

# BULLETIN DE L'ASSOCIATION DES CYTOGENETICIENS DE LANGUE FRANCAISE



N° 5 - août 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

---

## Editorial

La cytogénétique médicale est en pleine évolution. La loi du 30 juillet 1994 dont un extrait est reproduit dans ce numéro redéfinit les conditions de l'exercice de la cytogénétique prénatale. Les autorisations de pratiquer le caryotype foetal seront désormais accordées pour cinq ans. La composition de la Commission de Biologie et Médecine de la Reproduction et du Diagnostic Prénatal va être modifiée. Ces mesures ont peu d'incidences sur l'avenir de la cytogénétique. En revanche, on est en droit de s'interroger sur ce que seront les "Centres de diagnostic prénatal pluridisciplinaires" qui seront créés dans les organismes et établissements de santé. Quelle sera la place des cytogénéticiens au sein de ces centres ? Il convient, à ce propos, de rappeler deux nombres très officiels : celui, publié dans la Dépêche de juin 1994, des diagnostics prénatals en biologie moléculaire réalisés pour toute la France en 1993 qui s'élève à **317 diagnostics**, toutes pathologies confondues, et celui, publié par la Direction Générale de la Santé, des caryotypes foetaux réalisés en 1991 qui s'élève à **41232 caryotypes**. Certes, les années ne sont pas les mêmes mais on est en droit d'affirmer que le **caryotype foetal représente plus de 99 % des investigations de génétique prénatale**.

L'obligation d'une consultation de conseil génétique préalablement à un diagnostic prénatal apparaît comme une mesure difficilement applicable. Elle implique, en effet, que le caryotype foetal soit précédé d'une consultation de conseil génétique qui, en cas de signes d'appel échographiques, succède à un examen échographique, lequel, en tant qu'il constitue légalement une "pratique médicale ayant pour but de détecter *in utéro* chez l'embryon ou le foetus une affection d'une particulière gravité" doit lui-même être précédé d'une consultation de conseil génétique ! En définitive, une demande d'entente préalable formulée par le médecin prescripteur et le laboratoire devra impérativement être transmise au médecin conseil de la Caisse d'Assurances Maladie qui tranchera !

Le caryotype constitutionnel autre que prénatal est devenu un acte réservé, mais pour l'instant non soumis à entente préalable. Cette mesure nous permet d'espérer une juste revalorisation du caryotype à la nomenclature. Dans cette hypothèse, le caryotype oncohématologique sortirait de la nomenclature. Ceci signifie très clairement que la cytogénétique oncohématologique reste un monopole des laboratoires de CHU ou de Recherche. Il nous appartiendra de savoir tirer parti de cette situation.

François PICARD

« Art. L. 184-2. - Tout établissement ou laboratoire autorisé à pratiquer des activités d'assistance médicale à la procréation ou de diagnostic prénatal, tout centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal est tenu de présenter au ministre chargé de la santé un rapport annuel d'activité suivant des modalités déterminées par arrêté de ce ministre.

« Il est également tenu d'établir et de conserver dans des conditions fixées par décret en Conseil d'Etat des registres relatifs aux gamètes et aux embryons qu'il conserve.

« Art. L. 184-3. - La Commission nationale de médecine et de biologie de la reproduction et du diagnostic prénatal est chargée de donner un avis sur les demandes d'autorisation d'exercice des activités d'assistance médicale à la procréation et de diagnostic prénatal, sur les demandes d'agrément des centres pluridisciplinaires de diagnostic prénatal ainsi que sur les décisions de retrait d'autorisation. Elle participe au suivi et à l'évaluation du fonctionnement des établissements et laboratoires autorisés.

« Elle remet chaque année au ministre chargé de la santé un rapport portant sur l'évolution de la médecine et de la biologie de la reproduction et du diagnostic prénatal.

« La Commission nationale de médecine et de biologie de la reproduction et du diagnostic prénatal comprend des praticiens désignés sur proposition de leurs organisations représentatives, des personnalités choisies en raison de leur compétence dans les domaines de la procréation, de l'obstétrique, du diagnostic prénatal, du conseil génétique et du droit de la filiation et des représentants des administrations intéressées et des ordres professionnels ainsi qu'un représentant des associations familiales.

« La commission est présidée par un membre de la Cour de cassation, du Conseil d'Etat ou de la Cour des comptes désigné par décret.

