



UNIVERSITE CHEIKH ANTA DIOP DE DAKAR
FACULTE DE MEDECINE, DE PHARMACIE ET D'ODONTOLOGIE



**I^{er} Congrès de la Société Sénégalaise de Génétique Humaine
(S2GH)**

**II^{ème} Congrès de la Société Africaine Francophone des
Histologistes-Embryologistes- Cytogénéticiens (SAFHEC)**

**I^{ères} Journées Scientifiques du Groupe d'Etude et de Recherche
sur le Cancer (GERC)**

27 - 30 mars 2019
Université Cheikh Anta Diop
Dakar, Sénégal

THEME

GENETIQUE DES CANCERS

**Programme Scientifique
Livre des résumés**



**CENTRE HOSPITALIER NATIONAL
UNIVERSITAIRE DE FANN**





Cerba



Votre partenaire pour les examens innovants en biologie



DEPISTAGE
•
DIAGNOSTIC
•
PRONOSTIC
•
PREVENTION

160 000 / an
examens génétiques
40 000 / an
séquençages NGS



Synergie des expertises

- Hématologie et oncologie
- Génétique humaine
- Infectiologie
- Endocrinologie et immunologie
- Pharmaco-toxicologie et métabolismes

- **Un acteur majeur de la santé**
+ 50 ans dédiés à l'innovation en biologie médicale
- Une **plateforme technique d'expertise unique**
- **Des experts** pour un accompagnement personnalisé
- **Des examens innovants** adaptés aux nouveaux besoins des cliniciens
- Exigence et qualité au services de nos patients : **premier laboratoire français accrédité**
- **Un accompagnement personnalisé** pour la mise en place de thérapie ciblée



VOTRE CONTACT AU SENEGAL

M^{me} Faye Oumou Société 2iris

Email : oumou.faye@2iris.com / Website : www.2iris.com

Tel : +221 33 824 37 37 / Mobile : +221 77 637 50 72



www.lab-cerba.com



**I^{er} Congrès de la Société Sénégalaise de Génétique Humaine
(S2GH)**

**II^{ème} Congrès de la Société Africaine Francophone des
Histologistes-Embryologistes- Cytogénéticiens (SAFHEC)**

**I^{ères} Journées Scientifiques du Groupe d'Etude et de Recherche
sur le Cancer (GERC)**

THEME :

GENETIQUE DES CANCERS

Sous Thèmes :

- Maladies Rares
- Anomalies du Développement Sexuel
- Diagnostic prénatal
- Conseil génétique

Symposium :

- Procréation Médicalement Assistée
- La Médecine de précision en Oncologie Solide



Faculté de Médecine, de Pharmacie
et d'Odonto-Stomatologie

Université Cheikh Anta Diop

SOMMAIRE

Remerciements

Mot de Bienvenue du Président du Congrès

Mot de Bienvenue du Président du Comité d'organisation

Comités du Congrès

Programme scientifique

Résumés sélectionnés

REMERCIEMENTS

UNIVERSITE CHEIKH ANTA DIOP DE DAKAR, SENEGAL

FACULTE DE MEDECINE, DE PHARMACIE ET D'ODONTOLOGIE

LABORATOIRE CERBA

INQABA BIOTEC

LABORATOIRE EINART

BIOTECHNOLOGIE EQUIPEMENT

AGENCE NATIONALE DE LA RECHERCHE SCIENTIFIQUE APPLIQUEE

DRP, SENEGAL

CENTRE HOSPITALIER NATIONAL UNIVERSITAIRE DE FANN

EUROMED UNIVERSITE

MOT DE BIENVENUE DU PRESIDENT DU CONGRES



MOT DE BIENVENUE DU PRESIDENT DU CONGRES

Chers collègues, chers congressistes,

Notre pays le Sénégal, abritera du 28 au 30 Mars 2019, le premier congrès conjoint de la Société Africaine Francophone des Histologistes - Embryologistes - Cytogénéticistes, de la Société Sénégalaise de Génétique Humaine, et du Groupe

d'Étude et de Recherche sur le Cancer.

Un congrès ainsi pluridisciplinaire par excellence, de nature internationale, qui attend des participants d'Afrique, d'Europe et d'ailleurs, qui vont rejoindre leurs collègues ici au Sénégal, à Dakar, afin de partager leurs connaissances en Génétique Humaine, en Histologie, en Embryologie, en Cancérologie, une excellente occasion de former, ou d'apprendre, ou encore de se recycler, de partager ce qui se fait, surtout de mieux aujourd'hui, dans ces diverses disciplines à travers le monde.

C'est le moment de saluer la présence et le soutien de nos collègues conférenciers d'Europe et d'autres contrées bien lointaines, pour contribuer à assurer la réussite scientifique de cet événement ; nous leur témoignons ici notre gratitude.

Le Sénégal, pays de la « TERANGA », souhaite la bienvenue à tous les participants qu'il s'impatiente à recevoir avec gaïeté de cœur, et aussi un excellent séjour à Dakar.

Le président du congrès

Professeur Oumar FAYE

MOT DE BIENVENUE DU PRESIDENT DU COMITE D'ORGANISATION LOCAL

Chers congressistes,

Nous avons l'honneur et le plaisir, au nom des membres des comités d'organisation local et international, de vous accueillir au congrès conjoint de la Société Sénégalaise de Génétique Humaine (S2GH), de la Société Africaine Francophone des Histologistes-Embryologistes-Cytogénéticiens (SAFHEC), et du Groupe d'Etude et de Recherche sur le Cancer (GERC), qui se tiendra **du 28 au 30 Mars 2019 à la Faculté de Médecine, de Pharmacie et d'Odontostomatologie de l'Université Cheikh Anta Diop de Dakar.**

Ce congrès consacré à la Génétique des Cancers abordera également les Maladies Rares, les Anomalies du Développement sexuel, le Diagnostic Prénatal et le Conseil Génétique.

Par ailleurs, un symposium portera sur la Procréation Médicalement Assistée sous ses divers aspects parmi lesquels le Don de Gamètes et le Don d'Organes.

Ce congrès multidisciplinaire permettra entre autres aux spécialistes des disciplines médicales et fondamentales de nos universités, un large partage sur la Génétique Clinique, la Génomique, l'Histologie, l'Embryologie et la Cytogénétique, la problématique du cancer et la promotion des disciplines fondamentales, très peu garnies en ressources.

Le comité scientifique a préparé pour cela, un programme multidisciplinaire et attrayant pour répondre aux attentes de tous les participants.

Un workshop sur les Technologies de Séquençage Nouvelle Génération destiné aux jeunes chercheurs sera organisé en précongrès, le **27 Mars 2019** à l'Université Cheikh Anta Diop de Dakar.

Nous adressons nos chaleureux remerciements à tous les membres des comités d'organisation et scientifique qui ont travaillé sans relâche au cours de ces derniers mois pour la bonne réussite de cette manifestation, mais également à nos sponsors et invités.

Nous terminerons en vous souhaitant une rencontre très fructueuse, riche en enseignements.

Bienvenue au Sénégal, "Pays de la Téranga",

Welcome, "Dal leen Diam".

Pr. Ag. Rokhaya Ndiaye Diallo,

Président du congrès : **Professeur Oumar FAYE** Marraine : **Professeur Haby SIGNATE SY**

COMITE D'ORGANISATION LOCAL

Présidente : Pr. Ag. Rokhaya Ndiaye Diallo

Vice-Présidente : Pr. Philomène Lopez Sall

Présidente d'Honneur : Pr Haby Signaté Sy

Trésorier: Pr. Papa Madièye Guèye

Trésorier adjoint : Dr Mame Vénus Guèye

Membres :

Pr Ahmadou Dem

Pr Oumar Faye

Pr Alioune Dièye

Pr Pape Mbacké Sembène

Pr Tandakha Dièye

Pr Thérèse Dieng

Pr Maguette Sylla Nian

Pr Ag. Babacar Mbengue

Pr Ag. Macoura Gadji

Pr Ag. Awa Ndiaye Sy

Dr Malick Fall

Dr Mamadou Moustapha Dieng

Dr Ndongo Dia

Dr Fatou Guèye Tall

Dr Fatimata Mbaye

Dr Mama Sy Diallo

Dr Jean Pascal Demba Diop

Dr El Hadj Malick Ndour

Dr Yacouba Dia

Dr Abou Abdallah Malick Diouara

Dr Arame Ndiaye

Dr Coumba Ndiaye,

Dr Ndiaga Diop,

Dr Arame Ndiaye

Mme Fatou Diop Gueye,

Mme Adji Dieynaba Diallo

Mme Fatoumata Diallo

Mme Aminata Ngom

Ligue Sénégalaise de lutte contre le Cancer

COMITE SCIENTIFIQUE LOCAL

Président : Pr. Ahmadou Dem

Vice-Président : Pr. Ag. Fatou Diallo Agne

Membres :

Pr Papa Amadou Diop

Pr Aynina Cissé

Pr Alioune Dièye

Pr Philomène Lopez Sall

Pr Maguette Sylla Niang

Pr Therese Dieng

Pr Amadou Diouf

Pr Pape Mbacké Sembène

Pr Oumar Faye

Pr Souleymane Mboup

Pr Ibrahima Diagne

Pr Tandakha Ndiaye Dièye

Pr Ndèye Coumba Touré

Pr Alhassane Diatta

Pr Omar Gaye

Pr Oumar Ndir

Pr. Daouda Ndiaye

Pr Iyane Sow

Pr Papa El Hassan Diop EISMV

Pr. Henry Michel Benoist

Pr. Awa Oumar Touré

Pr. Fatou Samba Ndiaye

Pr. Ag. Babacar Mbengue

Pr. Ag. Macoura Gadji

Pr. Ag. Sidy Ka

Pr. Ag. Rokhaya Ndiaye Diallo

Dr Mbayame Ndiaye Niang IPD

Dr Mame Vénus Gueye

Dr Souleymane Thiam

Dr Ndiaga Diop

Dr Séga Diallo

Dr Babacar Faye

COMITE SCIENTIFIQUE INTERNATIONAL

Président : Pr Raphael DARBOUX

Membres :

Pr Flore A. Gangbo ; Pr Anatole Laleye, Pr Moumouni Hassane, Pr Jacques Silou Massamba, Pr Haby Signaté Sy, Pr Alioune Dieye, Pr Ahmadou Dem, Pr Oumar Faye, Pr Ag. Rokhaya Ndiaye Diallo, Pr Magette Sylla Niang, Pr Philomène Lopez Sall, Pr Fatou Diallo Agne, Pr Thérèse Dieng, Pr Papa Madièye Guèye

-----OOOO-----

Workshop : Technologies de Séquençage Nouvelle Génération (NGS) :

Aspects théoriques et pratiques

Sponsor : INQABA BIOTEC

Salle visioconférence UCAD2

Jour 1: JEUDI 28 MARS

-----OOOO-----

08 : 00 **Accueil et inscription des congressistes**

08 : 30 **Communications orales 1: Hors thème**

Modérateurs : **Pr Fatou Diallo Agne (Sénégal) / Pr Moumouni Hassane (Niger)**

Intervenants

8:30 **C01** Etude de l'activité antibactérienne de l'extrait d'acétate d'éthyle du bulbe de *Hymenocallis littoralis* (AMARYLLIDACEES) (**Fadimatou bintou thiam, Sénégal**)

8:40 **C02** Évaluation in vitro de l'activité antifalcémiant des extraits d'*Uapaca heudelotii* Baill. (Euphorbiaceae) (**Makan Soumare, Mali**)

8:50 **C03** Polymorphisme du NCR3, paramètres hématologiques et paludismes graves chez des patients sénégalais (**Alassane Mamadou Thiam, Sénégal**)

9:00 **C04** Identification des gènes caractéristiques du neuropaludisme: comparaison des profils transcriptomiques des cellules sanguines suivant la gravité (**Alassane Mamadou Thiam, Sénégal**)

9:10 **C05** Intérêt du rapport cuivre /zinc dans l'évaluation du stress oxydant chez des enfants drépanocytaires sénégalais (**Hélène Ange Thérèse Sagna-Bassène, Sénégal**)

9:20 **C06** Investigating the effects of Tmprss6 rs4820268 and rs2235321 on oral iron absorption using a recall-by-genotype study design: A feasibility study (**Momodou W. Jallow, Gambia**)

9:30 **C07** Étude du polymorphisme des gènes *MSP1* et *MSP2* sur une cohorte "Mère-Enfant" en zone d'endémie palustre, Tambacounda (Sénégal) en 2017 (**Mactar Ndiaga Dione, Sénégal**)

- 09: 40** **Symposium (1): Sponsor INQABA BIOTEC**
 Inqaba Biotec Genomics Services
Modérateurs : **Pr Alioune Dièye (Sénégal) / Pr Raphaël Darboux (Bénin)**
- 10 : 15** **Pause Santé**
- 10 : 45** **Symposium (2) : Anomalies du Développement Sexuel (ADS)**
Modérateurs : **Pr Oumar Faye (Sénégal) / Pr Ibrahima Fall (Sénégal)**
- Projection d'un documentaire sur les ADS : Mr Chérif Dia, Journaliste, TFM
- Panelistes:
- Pr Oumar Faye, (Sénégal)
 Pr Ibrahima Fall, (Sénégal)
 Pr Serigne Mor Mbaye/ Mme Ndèye Fatou Faye (Sénégal)
 Mr Moussa Bienvenue Habib Ndione : (Sénégal)
 Pr Raphael Darboux (Bénin)
- 12 : 15** **Table Ronde (1) : Enseignement de l'Histologie**
Modérateurs : **Pr Oumar Faye (Sénégal) /Dr Hama Aghali Nouhou (Niger)**
- Intervenants:
- Pr Raphael Darboux (Bénin)
 Pr Yao Victor Gnanngoran (Côte d'Ivoire)
 Pr Moumouni Hassane (Niger)
- 13: 15** **Déjeuner**
- 15:00** **Communications orales 2 : Génétique des Cancers**
Modérateurs : **Pr Awa Oumar Touré (Sénégal)/Pr Rokhaya Ndiaye Diallo (Sénégal)**
- Intervenants
- 15:00 **C08** Recherche de mutations des gènes KRAS et BRAF chez des patients atteints de cancer colorectal au Sénégal (**Ousseynou BOYE, Sénégal**)
- 15:10 **C09** Polymorphisme des marqueurs microsatellites BAT25 et BAT26 chez des sujets atteints de cancer colorectal (CCR) (**Arame Ndiaye, Sénégal**)

- 15: 20 **C10** Une mutation fondatrice du gène BRCA1
c.815_824dupAGCCATGTGG (p.Thr276Alafs) prédispose au cancer du sein familial chez les femmes sénégalaises (**Jean Pascal Demba Diop, Sénégal**)
- 15: 30 **C11** Polymorphisme Arg72Pro du gène TP53 et cancers de la cavité buccale: étude méta-analytique (**Pierre D. Sarr, Sénégal**)
- 15:40 **C12** Microsatellite Instability of BAT-26 and NR-24 among Breast Cancer Patients in Senegal (**Aniefiok John Udoakang, Sénégal**)
- 16 : 00** **Conférence Inaugurale : Ethique et recherche sur le Cancer**
Pr Alioune Diéye, FMPO, UCAD (Sénégal)
Modérateurs : **Pr Ahmadou Dem (Sénégal)/ Pr Lamine Niang (Sénégal)**
- 16 : 30** **Cérémonie d'Ouverture**
- 17 : 30** **Visite des stands**
- 18 : 00** **Cocktail de Bienvenue**

Jour 2 : VENDREDI 29 MARS

-----OOOOO-----

- 08 : 00** **Communications orales 3 : Embryologie / Biologie de la reproduction**
Modérateurs : **Pr Yao Victor Gngorran (Côte d'Ivoire) / Dr Jacques François Massamba Silou (Congo Brazzaville)**
Intervenants
- 8:00 **C13** Analyse floristique et ethnopharmacologique des plantes utilisées dans le traitement de l'infertilité masculine au Bénin (**Simon Azonbakin, Bénin**)
- 8:10 **C14** Translocation (2;5)(q37.3;q14q35.3) dans un bilan d'infertilité : a propos d'un cas au Laboratoire d'Histologie-Biologie de la Reproduction-Cytogénétique et Génétique Médicale (**Bruno Adjongba Aweh, Bénin**)
- 8:20 **C15** Bilan des six premiers mois d'analyses spermologiques au CHU de Bogodogo à Ouagadougou (BURKINA FASO), (**Rakiswendé Alexis Ouedraogo, Burkina Faso**)
- 8:30 **C16** Chimère tétragamétique : à propos d'un cas (**Mama Sy, Sénégal**)
- 8:40 **C17** Aspects morphologiques du Rhombencéphalosynapsis (**Mama Sy, Sénégal**)

- 8:50 **C18** Syndrome de Turner avec mosaïcisme 45,X/46,XY au Laboratoire d'Histologie-Biologie de la Reproduction Cytogénétique et Génétique Médicale de Cotonou : A propos d'un cas (**Morel Koutangni, Bénin**)
- 9 :00 **C19** Prise en charge en AMP d'un cas rare de dysgonosomie et de mosaïcisme au niveau des chromosomes sexuels chez un patient au CHU Jean Verdier à Paris (**Alfred Ouedraogo, Burkina Faso**)
- 9: 10** **Communications orales 4 : Anomalies du Développement Sexuel**
Modérateurs: **Pr Henriette Poaty (Congo Brazzaville) / Pr Gabriel Ngom (Sénégal)**
- Intervenants
- 9 :10 **C20** Les dysgonosomies à l'Unité de Biologie Humaine de la Faculté des Sciences de la Sante de Cotonou (**N'bouké Essi Delali, Bénin**)
- 9 :20 **C21** Prise en charge des anomalies de développement sexuel : la virilisation d'une petite fille (46,XX DSD à SRY positif) à Cotonou à propos d'un cas (**Sidi Boula Sissoko, Mali**)
- 9 :30 **C22** Prise en charge des anomalies de développement sexuel : la virilisation d'une petite fille (46,XX DSD) à Cotonou à propos d'un cas (**Sidi Boula Sissoko, Mali**)
- 9 :40 **C23** Syndrome de Klinefelter en mosaïque 47,XXY / 46,XX: à propos d'un cas (**Adji Dieynaba Diallo, Sénégal**)
- 9 : 50 **C24** Les résultats de la génitoplastie féminisante dans les désordres du développement sexuel (DSD) à propos de 44 cas (**Oumar Ndour, Sénégal**)
- 10 :00 **C25** Pseudohermaphrodisme Masculin : à propos d'un cas observé au Laboratoire d'Histo-Embryologie et Pathologie Cellulaire de la FSS de Niamey (**Nouhou Aghali H., Niger**)
- 10 :10 **C26** Les anomalies du développement sexuel : rôle des autosomes (**Mame Vénus Guèye, Sénégal**)
- 10 :20 **C27** Apport de la recherche du gène SRY par PCR dans les Anomalies du Développement Sexuel (**Serigne Saliou Mbacké, Sénégal**)
- 10 : 30** **Pause Santé**
- 10 : 45** **Symposium (3) : Sponsor Laboratoire CERBA**
 La Médecine de précision en Oncologie Solide

