

UNIVERSITÉ CHEIKH ANTA DIOP DE DAKAR  
FACULTÉ DE MÉDECINE DE PHARMACIE  
ET D'ODONTOLOGIE



## 2<sup>ÈME</sup> CONGRÈS CONJOINT SOCIÉTÉ SÉNÉGALAISE DE GÉNÉTIQUE HUMAINE GROUPE D'ETUDES ET DE RECHERCHES SUR LES CANCERS

THEME : **Prise en Charge des  
maladies génétiques en Afrique**



**9 au 11  
Avril 2025**

**SYMPOSIUM :**  
**LES MALADIES NEUROGÉNÉTIQUES  
AU SÉNÉGAL**

SOUS-THÈMES  
**MÉDECINE DE PRÉCISION  
MALADIES RARES  
GÉNÉTIQUE DE LA REPRODUCTION  
GÉNÉTIQUE ET CANCERS**

# Programme Scientifique et Livre des Résumés



## PRÉ-CONGRÈS : WORKSHOP

**Introduction à l'analyse des données  
massives génétiques , épigénomiques  
et transcriptomiques**

En collaboration avec la société  
Européenne de Génétique Humaine (**ESHG**)

**TABLE RONDE : Aspects législatifs et réglementaires  
en pratique de génétique médicale**

---

## Table des matières

<i>MOT DU PRESIDENT</i> .....	2
<i>Marraine du congrès</i> .....	3
<i>COMITE D'ORGANISATION</i> .....	4
<i>Sponsors</i> .....	5
<i>Agenda</i> .....	12
<i>conférence inaugurale</i> .....	19
<i>Conférenciers</i> .....	20
<i>Présentation Invité d'honneur</i> .....	26
<i>Workshop pré-congrès</i> .....	27
<i>Communications orales</i> .....	33
<i>Posters</i> .....	70

---

## MOT DU PRESIDENT



### Mot du Président du Congrès

Chers congressistes, chers partenaires, chers invités,

C'est avec un immense plaisir et un grand honneur que je vous souhaite la bienvenue à ce 2<sup>ème</sup> congrès de la Société Sénégalaise de Génétique Humaine organisé conjointement avec le Groupe d'études et de Recherches sur les Cancers (GERC).

Ce congrès est consacré à la Prise en charge des maladies génétiques en Afrique. Ce rendez-vous scientifique illustre une nouvelle dynamique de nos communautés scientifiques dans le domaine des sciences biomédicales et en particulier dans l'appropriation de la génomique humaine.

Cette année, notre programme s'enrichit de présentations orales de haute qualité, de conférences plénières, de symposiums spécialisés, ainsi que de tables rondes. L'accent est mis sur des thématiques d'actualité, notamment les maladies rares, les pathologies neurogénétiques, la génétique des cancers et la génétique de la reproduction.

Nous avons l'honneur d'accueillir des experts nationaux et internationaux, dont la diversité des perspectives, contribuera, sans nul doute, à nourrir les échanges et à susciter de nouvelles collaborations.

Je tiens à souligner l'importance du projet SEN-GENOME, une initiative ambitieuse vers une meilleure compréhension des spécificités génétiques de la population sénégalaise. Il constitue un pas décisif vers l'implémentation de la médecine personnalisée au Sénégal.

Je remercie chaleureusement tous les intervenants, les modérateurs, les participants, ainsi que nos partenaires institutionnels et sponsors, sans qui ce congrès n'aurait pu se tenir. Votre engagement est le moteur de notre réussite collective.

Que ces journées soient riches en partage de résultats scientifiques, en rencontres fructueuses et en inspiration pour les défis à venir.

Bonne participation à toutes et à tous !

**Professeur Alioune DIEYE**

Président du Congrès

---

## MARRAINE DU CONGRES



### Présentation du Professeur **Philoméne LOPEZ SALL**

Titulaire du Doctorat d'Etat de Pharmacien en 1984 (UCAD - Sénégal), Pr Philoméne LOPEZ SALL a poursuivi sa formation à l'Université René Descartes, où elle a obtenu le diplôme d'Etudes Approfondies (D.E.A) de Biochimie structurale, métabolique et clinique, en 1985 (Paris V- France). Après la soutenance de sa thèse de Doctorat ès Sciences Pharmaceutiques, UCAD (Sénégal) qui a porté sur « Etude de marqueurs métaboliques et génotypiques du diabète de type 2 au sein d'une population noire sénégalaise », elle se présente au Concours d'Agrégation du Conseil Africain et Malgache pour l'Enseignement Supérieur (CAMES) et devient Maître de Conférences Agrégé (CAMES) en Biochimie Pharmaceutique en 2004. Elle est inscrite sur les listes d'aptitude aux fonctions de Professeur Titulaire depuis juillet 2010.