« Un décret en Conseil d'Etat fixe la composition de la Commission nationale de médecine et de biologie de la reproduction et du diagnostic prénatal et détermine les modalités de son organisation et de son fonctionnement.

« Art. L. 184-4. - Le ministre chargé de la santé communique à la Commission nationale de médecine et de biologie de la reproduction et du diagnostic prénatal le rapport mentionné à l'article L. 184-2 et tous documents utiles pour les besoins de sa mission.

« Art. L. 184-5. - Les membres de la Commission nationale de médecine et de biologie de la reproduction et du diagnostic prénatal et les personnes appelées à collaborer à ses travaux sont tenus, dans les conditions et sous les peines prévues à l'article 226-13 du code pénal, de garder secrètes les informations dont ils peuvent avoir connaissance en raison de leurs fonctions. »

Art. 12. - Il est inséré, au début du chapitre IV du titre I<sup>er</sup> du livre II du code de la santé publique, un article L. 162-16 ainsi rédigé :

« Art. L. 162-16. - Le diagnostic prénatal s'entend des pratiques médicales ayant pour but de détecter *in utero* chez l'embryon ou le fœtus une affection d'une particulière gravité. Il doit être précédé d'une consultation médicale de conseil génétique.

« Les analyses de cytogénétique et de biologie en vue d'établir un diagnostic prénatal ne peuvent être pratiquées, dans des conditions prévues par décret en Conseil d'Etat, que dans des établissements publics de santé et des laboratoires d'analyses de biologie médicale autorisés selon les modalités prévues par les dispositions des sections 1 et 2 du chapitre II du titre I<sup>er</sup> du livre VII.

« Les autorisations prévues par le présent article sont délivrées pour une durée de cinq ans et sont accordées après avis de la Commission nationale de médecine et de biologie de la reproduction et du diagnostic prénatal instituée par l'article L. 184-3 et du Comité national de l'organisation sanitaire et sociale. Pour les laboratoires d'analyses de biologie médicale, cette autorisation vaut inscription sur la liste prévue à l'article L. 759.

« Des centres de diagnostic prénatal pluridisciplinaire sont créés dans des organismes et établissements de santé publics et privés à but non lucratif. Leurs missions, leur rôle auprès des autres intervenants en matière de diagnostic prénatal et les conditions de leur création et de leur agrément sont définis par décret en Conseil d'Etat. »

Art. 13. - Le deuxième alinéa de l'article L. 162-12 du code de la santé publique est complété par une phrase ainsi rédigée :

« En outre, si l'interruption de grossesse est envisagée au motif qu'il existe une forte probabilité que l'enfant à naître soit atteint d'une affection d'une particulière gravité reconnue comme incurable au moment du diagnostic, l'un de ces deux médecins doit exercer son activité dans un centre de diagnostic prénatal pluridisciplinaire. »

Art. 14. - Il est inséré, après l'article L. 162-16 du code de la santé publique, un article L. 162-17 ainsi rédigé :

« Art. L. 162-17. - Le diagnostic biologique effectué à partir de cellules prélevées sur l'embryon *in vitro* n'est autorisé qu'à titre exceptionnel dans les conditions suivantes :

« Un médecin exerçant son activité dans un centre de diagnostic prénatal pluridisciplinaire tel que défini par l'article L. 162-16 doit attester que le couple, du fait de sa situation familiale, a une forte probabilité de donner naissance à un enfant atteint d'une maladie génétique d'une particulière gravité reconnue comme incurable au moment du diagnostic.

« Le diagnostic ne peut être effectué que lorsque a été préalablement et précisément identifiée, chez l'un des parents, l'anomalie ou les anomalies responsables d'une telle maladie.

« Les deux membres du couple expriment par écrit leur consentement à la réalisation du diagnostic.

« Le diagnostic ne peut avoir d'autre objet que de rechercher cette affection ainsi que les moyens de la prévenir et de la traiter.

