



Département de psychiatrie
Centre de neurosciences psychiatriques
Site de Cery
CH-1008 Prilly - Lausanne

Centre de Neurosciences Psychiatriques

CNP SEMINAR

ANNOUNCEMENT

Vendredi 10 septembre 2010, 11h15

“Génétique et nouvelle approche diagnostique pour les patients avec retard mental”

Dr Danielle Martinet

Spéc. FAMH en analyses de génétique médicale
Responsable du laboratoire de cytogénétique
Service de génétique médicale, CHUV, Lausanne

*Invitée par Chin Eap
(Chin.Eap@chuv.ch)*

**Salle Hirondelle, Hôpital Psychiatrique de Cery
Site de Cery, CH-1008 Prilly-Lausanne**

Les anomalies génomiques jouent un rôle déterminant dans la pathogenèse des maladies et sont fréquemment retrouvées dans les cas de retard du développement et/ou mental et dans les syndromes malformatifs. Le caryotype et la FISH sont les outils standards pour la détection des réarrangements chromosomiques. Cependant ces approches ont des limites techniques et cliniques notamment en l'absence de signes cliniques évocateurs. La nouvelle approche par **PUCE A ADN** est une révolution méthodologique qui permet d'étudier l'ensemble du génome et d'identifier, sans orientation clinique, des réarrangements génétiques de petites tailles non décelés par les techniques standards. Nous utilisons au service de génétique médicale du CHUV une approche révolutionnaire de screening du génome entier par analyse puce à ADN. La sensibilité diagnostique de cette approche est, à l'heure actuelle, déjà quatre fois supérieure à celle des approches de cytogénétique classique. Dans notre pratique, environ 30% des patients avec retard du développement et/ou mental, avec ou sans signe dysmorphique, montrent la présence d'anomalies génomiques détectées par puces à ADN alors que par les techniques habituelles, le rendement n'était que d'environ 8%. Les résultats produits par ces analyses sont en train de révolutionner la pratique clinique. De nouveaux syndromes sont décrits régulièrement. Cette technologie est un nouvel espoir d'identification des causes génomiques associées aux handicaps mentaux. L'approche technique ainsi que des exemples pratiques seront présentés.

Références:

Puce à ADN, pourquoi, pour qui ? Ferrarini A, Jacquemont S, Popovic MB, Bonafé L, Martinet D. Rev Med Suisse. 2010 Feb 24;6(237):390-2, 394-6.

A new highly penetrant form of obesity due to deletions on chromosome 16p11.2. Walters RG, Jacquemont S, Valsesia A, de Smith AJ, Martinet D, et al. Nature. 2010 Feb 4;463(7281):671-5.