Modérateurs : **Pr Chérif Dial (Sénégal) / Pr Papa Madièye Guèye (Sénégal)**

Intervenant : Docteur Raouf Benabdelali – Médecin-Biologiste

11 : 45 Communications orales 5 : Maladies rares

Modérateurs : **Pr Alioune Dièye (Sénégal) / Dr Nora Chelloug (France)**

Intervenants

- 11: 55 **C28** Implication du facteur de croissance transformant bêta (TGF- β) dans le syndrome de Marfan (**Fatimatou Dia, Sénégal**)
- 12: 05 **C29** Diversité des gènes impliqués dans les surdités héréditaires en Algérie (**Samia Abdi, Algérie**)
- 12: 15 **C30** Hurler-Scheie syndrome in Niger: About the first cases observed in a Touareg family (**Moumouni Hassane, Niger**)
- 12: 25 **C31** Genetic diversity of Albinism in Senegal (**Pr Rokhaya Ndiaye Diallo**)
- 12: 35 **C32** Une nouvelle mutation non-sens du gène HPS 1 chez un patient sénégalais atteint du syndrome d’Hermanski-Pudlak (**Yacouba Dia, Sénégal**)
- 12 :45 **C33** Neurofibromatose de type 1: Aspects épidémiologiques, diagnostiques et thérapeutiques. A propos d’une étude multicentrique portant sur 33 cas (**Sidy Ka, Sénégal**)
- 12:55 **C34** Deleterious mutation of NSD1 gene in a Senegalese patient with SOTOS syndrome (**Karamba Diallo, Sénégal**)

13: 05 Déjeuner

15: 00 Table Ronde (2) : Conseil Génétique

Modérateurs : **Pr Raphael Darboux (Bénin)/ Dr Abdoulaye Séga Diallo (Sénégal)**

Intervenants :

Pr Nora Chelloug, Tours (France)

Pr Rokhaya Ndiaye Diallo (Sénégal)

Pr Pape Moctar Faye, (Sénégal)

Dr Seydi Abdoul Ba, (France)

Dr Bachir Ba (Sénégal)

Dr Mame Vénus Guèye (Sénégal)

16: 00 **Mise au point : Diagnostic prénatal**

Modérateurs : **Pr Marie Edouard Faye Diémé (Sénégal) / Pr Jacques François Massamba Silou (Congo-Brazzaville)**

Intervenants :

Pr Henriette Poaty, (Congo-Brazzaville)

Pr Nora Chelloug, (France)

17 : 00 **Communications orales 5 : Pathologies tumorales**

Modérateurs : **Pr Maguette Sylla Niang (Sénégal)/ Pr Sidy Ka (Sénégal)**

Intervenants

- 17: 00 **C35** Evaluation de l'activation et de l'apoptose des lymphocytes T et B sanguins dans le cancer du col utérin: impact de la chimiothérapie anticancéreuse (**Maimouna Diop, Sénégal**)
- 17: 10 **C36** Etude de la relation entre la galectin-3, l'apoptose et l'activation lymphocytaire dans le cancer du sein sous chimiothérapie (**Doudou Georges Massar Niang, Sénégal**)
- 17: 20 **C37** Evolution du taux sérique d'IL-17A au cours de la chimiothérapie chez des patientes atteintes du cancer du col de l'utérus (CC) (**Folly Mawulolo Gaba, Sénégal**)
- 17: 30 **C38** Fibromes utérins au Sénégal : polymorphisme du gène MED12 et corrélation avec les facteurs épidémiologiques (**Bineta Kénémé, Sénégal**)
- 17: 40 **C39** Comparaison des courbes dose-effet après hybridation des télomères et des centromères des lymphocytes sanguins irradiés de populations sénégalaise et européenne (**Mamadou Soumboundou, Sénégal**)
- 17:50 **C40** SMAD4, BMPR1A et Syndrome de la Polypose Juvénile: A propos de 2 patients Congolais (**Henriette Poaty, Congo**)

20: 00 **Diner de gala**

Jour 3 : SAMEDI 30 MARS

-----OOOOO-----

08 : 30 Communications orales : Cytologie-Cytogénétique

Modérateurs : **Pr Yao Victor Gnangoran (Côte d'Ivoire) / Pr Ibou Thiam (Sénégal)**

Intervenants

- 8:30 **C41** Intérêt de l'histologie et de la cytologie clinique dans le diagnostic des gastroentérites à éosinophiles (**Moumouni Hassane, Niger**)
- 8:40 **C42** Bilan du dépistage colpopcytologique au laboratoire d'Histologie-Embryologie et Cytogénétique de la Faculté de Médecine de l'Université Cheikh Anta Diop de 2004 à 2016 (**Aminata Issa Ngom, Sénégal**)
- 8 :50 **C43** Bilan du Dépistage du Cancer du Col au Laboratoire de Cytologie Clinique de l'Hôpital Aristide Le Dantec durant l'année 2016 (**Amadou Ndiadé, Sénégal**)
- 9:00 **C44** Epidémiologie et génotypage des HPV chez les femmes atteintes de cancer du col de l'utérus au Sénégal (**khadidiatou Niane, Sénégal**)
- 9:10 **C45** Etude de la prévalence des papillomavirus humains (HPV) chez les femmes sénégalaises par Abbott m2000sp/m2000rt (**Babacar Faye, Sénégal**)
- 9:20 **C46** L'inversion du chromosome 9: A propos de 13 cas au Laboratoire d'Histologie-Biologie de la Reproduction, Cytogénétique et Génétique Médicale de Cotonou-Bénin (**Faya Daniel Séwadouno, Bénin**)
- 9 : 30 **C47** Aspects génétiques du cancer de la prostate au Sénégal (**Pr Serigne Maguéye Guéye, Sénégal**)

09 : 40 Symposium (4) : Procréation Médicalement Assistée (PMA)

Modérateurs : **Pr Raphael Darboux (Bénin) / Pr Philippe Moreira (Sénégal)**

Intervenants :

- 09 :40 Pr Philippe Moreira : **Le process d'une PMA (Sénégal)**
- 09 :55 Dr Marouane Braham : **Les aspects cliniques de la préservation de la fertilité dans les cancers/ Présentation du programme onco-fertilité de Tunis (Tunisie)**
- 10 :10 Pr Hanen Elloumi Chaabane : **Aspects biologiques et techniques au laboratoire de la préservation de la fertilité dans les cancers (Tunisie)**

- 10 :25 Dr Simon Azonbakin : **Don de gamètes pour la prise en charge de l'infertilité du couple : connaissances et perception des étudiants en Médecin (Bénin)**
- 10 :40 Mr Makhtar Ba : **Aspects juridiques de la PMA (Sénégal)**
- 11 : 15 **Pause Café**
- 11 : 45 **Cérémonie de remise de prix et de clôture**
- 15 : 00 **Programme Social : Visite Musé des Civilisations Noires**

HORS THEME

Co1 ETUDE DE L'ACTIVITE ANTIBACTERIENNE DE L'EXTRAIT D'ACETATE D'ETHYLE DU BULBE DE *Hymenocallis littoralis*(AMARYLLIDACEES)

Auteurs :

Fadimatou Bintou Thiam¹, Seydou ka¹, Fili Traoré¹, Aliou Faye¹, Abdoulaye Diop², Amadou Diop², Lalla Aïcha Ba¹, Cheikh Sall¹, Samba Fama Ndoye¹, Ismaïla Ciss¹, Abda Ba¹, Insa Seck¹, Cheikh Saadibou Boye², Matar Seck¹

Introduction : Les plantes ont constitué, depuis toujours, la source majeure de médicament grâce à leur richesse en métabolites secondaires. Les Amaryllidacées sont connues pour produire un groupe exclusif d'alcaloïdes (Singh, 2014). Ces alcaloïdes sont exploités pour leurs propriétés biologiques diverses à l'image de la galanthamine utilisé pour le traitement des symptômes de la maladie d'Alzheimer (Jin, 2009). Dans le cadre de recherche de nouveaux agents antibactériens, l'activité in vitro d'un extrait d'alcaloïdes obtenu à partir du bulbe de *Hymenocallis littoralis* de la famille des Amaryllidacées sur des souches bactérienne a été évaluée.

Objectifs / goals : Etude in vitro de l'activité antibactérienne des alcaloïdes vis-à-vis des souches bactériennes en milieu solide

Méthodologie / Method: L'activité antibactérienne de l'extrait d'acétate d'éthyle a été testée in vitro sur quatre souches bactériennes dont deux Gram + à savoir *Staphylococcus aureus* ATCC29213 et *Enterococcus faecalis* ATCC et deux Gram - à savoir *Escherichia coli* ATCC25922 et *Pseudomonas aeruginosa* ATCC 27253 sur milieu solide pour déterminer la sensibilité et sur milieu liquide pour déterminer la concentration minimale inhibitrice (CMI) après 24h d'incubation.

Résultats / Results : Après 24h d'incubation, les diamètres d'inhibition sont mesurés, ils varient entre 11 à 16mm. Les CMI quant à elle varient de 0,117g/l à 0,468g/l.

Conclusion : Toutes les souches étudiées sauf le *Pseudomonas aeruginosa* ont été sensibles à l'extrait d'alcaloïdes de *Hymenocallis littoralis*. On note aussi que l'extrait d'alcaloïdes sont plus actifs sur les bactéries à Gram(+) que sur les bactéries Gram(-).

Mots clés :

Amaryllidacées, alcaloïdes, *Hymenocallis littoralis*, activité antibactérienne

Co2 Évaluation in vitro de l'activité antifalcémiantes des extraits d'Uapaca heudelotii Baill. (Euphorbiaceae)

Auteurs :

Makan Soumaré

Direction de la pharmacie et du médicament

Introduction :

La drépanocytose est une maladie génétique qui se caractérise par l'altération de l'hémoglobine.

Du de point vue thérapeutique, seule la greffe de la moelle apporte actuellement des corrections satisfaisantes aux patients drépanocytaires. Cette approche thérapeutique, n'est pas disponible pour la plupart des patients à revenu faible. La thérapeutique actuellement proposée, notamment la transfusion sanguine, l'utilisation de la desférrioxamine et de l'hydroxurée, n'apportent que des solutions temporaires. Ainsi, on assiste actuellement à un regain d'intérêt pour les plantes médicinales. Uapaca heudelotii Baill est l'une des plantes consommées par les bonobos utilisée pour l'étude de l'activité antifalcémiantes.

Objectifs / goals : Etudier l'activité antifalcémiantes de l'extrait des écorces d'Uapaca heudelotii Baill

Méthodologie / Method:

C'est une étude mono centrique et prospective. Le matériel végétal est constitué par les écorces d'Uapaca heudelotii Baill.

Etudes phytochimiques ; Extraction bio-guidées ; Chromatographie sur couche mince (CCM) ; Evaluation de l'activité antifalcémiantes ; Utilisation du sang des drépanocytaires homozygotes ; Test d'Emmel ; Evaluation du profil Fe⁺⁺⁺/Fe⁺⁺

Résultats / Results :

Phytochimie : présence des polyphénols (tanins, anthocyanes, quinones et leucoanthocyanes), des alcaloïdes et les saponines.

Test biologique : Il ressort que la normalisation, des érythrocytes en conditions d'hypoxie, est fonction de la polarité des extraits testés. En effet, plus l'extrait est polaire, plus il est actif comme on peut l'observer avec les extraits méthanoliques

Les résultats indiquent que l'extrait méthanolique des écorces d'Uapaca heudelotii Baill. normalise les drépanocytes en conditions d'hypoxie créées par l'addition du métabisulfite de sodium 2%. Le screening chimique démontre qu'elles contiennent des polyphénols dont notamment les anthocyanes qui justifient en partie l'activité anti-drépanocytaire observée.

Conclusion : Uapaca heudelotii Baill. est une plante très utilisée aussi bien par les primates humains que non-humains. Dans cette étude l'activité est plus concentrée dans la phase méthanolique. La convergence d'utilisation de cette plante aussi bien par l'homme que par le bonobo montre que Uapaca heudelotii Baill. peut servir de source de nutraceutiques anti-drépanocytaires.

Mots clés :

Drépanocytose, Nutraceutiques, Zoopharmacognosie, Uapaca heudelotii Baill.

C03 Polymorphisme du NCR3, paramètres hématologiques et paludismes graves chez des patients sénégalais.

Auteurs :

Alassane Thiam^{1*}, Michel Sankaz^{2*}, Rokhaya Ndiaye Diallo³, Magali Torres², Babacar Mbengue⁴, Nicolas Fernandez Nunez², Fatou Thiam⁵, Gora Diop^{1, 4}, Geneviève Victorero², Catherine Nguyen², Alioune Dieye^{1, 4}, and Pascal Rihetz

¹ Unité d'Immunogénétique, Institut Pasteur de Dakar, Sénégal ; ² Aix Marseille Uni, INSERM, TAGC, Marseille, France ; ³ Service de Génétique Humaine, Faculté de Médecine, de Pharmacie et d'Odontostomatologie, UCAD, Sénégal; ⁴ Service d'Immunologie, Université Cheikh Antan Diop de Dakar, Sénégal ; ⁵ Département de Génie chimique et biologie, Ecole Supérieure Polytechnique, Université Cheikh Antan Diop de Dakar, Sénégal ; ⁶ Département de Biologie animale, Faculté des Sciences et Techniques, Université Cheikh Antan Diop de Dakar, Sénégal

Introduction :

Certains travaux antérieurs ont démontré que des facteurs de l'hôte humain comme, la variation génétique, influeraient sur l'évolution de l'infection à *P. falciparum*. Des études de GWAS ont précédemment cartographié les gènes de résistance humaine du paludisme sur le chromosome 6p21, tandis que le polymorphisme NCR3-412 (rs2736191) se trouvant dans cette région serait associé à un paludisme simple.

Objectifs / goals :

L'objectif de notre étude est rechercher une association du polymorphisme rs2736191 (NCR3-412) avec une forme clinique du paludisme des patients sénégalais.

Méthodologie / Method:

Dans cette étude, des échantillons de sang ont été prélevés auprès de 188 patients atteints de paludisme à *P. falciparum* et répartis en 76 patients avec un paludisme simple, 85 patients souffrant d'une forme cérébrale et 27 patients hospitalisés pour une forme grave sans atteinte cérébrale).

Le NCR3-412 (rs2736191) a été génotypé par la technique de séquençage de Sanger. D'une part la recherche d'associations entre les formes cliniques, avec les paramètres hématoparasitologiques et le polymorphisme rs2736191 avec les phénotypes cliniques d'autre part, a été effectuée avec des outils statistiques.

Résultats / Results :

Nos résultats ont montré une association entre la thrombocytopénie et le paludisme grave qu'il soit cérébral ou non cérébral. Aussi, une association entre un nombre élevé de leucocytes et la présence d'une forme grave cérébrale a été retrouvée. En outre, aucune association entre le polymorphisme rs 2736191 du gène NCR3 et un quelconque phénotype clinique correspondant aux différentes formes sévères étudiées, n'a été décelée dans cette présente étude.

Conclusion : L'approche génomique, nous a permis de confirmer l'association du paludisme cérébral avec la thrombocytopénie et le nombre de leucocytes et une absence d'association du paludisme sévère avec le polymorphisme rs 2736191 du gène NCR3.

Mots clés :

Paludisme grave, neuropaludisme, accès palustres, polymorphisme rs 2736191 et NCR3

Co4 Identification des gènes caractéristiques du neuropaludisme : comparaison des profils transcriptomiques des cellules sanguines suivant la gravité.

Auteurs :

Alassane Thiam^{1*}, Michel Sankaz^{2*}, Rokhaya Ndiaye Diallo³, Magali Torres², Babacar Mbengue⁴, Nicolas Fernandez Nunez², Fatou Thiam⁵, Gora Diop^{1, 4}, Geneviève Victorero², Catherine Nguyen², Alioune Dieye^{1, 4}, and Pascal Rihet²

¹ Unité d'Immunogénétique, Institut Pasteur de Dakar, Sénégal ; ² Aix Marseille Uni, INSERM, TAGC, Marseille, France ; ³ Service de Génétique Humaine, Faculté de Médecine, de Pharmacie et d'Odontostomatologie, UCAD, Sénégal; ⁴ Service d'Immunologie, Université Cheikh Antan Diop de Dakar, Sénégal ; ⁵ Département de Génie chimique et biologie, Ecole Supérieure Polytechnique, Université Cheikh Antan Diop de Dakar, Sénégal ; ⁶ Département de Biologie animale, Faculté des Sciences et Techniques, Université Cheikh Antan Diop de Dakar, Sénégal

Introduction :

Le paludisme à *Plasmodium falciparum* demeure un problème de santé majeur en Afrique. Les mécanismes de la pathogenèse menant à la forme sévère du paludisme ne sont pas encore connus. Les profils de transcription sanguine ont été étudiés chez les patients atteints de paludisme cérébral(CM), de paludisme grave sans atteinte cérébrale(NCM) et de paludisme simple(MM) en utilisant la technologie Agilent micro-arrays

Objectifs / goals :

L'objectif de cette étude est de:

- déterminer, avec la technologie des micro-arrays les profils d'expression géniques potentiellement associés aux formes cliniques du paludisme au Sénégal.
- rechercher les voies physiologiques enrichies en gènes différentiellement exprimés.

Méthodologie / Method:

Durant étude, 20 patients atteints de paludisme à *P. falciparum* ont étudiés et répartis en 7 patients avec un paludisme simple(MM), 7 patients souffrant d'une forme cérébrale(CM) et 6 patients hospitalisés pour une forme grave sans atteinte cérébrale(NCM). L'extraction des ARN totaux a été ensuite réalisée à partir des PBMCs congelés du TRIZOL. la qualité des ARNs évaluée au BioAnalyseur et les profils transcriptomiques ont été générés avec les puces de la plateforme Agilent. Les résultats ont ensuite été analysés par différentes méthodes statistiques et outils bioinformatiques.

Résultats / Results :

448 gènes ont été exprimés différemment entre les trois groupes de patients après l'application d'un FDR 10%. Puisque les CM ont montré un modèle de transcription particulier, nous avons concentré notre analyse sur les différences entre les CM et les MM. Nous avons également trouvé 849 gènes différentiellement exprimés après un FDR de 10%; le profil de ces gènes a bien discriminé le paludisme cérébral (CM) et les patients souffrant de paludisme simple(MM). Nous avons montré 4 protéines majeures (UBC, GSK3B, EEF1A1, et APP) par Network Analyste présentes dans des pathologies du cerveau et une validation technique de nos résultats exprimés en microarrays en utilisant la méthode qPCR pour 7 gènes .

Mots clés :

Severe malaria, cerebral malaria, mild malaria, micro-arrays

C05 INTÉRÊT DU RAPPORT CUIVRE /ZINC DANS L'ÉVALUATION DU STRESS OXYDANT CHEZ DES ENFANTS DRÉPANOCYTAIRES SÉNÉGALAIS

Auteurs :

Sagna Bassène HAT, Guèye Tall F, Ndour EHM, Guèye PM, Ndiaye Diallo R, Diallo B, DjitéM, Diop PA, Cissé A, Lopez Sall P

Laboratoire de Biochimie Pharmaceutique-Faculté de médecine, de Pharmacie et d'Odontologie-Université Cheikh Anta Diop-Dakar (SENEGAL)

Introduction :

La drépanocytose est une maladie génétique caractérisée par un stress oxydant notamment une lipidoperoxydation. Cette lipidoperoxydation est évaluée par le rapport Cu/Zn, paramètre positivement corrélé à plusieurs marqueurs pro-oxydants (Cuivre,...). Ce rapport serait donc négativement corrélé aux paramètres antioxydants comme le statut antioxydant total (SAT) et la zincémie, illustrant ainsi l'état de stress oxydant. Il reflèterait aussi l'inflammation puisque le cuivre comme le zinc participent à ce phénomène.