Passionnée de biologie, elle est également titulaire de diplômes d'études spécialisées de plusieurs disciplines biologiques, notamment, de biochimie, d'hématologie et de bactériologie-virologie.

Au plan administratif, elle a occupé les fonctions de :

- Chef des laboratoires du Centre Hospitalier National d'Enfants Albert Royer (CHNEAR), 2016-2022, et organisait parallèlement les activités de prise en charge biologique des patients de l'Unité de Soins Ambulatoires des enfants et adolescents Drépanocytaires (USAD).
- Chef du service de Biochimie Pharmaceutique et responsable des enseignements Faculté de Médecine, de pharmacie et d'Odontologie (FMPO) de l'Université Cheikh Anta DIOP (UCAD), 2018-2022
- Coordinatrice de La Licence Professionnelle de Biologie Médicale (LPBM) de la Faculté de Médecine, de Pharmacie et d'Odontologie (FMPO) de l'Université Cheikh Anta DIOP (UCAD), 2016-2022
- Coordinatrice des stages de Master 2 de Pharmacie option Biologie (FMPO-UCAD), 2016-2020

Ses activités de recherche ont gravité essentiellement autour des aspects phénotypiques et génotypiques de pathologies telles que le Diabète, la Drépanocytose et les carences nutritionnelles. Elle est auteur et co-auteur de plus d'une centaine de publications et communications et a encadré plus d'une vingtaine de thèses et mémoires.

Le Professeur Philoméne LOPEZ SALL est membre de plusieurs sociétés savantes (Société Française de Biologie Clinique-SFBC, Société Sénégalaise de Génétique Humaine-S2GH, Société Sénégalaise d'Immunologie-SSI, Société Africaine de Génétique Humaine-AfSGH, Société Sénégalaise de Biochimie Clinique-2SBC), Human Heredity and Health in Africa-H3Africa). Elle occupe le poste de Secrétaire général de la Société Sénégalaise de Biochimie Clinique depuis octobre 2021.

Le Professeur Philoméne LOPEZ SALL est par ailleurs, Présidente du Comité scientifique du Conseil National du Don et de la Transplantation (CNDT) depuis octobre 2023.

---

## COMITE D'ORGANISATION

### **Commission Scientifique**

Présidente : Pr Rokhaya NDIAYE DIALLO

Pr Oumar FAYE

Pr Alioune DIEYE

Pr Maguette SYLLA NIANG

Pr Philomène LOPEZ SALL

Pr Pape Moctar FAYE

Pr Pape Mbacke SEMBENE

Pr Papa Madieye GUEYE

Pr Fatou Samba D. NDIAYE

Pr Fatou DIALLO AGNE

Pr Dominique DOUPA

Pr Sidy KA

Pr Mamadou Moustapha DIENG

Pr Pape Saloum DIOP

Pr Ibou THIAM

Pr Gora DIOP

Pr Fatimata LY

Pr Fatou GUEYE TALL

Pr El Hadji Malick NDOUR

Pr Seynabou LO UFR Santé Saint Louis

Dr Ndiaga DIOP

Dr Jean Pascal DIOP

Dr Oumou BARRY

Dr Mame Venus GUEYE

### **Commission d'organisation**

Président : Pr Macoura GADJI

Dr Jean Pascal DIOP

Dr Ndiaga DIOP

Dr Serigne Saliou MBACKE

Dr Doudou NIANG

Dr Mame venus GUEYE

Dr Seydi Abdoul BA

Dr Mamadou GUEYE

Dr Médoune NDIAYE

Dr Ange Lucien DIATTA UFR Ziguinchor

Dr Najah Fatou COLY UFR Santé Thies

Dr Fatimata MBAYE

Dr Bineta KENEME

Dr Amadou NDIADÉ UFR Bambey

M. Souleymane DIALLO

M. Cheikh Ahmed LY

Mme Andréa SENE

Mme Adjé Dieynaba DIALLO

Mme Fatou DIOP GUEYE

---

## SPONSORS



BIOTECH



**SOTELMED**

**ThermoFisher**  
SCIENTIFIC

## Oncomine panneaux tumoraux spécifiques

Parce que dans la recherche  
en oncologie de précision, il  
n'existe pas de solution unique



# SSM

SYSTEMES MEDICAUX

Distributeur de matériels médicaux,  
de réactifs et de consommables médicaux



Fournisseur de solutions au service de la santé

275 cite Djily Mbaye - yoff

BP: 10731 - Dakar, Senegal

TEL :(+221) 33 867 46 44

[www.ssmsenegal.com](http://www.ssmsenegal.com)