« Il ne peut être réalisé que dans un établissement spécifiquement autorisé à cet effet après avis de la Commission nationale de médecine et de biologie de la reproduction et du diagnostic prénatal et dans des conditions définies par décret en Conseil d'Etat. »

Art. 15. - Il est inséré, après le chapitre II du titre III du livre VI du code de la santé publique, un chapitre III ainsi rédigé :

### « Chapitre III

« Sanctions pénales et administratives relatives à l'utilisation des éléments et produits du corps humain

« Art. L. 674-1. - Toute violation constatée dans un établissement ou un organisme, et du fait de celui-ci, des prescriptions législatives et réglementaires relatives aux prélèvements et aux transplantations d'organes, aux prélèvements, à la conservation et à l'utilisation de tissus ou aux greffes de tissus ou de cellules du corps humain entraîne le retrait temporaire ou définitif des autorisations prévues aux articles L. 671-12, L. 671-16, L. 672-7, L. 672-10, L. 672-13 et L. 673-5.

« Le retrait de l'autorisation est également encouru en cas de violation des prescriptions fixées par l'autorisation.

« Le retrait ne peut intervenir qu'après un délai d'un mois suivant une mise en demeure adressée par l'autorité administrative à l'établissement ou l'organisme concerné et précisant les griefs. En cas d'urgence tenant à la sécurité des personnes faisant l'objet des activités en cause, une suspension provisoire peut être prononcée à titre conservatoire.

« La décision de retrait est publiée au *Journal officiel* de la République française.

« En cas de retrait de l'autorisation prévue à l'article L. 673-5, la décision est prise après avis motivé de la Commission nationale de médecine et de biologie de la reproduction et du diagnostic prénatal.

« Art. L. 674-2. - Comme il est dit à l'article 511-2 du code pénal, le fait d'obtenir d'une personne l'un de ses

**Arrêté du 6 juillet 1994 fixant la liste des actes réservés à certains laboratoires et à certaines catégories de personnes**

NOR: SANP9402045A

Le ministre délégué à la santé,

Vu le code de la santé publique, notamment les articles L. 757, alinéa 3, L. 759 et L. 761-1 ;

Vu le décret n° 75-1024 du 5 novembre 1975 relatif à la composition et aux attributions de la Commission nationale permanente de biologie médicale ;

Vu le décret n° 75-1344 du 30 décembre 1975 modifié relatif aux directeurs et directeurs adjoints de laboratoire d'analyses de biologie médicale ;

Vu le décret n° 88-327 du 8 avril 1988 relatif aux activités de procréation médicalement assistée ;

Vu l'arrêté du 12 avril 1988 modifié déterminant les laboratoires d'analyses de biologie médicale et les catégories de personnes auxquelles est réservée l'exécution des actes de diagnostic prénatal ;

Vu les avis de la Commission nationale permanente de biologie médicale,

Arrête :

Art. 1<sup>er</sup>. - Les actes de biologie moléculaire, ou de biochimie, ou d'immunologie concourant au diagnostic des maladies génétiques et qui ne sont pas exécutés en vue d'établir le diagnostic prénatal ne peuvent être réalisés que dans les laboratoires d'analyses de biologie médicale dont au moins un directeur ou un directeur adjoint a obtenu l'habilitation pour exécuter les actes en vue d'établir un diagnostic prénatal relatif à l'enfant à naître.

Art. 2. - L'acte de caryotype constitutionnel ne peut être réalisé que :

- dans les laboratoires d'analyses de biologie médicale dont au moins un directeur ou un directeur adjoint a obtenu l'habilitation pour exécuter les actes de cytogénétique en vue d'établir un diagnostic prénatal relatif à l'enfant à naître ;
- dans les laboratoires d'analyses de biologie médicale dont au moins un directeur ou un directeur adjoint est titulaire ou du diplôme d'études supérieures complémentaire de cytogénétique ou du certificat d'études supérieures de cytogénétique ou du diplôme d'études supérieures de cytogénétique.

Art. 3. - L'exécution du test de migration-survie des spermatozoïdes ne peut être réalisée que dans les laboratoires d'analyses de biologie médicale dont au moins un directeur ou un directeur adjoint est autorisé à exécuter les activités de procréation médicalement assistée.

Art. 4. - Les actes d'immunologie suivants :

- détermination des antigènes d'histocompatibilité ;
- recherche et identification des anticorps antileucocytaires et antiplaquettaires ;
- identification des populations lymphocytaires,

sont réservés aux personnes possédant le certificat d'études spéciales d'immunologie générale ou le diplôme d'études spécialisées de biologie médicale ou un diplôme reconnu équivalent par une disposition réglementaire ou la dispense prévue à l'article 3 du décret du 30 décembre 1975 susvisé, et ne peuvent être effectués que dans un laboratoire d'analyses de biologie médicale dont au moins un directeur ou un directeur adjoint remplit cette condition. En outre, ces personnes doivent justifier de l'attestation de capacité prévue à l'article 5.