Objectifs / goals :

Ce travail vise à juger de la pertinence de l'utilisation du rapport Cu/Zn comme marqueur du stress oxydant et de l'inflammation.

Méthodologie / Method:

Il s'agissait d'une étude prospective cas-témoins menée chez 64 drépanocytaires homozygotes (31 en phase stationnaire ; 33 en crise) et 37 témoins, âgés de 1 à 16 ans. Les patients présentant une autre pathologie inflammatoire et/ou supplémentés en zinc, étaient exclus. SAT, cuprémie, zincémie, CRP et rapport Cu/Zn ont été déterminés. L'analyse statistique était effectuée avec le logiciel R version 3.4.

Résultats / Results :

Les moyennes du SAT, comme celles du zinc étaient superposables d'un groupe à l'autre. Cuprémie comme rapport Cu/Zn étaient significativement augmentés chez les drépanocytaires comparés aux témoins [(1,85±0,53 mg/l vs 1,42±0,48 mg/l ; p=8.10⁻⁵) ; (3,22±1,92±2,25 ; 2,23±0,91 ; p=6.10⁻⁴)], mais aussi chez les homozygotes en crise comparés aux témoins [(2,01±0,56 mg/l vs 1,42±0,48 mg/l ; p=7,55.10⁻⁶) ; (3,9±2,25 ; 2,23±0,91 ; p=4,71.10⁻⁵)]. Ce ratio n'était pas corrélé au SAT (r = -0,03 ; p > 0,05), mais, négativement corrélé au zinc (r = -0,73 ; p < 0,05), lui-même positivement corrélé au SAT (r = 0,5 ; p < 0,05) Le rapport Cu/Zn était positivement corrélé au cuivre (r = 0,59 ; p < 0,05) et à la CRP (r = 0,31 ; p < 0,05).

Conclusion :Le rapport Cu/ Zn ne serait pas un marqueur du stress oxydant en général. Néanmoins, il, serait un paramètre pro-oxydant et reflèterait les réponses antioxydante et inflammatoire.

Mots clés :

Drépanocytose, Stress oxydant, Rapport Cu/Zn, Inflammation

Co6 Investigating the effects of TMPRSS6 rs4820268 and rs2235321 on oral iron absorption using a recall-by-genotype study design: A feasibility study

Auteurs :

Momodou W. Jallow (1,2); Susana Campino (2); and Carla Cerami (1); Andrew Prentice (1,2)

1 - MRC Unit The Gambia at L London School of Hygiene & Tropical Medicine.

2 - Department of Pathogen Molecular Biology, Faculty of Infectious and Tropical Diseases, London School of Hygiene & Tropical Medicine, UK.

Introduction :

Anaemia is a global public problem, affecting approximately one-fourth of the world's population. Iron supplementation is the standard therapy and prevention strategy for anaemia, however, this is often ineffective in low- and middle-income countries. The common causes of anaemia include nutrition, genetics and infection/inflammation. However, the influence of genetic risk factors on outcomes of iron supplementation in African populations has not been understood.

Objectifs / goals :

To investigate the effects of rs4820268 and rs2235321 within the TMPRSS6 gene on oral absorption.

Méthodologie / Method:

Participants were recruited based on rs4820268 and rs2235321 as follows: 1) homozygous for the variant allele at each SNP, 2) homozygous for wild type alleles, and 3) heterozygous at the two SNPs simultaneously (double heterozygotes).

Each participant was bled at baseline, received 400mg ferrous sulfate, and was bled at 1hour, 2hour, 5hour and 24hours after iron supplementation. Furthermore, each participant was given 200mg ferrous sulfate from the second day for 13 days, and a blood sample was collected the day after completing this iron course.

Iron biomarkers were measured and the effect of genotype group on iron absorption was assessed.

Résultats / Results :

Significant differences were observed between double heterozygotes and wild types for TSAT at 2hr ($p=0.0131$) and 5hr ($p=0.0035$), serum iron at 2hr ($p=0.025$) and 5hours ($p=0.007$), and UIBC at 2hr ($p=0.008$) and 5hr ($p<0.0001$). There were no significant differences between the two extreme genotypes of each SNP at each time point.

Conclusion :

Individuals carrying multiple variant alleles might not respond efficiently to oral supplementation. Analysis of a larger number of individuals and more genetic markers and genotype combinations, at this and other genes will provide a more robust insight into the effect of different genotypes in iron absorption.

Mots clés :

Anaemia, TMPRSS6, Iron supplementation, genetic of anaemia

Co7 Étude du polymorphisme des gènes MSP₁ et MSP₂ sur une cohorte "Mère-Enfant" en zone d'endémie palustre, Tambacounda (Sénégal) en 2017

Auteurs :

Mactar Ndiaga Dione (1), Oumar Kâ (3), Mamadou Ly (3), Babacar Mbengue (2), Gora Diop (1), Jean Pascal Demba Diop (2), Rokhaya Ndiaye Diallo (2), Alioune Dièye (2)

1. Faculté des Sciences et Techniques (FST)
2. Faculté de Médecine de Pharmacie et d'Odontologie (FMPO)
3. Centre Hospitalier Régional de Tambacounda

Introduction : Plasmodium falciparum présente une diversité génétique. L'étude du polymorphisme des gènes MSP₁ et MSP₂ permet de connaître le niveau de transmission palustre.

Objectifs : Le but de cette étude a été de déterminer le polymorphisme de ces deux gènes chez une cohorte "Mère-Enfant" recrutée entre les mois de Septembre et Décembre 2017 à Tambacounda, zone d'endémie palustre.

Méthodologie : Les analyses hématologiques et parasitologiques ont été effectuées au Laboratoire de biologie médicale du Centre Hospitalier Régional de Tambacounda. L'extraction puis la PCR nichée ont été faites au Laboratoire d'Immunologie et de Génétique de la Faculté de Médecine de Pharmacie et d'Odontologie à partir du sang recueilli sur tube EDTA.

Résultats : Quatre vingt quatre (84) échantillons ont été testés et se sont révélés positifs à la PCR. Au total, 14 allèles dont 6 pour K1 (150-210 pb) ; 5 pour MAD20 (100-350 pb) ; 3 pour RO33 (150-400pb) et 12 allèles dont 5 pour IC/3D7 (450-800pb) ; 7 pour FC27 (250-800pb) appartenaient respectivement aux gènes MSP₁ et MSP₂. Pour le gène MSP₁, l'allèle K1 a été le plus représenté dans notre population d'étude (79,21%) suivi de MAD20 et RO33 avec respectivement 13,86% et 6,93%. Pour MSP₂, l'allèle IC/3D7 a été le plus retrouvé avec 73,68% contre 26,32% pour FC27. Les infections monoclonales représentaient 79,27% pour le gène MSP₁ contre 63,85% pour MSP₂.

Conclusion : Cette étude pilote a montré une importante diversité de P. falciparum dans la région de Tambacounda. Ces résultats sont en faveur de la prise en compte du typage parasitaire dans les stratégies mises en place pour l'éradication de la maladie dans nos régions.

Mots clés :

Plasmodium falciparum, Polymorphisme, MSP₁, MSP₂, Tambacounda

GENETIQUE DES CANCERS

Co8 Recherche de mutations des gènes KRAS et BRAF chez des patients atteints de cancer colorectal au Sénégal.

Auteurs :

Boye O(1);Diallo Agne F(2,3);Ndiaye A(2,3);Zahri KTA(2);Samba A(2,3);Thiam S(2);Diouf NN(1);Coly NF(2);Cisse F(2);Seck M(4);Thiam I(5);Diongue K(6);Dial CMM(5);Dieng M(4);Diop PS(4);Sylla Niang M(1,7);Ndiaye D(6);Sall ND(2).

1-Laboratoire de biologie médicale Hôpital Général de Grand Yoff, Sénégal. 2-Service de biochimie et de biologie moléculaire UCAD (Université Cheikh Anta Diop de Dakar). 3-Laboratoire de biochimie médicale Hôpital Aristide Le Dantec. 4-Service de chirurgie générale UCAD. 5-Service de cytologie et d'anatomie pathologique UCAD. 6-Service de Parasitologie et de mycologie UCAD. 7-Service d'immunologie UCAD.

Introduction:

Dans plusieurs études, les mutations des gènes KRAS et BRAF sont impliquées dans le cancer colorectal constituant ainsi un facteur de résistance aux traitements anti-EGFR.

Objectifs:

L'objectif de ce travail était d'évaluer les prévalences des mutations des gènes KRAS et BRAF chez des patients atteints de cancer colorectal au Sénégal et de corrélérer le statut mutationnel de ces gènes avec les paramètres clinico-anatomiques.

Méthodologie:

Il s'agit d'une étude prospective, descriptive et analytique réalisée sur une période de 12 mois, de janvier à décembre 2017. Vingt patients atteints de cancer colorectal, ayant bénéficié d'un prélèvement de pièces opératoires de tissu tumoral du colon ou du rectum lors d'une intervention chirurgicale, ont été recrutés. L'extraction de l'ADN génomique du tissu tumoral a été effectuée à l'aide du kit ReliaPrep gDNA Tissue de Promega. La technique HRM (High Resolution Melting) a été utilisée pour la recherche de mutations des gènes KRAS et BRAF.

Résultats:

La prévalence de mutations était de 45 % pour le gène KRAS et de 55 % pour le gène BRAF. Une coexistence de mutations des deux gènes de 15 % a été observée. La moyenne d'âge de la population d'étude était de 55 ans avec un sex-ratio à 0,82. La localisation colique gauche de la tumeur a été la plus retrouvée. Sur le plan histologique, on ne retrouvait que des adénocarcinomes bien différenciés. Les tumeurs étaient à un stade avancé (pT3 et pT4) dans plus des ¾ des cas. Deux des tumeurs présentaient des métastases hépatiques. Cependant, aucune corrélation n'a été obtenue entre le statut mutationnel de ces gènes et les paramètres clinico - anatomiques.

Conclusion:

Les prévalences des mutations des gènes BRAF et KRAS sont élevées dans notre population d'étude. Cependant, il est nécessaire d'élargir l'échantillonnage et de confirmer les résultats par un séquençage.

Mots clés :

BRAF, Cancer colorectal, KRAS, Sénégal

Co9 POLYMORPHISME DES MARQUEURS MICROSATELLITES BAT₂₅ ET BAT₂₆ CHEZ DES SUJETS ATTEINTS DE CANCER COLORECTAL (CCR)

Auteurs :

Ndiaye A(1); Diallo F(1); Samba A(1); Cissé F(1); Thiam S(1); Doupa D(2); Diop P S(3) ; Seck M(4); Thiam I(4); Dial C M M(3); Mbaye F(5); Kénémé B(5); Sembène M(5); Sall N D(1)

1-laboratoire de biochimie et de biologie moléculaire de l'Université cheikh Anta Diop de Dakar, 2- Université Gaston Berger de Saint de Louis, 3- Hôpital Général de Grand Yoff, 4- CHU Aristide Le Dantec, 5- Département de biologie animale de l'Université cheikh Anta Diop de Dakar

Introduction :

le cancer colorectal (CCR) devient de plus en plus fréquent. Le diagnostic repose essentiellement sur la mise en évidence de mutations au niveau de certains marqueurs choisis lors de la réunion internationale de Bethesda (Décembre, 1997). Parmi ces marqueurs nous avons BAT₂₅ et BAT₂₆ ; et du fait de leur polymorphisme ils ont été incriminés dans la survenue de cette pathologie.

Objectifs / goals :il s'agit d'évaluer le degré de polymorphisme de ces deux marqueurs dans une population sénégalaise atteinte de CCR.

Méthodologie / Method:l'étude a porté sur 29 patients atteints de CCR. Les patients ont été sélectionnés au niveau des structures comme l'hôpital principal, l'hôpital général de Grand Yoff et l'hôpital Aristide Le Dantec de Dakar. Chez chaque patient, il a été effectué un prélèvement de tissu sain et de tissu cancéreux. Pour servir de témoins, des prélèvements sanguins ont été effectués chez des sujets non atteints de CCR. Les échantillons ont été ensuite acheminés au laboratoire pour une extraction d'ADN, suivie d'une amplification par PCR des marqueurs BAT₂₅ et BAT₂₆ et leur séquençage. Dnasp version 5.10, MEGA version 6.06 et le programme Arlequin version 3.5.1.3 ont été utilisés pour ressortir les paramètres de la variabilité, les distances génétiques et le test de structuration génétique en fonction des paramètres cliniques des patients tels que l'âge, le sexe et la localisation de la tumeur.

Résultats / Results :la comparaison entre tissu sain et tissu cancéreux de chaque patient révèle une grande variabilité des loci BAT₂₅ et BAT₂₆. Parmi ces mutations, celle la plus fréquente est la délétion d'une thymine en position 72 (72delT). Cette variabilité entre tissu sain et tissu cancéreux est davantage confirmée par la distance génétique de Nei. Par contre aucune structuration génétique des loci BAT₂₅ et BAT₂₆ en fonction des paramètres clinico-pathologiques n'a été observée.

Conclusion :nos résultats ont montré une expressivité variable des loci BAT₂₅ et BAT₂₆

Mots clés :

Cancer colorectal, Mutations, BAT₂₅, BAT₂₆

C10 Une mutation fondatrice du gène BRCA1 c.815_824dupAGCCATGTGG (p.Thr276Alafs) prédispose au cancer du sein familial chez les femmes sénégalaises

Auteurs :

Jean Pascal Demba Diop(1); Rokhaya Ndiaye(1,2,3); Bourdon-Huguenin (4); Ahmadou Dem (5); Doudou Diouf (5); Mamadou Moustapha Dieng (5); Pape Saloum Diop (2); Serigne Modou Kane Gueye (2); Seydi Abdoul Ba (1); Yacouba Dia (1); Sidy Ka (5); Babacar Mbengue (2); Alassane Thiam(6); Maguette Sylla Niang (2); Papa Madieye Gueye (2); Oumar Faye (1); Philomene Lopez Sall (2); Aynina Cisse (2); Papa Amadou Diop (2); Hagay Sobol (4); Alioune Dieye (2).

1 – Laboratoire de Cytologie, Cytogénétique et Biologie de la Reproduction de l’Hôpital Aristide Le Dantec. ; 2- Faculté de Médecine, de Pharmacie et d’Odontologie, UCAD ; 3 Centre d’excellence Africain de la Santé de la Mère et de l’Enfant (CEA-SAMEF); 4- Laboratoire d’Oncogénétique Moléculaire de l’Institut Paoli-Calmette Marseille ; 5- Institut Joliot Curie de l’Hôpital Aristide le Dantec; 6- Institut Pasteur de Dakar

Introduction : Les mutations du gène BRCA1 ont été associées à un risque de survenue de 72% et 69% des cancers du sein et de l’ovaire, respectivement avant l’âge de 80 ans. Certaines mutations ont été décrites comme étant des mutations fondatrices chez différentes les populations, mais rarement chez les populations africaines.

Objectifs / goals : Étaient d’identifier les mutations du gène BRCA1 impliquées dans la prédisposition du cancer du sein héréditaire au Sénégal et de rechercher l’effet fondateur de mutations récurrentes identifiées.

Méthodologie / Method: 27 cas index atteintes de cancer du sein et ayant une histoire familiale de cancer du sein associé ou non à un cancer de l’ovaire ont été recrutées à l’HALD. La recherche de mutation du gène BRCA1 a été réalisée par PCR-Séquençage. Après identification d’une mutation récurrente du gène BRCA1, sept microsatellites encadrant le gène ont été génotypés chez 10 cas index et 15 témoins indemnes de tout cancer. L’analyse haplotypique a été fait manuellement et l’âge de la mutation estimé en utilisant la formule $G = \log \frac{2}{1 - \theta} / \log (1 - \theta)$.

Résultats / Results : Nous avons identifié une mutation récurrente correspondant à une duplication de 10 nucléotides entraînant un frameshift : c.815_824dupAGCCATGTGG p. (Thr276Alafs), situé au niveau de l’exon 11 du gène BRCA1. Elle a été détectée chez 15 cas index, (55.5%,) mais également chez des apparentées saines dans certaines familles. L’analyse haplotypique et l’estimation de l’âge ont montré son effet fondateur chez la population sénégalaise et son origine Ouest-Africaine. Un test génétique permettant la recherche chez les femmes à risque a été mis en pratique dans notre laboratoire.

Conclusion : Cette étude a permis d’identifier pour la première fois, une mutation fondatrice du gène BRCA1 prédisposant au cancer du sein familial au Sénégal et la mise en place d’un test génétique pour sa recherche chez les femmes à risque.

Mots clés :

Cancer du sein, Hérité; Gène BRCA1, Mutation

C11 Polymorphisme Arg72Pro du gène TP53 et cancers de la cavité buccale : étude méta-analytique.

Auteurs :

Sarr P. D. (1,2); ba s. A.(2); Ndiaye Diallo R. (1,2); Toure s.(3); Diop j. P. D. (1,2); Dia y. (1,2); Mbengue b. (2); Sylla niang m. (2); Faye o. (1); Dieye a. (2)

1- Laboratoire de Cytologie clinique, Cytogénétique et Biologie de la Reproduction, Hôpital Aristide Le Dantec, Dakar/Sénégal

2- Laboratoire d'Immunogénétique, Faculté de Médecine et de Pharmacie, Université Cheikh Anta Diop, Dakar/Sénégal

3- Service de Stomatologie, Hôpital Aristide Le Dantec, Dakar/Sénégal

Introduction :

Dans les cancers de la cavité buccale (CCB), l'étude du polymorphisme du codon 72 du gène TP53 comme facteur de risque a été réalisée sur des populations d'origines géographiques différentes.

Malgré la multiplicité des études réalisées et des approches utilisées, les résultats contradictoires obtenus ne permettent pas de lever l'équivoque quant à un éventuel impact de ce polymorphisme dans la prédisposition génétique aux CCB.

Objectifs :

Le but de cette étude est de compiler des données génotypiques et alléliques de différentes études et de faire une méta-analyse afin d'augmenter la puissance de détection d'un éventuel impact du polymorphisme Arg72Pro de TP53 dans la prédisposition aux CCB.

Méthodologie :

Une recherche bibliographique est réalisée sur PubMed en utilisant les mots-clés suivants : "TP53 codon72" ; "Arg72Pro polymorphism" ; "rs1042522" ; "oral cancer" ; "head neck cancer" ; "oral squamous cell carcinoma". Au total, nous avons sélectionnés 16 études cas-contrôles traitant du polymorphisme Arg72Pro de TP53 dans les CCB. Des tests d'associations sont réalisés en ligne, aux niveaux alléliques et génotypiques en utilisant l'allèle Proline comme référence.