[ssm@ssmsenegal.com](mailto:ssm@ssmsenegal.com)



SOLUTIONS AVANCEES DE COLORATION POUR LA CYTOVISION

# CYTOINSIGHT GSL

SYSTÈME AUTOMATISÉ D'ANALYSE D'IMAGES ET DE GESTION DE CAS

RÉDUISEZ LE TEMPS D'OBTENTION DES RÉSULTATS ET AMÉLIOREZ LA COHÉRENCE DE VOTRE ANALYSE CYTOGÉNOMIQUE



Notre engagement pour une santé meilleure

## PRÉSENTATION DE CYTOINSIGHT GSL

Notre nouveau service complet

Solution de cytogénomique qui améliore la qualité et les délais d'exécution de l'acquisition à l'analyse tout en réduisant le temps de manipulation à chaque étape de votre processus.

### VITESSE

Grande vitesse  
Transfert de données

### QUALITÉ

12 mégapixels  
Caméra CMOS

### DURABLE

Lampes LED (fond clair)  
et fluorescence)

### EFFICACE

Leica automatisé  
Microscope DM6B

### FLEXIBLE

Créé par l'utilisateur  
Paramètres personnalisés

### ERGONOMIQUE

Adaptable  
Analyse à l'écran

### SÉCURISÉ

Fonctionnalités avancées  
& Cybersécurité

### INTELLIGENT

Caryotypage amélioré  
Expérience

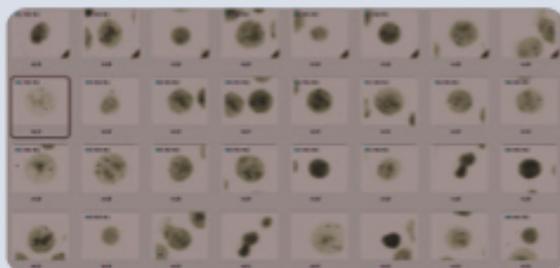
Advancing Cancer Diagnostics  
Improving Lives

**Leica**  
BIO SYSTEMS

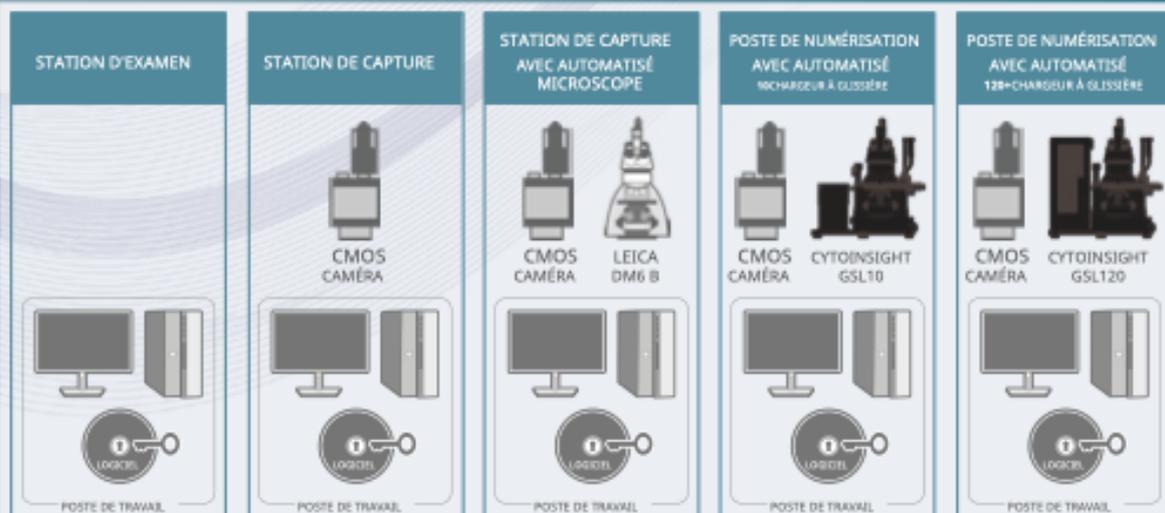
**LE SYSTÈME CYTOINSIGHT GSL AUTOMATISE LES ÉTAPES QUI PRENNENT DU TEMPS AFIN QUE LE TECHNOLOGUE PUISSE SE CONCENTRER SUR L'ANALYSE TOUT EN AMÉLIORANT LE TEMPS D'OBTENTION DES RÉSULTATS.**

Modules de numérisation, de capture, d'analyse et de création de rapports pour :

- Caryotypage
  - POISSON
- Tissu FISH
  - M-POISSON
- Caryotype CGH
  - Caryotypage flexible pour les espèces non humaines
  - Comptage automatique/manuel des spots pour FISH cellulaire
  - Notation multi-sessions
  - Reporting flexible intégré
  - Accès à distance



**AUGMENTER L'AUTOMATISATION ET DIMINUER LE TEMPS DE MISE EN ŒUVRE TECHNIQUE**



À DES FINS DE RECHERCHE UNIQUEMENT. NE PAS UTILISER DANS DES PROCÉDURES DE DIAGNOSTIC.