Art. 5. - Peuvent effectuer un ou plusieurs actes énumérés à l'article 1<sup>er</sup> les personnes mentionnées au même article après l'obtention d'une attestation de capacité correspondant à un ou plusieurs de ces actes, délivrée par le responsable du stage effectué dans un laboratoire agréé pour l'enseignement du certificat d'études spéciales d'immunologie générale ou dans un centre de référence.

La durée de ce stage est de soixante-dix heures pour l'acte suivant : recherche et identification des anticorps antileucocytaires ou antiplaquettaires.

La durée de ce stage est de cent quarante heures pour chacun des actes suivants :

- détermination des antigènes d'histocompatibilité ;
- identification des populations lymphocytaires.

Art. 6. - Sont abrogés les arrêtés suivants :

- l'arrêté du 30 décembre 1975 modifié fixant les diplômes exigés pour l'exécution de certains actes de biologie médicale ;
- l'arrêté du 3 novembre 1980, modifié par l'arrêté du 10 mars 1981 relatif à la liste des actes réservés de biochimie ;
- l'arrêté du 3 novembre 1980, modifié par l'arrêté du 29 avril 1986 relatif à la liste des actes réservés d'immunologie ;
- l'arrêté du 6 novembre 1980, modifié par l'arrêté du 29 avril 1986 relatif à la liste des actes réservés d'hématologie ;
- l'arrêté du 7 novembre 1980 relatif à la liste des actes réservés d'identification mycologique des souches.

Art. 7. - Le directeur général de la santé est chargé de l'exécution du présent arrêté, qui sera publié au *Journal officiel* de la République française.

Fait à Paris, le 6 juillet 1994.

Pour le ministre et par délégation :

*Le directeur général de la santé,*

J.-F. GIRARD

J.O. du 4 août 1994

**Décisions relatives à des demandes de création, d'extension d'établissements sanitaires et d'installation d'équipements matériels lourds**

NOR: SANH9402221S

Par décision du ministre délégué à la santé en date du 16 juin 1994, l'Assistance publique à Paris est autorisée, pour une durée de cinq ans, à pratiquer des activités de diagnostic prénatal en cytogénétique au sein de l'hôpital Lariboisière, à Paris (10<sup>e</sup>).

NOR: SANH9402223S

Par décision du ministre délégué à la santé en date du 16 juin 1994, l'Assistance publique à Paris est autorisée, pour une durée de cinq ans, à pratiquer des activités de diagnostic prénatal en cytogénétique au sein de l'hôpital Bichat - Claude-Bernard, à Paris (18<sup>e</sup>).

NOR: SANH9402228S

Par décision du ministre délégué à la santé en date du 21 juin 1994, la demande présentée par le centre hospitalier régional de Fort-de-France (Martinique), en vue de pratiquer des activités de diagnostic prénatal est rejetée.

## PROGRAMME SCIENTIFIQUE \*

### 21 septembre 1994

9h30 Accueil et Affichage des Posters  
10h-10h30 Jean de GROUCHY : Exposé introductif .  
10h30-11h30 Marc FELLOUS: Différenciation Sexuelle et Anomalies  
Chromosomiques  
11h30-12h30 Communications libres (Cyto. constitutionnelle)

Déjeuner libre

13h30-14h Posters  
14h-15h Roland BERGER: Cytogénétique Moléculaire des  
Hémopathies  
15h-16h Communications libres (Cyto. hémato et cancéro)  
16h30-17h Pause et Posters  
17h-18h Franck TOLEDO: Amplification Génique  
18h Assemblée Générale

### 22 septembre 1994

9h-10h Diana BIANCHI: Cellules Foetales dans le Sang Maternel  
10h-10h30 Communications libres (Cyto. prénatale)  
10h30-11h Pause et Posters  
11h-12h Joëlle BOUE: Conseil Génétique et Fra(X)  
12h-12h30 Nicole MORICHON-DELVALLEZ: Etude Collaborative sur  
les villosités choriales.

