à 8,95%.

Ces chiffres sont stables par rapport à 1997 (respectivement 10,0% de Turner et 8,7% d'autres anomalies gonosomiques).

Tableau 3 : Fréquence des anomalies selon les indications

Le devenir des grossesses après diagnostic d'anomalies gonosomiques (Tableaux 4 et 5) ne varie pas beaucoup par rapport à 1999. Il faudra plus de temps pour voir une évolution vers plus de conservation. Sur 231 diagnostics de syndrome de Turner, seuls 37 arriveront à terme dont plus de la moitié était des mosaïques. 182 ont été interrompus mais 82% de ces 182 diagnostics avaient été portés sur signe d'appel échographique dont on ne connaît pas la gravité. Il y a eu 12 morts fœtales in utero.

Tableau 4 : Issue des grossesses avec anomalie gonosomique féminine

Sur 86 syndromes de Klinefelter, il y a 24% d'interruption médicale, là encore 10 fois sur 21 le diagnostic avait été porté sur signes d'appel échographiques. On ne peut préjuger si l'IMG a été pratiquée à cause du diagnostic de Klinefelter ou en raison de la gravité du SAE découvert.

Il n'y a que 12 mosaïques XY / X. 3 diagnostiquées sur SAE ont été interrompues ; les autres ont été poursuivies. Les XXX ne sont plus interrompues que dans 10% des cas.

Les XYY sont interrompus dans 15% des cas, 3 fois après SAE et 1 fois sur indication des MSM.

Il est à noter que ces pourcentages sont calculés sur de très petits effectifs et n'ont donc qu'une valeur relative mais la tendance semble cependant intéressante à analyser.

Tableau 5 : Issue des grossesses avec anomalie gonosomique masculine

La répartition des anomalies selon l'indication, clarté nucale ou autres SAE (Tableau 6) a pu être comparée sur plus de 10 000 cas, 3169 clarté nucale versus 6929 autres SAE. Il y a 2 fois plus de T21 diagnostiquée sur clarté nucale (58%) versus SAE (29%).

Le chiffre faible de T21 sur appel écho. du 2ème trimestre peut s'expliquer par le nombre de T21 détecté en début de grossesse ce qui explique aussi la moins bonne VPP des MSM de ce second trimestre.

Par contre, les T18, les anomalies gonosomiques (Turner et autres anomalies), les triploïdies sont plus souvent de découverte du 2ème trimestre.

La fréquence des anomalies équilibrées reste la plus élevée pour les couples eux-mêmes porteurs (23%).

Tableau 6 : Fréquence des anomalies découvertes sur SAE

En conclusion, il semble que la pratique du DPN soit stable en France depuis 1997, année de la prise en charge des MSM de risque de T21.

Il n'en reste pas moins que si l'on compare aux 700 000 naissances annoncées par l'INSEE en 2000, plus de 11% des femmes enceintes ont eu un diagnostic prénatal chromosomique.

Peut-on espérer que le calcul du risque basé sur l'âge maternel, la clarté nucale mesurée au bon moment et la mise en place des dosages des marqueurs sériques maternels du 1^{er} trimestre permettra une prise en charge mieux ciblée pour diminuer et le nombre de gestes invasifs et l'angoisse des femmes ?

INFORMATIONS DIVERSES:

Guide des bonnes pratiques

La version finale du guide de bonnes pratiques en cytogénétique rédigé par l'ACLF, le GFCH et le GFCO est désormais disponible sur le site de l'ACLF. Vous trouverez ce document (version online avec liens vers les textes de lois cités quand ces textes sont disponibles sur le net, et version PDF à télécharger) dans la rubrique "Pratique" de l'Intranet ACLF.

Enquête concernant la fréquence du colloque ACLF

Cette enquête se terminera le 15 mars : n'oubliez pas de répondre !!

Désirez-vous un colloque de l'ACLF tous les ans ou tous les deux ans (cf mail de J.M.Dupont)

Annnonce de Colloques et de réunions scientifiques

- **ACLF : 20-21 septembre 2004 à Versailles organisé par Brigitte Simon-Bouy**
- **ATC : 22 septembre 2004**
- **Assises de Génétique : 2006 à Montpellier**
- **European Society of Human Genetics Conference June 12 - 15, 2004 in Munich, Germany**

Nomenclature :

Le passage à la nomenclature de la FISH est prévu en 2004 cf (éditorial du président)

Caryotype lymphocytaire : B 800

Caryotype Fibroblastique : B 1200

FISH métaphasique: 1 sonde : B500 (y compris la sonde contrôle), 2 sondes et plus : B1000

FISH interphasique : remboursement seulement pour SAE (B 500 quelque soit le nombre de sondes utilisées) .