LEICA BIOSYSTEMS EST UNE ENTREPRISE INTERNATIONALE DISPOSANT D'UN RÉSEAU SOLIDE DE SERVICES CLIENTS DANS LE MONDE ENTIER

Pour obtenir des informations de contact détaillées sur votre bureau de vente ou votre distributeur le plus proche, veuillez visiter notre site Web : [LeicaBiosystems.com](http://LeicaBiosystems.com)

Copyright © 2022 Leica Biosystems, une division de Leica Microsystems Inc. Tous droits réservés. LEICA et le logo Leica sont des marques déposées de Leica Microsystems IR GmbH. Cytoinsight, GSL est une marque commerciale du groupe de sociétés Leica Biosystems aux États-Unis et éventuellement dans d'autres pays. D'autres logos, noms de produits et/ou de sociétés peuvent être des marques commerciales de leurs propriétaires respectifs.

220555 Rev A - 09/2022



### PRÉCISION

INSTRUMENTATION

COVERTILE

CAPTEUR DE NIVEAU DE LIQUIDE

DÉTECTION



### EFFICACITÉ

TESTS OUVERTS

FLUX DE TRAVAIL

EMPREINTE

# Leica

BIO SYSTEMS

Advancing Cancer Diagnostics  
Improving Lives

## Le diagnostic du cancer en 24h par l'immunohistochimie automatisée avec le BOND MAX !



### PRÉCISION

Exécutez 3 tests différents en parallèle avec des marqueurs BOND RTU validés :

- » IHC
- » FISH
- » ISH



### EFFICACITÉ

- 36 positions de réactifs
- 30 positions de lames indépendantes
- Panel de 14 pathologies diagnostiquées

 **technologies  
Services**

Notre engagement pour une santé meilleure



République du Sénégal  
Un peuple - Un but - Une foi  
Ministère de l'Enseignement Supérieur  
de la Recherche et de l'Innovation  
Direction Générale de l'Enseignement Supérieur



Mamelles 472, rue OKM 23  
BP: 24274 - Ouakam  
Email: [infoeuromed@euromed.sn](mailto:infoeuromed@euromed.sn)  
PageWeb: [www.euromed.sn](http://www.euromed.sn)

## Une Université de référence dans le domaine des études médicales et pharmaceutiques

Une Faculté de Médecine et de Pharmacie privilégiant  
l'Excellence et la Qualité dans la Formation.

Une Institution reconnue par l'Etat Sénégalais:  
Agrément définitif: N° 0071/AG/MESCURU/DES/DFS  
du 27 Janvier 2009.

Habilitation N° RepSEN/Ensup-priv/HA/064-2020.

Des Diplômes accrédités par l'ANAQ-Sup et le CAMES.

Des Professeurs expérimentés et qualifiés dans  
la hiérarchie des grades du CAMES tous enseignants  
à la Faculté de Médecine et de Pharmacie de l' Université  
Cheikh Anta DIOP de Dakar (UCAD).

Un environnement d'apprentissage moderne fonctionnel,  
accessible, convivial et sécurisé en plein coeur des Mamelles.

Nos Valeurs: Travail, Discipline, Culture de la Qualité,  
Excellence Ethique.



+221 33 825 14 37 / +221 33 825 11 63 / +221 78 132 29 19

# **AGENDA**

Mercredi 9 Avril 2025

14:00 - 15:00

Accueil et inscription des participants

Session 1

Communications orales sélectionnées

Modérateurs : Pr Macoura Gadji, Pr El Hadji Malick Ndour

15:00 – 16:00

**C1** : Développement de pipeline pour le diagnostic génétique des maladies rares à partir des données de la technologie nanopore : cas de l'Adermatoglyphie (**Ndiaye Fatou Kiné**)

**C2** : Caractérisation moléculaire du syndrome de Pendred dans une famille sénégalaise (**Mbacké Serigne Saliou**)

**C3** : Aspects clinique et génétique du syndrome d'Usher dans une famille sénégalaise (**Touré Adja Coumba B**)

**C4** : Apport du séquençage de l'exome entier dans le diagnostic du syndrome de Waardenburg au Sénégal (**Fall Mame Diarra**)