Résultats :

Trois régions géographiques sont couvertes par les études sélectionnées : Afrique, Asie et Caucase. La distribution de l'allèle Arginine dans ces groupes chez les cas est respectivement de 29,5%, 68,0%, 73,5%. Les paramètres statistiques testés nous auront permis de considérer l'allèle Arginine comme facteur protecteur chez les africains [OR=0,85 ; CI95 %=0,51-1,42], facteur à risque chez les asiatiques [OR=1,3 ; CI95 %=0,73-2,33] ou comme n'ayant aucun effet chez les caucasiens [OR~1 ; CI95 %=0,6-1,77].

Conclusion :

Ces résultats suggèrent une distribution du polymorphisme Arg72Pro de TP53 en fonction des groupes ethniques et de la latitude. L'implication d'autres gènes dans la prédisposition génétique aux CCB n'est toutefois pas à exclure.

Mots clés :

TP53 ; Polymorphisme Arg72Pro ; Cancer de la cavité buccale ; Méta-analyse

C12 Microsatellite Instability of BAT-26 and NR-24 among Breast Cancer Patients in Senegal

Auteurs :

Aniefiok John Udoakang,
Equipe Génétique et Gestion pour les Populations, Département de Biologie Animale,
Faculté des Sciences et Techniques, Université Cheikh Anta Diop de Dakar, BP. Box 5005
Dakar, Sénégal.

Microsatellite instability high (MSI-H) tumours are known to have better prognosis than microsatellite stable (MSS) tumours and diagnostic characterization of these tumours reveal differences in clinical, pathological and molecular characteristics. Different populations have variable results for MSI tumours due to varied environmental factors that influence diverse outcomes. Therefore, with the successes in the exploration of immunotherapy in cancers and currently in breast cancer, this study aims to evaluate the microsatellite phenotypes of breast cancer patients in Senegal to better understand the pattern of tumour progression and design therapies for improved treatment outcome. Sixty-five breast tumours were genotyped for microsatellite instability of BAT-26 and NR-24 markers. The results showed MSI in more than 50% of the tumours with variant alleles of 92.5% and 81.4% in BAT-26 and NR-24 respectively. Statistical significance (p -value = 0.041) was observed for SBR grade between MSS and MSI tumours. This study shows the MSI phenotype of BAT-26 and NR-24 markers among breast cancer patients in Senegal with a positive correlation between MSI and SBR grade in NR-24 marker. We propose that NR-24 which often shows little or no variation among healthy individuals in different populations may be a marker of interest in the determination of MSI status as a prognostic factor among breast cancer patients in Senegal.

EMBRYOLOGIE – BIOLOGIE DE LA REPRODUCTION

**C13 ANALYSE FLORISTIQUE ET ETHNOPHARMACOLOGIQUE DES PLANTES
UTILISEES DANS LE TRAITEMENT DE L'INFERTILITE MASCULINE AU BENIN**

Auteurs :

Azonbakin Simon ¹, Osseni razack ¹, Dangbemey Patrice ² , Kora Faoziath ³, Awede Bonaventure ³, Flore Gangbo ¹, Raphael Darboux ¹, Anatole Laleye ¹

- 1- Laboratoire d'Histologie Biologie de la reproduction , cytogénétique et Génétique Médicale
- 2- Service de gynécologie-Obstétrique – Centre Hospitalier et Universitaire de la mère et de l'enfant
- 3- Unité de Physiologie humaine FSS-UAC

L'infertilité conjugale concerne environ 15% de la population en Afrique subsaharienne. C'est une affection ayant une implication socioculturelle importante puisqu'au Bénin, l'un des objectifs du mariage est la procréation. L'objectif du présent travail est de contribuer à l'étude des principales plantes médicinales utilisées en médecine traditionnelle pour le traitement de l'infertilité masculine dans les départements de l'Atacora et de l'Atlantique au Bénin. Elle s'est déroulée auprès de 80 praticiens et a permis de recenser 109 espèces de plantes. *Garcinia kola*, *Manihot esculenta* et *Musa chinensis*, trois des plantes les plus significatives, après un screening phytochimique, ont fait l'objet d'étude pharmacologique pour évaluer leur efficacité. Cinq volontaires ont consommé la poudre du mélange des trois plantes pendant 2 semaines à l'issue desquelles un dosage sanguin de LH, FSH et testostérone et un spermogramme ont été réalisés. Le screening phytochimique a permis de noter la présence de nombreux métabolites secondaires dont certains ont des propriétés en rapport avec la spermatogénèse. Les données biologiques ont montré une tendance à une amélioration de la numération, de la vitalité des spermatozoïdes et à l'augmentation des taux plasmatique de testostérone, de LH et de FSH. Ces résultats ont permis de montrer la richesse de la flore béninoise en ressources pour la prise en charge de l'infertilité masculine.

Mots clés :

infertilité masculine, plantes médicinales, spermogramme, Testostérone ; FSH, LH

C14 TRANSLOCATION (2;5)(q37.3;q14q35.3) DANS UN BILAN D'INFERTILITE : A PROPOS D'UN CAS AU LABORATOIRE D'HISTOLOGIE-BIOLOGIE DE LA REPRODUCTION-CYTOGENETIQUE ET GENETIQUE MEDICALE

Auteurs :

Aweh A B(1); Gbedo G M (1); Azonbakin S A(1); Adjagba M(1); Agbanlinsou A(1); Goussanou Y(1); Gangbo A F(1); Darboux R B(1); Laleye O A(1)

1-Laboratoire d'Histologie-Biologie de la Reproduction-Cytogénétique et Génétique Médicale/ Unité de Biologie Humaine/ Faculté des Sciences de la Santé/ Université d'Abomey-Calavi de Cotonou (FSS-UAC), Bénin

RESUME

L'infertilité du couple est un important problème de santé publique de nos jours. Les étiologies génétiques sont peu évoquées dans les pays tropicaux à cause des causes infectieuses qui sont très fréquentes.

Nous rapportons un cas de désir de paternité chez un homme de 50 ans. Le spermogramme réalisé selon les normes de l'OMS avait objectivé une « asthénotératozoospermie » avec une mobilité progressive de 34% à la première heure et de 30% à la deuxième heure avec les formes normales à 2%.

Le caryotype réalisé en bande G avec un niveau de résolution de 550 bandes, a noté une garniture chromosomique de type masculin présentant une anomalie de structure : 46,XY t(2;5)(q37.3;q14q35.3). Aucune anomalie de nombre n'a été mise en évidence. L'examen morphologique, notamment des organes génitaux externes chez cet individu était sans particularité.

Mots clés :

Translocation, infertilité, caryotype, asthénotératozoospermie

Thème du salon : « Compétitivité des entreprises en Afrique : contribution de la recherche appliquée et de l'innovation pour une croissance durable ». Du 19 au 21 novembre 2019, à Dakar

Le Salon est une plateforme internationale de rencontres et d'échanges qui réunit différents acteurs du système de recherche/innovation. Il s'agit entre autres des chercheurs, innovateurs, industriels, investisseurs, et autres acteurs de la société.

Sous-thèmes :

1. Quelles stratégies pour une meilleure collaboration Recherche (publique/privé) et industries (entreprises)
2. Mécanismes de financements durables pour promouvoir et renforcer l'innovation (technologique) et la recherche en entreprises
3. Propriété industrielle : mécanismes pour faciliter le transfert de technologies et l'innovation en entreprises.

Les offres du salon

Le SARIS 2019 offrira aux participants un cadre de promotion et de visibilité de leurs produits et services mais aussi d'opportunités de financements et de collaboration à travers :

- **Des espaces d'expositions** (SARIS 2019 envisage de regrouper près de 600 exposants principalement des universités, des instituts supérieurs, des centres de recherche, des organisations gouvernementales, des industries, et entreprises, des ONG et associations, des laboratoires et firmes pharmaceutiques, des organismes régionaux et internationaux mais aussi des particuliers inventeurs) ;
- **Un espace de rencontres B/B** pour des projets et collaborations;
- **Un cadre de visibilité des partenaires et sponsors** à travers un plan de communication (site web dédié, journal du salon, points de presse, insertions publicitaires etc.) ;
- **Possibilité de remporter un prix** (meilleur exposant, meilleure communication, meilleur industriel, meilleur start-up etc.).



Etapes du salon

Le programme du SARIS se décline en quatre phases principales :

- une partie officielle d'ouverture et de clôture du Salon;
- une partie composée d'expositions, de rencontres B/B, d'ateliers et de conférences;
- une partie d'honorabilité pour encourager les performances de la recherche et des innovations par la distribution de prix, trophées et de diplômes du SARIS;
- une partie réservée à la Promotion de la Culture Scientifique et Technique et aux visites d'institutions R&D et d'entreprises privées.

Les inscriptions au Salon se feront directement sur les sites dédiés ou sur place à l'adresse de l'agence. www.saris.sn

**Veillez contacter Dr. Dame NIANG
Tel. +221 33 859 43 70 / Email. dniang14@hotmail.com**



Le format du salon

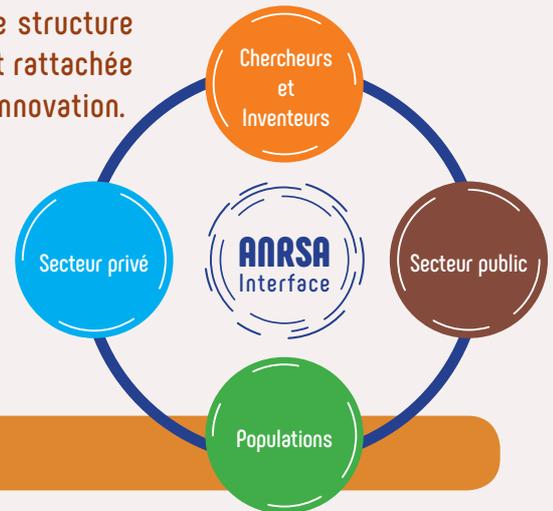
La 4^{ème} édition du salon de 2019 se déroulera pendant trois jours sous forme de :

- Conférences ;
- Ateliers ;
- Expositions ;
- Rencontres B/B ;
- Activités de promotion de la culture scientifique ; et
- Visite d'institutions R&D et/ou d'entreprises privées.

L'Agence Nationale de la Recherche Scientifique Appliquée est une structure de l'Etat du Sénégal créée par décret n° 2008-513 du 20 mai 2008 et rattachée au Ministère de l'Enseignement Supérieur, de la Recherche et de l'Innovation.

Vision

« Etre l'interface entre les chercheurs, les populations et les secteurs public et privé pour faire de la Recherche Appliquée, un levier du développement socio-économique durable ».



Orientations stratégiques

- Promotion de la recherche appliquée et synergie des acteurs ;
- Application et valorisation des découvertes scientifiques et des innovations dans l'économie ;
- Meilleurs ancrage au dispositif de recherche innovation et ouverture au secteur privé et aux collectivités locales ;
- Promotion de la Culture Scientifique et Technique.

Objectifs

L'objectif global de l'ANRSA est de contribuer à la transformation structurelle de l'économie du Sénégal et aux différentes stratégies mises en œuvre en vue d'un développement humain durable. Il s'agit plus spécifiquement de :

- Mettre en œuvre la politique nationale de recherche scientifique appliquée et d'innovation ;
- Promouvoir l'application des résultats de la recherche dans le monde socio-économique ;
- Promouvoir la culture de la propriété intellectuelle ;
- Soutenir le passage des résultats de la recherche scientifique et technologique à la création de brevets et autres titres de propriété industrielle ;
- Accompagner la création de PME, PMI et de startup à partir de brevets endogènes ;
- Promouvoir et soutenir l'utilisation des titres de propriété intellectuelle entrés dans le domaine public pour la création de PME, PMI et de startup ;
- Renforcer les capacités des unités de recherche appliquée en élaboration de projets ;
- Favoriser l'interdisciplinarité (expliciter) ;
- Encourager l'innovation technologique artisanale et industrielle.

Projets phares

- Le Salon Africain de la Recherche et des Innovations au Sénégal (SARIS)
- La Promotion de la technique de culture sous serres en milieu rural
- La plateforme d'innovation (CDRC)
- Les unités de transformation des produits locaux
- Centres Communautaires de Transfert de Technologies (CCTT)
- Promotion de la Culture Scientifique et Technique (PCST)
- Le Parc Scientifique et Technique (PST)
- Le Centre Africain de Recherches et d'Applications (CARA)
- Le Centre Islamique de Recherches sur les Changements Climatiques et l'Adaptation (CIRCCA)

C15 Bilan des six premiers mois d'analyses spermologiques au CHU de Bogodogo à Ouagadougou (BURKINA FASO)

Auteurs :

Ouedraogo R A(1); Ouedraogo R A(1); Ky/Ba A(1); Yameogo N(1); Kere F(1); Lompo M O(2)
1- CHU de Bogodogo 2- CHU Yalgado Ouedraogo

Introduction :

Le service d'Histologie-Embryologie-Cytogénétique/Biologie de la reproduction du CHU de Bogodogo a ouvert ses portes le 14 avril 2018. Les offres de service sont entre autres les analyses biologiques de l'éjaculat qui ont commencé en Aout 2018.

Objectifs / goals :

Rapporter les résultats des six premiers mois d'analyses spermologiques au CHU de Bogodogo à Ouagadougou

Méthodologie / Method:

Il s'est agi d'une étude rétrospective à visée descriptive. Les données ont été recueillies à partir des dossiers des patients. Le traitement des données a été fait sur "Microsoft Excel 2007"

Résultats / Results :

Au total 35 patients ont été reçus. L'âge moyen était de 37,88 ans avec des extrêmes de 26 ans et 55 ans. Les indications étaient dans 97,15 % des infertilités de couple. Les examens réalisés sont le spermogramme-spermocytogramme et la spermoculture. Le spermogramme-spermocytogramme était anormal dans 68,57 % des cas dont 20,83% d'asthénonécrozoospermie, 20,83% d'oligoasthénonécrozoospermie, 16,66% d'oligoasthénotératonécrozoospermie et 12,5 % d'asthénonécrozoospermie. Dix spermocultures ont été positives dont 9 associées à des troubles du spermogramme. Les germes identifiés ont été Staphylococcus haemolyticus dans 4 prélèvements, Staphylococcus aureus dans 3 prélèvements, Staphylococcus epidermidis, Enterococcus faecalis et Acinobacter baumannii chacun dans un prélèvement.

Conclusion :

Les six premiers mois d'activités ont permis de diagnostiquer des troubles du spermogramme chez des patients ayant consulté pour infertilité de couple. Cependant, il est nécessaire de rendre faisables les autres types d'examens spermologiques et de travailler à augmenter la fréquentation du service.

Mots clés :

spermogramme, spermoculture, CHU de Bogodogo

Auteurs :

Sy M (1) ; Diallo CM (2) ; Diallo AS(1) ; Ndiaye A (1) ; Diallo AC (1) ; Faye O (1)

1-CHU Aristide Le Dantec-Service de Cytologie clinique, Biologie de la Reproduction et Cytogénétique

2-Hôpital Général de Grand Yoff –Service d'Anatomie Pathologique

Introduction :

Le principal mécanisme de formation des chimères est la fusion de deux zygotes aboutissant à un seul embryon qui va posséder deux lignées cellulaires différentes. En cas de chimère sexuelle, plusieurs phénotypes d'états intersexués ont été décrits

Objectifs / goals :

Le but de notre travail était d'étayer sur le plan génétique le phénotype d'un patient hermaphrodite et d'étudier le retentissement sur la fonction de fertilité.

Méthodologie / Method:

Notre patient présentait des organes génitaux de type masculin, une ectopie gonadique et une gynécomastie. Il a effectué des prélèvements sanguins en vue de l'établissement d'un caryotype en bandes G ainsi que d'un caryotype moléculaire par hybridation génomique comparative (CGH). Le recueil de sperme a permis d'obtenir un spermogramme et un spermocytogramme. La gonade ectopique a fait l'objet d'une exérèse chirurgicale et d'un examen histologique.

Résultats / Results :

Notre patient présentait une oligozoospermie. L'établissement du caryotype a permis de mettre en évidence une chimère tétragamétique avec la formule suivante : $46,XX[26]/46,XY[4]$. Ces résultats ont été confirmés par un caryotype moléculaire par Hybridation génomique comparative. L'existence simultanée d'un testicule et d'un ovaire sont en faveur du diagnostic. L'orchidectomie doit être discutée en raison du risque d'apparition d'un gonadoblastome chez un individu au sexe social masculin, qui voudrait conserver son potentiel de fertilité.

Conclusion :

Le suivi d'un patient présentant une anomalie de développement sexuel nécessite une prise en charge multidisciplinaire. Un conseil génétique est en cours.

Mots clés :

chimère tétragamétique - ADS - hermaphrodisme vrai

Auteurs :

Sy M (1) ; Dumez Y(2) ; Encha Razavi F(3)

1-Service d'Histologie-Embryologie-Cytogénétique- Faculté de Médecine de Dakar UCAD

2-Service d'Obstétrique -Maternité de Necker -Enfants malades. Paris 15e

3Service d'Histologie-Embryologie-Cytogénétique, Hôpital Necker -Enfants malades. Paris 15e

Introduction :

Le rhombencéphalosynapsis (RES) est une malformation rare du cervelet, caractérisée par une agénésie ou une hypogénésie du vermis cérébelleux, la fusion des hémisphères cérébelleux et la fusion ou l'apposition des noyaux dentelés. Le premier cas rapporté par Obersteiner en 1914, était une découverte autopsique. Le premier diagnostic par imagerie prénatale remonte à 1993 et demeure difficile sans l'apport de l'IRM et la pratique d'un examen foetopathologique.

Objectifs / goals :

Nous rapportons un cas de rhombencéphalosynapsis ayant bénéficié d'une autopsie foetale afin de corréler les critères diagnostiques de l'imagerie aux données de l'examen neuropathologique.

Méthodologie / Method:

Les données du dossier obstétrical, de la radiologie, de l'examen foetopathologique et neuropathologique ont été recueillies. Un caryotype avait également été réalisé après amniocentèse.

Résultats / Results :

Le foetus a été étudié après une interruption médicale de grossesse à 22 semaines d'aménorrhée pour hydrocéphalie et hypoplasie cérébelleuse. Il présentait une macrocranie, avec une hydrocéphalie et un hypertélorisme. A la coupe, et à l'examen microscopique le cervelet était en un seul bloc médian sans structure vermienne avec des noyaux dentelés jointifs en rapport avec un rhombencéphalosynapsis. Le tronc cérébral était normal. Le caryotype était normal avec la formule chromosomique 46,XY.

Conclusion : La découverte d'une hypoplasie du cervelet à l'imagerie associée à une hydrocéphalie est un élément d'orientation en faveur du diagnostic de rhombencéphalosynapsis. La pratique de l'examen foetopathologique, notamment neuropathologique est essentielle pour une confirmation précise du diagnostic qui peut être confondu avec les autres malformations de la fosse postérieure du crâne. D'autre part, il est indispensable pour apporter de nouvelles pistes dans la compréhension du mécanisme de survenue de cette anomalie qui demeure un sujet à l'étude.