Déjeuner libre

13h30-14h30 Posters  
14h30-15h30 Marie-Geneviève MATTEI: Applications Cliniques de la "FISH"  
15h30-17h30 Communications libres "FISH"

\* Des modifications mineures d'horaire pourront intervenir, en fonction du nombre de communications libres.

## Programme du IV ème Colloque de l'ATC

---

### Matin

- 8h30 Accueil des participants  
9h00 Mot du Président  
9h15-9h40 Mise en route d'un labo d'hématologie (V. ECLACHE BONDY)  
9h40-10h05 Techniques Myélomes (JL LAI LILLE)  
10h05-10h30 Technique LLC (J. BAR GRENOBLE)  
10h30-11h00 Pause posters  
11h00-11h30 Tumeur Vessie (C. HENRY RENNES) Tumeur cérébrale (MARSEILLE)  
11h30-12h00 Cytogénétique végétale  
12h00-13h30 Pause repas

### Après-Midi

- 13h30-14h15 Assemblée Générale  
14h15-14h45 FISH : DI GEORGES (NECKER)  
14h45-15h15 FISH : WILLI PRADER ANGELMAN (NANCY)  
15h15-15h45 Pause posters  
15h45-17h00 Discussion générale :  
    Banding 20mn  
    Culture 20mn  
    Technique 20mn  
**17h00 Clôture**

---

### Calendrier

- Lundi 5 septembre 1994 : réunion du Conseil d'Administration de l'ACLF  
Mercredi 21 et jeudi 22 septembre 1994 : VII ème Colloque de l'ACLF - Paris Hôpital Necker  
Vendredi 23 septembre 1994 : IV ème Colloque de l'ATC - Paris Hôpital Necker  
10-13 novembre 1994 : 3° Assises de Génétique Humaine - Euromédecine 94 - Montpellier

### CONVOCATION

#### ASSEMBLEE GENERALE DE L'ACLF

Vous êtes invités à assister à l'Assemblée Générale annuelle de l'ACLF qui aura lieu le mercredi 21 septembre 1994 à 18 heures au CHU Necker-Enfants-Malades.

Ordre du Jour :

- 1/ Rapport moral,
- 2/ Rapport financier,
- 3/ Organisation du prochain Colloque (date et lieu),
- 4/ Questions diverses.

# EUROMEDECINE 94

# MONTPELLIER

## LE CORUM

## 10-13 Novembre 1994

**JEUDI 10 NOVEMBRE**

### ÉCHOGRAPHIE ET DIAGNOSTIC ANTÉNATAL

Président : Y. DUMEZ (Paris)

- 14 H 30 • Apport de l'échographie 3 dimensions en médecine fœtale :  
R. FAVRE (Strasbourg)
- 15 H 00 • L'échographie vaginale en obstétrique :  
E. SIMON (Nice)
- 15 H 30 • Apport du doppler couleur dans le diagnostic des malformations fœtales :  
A. POTIER (Marseille)
- 16 H 00 **Pause**
- 16 H 20 • Diagnostic prénatal en hybridation in situ :  
M. VEKEMANS (Paris)
- 16 H 50 • Marqueurs sériques de la trisomie 21 :  
F. MULLER (Boulogne-Billancourt)
- 17 H 20 • Évolution de la notion pronostique en médecine fœtale :  
Y. DUMEZ (Paris)
- 17 H 50 **Fin de séance.**

### 3<sup>e</sup> ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE

#### MUTATIONS INSTABLES

Président : J.F. MANDEL (Strasbourg)

- 9 H 30 **Introduction** : J.L. MANDEL (Strasbourg)
- 9 H 40 • X fragile : aspects moléculaires : J.L. MANDEL (Strasbourg)
- 10 H 00 • X fragile : aspects épidémiologiques et conseil génétique :  
P. JACOBS (Salisbury, Royaume Uni)
- 10 H 20 • Maladie de Steinert : C. JUNIEN (Paris)
- 10 H 40 **Pause**
- 11 H 10 • Maladie de Huntington et autres maladies neurodégénératives de mécanisme similaire :  
C.J. VAN OMMEN (Leiden, Pays-Bas)
- 11 H 30 • Aspects moléculaires, aspects cliniques et diagnostic présymptomatique :  
A. BRICE (Paris)
- 11 H 50 • Cancer du colon (mutation de mismatch repair) :  
G. THOMAS (Paris)
- 12 H 15 **Fin de séance.**  
*Conférenciers sollicités*