**C5** : PLOD1 est une cause commune d'hypotonie néonatale au Sénégal (**Senghor Henriette VF**)

**C6** : Fréquences et distribution des polymorphismes du gène APOE et leurs implications dans le profil lipidique dans une population sénégalaise (**Touré Maimouna**)

Session 2

Modérateurs : Pr Oumar Faye, Pr Haby Signaté Sy, Pr Abdoulaye Ba

16:00 – 16:30

**Conférence inaugurale** : La génomique au service de la médecine de précision : focus sur les pathologies cardiovasculaires

Nabila BOUATIA-NAJI  
Inserm France

17:00 - 18:30

**Cérémonie d'ouverture**

**Allocutions :**

- **Présidente S2GH**
- **Président du Congrès**
- **Doyen FMPO**
- **MESRI ou Recteur ou Représentant**

18:30 - 19:30

Cocktail de bienvenue

Jeudi 10 Avril 2025

Session 3

Communications orales sélectionnées

Modérateurs : Pr Fatou Diallo Agne, Pr Fatou Guèye Tall

- 08:30 – 09:30
- C7** : LRP1, un acteur clé de la fibrose et de la dissection artérielles (**Georges André**)
  - C8** : Facteurs étiologiques du syndrome d'activation macrophagique à l'hôpital principal de dakar : étude sur 6 ans (**Sow Mouhamed Moussa**)
  - C9** : Séquençage de l'exome entier et hypertension artérielle sévère : une étude pilote dans une population Sénégalaise (**Diop Awa Ba**)
  - C10** : Développement du Prime Editing, une nouvelle technique d'édition du génome chez le poisson zèbre dans le contexte de la sclérose latérale amyotrophique (**Ndaw Maguette**)
  - C11** : Analyse comparative des annotations fonctionnelles des loci de prédisposition génétique à la dissection spontanée de l'artère coronaire et à l'anévrisme intracrânien (**Esmael Asraa**)
  - C12** : Caractéristiques démographiques, anthropométriques et physiologiques de la population sénégalaise : résultats préliminaires du projet SEN-GENOME (**Sène Andréa RG**)
  - C13** : Ataxie spinocérébelleuse de type 7 (SCA 7)  
Rapports cliniques et moléculaires de deux cas (cas Vidéo) suivis au service de Neurologie du CHN de Pikine (Dakar-Sénégal) (**Fall Maouly**)

Session 4

Communications orales flash 3 minutes

Modérateurs : Pr Fatou Cissé, Pr Gassama

- 09 : 30 – 10 : 00
- C14** : Mutation c.815-824dup du gène BRCA1 dans les cancers de la cavité buccale au Sénégal (**Bah Mariama**)
  - C15** : Implication de la mutation c.815\_824dup10 du gène BRCA1 chez des patients sénégalais atteints de cancer du pancréas (**Diallo Souleymane**)
  - C16** : TLR4 genetic variants in breast cancer: influence on immunity and therapeutic outcome (**Niang Doudou Georges Massar**)
  - C17** : Etude de la relation entre l'obésité et la méthylation du gène CD36 au cours des circonstances physiologique et pathologique et son impact sur certains biomarqueurs de risque cardiométabolique (**Touré Maimouna**)
  - C18** : Prévalence des hémoglobinopathies chez les donneurs de sang à l'hôpital de la paix de ziguinchor (**Coly Mama Ngoné**)

Session 5

Médecine de Précision : enjeux et perspectives au Sénégal

Modérateurs : Pr Aynina Cissé, Pr Tandakha Ndiaye Dièye

- 10:00 - 10:15 **Projet Sen-Génome. : en route vers la médecine génomique au Sénégal** Pr Rokhaya Ndiaye Diallo
- 10:15 – 11:00 **Panel de discussion :**  
Directeur Générale de la Santé  
Directeur de la SEN-PNA  
Pr Macoura Gadji, FMPO, UCAD  
Dr Amadou Gaye, Meharry Medical College, USA

11:00 – 11:30

Pause Santé et visite des stands et posters

**Session 6**  
**Symposium : Maladies neurogénétiques**  
**Modérateurs : Pr Amadou Galo Diop, Pr Philomène Lopez Sall**