Mots clés :

Rhombencéphalosynapsis - Hydrocéphalie- Agénésie vermienne-Hypoplasie cérébelleuse

**C18 SYNDROME DE TURNER AVEC MOSAÏCISME 45,X/46,XY AU LABORATOIRE
D'HISTOLOGIE-BIOLOGIE DE LA REPRODUCTION CYTOGENETIQUE ET
GENETIQUE MEDICALE DE COTONOU : A PROPOS D'UN CAS**

Auteurs :

Koutangni M (1), Ella nga essono G (1), Azonbakin S (1), Yaude A (1), Adjagba M (1), Agbanlinsou A (1), Gangbo F (1), Darboux R (1), Laleye A (1)

(1) Laboratoire d'Histologie-Biologie de la Reproduction Cytogénétique et Génétique Médicale/Unité de Biologie Humaine/Faculté des sciences de la santé/Université d'Abomey-Calavi

Introduction :

Le syndrome de Turner est un trouble chromosomique causé par l'absence partielle ou totale d'un chromosome X dans au moins un tissu du corps avec environ 50% des patients ayant une formule de chromosome différente. La variété de mosaïcisme 45, X / 46, XY est rare.

Observation :

Il s'agit d'une patiente de phénotype féminin, âgée de 16 ans, sans antécédent médical, quatrième d'une fratrie de cinq enfants, ayant consulté pour un aménorrhée primaire et absence caractères sexuels secondaires.

L'examen clinique retrouve un poids de 51 kg pour une taille de 1,40 m, soit un indice de masse corporelle de 26,02 kg/m².

L'échographie abdomino-pelvienne note une absence d'utérus, la présence des gonades et des organes intra abdominaux normaux.

Le bilan hormonal montre une FSH à 49,81 mUI/mL (valeur normale entre 1,5 et 5,5 mUI/mL), LH à 18,69 mUI/mL (valeur normale entre 1 et 12 mUI/mL),

Une testostéronémie totale normale à 6,48 ng/mL (valeur normale entre à 0,20 et 0,50 ng/mL), euthyroidie à 1,64 µUI/ml (valeur normale entre 0,25 et 5 µUI/ml), estradiol 25,44 pg/ml (valeur normale entre 18 et 147 pg/ml), prolactinémie 42 ng/ml (valeur normale entre 5 et 35 ng/mL).

Le caryotype constitutionnel permet la découverte d'une formule chromosomique en mosaïque avec un caryotype 45,X sur 71,43 % des mitoses et un caryotype 46, XY sur 28,57% des mitoses analysées. Une prise en charge pluridisciplinaire est en perspective avec une probable gonadectomie et hormonothérapie.

Conclusion:

Le mosaïcisme 45,X / 46,XY est une anomalie chromosomique du déterminisme sexuel caractérisée par un très large spectre phénotypique allant de femmes avec ou sans stigmates turnériens, aux hommes d'apparence normale en passant par les phénotypes ambigus avec un degré variable de masculinisation des organes génitaux externes.

Mots clés :

Syndrome de Turner, mosaïcisme 45/X,46/XY,Bénin

C19 Prise en charge en AMP d'un cas rare de dysgonosomie et de mosaïcisme au niveau des chromosomes sexuels chez un patient au CHU Jean Verdier à Paris (OUEDRAOGO Alfred, Burkina Faso)

Auteurs :

Ouedraogo R Alfred¹, Ouedraogo R Alexis¹, Azombakin Simon², Sifer Christophe³, Laleye Anatole², Gangbo Flore², Lompo Olga, Darboux Raphaël

¹ Service d'Histologie-Embryologie-Cytogénétique et Biologie de la Reproduction du CHU de Bogodogo (Ouagadougou)

² Laboratoire d'Histologie Biologie de la reproduction Cytogénétique et Génétique Médicale de la Faculté des Sciences de la Santé de Cotonou

³ Unité de Biologie De la Reproduction - Hôpital Jean-Verdier - AP-HP

Introduction : Bien que rares, les patients ayant des dysgonosomies et un mosaïcisme présentent des difficultés de prise en charge en AMP. Pendant notre séjour au CHU Jean Verdier de Paris en septembre 2018, nous avons assisté à la prise en charge de ce patient dont sa pathologie est extrêmement rare.

L'objectif de cette étude est de partager la stratégie de prise en charge biologique et clinique d'un couple en AMP dont le conjoint présente une dysgonosomie et un mosaïcisme.

Méthodologie : Il s'est agi d'une étude à visée descriptive. Les données ont été recueillies directement au laboratoire et à partir du dossier du patient.

Résultats : Il s'agit d'un patient de 42 ans de sexe masculin ayant justifié d'une prise en charge en AMP suite à une infertilité primaire. Le caryotype pré ICSI réalisé au laboratoire de cytogénétique du CHU Jean Verdier à rapporté une formule chromosomique présentant une mosaïque au niveau des chromosomes sexuels, avec quatre populations cellulaires. L'une majoritaire avec 1 chromosome X et 2 chromosomes Y : 47,XYY(82%). Une seconde population masculine normale : 46,XY(10%). Une troisième population cellulaire 45,X (7%). La dernière et quatrième lignée très minoritaire comprend deux chromosomes Y surnuméraires, 48,XYYY(1%). Une FISH a été réalisée en marge du caryotype sur les lymphocytes et sur les spermatozoïdes dans le cadre de la prise en charge. Le couple a bénéficié de deux ICSI avec DPN ayant échoué et est en attente d'une troisième tentative.

Conclusion : La prise en charge en AMP des patients ayant des dysgonosomies et un mosaïcisme dans nos pays peut se faire sous la condition d'un équipement adéquat avec des ressources adaptées. Le cas de ce patient montre à souhait l'importance de la cytogénétique dans la prise en charge des infertilités du couple. Cependant, il est nécessaire de rendre disponible la FISH dans nos pays pour une meilleure prise en charge des populations.

Mots clés :

dysgonosomies, mosaïcisme, AMP

ANOMALIES DU DEVELOPPEMENT SEXUEL

C20 LES DYSGONOSOMIES A L'UNITÉ DE BIOLOGIE HUMAINE DE LA FACULTÉ DES SCIENCES DE LA SANTE DE COTONOU

Auteurs :

N'bouke E. D (1) ; Hamadou I (1) ; Azonbakin S (1) ; Gangbo F (1) ; Darboux R (1) ; Agbalinsou A (1) ; Adjagba M (1) ; Laleye A (1).

(1) : Laboratoire d'Histologie-Biologie de la Reproduction Cytogénétique et Génétique Médicale / Unité de Biologie Humaine / Faculté des Sciences de la Santé / Université Abomey-Calavi

Introduction :

Les dysgonosomies sont des anomalies chromosomiques sexuelles dont le diagnostic est basé sur la réalisation du caryotype. Cette maladie est peu connue en Afrique subsaharienne à cause du manque d'outils diagnostiques pour le dépistage.

Objectifs / goals :

Etudier les aspects génotypiques et phénotypiques des dysgonosomies au Laboratoire.

Méthodologie / Method:

Nous avons procédé à une étude rétrospective des cas de dysgonosomies au Laboratoire de Cytogénétique et de Biologie Moléculaire de Cotonou durant la période allant de Janvier 1999 à Septembre 2016. Les cas ont été recensés par dépouillement manuel des dossiers.

Résultats / Results :

L'incidence annuelle des dysgonosomies ces dix-sept dernières années a été de 3 cas par an avec une prévalence estimée à 2,6 % dans ledit laboratoire. L'âge moyen des patients était de 15,16 ans avec un minimum de 02 jours et un maximum de 40 ans. Une prédominance masculine a été observée avec un sex ratio de 1,08.

Les motifs de demandes de caryotypes les plus fréquentes étaient les anomalies de développement sexuel (59,61%) et l'infertilité (15,38%). Les manifestations cliniques étaient illustrées dans les deux cas cliniques présentés notamment celui du syndrome de Turner et celui du syndrome 48, XXYY.

La réalisation du caryotype et du FISH a permis de découvrir les garnitures chromosomiques de ces deux anomalies

En plus des cas d'anomalies de développement sexuel (31), des syndromes de Turner (06) et de Klinefelter (12), nous avons recensés deux cas isochromosomes du X et un cas de syndrome 48, XXYY.

Conclusion :

Cette étude montre que les dysgonosomies ne sont pas rares dans la population de Cotonou et possèdent une variabilité phénotypique. C'est un travail préliminaire qui sera poursuivi afin de mieux évaluer les dysgonosomies dans la population générale.

Mots clés :

Dysgonosomie, Caryotype, Chromosomes sexuels, Phénotype.

C21 Prise en charge des anomalies de développement sexuel : la virilisation d'une petite fille (46,XX DSD à SRY positif) à Cotonou à propos d'un cas

Auteurs :

Auteurs : Sissoko SB(1), Ouedraogo AR(2), Azonbakin S(2), Ouedraogo A(2), Adjagba M(2), Laleye A(2), Gangbo F(2), Toure A(2), Darboux R(2)

1- service d'anatomie et de cytologie pathologiques du CHU-Point G. Bamako (Mali)

2- Laboratoire de Cytogénétique et de Biologie Moléculaire de la Faculté des Sciences de la Santé de Cotonou

Introduction :

Les anomalies de différenciation sexuelle sont des états intersexués rares, se caractérisant par un mélange en proportions variables des caractères sexuels masculins et féminins. Elles sont à l'origine d'une discordance entre le sexe proprement dit « phénotype » et le sexe génétique « génotype ». Dans les pays de faible niveau socio-économique où le diagnostic anténatal est souvent absent et les plateaux techniques insuffisants, la prise en charge médico-chirurgicale est difficile.

Objectifs / goals :

L'objectif de cette étude a été d'évaluer les aspects anatomo-cliniques, paracliniques et thérapeutiques des anomalies de développement sexuel (DSD).

Méthodologie / Method:

Cette étude prospective a été réalisée sur un patient atteint d'une anomalie de développement sexuel entre Juin 2013 et avril 2016 dans le laboratoire de Cytogénétique et de Biologie Moléculaire de la Faculté des Sciences de Santé de Cotonou.

Résultats / Results :

B. E. 21 ans qui a un morphotype féminin avec masculinisation des extrémités et de la voix. Les organes génitaux externes ont révélé un hypospadias postérieur avec un méat en position périnéale accompagné d'une courbure du pénis. Les testicules étaient refoulés à droite du pénis dans la bourse. La pilosité pubienne était de type masculin.

Echographie : présence d'un testicule dans la bourse droite et un utérus non fonctionnel.

Caryotype : garniture chromosomique de type féminin normal 46, XX FISH : présence de deux Chromosomes X, présence de SRY

Diagnostic : patiente 46, XX SRY positif

Conclusion :

les anomalies de développement sexuel constituent un problème de santé publique. La prise en charge doit être multidisciplinaires.

Mots clés :

les anomalies de développement sexuel, Benin

Auteurs :

Diallo AD(1); Sy M(1); Dia F(1); Ndiaye A(1); Diallo AS(1); Faye O(1)

1- CHU Aristide Le Dantec

Introduction :

Le mosaïcisme résulte le plus souvent de cellules ayant subi, soit une mutation après fécondation, soit une inactivation génique. Le mosaïcisme 47,XXY/46,XX est extrêmement rare ; quelques cas ont été rapportés dans la littérature. Il peut être associé à un large spectre de phénotypes tels que le syndrome de Klinefelter, l'ovotestis ou le phénotype féminin. Nous rapportons le cas d'un patient présentant une anomalie de la différenciation sexuelle qui nous a été référé au laboratoire.

Objectifs / goals :

L'objectif de cette étude est de montrer l'impact des anomalies cytogénétiques sur l'infertilité masculine.

Méthodologie / Method:

Un patient de 36 ans a été référé au laboratoire pour un bilan étiologique d'une infertilité primaire de 9 ans. Il présentait une gynécomastie bilatérale, un micropénis et un hypospadias. Des prélèvements sur tubes hépariné et EDTA ont été effectués. Le prélèvement effectué sur tube hépariné, est mis en culture selon un protocole bien établi. Les métaphases ainsi obtenues seront observées sur une station d'imagerie LEICA CW4000 Cytogenetics afin de monter le caryotype. L'étude moléculaire a été effectuée après l'extraction de l'ADN du sang périphérique du tube EDTA, selon les techniques classiques. Le gène SRY a été amplifié et les produits PCR visualisés aux UV après une électrophorèse sur gel d'agarose à 1,5%.

Résultats / Results :

L'analyse cytogénétique classique en bande G a montré un caryotype en mosaïque avec les formules chromosomiques

47, XXY [5] /46, XX [95] tandis que le gène SRY n'a pas été retrouvé par l'analyse moléculaire.

Conclusion :

Le mosaïcisme 47, XXY / 46, XX nécessite une approche interdisciplinaire pour un diagnostic précoce. L'absence du gène SRY suppose l'existence d'une mutation dans un gène autosomique ou lié à l'X impliqué dans la cascade du déterminisme sexuel. Ainsi, ce cas doit être étayé par des tests moléculaires.

Mots clés :

47, XXY / 46XX, Syndrome de Klinefelter, Infertilité

Auteurs :

Ndour O(1), Fall A.F(1), Fall M(1), Gassama F(1), Ndoye N.A(2), Barry MM(1), Ngom G(2)
1-Service de Chirurgie Pédiatrique de l'Hôpital Aristide Le Dantec
2-Albert Royer Fann

Introduction :

La prise en charge des ambiguïtés sexuelles ou désordres du développement sexuel (DSD) est complexe et doit être multidisciplinaire. Cette prise en charge collégiale fait souvent défaut dans notre contexte raison pour laquelle nous avons réalisé ce travail afin de mettre en exergue les difficultés rencontrées.

Objectifs / goals :

Evaluer la prise en charge des DSD dans notre contexte

Méthodologie / Method:

Nous avons réalisé une étude rétrospective descriptive au service de Chirurgie Pédiatrique du CHU Aristide le Dantec de Dakar. Elle a colligé 49 dossiers d'enfants présentant un DSD et pris en charge dans notre service entre octobre 1994 et Décembre 2018.

Résultats / Results :

L'âge moyen de l'enfant au moment du diagnostic du DSD était particulièrement élevé dans notre contexte : 4,8 ans avec des extrêmes de 2,5 mois et 13 ans. Le diagnostic de l'ambiguïté sexuelle faisait appel à l'examen clinique et aux examens complémentaires. L'échographie retrouvait des organes génitaux internes de type féminin dans 10 cas. Le caryotype était revenu 46, XX dans 47 cas. Dans notre étude le dosage hormonal a été très peu utilisé. Par ailleurs, la quasi-totalité des patients a bénéficié d'une biopsie gonadique en vue d'un examen histologique qui était revenu en faveur d'un tissu ovarien dans 44 cas. Selon la classification de Prader, la moitié des patients était de type IV.

Nous avons réalisé dans 70% des cas un lambeau de Fortuneuf. Avec un recul de 7ans, les résultats morphologiques sont bons hormis deux cas de rétrécissement du vagin pour lequel une reprise chirurgicale a été réalisée.

Le cout global de la prise en charge était en moyenne de sept cent mille francs cfa (700000 fcfa)

Conclusion :

Dans notre contexte le retard à la consultation et les problèmes socio-économiques impactent sensiblement sur la prise en charge chirurgicale des désordres du développement sexuel. L'amélioration de cette prise en charge doit passer nécessairement par la création d'une équipe pluridisciplinaire.

Mots clés :

desordre du developpement sexuel; prise en charge; retard diagnostic; chirurgie.

C25 Pseudohermaphrodisme Masculin : à propos d'un cas observé au Laboratoire d'Histo-Embryologie et Pathologie Cellulaire de la FSS de Niamey

Auteurs :

Nouhou Aghali H(1), Hassane M(1), Issaka H(1), Adama Y(2), Ibrahim H(1), Boubacar Sidikou IO(1), Ganda S(2), Soumana A(2).

1: Laboratoire d'Histo-Embryologie et Pathologie Cellulaire, FSS-Niamey

2 : Service d'Urologie, Hôpital National Lamordé

Les anomalies de la différenciation sexuelle recouvrent un large spectre de tableaux cliniques et de physiopathologies qu'il est fondamental d'identifier quel que soit la période de leur expression. Ces anomalies peuvent être ignorées, méconnues ou négligées. Devant ces anomalies, le sexe social est souvent attribué à l'enfant de façon arbitraire et selon le désir des parents. C'est généralement à partir de la puberté, lorsque les caractères sexuels secondaires ne correspondent pas au genre choisi ou ne s'expriment pas, que les parents emmènent l'enfant à la consultation ou l'individu devenu adulte consulte de lui-même.

Objectif : à partir de l'observation d'un cas clinique, contribuer à améliorer la prise en charge des patients souffrant de cette pathologie.

PATIENTE ET METHODE

De sexe social féminin, La patiente a consulté à l'âge de 17 ans pour aménorrhée primaire. Elle a été reçue au Laboratoire d'histo-Embryologie et Pathologie cellulaire de la FSS de Niamey pour une recherche de chromatine sexuelle en raison d'une ambiguïté sexuelle. A la suite d'une recherche négative et d'une morphologie incompatible avec un syndrome de Turner, nous avons approfondi l'examen clinique et un caryotype a été réalisé au Laboratoire de Biologie Humaine de Cotonou

Résultats

A l'examen clinique elle avait une allure féminine avec une masculinisation des extrémités. L'examen de la sphère génitale révélait une ambiguïté sexuelle: une vulve normale avec des lèvres (grandes et petites) bien développées, sans fusion postérieure et un vagin rudimentaire. Deux gonades étaient palpables en position labiale. L'échographie révélait un utérus rudimentaire.

Le caryotype était de type masculin normal 46, XY. L'exploration hormonale avait révélé des taux de testostérone (5,46ng/ml), d'œstradiol (6,47pg/ml), de LH (5,20 UI/l) et de FSH (5,32UI/l) dans des limites normales.

Le diagnostic évoqué était une anomalie du développement sexuel 46, XY sans évidence d'insensibilité androgénique.

Mots clés :

pseudohermaphrodisme masculin, chromatine sexuelle, caryotype, hormones, Niger

Auteurs :

Gueye MV(1,2); Faye O(1,2); Ndiaye A(1,3); Diop N(1,2); Dia F(1,3); Diallo AS(1,2); DialloS M(1,2)

- 1- Laboratoire de cytologie clinique, cytogénétique, biologie de la reproduction et du développement humain, unité de cytogénétique, Hôpital Aristide Le Dantec, Dakar
- 2- Laboratoire Histologie-Embryologie, Département de Biologie et d'explorations fonctionnelles, Faculté de Médecine, Pharmacie et d'Odontologie, Université Cheikh Anta Diop, Dakar
- 3- Département de Biologie animale, Faculté des Sciences et Techniques, Université Cheikh Anta Diop, Dakar

Introduction :

L'événement le plus important dans la différenciation gonadique est l'engagement de la gonade indifférenciée vers la transformation en testicule ou en ovaire. Ceci implique non seulement le SRY mais également des gènes portés par certains autosomes. Ainsi les mutations notées sur ces gènes peuvent entraîner des anomalies du développement sexuel.

Objectifs / goals :

Répertorier les gènes portés par les autosomes et intervenant dans les anomalies de la différenciation sexuelle.

Méthodologie / Method:

Cette étude est une étude préliminaire en vue d'une recherche de mutations génétiques sur les autosomes intervenant dans la différenciation sexuelle.