Pour pouvoir être cotée en B, la FISH devra avoir été demandée par une prescription médicale. Le cytogénéticien pourra prescrire une demande de FISH pour caractériser une anomalie de type translocation ou rechercher une microdélétion devant un contexte clinique évocateur, ou si il a une qualification en génétique pour n'importe quel cas.

Caryotype hématologique : forfait B1700. Mis au JO après le constitutionnel post-natal car on attend le décret concernant les actes réservés en onco-hématologie.

Réseau télomères

Le réseau télomère s'est mis en place en 2003 . il a été initié par une enquête de S.Briault qui a interrogé les différents laboratoires de cytogénétique sur leurs résultats concernant les analyses des remaniements télomériques et sur leurs souhaits ou capacité a intégrer un réseau de cartographie de ces régions télomériques. Laurence Taine et Martine Doco-Fenzy ont colligé ces analyses et ont fait le point sur les équipes candidates pour cartographier une ou plusieurs extrémités télomériques. Les éléments de ce réseau ont été mis en place au cours de trois réunions qui ont eu lieu en mars 2003 à Paris, puis en septembre 2003 à Genève, et enfin en décembre 2003 à Paris sous la coordination de Laurence Taine. Un comité de pilotage a été défini ainsi qu'une charte pour le bon fonctionnement de ce réseau. La Charte est disponible sur le site Web de l'ACLF.

Contrôle de Qualité

Comme suite a plusieurs contacts pris avec nos collègues européens (Konstantin .MILLER et Ros HASTINGS), il nous semble impératif de penser à installer un contrôle de qualité pour l'exercice de la Cytogénétique en France. Ce contrôle existe depuis plusieurs années dans de nombreux laboratoire européens privés et publiques. Nous avons pour cela mis en place, pour quelques mois, une étude pilote sur quelques laboratoires volontaires pour la cytogénétique constitutionnelle pré et post-natale dans un premier temps, afin de tester la faisabilité de ce contrôle de Qualité. Cette étude est coordonnée par E.Carles et C.Turleau. Nous proposerons d'étendre ensuite l'étude au plus grand nombre possible de Laboratoires.

Bibliographie

Livres

Diagnostic Prénatal : pratiques et enjeux

Collection questions en santé publique , 2003, 592p. 32 euros

ISBN 2-85598-822-5, ISBN 1262-8239

Coordonné par M.Dommergues, S.Aymé, P.Jauniaud, V.Seror

Atlas of Human Chromosome Heteromorphisms

Ed : H.E. Wyandt, V.S.Tonk

Kluwer Academic Publishers

140 euros

www.wkap.nl

Nucleotide and Protein Expansions and Human disease

Ed J. Gecz, G.R. Sutherland

2003, 95,5 euros, 298p

ISBN 3-8055-7621-8

Vertebrate Sex Chromosomes

Ed Takagi N. (Sapporo)

352 p, 113,5 euros, 2003

ISBN 3-8055-7637-4

Suggestions de lecture (C.Turleau)

Tassabehji M.

Williams-Beuren syndrome: a challenge for genotype-phenotype correlations.

Hum Mol Genet. 2003 Oct 15;12 Spec No 2:R229-37.

Roberts SE, Maggouta F, Thomas NS, Jacobs PA, Crolla JA.

Molecular and fluorescence in situ hybridization characterization of the breakpoints in 46 large supernumerary marker 15 chromosomes reveals an unexpected level of complexity.

Am J Hum Genet. 2003 Nov;73(6):1061-72.

Merks JH, van Karnebeek CD, Caron HN, Hennekam RC.

Phenotypic abnormalities: terminology and classification.

Am J Med Genet. 2003 Dec 15;123A(3):211-30.

Gilgenkrantz S, Rivera EM.

The history of cytogenetics. Portraits of some pioneers.