11:30 - 11:50	<b>Conférence 1</b> : Understanding neurogenetic diseases in Senegal: insights from clinical and population studies	Dr Pedro Rodriguez Cruz SENEGENE, Sénégal
11:50 - 12:05	<b>Mini Conférence</b> : Proteomic profiling to address pathogenicity of variants of unknown significance in neuromuscular disorders	Andreas Ross Allemagne
12:05 – 13:00	<b>Panel de discussion</b> : Pérennité du projet SENEGENE et ouverture sur les autres maladies génétiques Pr Rokhaya Ndiaye Diallo Dr Yaay Dior Dieng	
13:00 - 13:30	<b>Présentation Illumina</b>	

13:30 – 14:30	Déjeuner
---------------	----------

**Session 7**  
**Table ronde : Aspects réglementaires dans la pratique de génétique médicale**  
**Modérateurs : Pr Anta TAL DIA – Pr Alioune DIEYE**

14:30 – 15:00	Nécessité d'une loi unique de Bioéthique au Sénégal	Pr Alioune Dièye
15:00 - 15:20	<b>Panelistes</b> : Mama Sy Diallo, FMPO, UCAD Samba Ndiaye, Directeur des Affaires Juridiques, MSAS	
15:20 – 16:00	<b>Discussions</b>	

**Session 8**  
**Maladies rares**  
**Modérateurs : Pr Papa Madièye Guèye, Pr Babacar Faye**

16:00 - 16:20	<b>Conférence 1</b> : Genodermatoses as an example of orphan disorder	Pr Ghada El Kamah, Egypt
16:20 – 16:35	<b>Mini Conférence 1</b> : Nouvelles approches thérapeutiques de l'Hémophilie et de la drépanocytose	Pr Moussa Seck, CNTS
16:35 - 16:50	<b>Mini Conférence 2</b> : Association Taxawuma Maladies Rares	Birahim Aidara Ndiaye <b>Association Taxawuma Maladies Rares</b>
16:50 – 17:10	<b>Discussions</b>	

**Session 9**  
**Maladies Génétiques**  
**Modérateurs : Pr Pape Moctar Faye, Pr Maouly Fall**

17:10 - 17:40	<b>Conférence</b> : Implémentation de la génomique médicale dans un pays à ressources limitées	Pr Aimé Lumaka Pédiatre Généticien Congo RDC
17:40 - 18:30	<b>Panel de discussion</b> : Pr Pape Moctar Faye, HEAR Pr Maouly Fall, Hopital de Pkinie Pr Babacar Niang, HEAR	

Vendredi 11 Avril 2025

Session 10

Génétique et cancers

Modérateurs : Pr Souleymane Thiam, Pr Macoumba Gaye

08:30 - 10:00

**Présentations orales sélectionnées :**

**C19** : Profils immunohistochimies du cancer du sein au laboratoire d'anatomie pathologie de l'Université Cheikh Anta Diop de Dakar (**Drame Adji Fatou**)

**C20** : Gene expression profiling of peripheral blood mononuclear cells from women with cervical lesions reveals new markers of cancer (**Ndiaye Médoune**)

**C21** : Perceptions des tests génétiques par les médecins prenant en charge les malades de cancers au Sénégal: Variabilité interdisciplinaire et impact sur la collaboration avec les spécialistes de la génétique (**Fall Amacoumba**)

**C22** : Variants Génétiques de HMGB1 : Impact sur la Susceptibilité et la Progression du Carcinome Hépatocellulaire dans la Population Marocaine (**Chaimaa Zerrad**)

**C23** : Prescription des tests génétiques chez les malades atteints de cancers en Afrique sub-Saharienne: Le cas du Sénégal (**Mbessoh Kengne UI**)

**C24** : Le gène ALK dans le cancer bronchopulmonaire non à petites cellules (CBNPC), un candidat pour une thérapie ciblée (**Diop Ndiaga**)

**C25** : Eligibilité à la consultation oncogénétique dans les carcinomes mammaires invasifs de type non spécifique (**Fall Amacoumba**)

**C26** : Mutation c.815\_824dup du gène BRCA1 chez des patients sénégalais atteints de cancer du sein, de la prostate et du foie (**Diop Jean Pascal D**)

**C27** : Les carcinomes du sein triple négatif chez les femmes à Dakar : à propos de 138 cas colligés (**Gabriel NC. DEGUENONVO**)