Un caryotype standard sera réalisé sur les patients reçus pour une anomalie sexuelle. Les patients présentant une discordance entre les sexes phénotypique et caryotypique seront prélevés en vue d'une extraction d'ADN afin de mettre en évidence via des marqueurs préalablement identifiés dans la littérature les principaux locus microsatellites impliqués dans ces Anomalies de la différenciation Sexuelle

Résultats / Results :

Les gènes WT1 (chromosomes 11), SF1(chromosome 9), gène de l'AMH(chromosome 19) CBX2(chromosome 17), SOX9 (chromosome 17), WNT4(chromosome 1), RSPO1(chromosome 1), β -catenin, DMRT1 et 2(chromosome 9), DHH(chromosome 12), PAX 2(chromosome 10), EMX2(chromosome 10) sont des gènes portés par des autosomes dont les mutations peuvent entraîner une anomalie de la différenciation sexuelle.

Conclusion :

Le gène SRY est nécessaire à une bonne différenciation sexuelle cependant ne suffit pas. En effet des mutations génétiques sur des gènes portés par des autosomes peuvent entraîner des anomalies du développement sexuel.

Mots clés :

différenciation sexuelle, autosomes, SRY

Auteurs :

Mbacke Ss.(2), Diop Jpd.(1.2), Dia Y.(1), Ba Sa.(2) , Ndiaye Diallo R.(1.2)

- 1- Laboratoire de Cytologie Clinique, Cytogénétique, Biologie de la Reproduction et du Développement, Hôpital Aristide Le Dantec,
- 2- Laboratoire de Biochimie Pharmaceutique, FMPO, UCAD,

Introduction : Les anomalies du développement sexuel (ADS), autrefois appelées ambiguïtés sexuelles, sont des conditions congénitales au cours desquelles les sexes chromosomique, gonadique et anatomique sont ambigus. Le caryotype est un élément incontournable dans la classification des ADS et permet d'avoir le sexe génétique XX ou XY. Le chromosome Y comporte un gène appelé sex-determining region of the Y chromosome (SRY), faisant partie du complexe testis-determining factor (TDF). Ce dernier va déclencher l'activation des autres gènes codant pour la formation des testicules. Si le TDF n'enclenche pas alors le développement testiculaire, les gènes commandant le développement ovarien sont activés à partir de la neuvième semaine

Objectifs

L'objectif de cette étude était de comparer les performances de la recherche du gène SRY par PCR au caryotype dans les ADS

Méthodologie

Un prélèvement du sang périphérique sur tube EDTA a été réalisé pour l'extraction de l'ADN avec kit Quiagen. Le gène SRY a été amplifié par PCR avec des amorces spécifiques suivi d'une migration des produits PCR sur gel d'agarose.

Résultats

Dans les pseudohermaphrodismes masculins (ambiguïtés sexuelles avec présence de testicules) la sensibilité était de 90.4% et la spécificité de 90.9% pour la recherche du gène SRY et le caryotype 90% de sensibilité et 83.8 % de spécificité. Dans les pseudohermaphrodismes féminins (ambiguïtés sexuelles avec présence d'ovaires) la sensibilité était de 90.4% et la spécificité de 81.8% pour la recherche du gène SRY et le caryotype 81.8% de sensibilité et 85.7% de spécificité

Conclusion :

Les techniques cytogénétiques sont importantes pour un diagnostic correct des ADS. Cependant la recherche du gène SRY par PCR plus accessible, peut être le test de première intention.

Mots clés :

Anomalies du développement sexuel- Caryotype- SRY- PCR

MALADIES RARES

C28 Implication du facteur de croissance transformant bêta (TGF- β) dans le syndrome de Marfan

Auteurs :

Dia F(1); Ndiaye A(2); Diop M (3); Fall M(2-4); Sembene M(1); Faye O(2-4)

1- Université Cheikh Anta Diop / Faculté des Sciences et Techniques / Département de Biologie Animale

2- Centre Hospitalier Universitaire Aristide Le Dantec

3- Institut Sénégalais de Recherches Agricoles / Laboratoire Nationale d'Élevage et de Recherches Vétérinaires

4- Université Cheikh Anta Diop / Faculté de Médecine, de Pharmacie et d'odontologie

Introduction :

Le syndrome de Marfan (SMF) est une maladie génétique rare du tissu conjonctif à transmission autosomique dominante (15q15-q21.3) dû principalement à des mutations des gènes FBN1 et TGFBR2. Ces derniers entraînent l'activation d'une cytokine TGF- β impliquée dans la régulation et la formation de cellules musculaires lisses. Chez les patients atteints de ce syndrome, il existerait une augmentation sanguine du taux en TGF- β provoquant une dégradation et une fragilisation des tissus.

Objectifs

L'objectif de ce travail est d'évaluer la concentration de TGF- β chez les patients atteints du syndrome de Marfan.

Méthodologie

Le dosage du TGF- β a été effectué chez 26 membres d'une famille dont 7 atteints de SMF (diagnostic clinique confirmé) et 19 individus supposés non atteints parmi lesquels 4 sont affiliés parents décédés de la maladie. Le test ELISA a été effectué au laboratoire LNERV de l'ISRA suivant le protocole fourni dans le kit (IBL-International).

Résultats :

Tous les patients atteints présentent la majeure partie des signes cliniques diagnostiques en plus d'un taux de TGF- β élevé (154.157pg/ml en moyenne) par rapport aux 15 témoins (103.820pg/ml en moyenne). Cependant un des patients atteint présentait un taux nettement inférieur (85.500pg/ml) à la moyenne des témoins. Il s'avère que ce patient était sous traitement (un médicament à base de coumarine) suite à une opération chirurgicale cardiaque. D'un autre côté, 4 individus supposés sains (dont un des parents décédé du SMF) présentaient un taux excessivement élevé de TGF- β (moyenne de 226.125pg/ml).

Conclusion :

La coumarine est une molécule inhibée par le TGF- β en fonction de sa concentration afin de diminuer la prolifération cellulaire. L'apport de ce dernier dans le sang d'un patient Marfan aurait probablement un effet neutralisant sur le TGF- β empêchant ainsi la coagulation sanguine et l'obstruction des vaisseaux sanguins. Ainsi, le dosage du TGF- β représente un bon indicateur et un réel intérêt diagnostique dans le syndrome de marfan.

Mots clés :

Syndrome de Marfan, TGF- β , test ELISA, coumarine

Auteurs :

Abdi S(1,2,3) ,Makrelouf M(1) ,Bonnet C(4) ,Rous Y(2,5), Petit C(4,6), Zenati A(1)

Introduction :

Les surdités héréditaires ou génétiques représentent 30% des surdités de l'enfant. Elles sont dues à des mutations des gènes qui sont exprimées dans la cochlée mais également dans d'autres organes à l'origine de l'installation de surdité syndromique.

Objectifs

Notre étude a porté sur la recherche de l'origine génétique de la surdité dont le diagnostic phénotypique a été posé chez des enfants appartenant à une centaine de familles algériennes consanguines recrutées au niveau de la consultation de surdité du service ORL du CHU Frantz Fanon de Blida.

Méthodologie

Ce travail a été entamé au laboratoire de biochimie génétique du CHU Bab-eloued où il a été procédé à l'extraction de l'ADN de tous les membres des familles recrutées et à la recherche de la mutation la plus fréquente à l'échelle maghrébine en l'occurrence la 35 delG du gène GJB2 qui est responsable de surdité isolée.

La poursuite du travail s'est faite à l'institut de la vision à Paris où le séquençage de l'exome ou WES a été appliqué sur l'ADN de nos familles.

Résultats

la plupart de nos familles a été diagnostiquée grâce à l'exome, et plusieurs mutations de gènes impliqués dans les surdités isolées ou syndromiques ont été retrouvées.

Parmi ces mutations, plusieurs sont nouvelles non décrites auparavant dans la littérature.

Conclusion :

le diagnostic génétique des surdités héréditaires est très importante d'une part pour une prise en charge précoce des enfants atteints et d'autre part pour éviter la transmission de la maladie par le conseil génétique qui décourage les mariages consanguins qui sont toujours fréquents en Algérie.

Mots clés :

surdité, ADN, mutation, exome

C30 Hurler-Scheie syndrome in Niger: About the first cases observed in a Touareg family.

Auteurs :

Hassane M(1), Hamid A(2), Moussa Daouda T(2), Issaka H(1), Nouhou Aghali H(1), Mohamadou S(3), Ibrahim H(1), Boubacar Sidikou IO(1)

1 : Laboratoire d'Histo-Embryologie et Pathologie Cellulaire, FSS-Niamey

2 : Service de Neurologie, Hôpital National de Niamey

3 : Service de Médecine Interne, Hôpital National Lamordé

Introduction :

In this study, we report the first documented cases of the intermediate phenotype of mucopolysaccharidosis type I (Hurler-Scheie syndrome) observed in Niger in a Touareg family.

Objectifs / goals :

contribution to enhance the knowledge of the disease

Méthodologie / Method:

We studied the case of two 12-year-old twins and their 10-year-old sister whose parents are first-degree cousins, and there was no history of similar cases in their previous generations. The diagnosis of Hurler-Scheie syndrome was considered in our patients on the basis of clinical and radiological arguments. We then perform a family pedigree and samples for biochemistry.

Résultats / Results :

The 2 twins had presented the first symptoms at the age of 24 months and the diagnosis of Hurler-Scheie syndrome was made at the age of 12 years. In their little sister, the first symptoms were observed at the age of 3 years and the diagnosis was made at the age of 10 years. The 3 probands were born after a normal full-term pregnancy and a spontaneous vaginal delivery. Their birth weight, height and head circumference were within normal limits. The 3 probands were brought in consultation for stunted growth, joint stiffness with gait disorders, deformities of the thoracolumbar spine, recurrent otitis media, decreased hearing, increased abdominal volume, snoring during sleep, and facial dysmorphism. biochemistry revealed a deficiency of enzyme alpha-L-iduronidase in serum and leukocytes. The pedigree is in concordance with an autosomal recessive transmission as expected.

Conclusion :

Even in countries with limited access to the diagnostic means, a good knowledge of the clinical manifestations, the analysis of the transmission mod of the disease can help to guide the diagnosis of mucopolysaccharidosis type I.

Mots clés :

Mucopolysaccharidosis type I, Hurler-Scheie syndrome, Autosomal recessive transmission, Niger.

Auteurs :

Ndiaye Diallo R.(1, 2), Mbaye S.(1), Diop Jpd.(1, 2), Dia Y.(2), Diop Ab.(3), Ly F.(4), Dem A.(5), Mbengue B.(6), Gueye PM.(2), Cisse A.(2), Lopez-Sall P.(2), Faye O.(1), Diop Pa.(2), Dieye A.(6)

1 Laboratory of Clinical Cytology, Cytogenetics, Biology of Reproduction and Development, Aristide Le Dantec Hospital, ; 2 Laboratory of Pharmaceutical Biochemistry, FMPO, UCAD ; 3 National Senegalese Association for Albinos (ANAS) ; 4 Institute of Social Hygiene, Dakar ; 5 Joliot Curie Institute, Hospital Aristide Le Dantec; 6 Department of Immunology, FMPO, UCAD

Introduction:

Albinism is a hereditary condition characterized by reduction in melanin synthesis. Melanin determines pigmentation of the skin, hair, eyes and protects against UV rays. There is three types of Albinism : ocular albinism, oculo-cutaneous albinism (OCA most frequent) and Syndromic albinism. Nineteen genes are actually involved in albinism with geographic variability of mutations. In Senegal any genetic study haven't yet been done.

Objectives:

Our objectives were: 1- To investigate in Senegal, the prevalence of the 2.1Kb deletion of OCA2 gene reported in Cameroon. 2- To screen for mutations in the gene panel involved in Albinism.

Methodology:

After informed consent, 10 Albinos were recruited in collaboration with the National Senegalese Association for Albinos. Socio-demographic data were collected using a specific form and blood sample collected for DNA extraction. The 2.1kb deletion of OCA2 gene was screened by PCR with specific primers. Mutation screening of the gene panel was done by NGS in collaboration with the Laboratory of Medical Genetics of Pellegrin Hospital at Bordeaux.

Results:

Our results showed genetic diversity in Senegalese Albinos. The 2.1 Kb deletion reported in Cameroon was absent. Mutation screening in the gene panel identified one individual with Hermanski Pudlack type 1 syndrome and 6 with ocular cutaneous albinism. Five individuals had deleterious homozygous or heterozygous composite mutations in exon 8, 21 or 23 of OCA2 gene, while one individual have ocular cutaneous albinism type 4 with a mutation in exon 1 of SLC45A2 gene.

Conclusion:

These results highlighted the genetic variability of Albinism in different regions of Africa. Genetic testing should be implemented for albinos in order to improve their medical follow up.

Mots clés :

Albinism, OCA2 gene 2.1kb deletion, gene panel, mutation, Senegal

C32 Une nouvelle mutation non-sens du gène HPS 1 chez un patient sénégalais atteint du syndrome d'Hermanski-Pudlak

Auteurs :

Yacouba Dia¹, Rokhaya Ndiaye^{1*}, Eulalie Lasseaux², Soce Mbaye¹, Claudio Plaisant², Jean Pascal Demba Diop¹, Seydi Abdoul Ba¹, Babacar Mbengue³, Fatimata Ly⁴, Benoit Arveiler², Alioune Dieye³
1- Laboratoire de Génétique Humaine, Université Cheikh Anta Diop, Dakar, Sénégal ; 2- CHU de Bordeaux, Laboratoire de Génétique Moléculaire, Service de Génétique Médicale, F-33000, Bordeaux, France ; 3- Service d'Immunologie, Faculté de Médecine, de Pharmacie et d'odontologie, Université Cheikh Anta Diop, Dakar, Sénégal ; 4- Service de Dermatologie, Service d'hygiène social, Dakar, Sénégal

Introduction :

Le syndrome d'Hermansky-Pudlak (HPS) est une affection autosomique récessive, caractérisé par un albinisme oculocutané et une diathèse hémorragique et chez certains patients, une fibrose pulmonaire. Génétiquement, HPS est une affection très hétérogène, u moins 10 loci ont été identifiés. La majorité de ces gènes codent des sous unités de complexes protéiques, appelé complexe de biogenèse des lysosomes et des organites apparentés (BLOCs). Les gènes HPS₁ et HPS₄ codent des sous unités du BLOC₃. Les mutations de ces gènes altèrent la structure et la fonction des corps lamellaires des pneumocytes de type II, ce qui pourrait être à l'origine de la fibrose pulmonaire.

Objectifs / goals :

L'objectif cette étude était de rechercher les mutations des gènes impliquées dans l'albinisme occulo-cutané cliniquement diagnostiqué au Sénégal.

Méthodologie / Method:

Dix patients atteints d'albinisme occulo-cutané ainsi que leurs parents à chaque fois que c'est possible, ont été recrutés pour des examens génétiques. Après avoir obtenu le consentement libre et éclairé, un prélèvement sanguin a été effectué et l'ADN génomique extrait au moyen du kit Qiagen.

L'ADN génomique a été analysé par séquençage de nouvelle génération (NGS) d'un panel multigénique comprenant les gènes TYR, OCA₂, TYRP₁, SLC_{45A2}, SLC_{24A5}, C10orf11 / LRMDA, GPR₁₄₃, SLC_{38A8}, HPS₁, AP_{3B1}, HPS₃, HPS₄, HPS₅, HPS₆, BLOC_{1S6}, AP_{3D1} et LYST. Les mutations identifiées ont été validées par la méthode de séquençage de Sanger.

Résultats / Results :

Le séquençage par NGS du panel de gènes a permis d'identifier une nouvelle mutation non-sens dans l'exon 6 du gène HPS 1, c 421 C → T (p. Gln141). Le patient était homozygote pour cette mutation, alors que son père était hétérozygote.

Conclusion :

La découverte de cette nouvelle mutation chez des parents ne présentant pas de lien de consanguinité laisse présager une fréquence élevée de la mutation dans la population sénégalaise.

Mots clés :

Syndrome, Hermansky-Pudlak, gène HPS₁, Albinisme

C33 Neurofibromatose de type 1: Aspects épidémiologiques, diagnostiques et thérapeutiques. A propos d'une étude multicentrique portant sur 33 cas

Auteurs :

S Ka, MM Dieng, C Bagré, A C Diallo, J Thiam, A Dem
Institut Joliot Curie –Hôpital Aristide Le Dantec -Université Cheikh Anta Diop de Dakar -
Sénégal

Objectif : Etudier les aspects épidémiologiques, diagnostiques, et thérapeutiques, de la Neurofibromatose de type 1 observés à l'Institut Joliot-Curie de Dakar, au service de dermatologie de l'HALD, et dans le service de neurochirurgie de l'Hôpital de Fann.

Patients et méthodes : Il s'agit d'une étude rétrospective multicentrique portant sur des patients atteints de neurofibromatose de type 1 sur une période de 09 ans (Juillet 2009 - Décembre 2018).

Résultats : Nous avons colligé au total 33 patients (20 femmes et 13 hommes) . L'âge moyen des patients était de 28,18 avec des extrêmes de 4 et 60 ans. Le sexe ratio F/H était égal à 1,5 en faveur du sexe féminin. Il existait des antécédents familiaux de neurofibromatose de type NF1 dans 34% des cas et les lésions sont apparues dans plus de 50% des cas pendant l'enfance. Le délai moyen de consultation pour les lésions ayant un retentissement fonctionnel et/ou esthétique était de 4,43 ans avec des extrêmes de 4 mois et 30 ans. Les tumeurs royales ont représenté 23 cas soit 69,69%. La récurrence après exérèse chirurgicale était le motif de consultation dans 09 cas de Tumeurs royales. Les localisations étaient multiples et prédominaient aux membres. L'histologie retrouvait un sarcome des tissus mous dans 37% des cas avec une taille moyenne de 15,66 cm. La chirurgie était le moyen thérapeutique le plus utilisé. Vingt-deux (22) patients soit 66% des cas étaient opérables d'emblée. Le pronostic était favorable dans les cas de tumeur royale et réservé dans les sarcomes avec 3 décès (25%). Conclusion : la neurofibromatose de type 1 est rare dans notre pratique et se présente sous forme de tumeur royale ou de sarcomes localement avancés. La chirurgie est le principal moyen de traitement. La prévention oncogénétique est recommandée.

C34 Deleterious mutation of NSD1 gene in a Senegalese patient with SOTOS syndrome.

Auteurs :

K. Diallo¹, R. Ndiaye Diallo¹, B. Niang², E. Pasmant³, JPD. Diop¹, Y. Dia¹, SS. Mbacke¹, PA. Diop¹, O. Faye¹, M. Vidaud³, A. Dieye¹.

1) Faculty of Medicine, Pharmacy and Dentistry University Cheikh Anta Diop Dakar, Senegal;

2) Service de Pédiatrie Hôpital d'Enfant Albert Royer CHUN de Fann, Dakar, Senegal;

3) MCU-PH IEA7331, Université Paris Descartes Service de Génétique et Biologie Moléculaires, Hôpital Cochin, Paris.

Introduction :

Sotos syndrome is a rare autosomal dominant childhood overgrowth condition, characterized by distinctive facial features, intellectual disability, macrocephaly and overgrowth of the body in early life. In almost 90% of cases, mutations occurred in the gene encoding nuclear receptor-binding SET domain containing protein 1 (NSD1).