Ann Genet. 2003 Oct-Dec;46(4):433-42.

Furey TS, Haussler D.

Integration of the cytogenetic map with the draft human genome sequence.

Hum Mol Genet. 2003 May 1;12(9):1037-44.

Loos HS, Wiczorek D, Wurtz RP, von der Malsburg C, Horsthemke B.

Computer-based recognition of dysmorphic faces.

Eur J Hum Genet. 2003 Aug;11(8):555-60.

Slager RE, Newton TL, Vlangos CN, Finucane B, Elsea SH.
Mutations in RAI1 associated with Smith-Magenis syndrome.
Nat Genet. 2003 Apr;33(4):466-8.

Albertson DG, Pinkel D.
Genomic microarrays in human genetic disease and cancer.
Hum Mol Genet. 2003 Oct 15;12 Spec No 2:R145-52

Vissers LE, de Vries BB, Osoegawa K, Janssen IM, Feuth T, Choy CO, Straatman H, van der Vliet W, Huys EH, van Rijk A, Smeets D, van Ravenswaaij-Arts CM, Knoers NV, van der Burgt I, de Jong PJ, Brunner HG, van Kessel AG, Schoenmakers EF, Veltman JA.
Array-based comparative genomic hybridization for the genomewide detection of submicroscopic chromosomal abnormalities.
Am J Hum Genet. 2003 Dec;73(6):1261-70.

Veltman IM, Veltman JA, Arkesteijn G, Janssen IM, Vissers LE, de Jong PJ, van Kessel AG, Schoenmakers EF.
Chromosomal breakpoint mapping by arrayCGH using flow-sorted chromosomes.
Biotechniques. 2003 Nov;35(5):1066-70.

Petronczki M, Siomos MF, Nasmyth K.
Un menage a quatre: the molecular biology of chromosome segregation in meiosis.
Cell. 2003 Feb 21;112(4):423-40

Heilstedt HA, Ballif BC, Howard LA, Lewis RA, Stal S, Kashork CD, Bacino CA, Shapira SK, Shaffer LG.
Physical map of 1p36, placement of breakpoints in monosomy 1p36, and clinical characterization of the syndrome.
Am J Hum Genet. 2003 May;72(5):1200-12.

Yu W, Ballif BC, Kashork CD, Heilstedt HA, Howard LA, Cai WW, White LD, Liu W, Beaudet AL, Bejjani BA, Shaw CA, Shaffer LG.
Development of a comparative genomic hybridization microarray and demonstration of its utility with 25 well-characterized 1p36 deletions.
Hum Mol Genet. 2003 Sep 1;12(17):2145-52

Ensenauer RE, Adeyinka A, Flynn HC, Michels VV, Lindor NM, Dawson DB, Thorland EC, Lorentz CP, Goldstein JL, McDonald MT, Smith WE, Simon-Fayard E, Alexander AA, Kulharya AS, Ketterling RP, Clark RD, Jalal SM.
Microduplication 22q11.2, an emerging syndrome: clinical, cytogenetic, and molecular analysis of thirteen patients.
Am J Hum Genet. 2003 Nov;73(6):1027-40.

Bi W, Park SS, Shaw CJ, Withers MA, Patel PI, Lupski JR.
Reciprocal crossovers and a positional preference for strand exchange in recombination events resulting in deletion or duplication of chromosome 17p11.2.
Am J Hum Genet. 2003 Dec;73(6):1302-15.

PROPOSITION pour le site WEB

Envoyez- nous vos propositions pour animer le site

OFFRES D'EMPLOI (consulter le site pour les dernières mises à jour)

- Poste de PH-Chef de service disponible au Laboratoire de Biochimie-Genetique du CHR de Metz-Thionville a compter du 1-04-04 pour un candidat titulaire d'un DES de biologie medicale, agree en cytogenetique (pre et post natale) et si possible agree en Genetique Moleculaire post natale.