Session 11

Symposium Sotelmed

Biomarqueurs diagnostiques à visée thérapeutique dans les cancers

Modérateurs : Pr Sidy Ka, LISCA, Directeur SEN – PNA

10:00 - 10:10

**Intervenants :**

Pr Abibatou Sall : Hémopathies malignes

10:10 - 10:20

Dr Salif Baldé : Cancers solides

10:20 - 10:40

ThermoFisher : Clinical Next Generation Sequencing David Ucheagwu

10:40 - 11:00

Discussions

10:50 - 11:15

**Pause Santé et visite des stands et posters**

Session 12

Génétique et cancers

Modérateurs : Pr Ahmadou Dem, Pr Arame Ndiaye

11:15 - 11:35

**Conférence 1**: Oncogénétique : point de vue du clinicien

Pr Sidy Ka

11:35 - 11:55

**Conférence 2** : Imaging the 3D cancer nucleus

Pr Sabine Mai  
Canada

**Session 13**  
**Génétique et cancers**

**Modérateurs : Pr Babacar Niang, Pr Mamadou Moustapha Dieng**

12:00 - 12:20	<b>Conférence 1</b> : Génétique et cancers de l'enfant en république du Congo	Pr Henriette Poaty Congo
12:20 - 12:35	<b>Mini Conférence 1</b> : Génétique et hémopathies malignes	Pr Fatou Samba Ndiaye Sénégal
12:35 - 12:50	<b>Mini Conférence 2</b> : Génétique et cancers cutanées	Pr Fatimata LY Sénégal
12:50 – 13:00	<b>Discussions</b>	

**Session 14**

**Communications orales sélectionnées**

**Modérateurs : Pr Gora Diop, Pr Pape Saloum Diop**

13:00– 13:30	<p><b>C28</b> : Prévalence du HPV dans cancers de la cavité orale en Afrique de l'ouest : revue systématique et méta-analyse (<b>Dieng Amadou</b>)</p> <p><b>C29</b> : Facteurs histopronostiques des adénocarcinomes du côlon à l'institut Joliot Curie à propos de 88 cas (<b>Sarr Gorgui</b>)</p> <p><b>C30</b> : Profil moléculaire des cancers du sein à l'unité d'oncologie du Centre Hospitalier Régional de Saint Louis : A propos de 57 cas (<b>Koulibaly Ousmane</b>)</p> <p><b>C31</b> : Blood group and genetic diversity influence on galectin-3 plasma concentrations (<b>Niang Doudou Georges Massar</b>)</p>	
--------------	--	--

**13:30 – 15:00**

**Déjeuner**

**Session 15**

**Génétique de la reproduction**

**Modérateur : Dr Tidiane Siby, Pr Mamour Guèye**

15:00 – 15:20	<b>Conférence 1</b> : Preimplantation Genetic Testing (PGT) : pratique actuelle et perspectives	Pr Mama Sy Diallo FMPO/UCAD
15:20– 15:40	<b>Conférence 2</b> : Bilan génétique de l'insuffisance ovarienne prématurée	Dr Anna Lokchine CHU Rennes (France)
15:40 – 15:50	<b>Discussions</b>	

**Présentations orales sélectionnées :**

15:50 – 16:40	<p><b>C32</b> : Un cas rare de trisomie 13 à 3 ans de vie, suivi à l'hôpital Albert Royer de Dakar (<b>Ba Seydi Abdoul</b>)</p> <p><b>C33</b> : Variant p.Gly146Ala du gène NR5A1 chez 10 patients porteurs d'anomalies du développement sexuel (<b>Gueye Mame Venus</b>)</p> <p><b>C34</b> : Variantes du gène NR5A1 chez 23 hommes infertiles sénégalais (<b>Diallo Adji Dieynaba</b>)</p> <p><b>C35</b> : Etude rétrospective des anomalies de la différenciation sexuelle diagnostiquées par cytogénétique et biologie moléculaire au service de génétique humaine de l'université Cheikh Anta Diop de Dakar à la période 2020 – 2024 (<b>Ly Cheikh Ahmed T</b>)</p> <p><b>C36</b> : Prévalence des mutations des régions AZF du chromosome Y dans la survenue de l'oligozoospermie sévère et de l'azoospermie chez des patients infertiles (<b>FAYE Boubacar</b>)</p>	
---------------	--	--

Session 16  
Cérémonie de clôture

17:00 - 18:30

**Allocutions :**

- **Président Comité d'Organisation**
- **Président du GERC**
- **Marraine**
- **Doyen, MSAS ou Représentant**

Prix meilleures communications orales et posters

---

## CONFERENCE INAUGURALE



**Nabila Bouatia-Naji** est titulaire d'un doctorat en génétique humaine délivré par l'Université de Lille en 2006. Elle est directrice de recherche et responsable d'équipe au **Centre de Recherche Cardiovasculaire de Paris (PARCC)**, au sein de l'**Inserm** et de l'**Université Paris Cité**.