Objectifs / goals :

The goal was to identify if we have really sotos syndrome and mutation

Méthodologie / Method:

After informed consent of both parents, a Senegalese patient diagnosed with SOTOS syndrome at age 3 months was recruited. He was the second child of a nuclear family. Blood samples were collected from the index case and each parent for genetic testing. Genomic DNA was extracted and all coding exons and flanking intronic regions of NSD1 (NM_022455.4), DNMT3A (NM_175629.6) and SETD2 (NM_014159.6) genes, were screened for mutations by multiplex PCR followed by next generation sequencing of amplicons. Identified mutations were systematically verified by Sanger technology.

Résultats / Results :

The reported case has excessive body growth (size > Z₃DS), macrocephaly and facial dysmorphism (pronounced occipital horns, elongated face, palpebral anti-mongoloid clefts). We identified in the index case a heterozygous mutation in exon 5 of the NSD1 gene, leading to a frameshift and premature termination of protein synthesis: c.2306dup (NM_022455); p. Gly771Trpfs*38 (NP_071900). This mutation occurs de novo in the index case and was not detected in either parents.

Conclusion :

This is the first case of SOTOS syndrome genetically diagnosed in Senegal.

Mots clés :

Syndrome Sotos, mutation, gene NSD1

PATHOLOGIES TUMORALES

C35 Evaluation de l'activation et de l'apoptose des lymphocytes T et B sanguins dans le cancer du col utérin: impact de la chimiothérapie anticancéreuse.

Auteurs :

Diop M(1); Mbengue B(1); Diouf D(3); Thiam A(1); Ndiaye R(1); Dieye T(2); S Ka; Dem A(3) & Dieye A(1,2).

1- Institut Pasteur de Dakar, Unité d'Immunogénétique, Dakar; 2 - Service d'Immunologie FMPO, UCAD, Dakar, Sénégal ; 3 - Hôpital Aristide Le Dantec, Institut Curie, Dakar, Sénégal

Introduction:

Le cancer du col de l'utérus est une prolifération maligne des cellules épithéliales cervicales chez la femme. C'est un véritable problème de santé publique en Afrique subsaharienne et sa prise en charge y demeure encore difficile. La chimiothérapie est un des moyens thérapeutiques et ses effets sur la réponse immunitaire ont été rarement rapportés. Une maîtrise de ces effets s'avère nécessaire face à l'essor de stratégies comme la chimiothérapie vectorisée.

Objectifs / goals :

Le but de ce travail a été d'évaluer l'impact de la chimiothérapie Cisplatine-5-Fluor-Uracile sur le phénotype lymphocytaire de patientes suivies à l'institut Curie.

Méthodologie / Method:

L'étude a concerné 35 patientes et 42 femmes saines. Les niveaux d'activation précoce (CD69+) ou tardive (HLA-DR+) et d'apoptose (Apo 2.7+) ont été évalués par cryométrie en flux, pour les cellules T et B sanguines, avant et au cours de trois séances de chimiothérapie. Les données ont été analysées avec Flow jo® et Statview®.

Résultats / Results :

Nos résultats ont montré des niveaux d'activation précoce plus élevés chez les patientes avant le traitement; comparées aux témoins pour les lymphocytes T CD4+ et CD8+ ($p < 0,001$). Au début du traitement, les proportions de lymphocytes CD3+CD69+ augmentaient significativement ($p < 0,05$). Cependant, une hausse des taux de lymphocytes T et B apoptotiques a été observée pendant le traitement avec un changement plus marqué juste après la première cure ($p < 0,05$). Les proportions de cellules apoptotiques étaient positivement corrélées avec l'expression de CD69, au cours du traitement. Contrairement à l'activation précoce, l'activation tardive des lymphocytes T CD3+ diminuait pendant le traitement.

Conclusion :

Ce travail a montré l'existence d'effets indirects de la chimiothérapie sur le phénotype des cellules T et B sanguines. Nos résultats confirment l'interrelation entre l'hyper-activation et l'apoptose lymphocytaires dans le cancer du col utérin et consolident la nécessité d'une amélioration des anticancéreux.

Mots clés :

Cancer du col, Chimiothérapie, Activation, Apoptose, CD69, HLA-DR, Apo 2.7.

Auteurs :

Niang D.G.M(1); Mbengue B(2); Gaba F(3); Ndiaye R(4); Ka S(5); Diouf D(6); Diop J.P.D(7); Sylla Niang Md(8); Mbow M(9); Ndiaye Diallo R(10); Dem A(11); Dieye A(12)

Introduction : Le carcinome mammaire est l'un des cancers féminins les plus fréquents. Sa prise en charge demeure encore difficile en Afrique subsaharienne. Plusieurs molécules ont été proposées comme biomarqueurs de suivi dont la galectine-3, une protéine codée par le gène LGALS3 situé sur le bras court du chromosome 14. Cette protéine serait pro-tumorale. Elle aurait comme effet d'induire l'apoptose des lymphocytes T et B.

Objectifs / goals : L'objectif principal de ce travail a été d'évaluer la relation entre les taux plasmatiques de Gal-3, les niveaux d'apoptose lymphocytaire et d'activation lymphocytaire au cours du traitement par chimiothérapie.

Méthodologie / Method: La Gal-3 a été dosée par la technique ELISA sandwich et les niveaux d'apoptose et d'activation lymphocytaire ont été mesurés par FACS à partir de prélèvements issus de patientes atteintes du cancer du sein et de femmes contrôles indemnes de toutes tumeurs connues. Les prélèvements ont été réalisés avant 3 cures de chimiothérapies espacées de 21 jours.

Résultats / Results : Nos résultats ont montré (i) des taux de Gal-3 soluble, des niveaux d'apoptose et d'activation lymphocytaire plus élevés chez les patientes

($p < 0,05$), (ii) une corrélation positive entre taille tumorale au diagnostic et taux de Gal-3, ($\rho = 0,48$; $p = 0,010$) (iii) l'apparition, après la première cure de chimiothérapie, d'une corrélation positive persistante entre niveaux d'apoptose lymphocytaire T et B ($\rho = 0,66$; $p < 0,018$) chez les patientes à réponse partielle au traitement (iiii) une corrélation entre les taux plasmatiques de Gal-3 et les proportions de lymphocytes T apoptotiques variable au cours du suivi.

Conclusion : Notre étude a mis en évidence des variations non négligeables des taux de Gal-3, des niveaux d'apoptose, d'activation lymphocytaire et des relations entre ces différents paramètres. Ces résultats sont en faveur d'un effet protumoral de la Gal-3 et sa probable utilité comme biomarqueurs.

Mots clés :

Carcinome mammaire; ELISA; FACS

C37 Evolution du taux sérique d'IL-17A au cours de la chimiothérapie chez des patientes atteintes du cancer du col de l'utérus (CC).

Auteurs :

Gaba F. M.(1) ;Mbengue B.(1,2), Diouf D.(3); Diop M.(2); Ka S.(3); Ndiaye R.(2); Thiam A.(2); Ndiaye Diallo. R.; (2); Sylla Niang M.(1); Diop G. (2); Thiam F.(2); Sembene M. (3) Dem A.(3) & Dieye A. (1,2)

1. Service d'Immunologie, Faculté de Médecine, de Pharmacie et d'Odontologie, UCAD
2. Unité d'Immunogénétique, Institut Pasteur de Dakar, Sénégal
3. Institut Julio Curie, Hôpital Aristide Le Dantec, Dakar-Sénégal

Introduction :

Le cancer du col (CC), principalement associé à une infection à HPV-HR, est le cancer le plus fréquent chez la femme sénégalaise. En Afrique, les particularités immunologiques sont mal connues et les patientes sont très jeunes et présente une forme hautement agressive avec une évolution rapide vers la mort. Par conséquent, trouver des bio marqueurs efficaces pour un choix adéquat des traitements individuels serait très bénéfique.

Objectifs / goals :

Cette étude a été effectuée pour évaluer l'intérêt pronostic du dosage sérique de l'IL-17A chez des femmes atteintes du cancer du col et soumises à une chimiothérapie

Méthodologie / Method:

Notre étude a porté sur 57 patientes atteintes du cancer du col de l'utérus et soumises à une chimiothérapie, ainsi que 59 femmes contrôles indemne de toutes tumeurs. Trois prélèvements sanguins ont collectés avant les trois premières cures de chimiothérapie. Le taux d'IL-17A sérique a été mesuré par ELISA.

Résultats / Results :

Comparées aux contrôles, les patientes ont eu un taux plus élevé d'IL-17A. Mais cette variation n'est pas significative ($p = 0,173$). La comparaison entre les taux d'IL-17A avant le traitement et au cours du traitement, a montré une augmentation non significative du niveau de l'IL-17A au cours du traitement. Il existe une corrélation positive entre les taux d'IL-17A à P2 et P1 ($p < 0,001$; $\rho = 0,81$) ; et entre P2 et P3 ($p < 0,011$; $\rho = 0,80$). La comparaison des niveaux d'IL-17A en fonction de la réponse au traitement, a montré une différence significative entre les taux d'IL-17A après la deuxième cure ($p = 0,048$), avec des taux plus élevé chez les patientes ayant une réponse nulle au traitement.

Perspectives:

Il serait nécessaire d'étudier les gènes de l'IL-17, afin de déceler toute mutation pouvant être à l'origine de la variation de ce taux. Il serait également important d'étudier les cytokines tel que IL-6, TNF-alpha.

Mots clés :

Cancer du col de l'utérus, Interleukine 17A, Chimiothérapie

C38 FIBROMES UTERINS AU SENEGAL : POLYMORPHISME DU GENE MED12 ET CORRELATION AVEC LES FACTEURS EPIDEMIOLOGIQUES

Auteurs :

Kénémé B (1) ; Ciss D (2) ; Ka S (3) ; Mbaye F (1) ; Dem A (3) ; Sembène M (1,4) - 1-Département de Biologie Animale, Faculté des Sciences et Techniques, Université Cheikh Anta Diop. 2- Service de Maternité et Gynécologie Obstétrique/Hôpital Général Grand Yoff. 3-Institut Joliot Curie, Faculté de Médecine, Pharmacie et d'Odontologie, Université Cheikh Anta Diop, Dakar, Sénégal. 4-Biologie des Populations Animales Sahélo-Soudaniennes, UMR 022, Institut de Recherche et de développement (IRD), Campus de Bel-Air.

Contexte : MED12 est le gène le plus investigué et qui présente le plus de mutations dans les cas de fibromes utérins. Notre récente étude a montré que la fréquence des mutations du gène MED12 différait d'une population à une autre. Cependant, le statut des mutations du gène MED12 n'a jusqu'à ce jour été corrélé aux facteurs de prédispositions incriminés dans les fibromes utérins au Sénégal.

Méthodologie : l'étude a porté sur 54 femmes sénégalaises atteintes de fibromes utérins. Les informations relatives aux paramètres épidémiologiques ont été recueillies via un questionnaire soumis à chaque patiente. Le séquençage du gène MED12 a été effectué, chez chaque patiente, à partir des prélèvements de tissu tumoral et de sang sur tube EDTA (ce dernier pour servir de témoin). Les données brutes ont été soumises au logiciel Mutation Surveyor version 5.0.1 pour la détection de mutations. Les variantes retrouvées ont été comparées à celles retrouvées dans la population finlandaise. DnaSP version 5.10 et MEGA version 7.0 ont été utilisés pour ressortir les paramètres de diversité génétique. Pour estimer la variation génétique suivant les paramètres épidémiologiques, le facteur de différenciation génétique (Fst) ainsi que l'analyse de la variance moléculaire (AMOVA) ont été déterminés grâce au programme Arlequin version 3.5.1.3. De plus les indices de diversité haplotypique (Hd) et nucléotidique (Pi) ont été ressortis avec le logiciel DnaSP pour voir l'évolution tumorale.

Résultats : la présence de mutations du gène MED12 a été observée uniquement dans les tissus tumoraux. La fréquence des mutations étant de 88,89% (48/54). La comparaison des variantes retrouvées montre une expressivité variable du gène MED12 en fonction de la population avec des mutations spécifiques à chaque population. Le Chi2 test indique une différence statistiquement significative pour les variantes c.130G>C, c.130G>A, c.131G>A et pour les Intronic Variant Site ($p < 0,05$). Cette expressivité variable du gène MED12 est davantage confirmée par la fréquence en acide aminé entre sang et tissu tumoral avec une différence statistiquement significative pour l'alanine, l'acide glutamique, la lysine, la méthionine, la thréonine, la valine, le tryptophane et la tyrosine ($p < 0,05$). De plus le test de sélection indique que le codon 44 est sous sélection positive ($p = 0,0243$). Une structuration génétique en fonction des facteurs de risque tels que la parité et le régime alimentaire a été observée dans les cas de fibromes utérins au Sénégal ($p < 0,05$).

Conclusion : une diversité génétique importante a été notée dans les cas de fibromes utérins au Sénégal. Le codon 44 étant sous sélection positive pourrait être considéré comme un biomarqueur. En fonction des paramètres épidémiologiques étudiés, la parité et le régime alimentaire semble être les facteurs de risque les plus impliqués dans les fibromes utérins au Sénégal.

Mots clés :

Fibromes Utérins, Epidémiologie, Med12, Biomarqueurs, Sénégal

**C39 COMPARAISON DES COURBES DOSE-EFFET APRES HYBRIDATION DES
TELOMERES ET DES CENTROMERES DES LYMPHOCYTES SANGUINS
IRRADIES DE POPULATIONS SENEGALAISE ET EUROPEENNE**

Auteurs :

M Soumboundou^{1, 5}, M Gadjiz^{2, 9}, B Colicchio⁶, F Finot⁷, MM Dieng³, PM Gaye³, A Dem⁴, M Diarra¹, C Rodriguez-Lafrasse⁵, R M'kacher⁸

- 1- Laboratoire Physique Biophysique Pharmaceutique FMPO Université Cheikh Anta Diop de Dakar, Sénégal ;
- 2- Service hématologie FMPO Université Cheikh Anta Diop de Dakar, Sénégal ;
- 3- Service Radiothérapie Hôpital Aristide Le Dantec de Dakar, Sénégal ;
- 4- Service cancérologie Hôpital Aristide Le Dantec de Dakar, Sénégal ;
- 5- Laboratoire de Radiobiologie Cellulaire et Moléculaire, EA3738 Faculté de Médecine Lyon-Sud, Oullins, France ;
- 6- Laboratoire MIPS Groupe IMTI Université de Haute-Alsace, Mulhouse, France. ;
- 7- Laboratoire GenEvolution, Porcheville France ;
- 8- Cell Environment Hôpital Paul Brousse, Villejuif France ;
- 9- Department of Physiology and Pathophysiology, RADY Faculty of Medicine and Health Sciences, The University of Manitoba

La dosimétrie biologique repose sur l'établissement d'une courbe dose-effet basée sur la dose absorbée par les cellules irradiées et le nombre d'anomalies chromosomiques résultantes. Nous avons entrepris d'établir une courbe dose-effet à partir des lymphocytes sanguins de sujets sénégalais et de la comparer avec celle obtenue avec des sujets européens dans le cadre d'une installation d'un laboratoire de dosimétrie biologique au Sénégal.

Matériels et Méthodes: Les prélèvements de sang total ont été effectués chez 5 donneurs sénégalais (2F/3H ; âge moyen 37,2 ans) et chez 5 donneurs européens (5F ; âge moyen 43 ans) et irradiés à différentes doses (1, 2, 3, 4, 6 et 8 Gy) avec X-RAD 320 à un débit de dose de 0,1Gy/min. Après irradiation les lymphocytes ont été cultivés pendant 48h en présence de BrdU. Les aberrations chromosomiques radio-induites (chromosomes dicentriques, anneaux centriques, anneaux acentriques, fragments chromosomiques et délétion des télomères) ont été dénombrées après hybridation par FISH des télomères et des centromères. Le nombre total de cassures double brins de l'ADN (CDB) résultant de toutes ces aberrations a été calculé. La répartition des chromosomes dicentriques dans les cellules dénombrées a été vérifiée (loi de Poisson). Le test de Kruskal-Wallis a été utilisé pour étudier la différence entre les deux populations.

Résultats : Pour nos deux populations d'étude, nous avons obtenu une courbe dose-effet linéaire quadratique. Une différence significative de la fréquence des aberrations chromosomiques a été observée entre ces deux courbes ($p = 0,0006$). Cette fréquence était moins élevée chez les sénégalais comparés aux européens. En plus, à 4Gy, une différence significative a été observée entre les deux populations quant à la fréquence des chromosomes dicentriques ($p = 0,02$), des anneaux centriques ($p = 0,003$) et le total CDB ($p = 0,0002$).

Conclusion : Ce travail pionnier d'établissement d'une courbe dose-effet pour la population sénégalaise montre l'importance de tenir compte des spécificités raciales, ethniques, génétiques et même épigénétiques pour une dosimétrie biologique précise et adéquate. Il est impérieux de continuer cette étude sur une plus large échelle de donneurs et de rechercher les cofacteurs influençant la courbe dose-effet dans la population sénégalaise.

Mots clés :

Dosimétrie biologique, lymphocytes, aberrations chromosomiques, courbe dose-effet

C40 SMAD₄, BMPR1A et Syndrome de la Polypose Juvénile: A propos de 2 patients Congolais

Auteurs :

H Poaty(1,2); L Batamba(1); D NGassaye(1,3); I Ondima(1,4); J F Peko(1,5); J B Nkoua Mbon(1,6)

1- Faculté des Sciences de la Santé

2- Institut Supérieure de Recherche en Sciences de la Santé

3- Service d'Hépatogastro-Entérologie et Médecine Interne

4- Service de Chirurgie Pédiatrique

5- Service d'Anatomie Pathologique

6- Service de Carcinologie et Radiothérapie

Introduction:

BMPR1A et SMAD₄ sont des gènes suppresseurs de tumeur respectivement situés sur les locus 10q23.2 et 18q21.2. Leurs mutations sont à l'origine du Syndrome de la Polypose Juvénile (SPJ), transmis sur un mode autosomique dominant. Le SPJ se manifeste cliniquement par des polypes localisés surtout dans le tractus digestif (notamment dans le colon et le rectum) et associés à des hémorragies digestives. Ces polypes sont susceptibles de dégénérer et de causer un cancer colorectal à un jeune âge. Nous rapportons ici deux cas Congolais.

Méthodologie / Method:

Deux patients suspects de SPJ ont été sélectionnés à partir des critères cliniques de l'OMS et de JASS, parmi 43 malades porteurs de polypes diagnostiqués au CHU de Brazzaville. La confirmation diagnostique a reposé sur l'analyse microscopique des tumeurs et le séquençage de l'ADN à partir du sang des malades. Un caryotype moléculaire a été également réalisé.

Résultats / Results:

Sur les 43 patients porteurs de polypes, 2 ont été diagnostiqués SPJ, ce qui représente 4.65% de l'ensemble des polyposes.

L'analyse histologique des tumeurs a montré des traits microscopiques caractéristiques en faveur du SPJ. Le séquençage de l'ADN a, d'autre part révélé une mutation dans le gène BMPR1A chez un patient et une mutation du gène SMAD₄ chez l'autre patient.

Conclusion:

Les désordres géniques de BMPR1A et SMAD₄ sont à l'origine du SJP qui (comme le Syndrome de Lynch) prédispose au cancer colorectal. Dans le cadre d'un dépistage précoce permettant la surveillance d'une éventuelle dégénérescence tumorale, un conseil génétique s'impose.