#### CARDIOPATHIES CONGÉNITALES :

#### Génétique, morphogénèse, diagnostic et thérapeutique

Présidentes : S. AYMÉ (Paris), N. PHILIP (Marseille)

- 14 H 15 • Génétique des cardiopathies :  
J. BURN (New Castle, Royaume-Uni)\*
- 14 H 45 • Les mécanismes de la morphogénèse cardiaque :  
P.S. JOUK (Grenoble)
- 15 H 15 • Anomalies du chromosome 22 et cardiopathies :  
A. AURIAS (Paris)
- 15 H 45 **Pause**
- 16 H 15 • Génétique du situs inversus : P. BOUVAGNET (Montpellier)
- 16 H 45 • Cardiopathies et dépistage anténatal : L. FERMONTE (Paris)
- 17 H 15 • Abord thérapeutique et pronostic des cardiopathies :  
D. METRAS (Marseille)
- 17 H 45 **Fin de séance.**  
*\*Conférencier sollicité*

Avec la collaboration  
de l'ASSOCIATION FRANÇAISE CONTRE LES MYOPATHIES

**VENDREDI 11 NOVEMBRE**

## 3<sup>e</sup> ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE

### GAMÈTES

#### GÉNÉTIQUE DES GAMÈTES ET DES EMBRYONS HUMAINS

Présidents : R.G. EDWARDS (Cambridge, Royaume-Uni),  
P. JALBERT (Grenoble), F. PELLESTOR (Montpellier)

- 9 H 30 Introduction** : R.G. EDWARDS (Cambridge, Royaume-Uni)  
**9 H 45** • Analyse chromosomique des gamètes et embryons humains :  
F. PELLESTOR (Montpellier)  
**10 H 15** • Cartographie génique des spermatozoïdes humains :  
R. HUBERT (Los Angeles, U.S.A.)  
**10 H 45 Pause**  
**11 H 15** • Facteurs ovocytaires et développement pré-implantatoire :  
J.-P. RENARD (Paris)  
**11 H 45** • L'hybridation in situ dans le diagnostic pré-implantatoire :  
A. HOPMAN (Maastricht, Pays-Bas)  
**12 H 15** • Biopsie embryonnaire et diagnostic pré-implantatoire des maladies  
monogéniques : A. HANDYSIDE (Londres, Royaume-Uni)  
**12 H 45** • Éthique et génétique pré-implantatoire : P. JALBERT (Grenoble)  
**13 H 00 Fin de séance.**

### ASPECTS PSYCHOSOCIAUX ET ÉCONOMIQUES DE LA MÉDECINE PRÉDICTIVE

Présidents : S. AYMÉ, J.-F. BACH (Paris), G. DELANDE (Montpellier)

- 14 H 30** • Prédiction préclinique – dépistage – prévention d'aujourd'hui et du futur proche :  
J.-F. BACH (Paris)  
**15 H 00** • Mucoviscidose : le diagnostic prénatal systématisé est-il faisable, est-il souhaitable ? :  
Cl. FEREC (Brest)  
**15 H 30** • Le dépistage du prédiabète : un scénario de médecine prédictive : J. TIMSIT (Paris)  
**16 H 00 Pause**  
**16 H 30** • Faut-il accepter les demandes de prédiction génétique pour des maladies graves  
incurables ? : E. TOURNIER-LASSERVE (Paris)  
**17 H 00** • Questions économiques liées au développement de la médecine prédictive :  
C. LE GALES (Paris)  
**17 H 30** • Tests génétiques : régulation juridique, éthique ou professionnelle ? :  
S. LE BRIS (Montréal, Canada)  
**18 H 00 Fin de séance.**

**SAMEDI 12 NOVEMBRE**

## 3<sup>e</sup> ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE

### MICROCYTOGÉNÉTIQUE

Présidents : M.-G. MATTEI (Marseille)  
A. SCHINZEL (Zurich, Suisse)