Contater par mail ou tel:

v. martel-petit

Laboratoire de Biochimie-Génétique

CHR de Metz-Thionville

20,rue Drogon

57000 Metz

tel: 06-86-41-93-03

courriel : v.petit@chr-metz-thionville.rss.fr

- Laboratoire prive de Biologie Medicale agree en AMP , cytogenetique (antenatal et **constitutionnel**) marqueurs seriques T21 recherche :

CYTOGENETICIEN (E) en vue co-agrement , perspectives interessantes

Contact :

Richard Wasels

Labm Stahl

21 place du Quarteau

57000 Metz

tel : 03 87 75 98 88

email : rw.espace-bio-57@wanadoo.fr

- Important LABM région Nord ,agrée prénatal,recherche cytogénéticien(ne) expérimenté(e).Merci de contacter le Dr Martine Herbaut-Graux au 0320171010 ou par e-mail : mherbaut@biolille.fr

- Le laboratoire de cytogenetique du CHU d'Amiens cherche en urgence un PH ou MCU-PH capable d' etre agree en cytogenetique (prenatal et post). Avenir interessant. Equipe technique bien rode et sympathique. Possibilites de travaux personnels.

Renseignement au 03 22 53 36 77.

François Thepot

- Un poste de resident senior (equivalent d'un AAHU pour les centre de lutte contre le cancer) est disponible au Laboratoire de Cytogenetique de l'Institut Gustave Roussy à Villejuif. Une experience de cytogenetique est necessaire, si possible en hemato oncologie ainsi qu'une formation medicale. Les candidats doivent m'envoyer par e-mail une lettre de motivation et un CV.

Dr Alain Bernheim

Laboratoire de cytogenetique

Institut Gustave Roussy,

39 rue Camille Desmoulins
94805 Paris-Villejuif Cedex, France.
Tel. 33 (0)1 42-11-54-15. Fax. 33 (0)1 42-11-52-60.
email:bernheim@igr.fr

- 3 vacances de cytogénétique sont disponibles au CHU de Clermont Ferrand pour au moins 2 ans. L'activité du service couvre la cytogénétique constitutionnelle (pré et postnatale) et l'onco-hématologie.

Contacteur P. VAGO
Tel : 04 73 17 81 00
Courriel : pvago@chu-clermontferrand.fr

- Un poste de medecin specialiste de centre de lutte contre le cancer est vacant a Rouen. Il s'agit essentiellement de cytogenetique hematologique.

Pour tout renseignement contacter C Bastard
tel 02 32 08 25 76
mail: christian.bastard@rouen.fnclcc.fr

- 5 a 6 vacances sont disponibles en cytogénétique onco-hématologique dans le service d'Hématologie clinique (Pr Cymbalista) du CHU Avicenne à Bobigny.

Pour tous renseignements, contactez le Dr Virginie ECLACHE
Tel. : 01 48 02 65 26
courriel : virginie.eclache@jvr.ap-hop-paris.fr

APPEL A COLLABORATION

Notre equipe travaille actuellement sur la caracterisation de translocations impliquant a la fois le chromosome 15 et la region distale (ou telomerique) d'un autre chromosome (quel qu'il soit). Par FISH avec differents clones tels que BACs, PACs ou YACs, nous avons entrepris de caracteriser le plus precisement possible le point de cassure sur le chromosome 15.

Ces translocations sont rares et nous sommes donc a la recherche de materiel provenant de patients presentant ce type de translocation, le materiel pouvant etre un culot cellulaire ou une lignee ou un prelevement de sang....

Il va de soit qu'une collaboration dans le cadre de ce projet justifierait d'etre co-auteur de toute publication qui pourrait en emerger.

MG Mattei

marie-genevieve mattei
inserm u 491
faculte de medecine
27, boulevard jean moulin
13385 marseille (france)
tel: 04 91 25 71 73
fax: 04 91 80 43 19
e-mail: genevieve.mattei@medecine.univ-mrs.fr

ACLF

ASSOCIATION DES CYTOGENETICIENS DE LANGUE FRANCAISE

DEMANDE D'ADHESION

Nom et prénom :

Titre et fonctions :

Adresse professionnelle :

Tel :

Fax :

E-mail :

Activité principale (pré ou postnatal, hématologie, 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 :

Seule 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 25 euros. Ne joignez pas de chèque pour l'instant, cette cotisation vous sera réclamée après acceptation de votre inscription

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
Secrétariat Général : C.Turleau – Hôpital Necker-Enfants Malades – Laboratoire de Cytogénétique-149, rue de Sèvres -75743 Paris Cedex 15 – tel : 01 44 49 44 87 – Fax : 01 44 49 04 17