Mots clés :

Syndrome de la Polypose Juvénile ; Gènes; BMPR1A ; SMAD₄ ; Cancer

CYTOLOGIE - CYTOGENETIQUE

C41 Intérêt de l'histologie et de la cytologie clinique dans le diagnostic des gastroentérites à éosinophiles

Auteurs :

Hassane M(1), Nouhou Agali H(1), Issaka H(1), Aïssa AS(1), Mohamadou S(2), Tahirou H(2), Assiétou G(2), Hassan N(3)

1 : Laboratoire d'Histo-Embryologie et Pathologie Cellulaire, FSS-Niamey

2 : Hôpital National Lamordé

3: Laboratoire d'Anatomie et Cytologie Pathologiques FSS-Niamey

Introduction :

La gastroentérite à éosinophiles est une affection rare du tube digestif, dont la prévalence est difficile à apprécier. Environ 280 cas ont été répertoriés dans la littérature depuis sa première description par Kaijser en 1937. Il est probable qu'elle est sous-diagnostiquée, à cause de sa méconnaissance par de nombreux praticiens. Le diagnostic de certitude est posé par la cytologie du liquide d'ascite ou par l'histologie des pièces de biopsie des parties du tube digestif atteintes. Le traitement est essentiellement à base de corticoïdes. Le risque principal est la récurrence.

Objectifs / goals :

Contribuer à améliorer la prise en charge des gastroentérites à éosinophiles par une meilleure connaissance des moyens diagnostiques

Méthodologie / Method:

Il s'agit d'une étude d'un cas avec suivi à 6 ans de gastroentérite à éosinophiles enregistré au service de médecine interne, diagnostiqué par la cytologie du liquide d'ascite réalisé au Laboratoire d'histo-embryologie et pathologie cellulaire de la faculté des sciences de la santé de Niamey avec une large revue de la littérature.

Résultats / Results :

Le cas a été observé chez une femme âgée de 25 ans asthmatique et ayant une sinusite. Sur le plan clinique, elle a présenté une douleur abdominale avec pesanteur, des nausées et vomissements ainsi qu'une ascite. La cytologie du liquide d'ascite réalisé au Laboratoire d'histo-embryologie et pathologie cellulaire a mis en évidence l'infiltrat à éosinophile. A la numération formule sanguine il y'avait une forte hyper-éosinophilie sanguine. L'évolution a été rapidement favorable sous traitement corticoïde sans récurrence à 6 ans.

Conclusion :

Cette étude et 81 références bibliographiques nous ont permis de faire une mise au point sur les variantes de la maladie et sur les opportunités diagnostiques offertes par l'histologie et la cytologie clinique.

Mots clés :

gastroentérite à éosinophiles, ascite à éosinophiles, histologie, cytologie, Niger.

Auteurs :

Ngom A.I(1) ; Diallo A.S(1,2) ; Faye O(1,2) ; Gueye M.V(1,2) ; Diop N(1,2) ; Diallo M.S(1,2)

1- Laboratoire de cytologie clinique, cytogénétique, biologie de la reproduction et du développement humain, Hôpital Aristide Le Dantec, Dakar Sénégal

2- Laboratoire Histologie-Embryologie, Département de Biologie et explorations fonctionnelles, Faculté de Médecine, Pharmacie et d'Odontologie, Université Cheikh Anta Diop, Dakar, Sénégal

Introduction :

Le cancer du col occupe le deuxième rang des cancers de la femme dans le monde.

Au Sénégal, il représente environ 14,69% de toutes les tumeurs malignes humaines et 31,23% des cancers de la femme. Le dépistage précoce est de loin la stratégie la plus efficace pour combattre les néoplasies cervicales. L'un des tests de dépistage les mieux connus est l'examen cytologique de Papanicolaou FCV (frottis cervico-vaginal).

Objectifs / goals :

L'objectif de cette étude était faire le bilan du dépistage du cancer du col par le frottis cervico-vaginal au niveau du laboratoire de d'Histologie-Embryologie et Cytogénétique.

Méthodologie / Method:

Il s'agissait d'une étude rétrospective portant sur 13919 cas de FCV significatifs réalisés entre Janvier 2004 à Décembre 2016 au niveau du laboratoire d'histologie embryologie et cytogénétique. La méthode utilisée est le frottis cervico-vaginal avec la coloration de Papanicolaou. Nous avons recueilli en même temps certains paramètres épidémiologiques et cliniques. Les données sont traitées avec le logiciel Epi info 7.0

Résultats / Results :

Au total 13919 tests significatifs ont été réalisés avec une moyenne annuelle de 1070 tests. La moyenne d'âge était de 39,69 ans avec des extrêmes de 15 à 88 ans. 64% des femmes reçues provenaient des hôpitaux publics et centres de planifications familiales. Le motif du prélèvement le plus fréquemment évoqué le « dépistage » des lésions cervicales avec 73,64%. Les frottis normaux était de 18,35%. Les frottis dystrophiques représentaient 76,71% des cas dont plus de 71% associées à une infection.

Les lésions intra-épithéliales de bas grade étaient de 2,67% et ceux de haut grade de 1,79%. Nous avons obtenu une prévalence très faible (0,5%) de cancer invasif avec une moyenne d'âge de 52 ans.

Conclusion :

Notre étude a consisté en un bilan de treize années de dépistage colpopcytologique chez des sénégalaises.

A l'issue de ce travail, nous avons constaté qu'au fil des ans il y a une nette amélioration quant aux résultats du dépistage colpopcytologique.

Mots clés :

Mots clés : Cancer du col de L'utérus ; Papanicolaou ; Frottis cervico-vaginal

C43 BILAN DU DEPISTAGE DU CANCER DU COL AU LABORATOIRE CYTOLOGIE CLINIQUE DE L'HOPITAL ARISTIDE LE DANTEC DURANT L'ANNEE 2016

Auteurs :

Ndiade A₁; Diallo A.S_{1,2}; Gueye M.V_{1,2}; Diop N_{1,2}; Diallo M.S_{1,2} ; Ngom A.l_{1,2}; Faye O_{1,2}
1- Laboratoire de cytologie clinique, cytogénétique, biologie de la reproduction et du développement humain, Hôpital Aristide Le Dantec, Dakar Sénégal
2- Laboratoire Histologie-Embryologie, Département de Biologie et explorations fonctionnelles, Faculté de Médecine, Pharmacie et d'Odontologie, Université Cheikh Anta Diop, Dakar, Sénégal

Introduction :

Le cancer du col occupe le deuxième rang des cancers de la femme dans le monde. Au Sénégal, il représente environ 14,69% des tumeurs malignes humaines et 31,23% des cancers de la femme. L'un des tests de dépistage les mieux connus est le frottis cervico-utérin. Ainsi l'objectif de cette étude était faire le bilan du dépistage du cancer du col par le frottis cervico-vaginal au niveau du laboratoire de cytologie clinique de l'hôpital ARISTIDE LE DANTEC.

Patientes et Méthode

Il s'agissait d'une étude rétrospective portant sur 1533 cas de frottis cervico-utérin significatifs réalisés durant la période allant de Janvier 2016 à Décembre 2016 au niveau du laboratoire cytologie clinique, cytogénétique, biologie de la reproduction et du développement humain de l'Hôpital ARISTIDE LE DANTEC. La méthode utilisée était le frottis cervico-vaginal par coloration spéciale de Papanicolaou. En plus certains paramètres épidémiologiques et cliniques ont été recueilli. Les données sont traitées avec le logiciel SphinxV5.

Résultats

Au total 1533 cas ont été colligés. La proportion de patientes reçues au mois de Mars 2016 était majoritaire avec 10,91 % des cas. L'âge moyen était de 43,35 ans avec un mode de 40,00 ans. Le dépistage était le motif le plus inscrit sur les bulletins (66,99 %). Au Frottis cervico Utérin, 61,33 % des patientes présentaient une lésion à type de dystrophie et parmi les dysplasies la proportion de patientes qui avait une dysplasie légère était majoritaire à 63,64 %.

CONCLUSION :

Notre étude a porté sur le dépistage des lésions précancéreuse du col de l'utérus sur une année et a montré d'une part la volonté des femmes à se faire dépister vu le nombre reçu et d'autre part la diminution de la prévalence des lésions de haut grade témoignant de l'efficacité de ce moyen de prévention.

Mots clés :

dépistage; papanicolaou ; cancer du col

C44 EPIDEMIOLOGIE ET GENOTYPAGE DES HPV CHEZ LES FEMMES ATTEINTES DE CANCER DU COL DE L'UTERUS AU SENEGAL

Auteurs :

Niane K (1) ; Diagne C T (2) ; Diop G (1) ; Ndiaye M(1) ; Talla C(2) ; Dia N(2) ; Ka S (3,4) ; Dieye A(5) ; Dem A (3,4)

1. Université Cheikh Anta DIOP, Faculté des Sciences, Département de Biologie animale, Unité postulante de Génétique, Génomique et Bioinformatique des maladies infectieuses, BP: 55, Avenue Cheikh Anta DIOP, Dakar, Senegal.

2. Institut Pasteur de Dakar, Pole de Virologie.

3. Université Cheikh Anta DIOP, Faculté de Médecine de d'Ondontologie, Service de Cancérologie Faculté, BP:55, Avenue Cheikh Anta DIOP, Dakar, Senegal.

4. Hôpital Aristide LE Dantec, Service de Cancérologie, Institut-Juliot-Curie.

5. Université Cheikh Anta DIOP, Faculté de Médecine, de Pharmacie et d'Odontologie, Service d'Immunologie, BP:55, Avenue Cheikh Anta DIOP, Dakar, Senegal.

Introduction :

Au Sénégal, les pathologies cancéreuses sont aujourd'hui au sommet des causes de décès. Le cancer du col de l'utérus est en augmentation constante en Afrique subsaharienne, avec plus de 75 000 nouveaux cas et près de 50 000 décès par an (Mboumba et al., 2017). Le papillomavirus humain (VPH) est le principal agent causal du cancer du col de l'utérus (Steenbergen et al., 2005).

Objectifs / goals :

Le but de cette étude est d'étudier la répartition des HPV chez les sénégalaises atteintes de cancer du col utérin

Méthodologie / Method:

Pour découvrir les types de HPV oncogènes responsables de l'apparition du cancer du col utérin au Sénégal et voir leur corrélation avec les facteurs de risque dans cette étude, des biopsies cervicales ont été réalisées chez des femmes atteintes d'un cancer du col utérin. Les types ont été détectés en utilisant 3 méthodes : la technique de génotypage par séquençage, la technique de génotypage par PCR en temps réel (kit HPV 16 & 18 Real-Time PCR) et la technique de génotypage (kit HPV 3.5 LCD-Array).

Résultats / Results :

Il a été noté que toutes nos patientes présentaient des infections multiples (co-infections) dont la majorité étaient des HPV-HR. Les types de HPV les plus courants par ordre décroissant dans notre population étaient : 16 (34,37%), 18 (23,29%), 45 (10,75%), 33 (9,94%), 59 (9,09%), 35 (3,97%) et 31 (3,69). Parmi les co-infections détectées dans les différentes régions du Sénégal chez les femmes atteintes de cancer du col utérin, nous avons constaté que les types de HPV 16 et 18 avaient la prévalence la plus élevée. Dans la région de Dakar, qui comptait le plus grand nombre de cas, une prévalence de 17,89% de co-infections dues à HR-HPV a été notée.

Mots clés :

Cancer,Uterus,Hpv,Sénégal

C45 Etude de la prévalence des papillomavirus humains (HPV) chez les femmes sénégalaises par Abbott m2000sp/m200ort

Auteurs :

B Faye^{1,2,3}; C Mbaye¹; R Charlebois⁴; H Sarr¹; S G Diouf¹; and A Dièye³

1-Laboratory of Molecular Biology, Military hospital of Ouakam (HMO), Dakar-Senegal

2-AIDS Program of the Senegalese Armed Forces, Senegal

3-Service of Immunology, Department of Pharmacy, Faculty of Medicine, Pharmacy and Odonto-Stomatology of Cheikh Anta Diop University of Dakar, Senegal

4- Global Scientific Solutions for Health (GSSHealth) 16 W. Read St., Baltimore, MD 21201 USA

Introduction: L'infection aux papillomavirus humains induit des lésions précancéreuses qui peuvent évoluer en cancer du col de l'utérus. Selon l'OMS, le cancer du col de l'utérus représentait 30% de tous les décès par cancer chez les femmes, ce qui en fait la cause la plus fréquente de décès par cancer au Sénégal, suivi du cancer du sein (15.5%) en 2014. Les huit types de HPV les plus fréquemment retrouvés dans les cancers sont: HPV 16, 18, 31, 33, 35, 45, 52 et 58.

Objectifs/goals: L'objectif de notre étude est d'évaluer par une méthode moléculaire la prévalence des HPV haut risque chez des femmes sénégalaises.

Méthodologie / Method: une population de 142 femmes sénégalaises, des échantillons cervicaux ont été prélevés. Il ont été Le génotypage de 14 types de HPV-HR dont (16 et 18 spécifiés) et (31,33,35,39,45,51,52,56,58,59,66 et 68 non spécifiés) a été réalisé par ABBOTT m2000sp/m200ort

Résultats / Result : La prévalence globale de l'infection aux HPV-HR était de 12,7%. Les 12 types de HPV-HR, non spécifiés, avaient une prévalence de 10,6%. Les types 16 et 18 ont été identifiés dans des proportions respectives de 1,4% et 0,7%. Le risque de développer l'infection aux HPV-HR est indépendamment ($P > 0,05$) associé à la nature du col de l'utérus, de l'âge, l'ethnie, la contraception et l'âge du premier rapport sexuel. Par contre, les prévalences de l'infection aux HPV-HR sont significativement ($P < 0,05$) plus élevées et associées au statut de célibataire /veuve/divorcée (41,7%), aux avortements multiples (14,3%), aux partenaires sexuels multiples (16,4%), au tabagisme actif et à la consommation d'alcool (40%).

Conclusion : Nous avons constaté que les génotypes non vaccinaux infectent plus les femmes que les génotypes 16 et 18 plus oncogènes. Le statut de femmes non mariées, les avortements, les partenaires multiples sont en outre des facteurs favorisant de l'infection à HPV-HR

Mots clés :

Papillomavirus humain, Prévalence, Génotypage, Abbott m2000sp/m200ort, , Sénégal.

C46 L'INVERSION DU CHROMOSOME 9 : A PROPOS DE 13 CAS AU Laboratoire d'Histologie-Biologie de la Reproduction, Cytogénétique et Génétique Médicale de Cotonou-Bénin.

Auteurs :

Sewadouno F.D (1) ; Issa O.B (1) ; Azonbakin S (1) ; Agbalinsou A (1) ; Goussanou Y (1) ; Da Zonclanclounon H ; Adjagba M (1) ; Darboux R (1); Gangbo F (1) Et Laleye A (1).

L'inversion du chromosome 9 est un phénomène fréquent que certains Cytogénéticiens considèrent comme une variante de la normale. L'incidence est d'environ 1% à 3% dans la population générale. Malgré qu'elle soit classée comme un réarrangement chromosomique mineur qui ne correspond pas à des phénotypes anormaux, de nombreux rapports dans la littérature ont soulevé des opinions contradictoires ainsi, sa totale innocuité est controversée (1). Nous avons procédé à une étude rétrospective des cas d'inversion du chromosome 9 sur une période de 5 ans au Laboratoire d'Histologie-Biologie de la Reproduction, Cytogénétique et Génétique Médicale de Cotonou-Bénin. Les inversions du chromosome 9 ont été observés chez 13 cas sur l'ensemble des 792 caryotypes réalisés ; soit une fréquence de 1,64%. L'âge moyen des patients était de 12,65 ans avec un minimum de 03 mois et un maximum de 39 ans. L'incidence de l'inv. (9) chez les patients masculins était plus élevée que chez les sujets féminins avec un sexe ratio de 1,17. 55% de nos patients avait un âge compris entre 0 et 1an. Les motifs de demandes de caryotypes les plus fréquents étaient les cardiopathies (30,76%) et les anomalies de développement sexuel (30,76%). Nous avons observé deux cas d'association d'inv. (9) avec d'autres anomalies chromosomiques : un cas avec mosaïsme 46 XX (85%)/46XX inv. (9) (15%) et un cas associé avec une trisomie 47 XX, 21 inv. (9).

Mots clés :

Inversion, Chromosome 9, Caryotype, anomalies congénitale

C47 Aspects génétiques du cancer de la prostate au Sénégal.

Auteurs :

Diallo T A(1), Jalloh M(1), Diallo A(1), Diop H(2), Dial C M M(1), Touré-K N C(2),

Gueye SM(1).

(1) Hôpital Général de Grand Yoff / Institut de Formation en Urologie et Santé Familiale.

(2) CHU Aristide Le Dantec.

Le cancer de la prostate est la néoplasie la plus fréquente et la cinquième cause de décès par cancer chez l'homme (GLOBOCAN 2018).

Les données de la littérature indiquent que ce cancer est plus fréquent et s'accompagne d'une plus grande agressivité et mortalité chez les sujets de race noire.

Il existe plusieurs facteurs étiologiques dont les prédispositions génétiques jouent un rôle prépondérant.

C'est dans ce contexte que l'étude Prostate Genetic Research in Senegal (PROGRES) coordonnée par l'équipe d'urologie de HOGGY, a décrit le profil clinique de même que certains profils génétiques associés au cancer de la prostate chez les Sénégalais.

Cette étude est en cours d'approfondissement au sein du consortium Men of African Descent and Carcinoma of the Prostate (MADCaP). Ce consortium regroupe des chercheurs d'Afrique et des États-Unis et a pour but de mieux comprendre les facteurs génétiques qui expliquent la forte incidence et l'agressivité de ce cancer chez les noirs à travers le monde.

Cette présentation va essayer de faire une mise à jour sur les aspects épidémiologiques et surtout génétiques du cancer de la prostate au Sénégal.

Mots clés :

Mots clés : cancer de la prostate, facteurs génétiques, Sénégal.

Société Sénégalaise d'Immunologie

Fondée en 2006



[https// www. sen-immuno.org](https://www.sen-immuno.org)

Affiliée à la Fédération Africaine des Sociétés d'Immunologie (FAIS), branche régionale de l'Union Internationale des Sociétés d'Immunologie (IUIS).

MISSIONS

- Contribuer au développement de l'Immunologie dans tous ses aspects;
- Promouvoir un contact et une collaboration étroite entre ses membres;
- Faciliter les échanges d'informations scientifiques par l'organisation de conférences, de séminaires ou toute autre forme de communication.

SIEGE SOCIAL:

Service d'Immunologie.

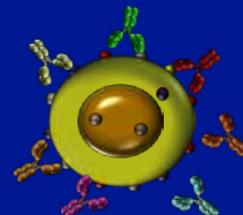
Faculté de Médecine, de Pharmacie et d'Odonto-stomatologie.

Université Cheikh Anta Diop de Dakar

B.P. 5005, Dakar, Sénégal

Téléphone: +221 338246025

Email: sose.immunologie@ucad.edu.sn





BIOTECH

Equipements Médicaux et Scientifiques

Services Après Vente

Consommables

527, Avenue Bourguiba Dakar - BP: 6639, Dakar/Sénégal

Tél. : Fax: +221 33 825 27 60 - Fax: +221 33 825 27 75

Email: info@biotechnology-equipements.com