- 9 H 30** • Les outils cytogénétiques modernes :  
M.-G. MATTEI (Marseille)  
**10 H 00** • Les syndromes de Prader-Willi et d'Angelman :  
A. Schinzel (Zurich, Suisse)  
**10 H 30** • Microdélétions dans le syndrome de Miller-Dieker et les lissencéphalies :  
A. MONCLA (Marseille)  
**11 H 00 Pause**  
**11 H 30** • Microduplications associées à la maladie de Charcot-Marie-Tooth :  
T. BETTECKEN (Berne, Suisse)  
**12 H 00** • Le rétinoblastome : C. TURLEAU (Paris)  
**12 H 30** • Autres syndromes et conclusion : M. VEKEMANS (Paris)  
**13 H 00 Fin de séance.**

### PRÉDISPOSITION GÉNÉTIQUE AU CANCER DU SEIN

Président : G.M. LENOIR (Lyon)

- 14 H 30** • Épidémiologie génétique et cancer du sein :  
C. BONAÏTI-PELLIE (Paris)  
**15 H 00** • Le locus BRCA1, un locus majeur de prédisposition au cancer du sein et de l'ovaire :  
G.M. LENOIR (Lyon)  
**15 H 30** • Prédisposition génétique au cancer du sein dans le cadre du syndrome de Li et Fraumeni :  
J. FEUNTEUN (Villejuif)  
**16 H 00 Pause**  
**16 H 30** • Syndromes à cancers multiples et cancer du sein :  
Y.-J. BIGNON (Clermont-Ferrand)  
**17 H 00** • Hérité et cancer du sein chez l'homme :  
Ch. SULTAN (Montpellier)  
**17 H 30** • Le cancer du sein dans le cadre de la consultation de génétique oncologique :  
D. STOPPA-LYONNET (Paris)  
**18 H 00 Fin de séance.**

**DIMANCHE 13 NOVEMBRE**

## 3<sup>e</sup> ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE

### GÉNÉTIQUE MITOCHONDRIALE

Président : A. MUNNICH (Paris)

- 9 H 30** • Présentation des maladies mitochondriales de l'adulte :  
S. DI MAURO (New York, U.S.A.)\*
- 10 H 00** • Présentation clinique et explorations complémentaires des maladies mitochondriales chez l'enfant : A. MUNNICH, J.-M. SAUDUBRAY (Paris)
- 10 H 30** • Utilisation de la spectroscopie de résonance magnétique dans les maladies mitochondriales : P. COZZONE (Marseille)
- 11 H 00** **Pause**
- 11 H 30** • Exploration génétique des maladies mitochondriales : M. ZEVIANI (Milan, Italie)
- 12 H 00** • Réflexion sur les maladies mitochondriales : B. DUJON (Paris)\*
- 12 H 30** **Fin de séance.**  
\* *Conférenciers sollicités*

### BANQUES DE DONNÉES EN GÉNÉTIQUE

Présidente : S. AYMÉ (Paris)

- 14 H 00** • Les enjeux de la conservation d'ADN et de cellules : P. JANIAUD (Paris)
- 14 H 30** • Banques de cellules : exigences techniques, contrôle de qualité et risques biologiques :  
A. DOYLE (Salisbury, Royaume-Uni)
- 15 H 00** • Stratégies de conservation de cellules et de lignes cellulaires : l'expérience du Généthon :  
J.-F. PRUD'HOMME (Paris)
- 15 H 30** **Pause**
- 16 H 00** • Registre de la polyposse colique : expérience vis-à-vis de l'exhaustivité, du dépistage et de la confidentialité : J. BURN (Newcastle, Royaume-Uni)\*
- 16 H 30** • Les bases de données de localisation et de séquence en génétique :  
acquisition et sécurité des données, conflits d'intérêt : G. VAISSEIX (Paris)
- 17 H 00** • Accessibilité et protection des données génétiques en droit français :  
G. DRAGO (Rennes)\*
- 17 H 30** **Fin de séance.**  
\* *Conférenciers sollicités*

## RENSEIGNEMENTS

ORGANISATION GENERALE  
SERVICE DE PRESSE

SN. EDITEL  
76 RUE BONAPARTE  
75006 PARIS

TELEPHONE : (16).1.43.54.30.99  
TELECOPIE : (16).1.43.54.85.91  
TELEX : 201 027 F

## INSCRIPTION

ALICE CONGRES

Bât 7 - Parc Club du Millénaire  
1025 rue Henri Becquerel  
34036 MONTPELLIER CEDEX 01

TELEPHONE : 91.16.52.52  
TELECOPIE : 91.72.51.51  
TELEX : 400 839 F