Elle a débuté sa carrière scientifique en travaillant sur la génétique des traits métaboliques liés au diabète, en particulier la glycémie à jeun. Elle a ensuite orienté ses recherches vers les maladies cardiovasculaires, avec des travaux pionniers sur le prolapsus de la valve mitrale, en explorant ses bases génétiques et moléculaires, dans le cadre d'un réseau Leducq. Elle est responsable de l'équipe « Approches génétiques pour comprendre la maladie artérielle ».

Les travaux actuels de Nabila Bouatia-Naji portent principalement sur la **génétique des maladies vasculaires atypiques**, à forte prévalence chez les femmes, notamment la **dysplasie fibromusculaire** et la **dissection coronaire spontanée (SCAD)**. Son équipe pluridisciplinaire — composée de généticiens statistiques, biologistes moléculaires et cliniciens — utilise des approches de génétique de pointe et de génomique fonctionnelle, appliquées à des modèles cellulaires à haut débit.

Au cours de la dernière décennie, elle a établi les premiers modèles génétiques de ces maladies et identifié leurs causes génétiques, qu'elle étudie actuellement à l'aide de cellules vasculaires dérivées d'iPS (cellules souches pluripotentes induites) en culture à haut débit.

Elle est auteur de plus de 90 publications scientifiques et est reconnue pour ses travaux sur la génétique des maladies cardiovasculaires spécifiques aux femmes. Elle milite activement pour une plus grande représentation des femmes dans les postes de direction dans les sciences de la santé et plus largement dans les STEM (sciences, technologies, ingénierie et mathématiques).

Nabila Bouatia-Naji a reçu de nombreux prix prestigieux, notamment de l'**Académie des sciences** (France), de l'**International Conference of Human Genetics** (Japon), de l'**Académie Africaine des Sciences**, du **Conseil Européen de la Recherche**, ainsi que le **Prix Jean-Paul Binet de la Fondation pour la Recherche Médicale (FRM)** pour la recherche en investigation cardiovasculaire en 2024.

---

## CONFERENCIERS



### BIOGRAPHIE

Professeur titulaire des universités du CAMES depuis 2016, Professeur Fatou Samba Ndiaye est spécialiste en hématologie clinique et en médecine interne. Par ailleurs, Pr Fatou Samba Ndiaye est le 1er Assesseur (vice-doyenne) de la faculté de médecine pharmacie de d'odontologie de l'Université Cheikh Anta Diop de Dakar.

Elle est à la tête du service d'Hématologie clinique de greffe de moelle osseuse et de thérapie cellulaire de Hôpital Dalal Jamm de Guédiawaye.

Elle vient de réaliser en février 2025 la première greffe de moelle osseuse, effectuée au Sénégal et en Afrique sub-saharienne, avec son équipe 100 % sénégalaise, composée majoritairement de femmes

### TITRE : Génétique et hémopathies malignes

L'hématopoïèse est un ensemble de phénomènes de différenciation et de maturation cellulaire qui conduisent à la formation des cellules sanguines. Elle assure le renouvellement continu des différentes cellules sanguines à partir des cellules souches hématopoïétiques, parmi elles, les globules rouges, les plaquettes et les granulocytes, incluant l'intervention de molécules extracellulaires (facteurs de croissance), intracytoplasmiques (récepteurs et voies de transduction du signal), et intranucléaires (facteurs de transcription et gènes spécifiques).

Les hémopathies malignes sont développées à partir des cellules d'origine hématopoïétique et sont classées selon 4 lignées de différenciation : myéloïde, lymphoïde, histiocytaire/dendritique et mastocytaire. Elles se manifestent soit par une leucémie (envahissement sanguin et médullaire) soit sur un mode tumoral (on parle alors de lymphome pour les hémopathies lymphoïdes).

De nombreuses anomalies génétiques récurrentes sont observées au cours de la leucémogénèse ou de la lymphomagenèse. De ces connaissances vont découler les principaux outils thérapeutiques allant de l'immunothérapie à la thérapie génique en passant par la thérapie ciblée.



## **BIOGRAPHIE**

Professeur Fatimata Ly  
Dermatologue –Vénérologue  
Numéro inscription ordre des médecins : A 800  
Faculté de Médecine Pharmacie et Odontologie  
Université Cheikh Anta Diop de Dakar  
Service de Dermatologie/IST  
EPS1 Institut d'Hygiène Sociale de Dakar

### **TITRE : Génétique et cancers cutanés**

Les cancers cutanés sont les cancers dont la prévalence est la plus élevée à l'échelle planétaire. Parmi ces cancers cutanés les plus fréquents sont le carcinome épidermoïde, le carcinome basocellulaire et le mélanome.

Ils surviennent habituellement sur des dermatoses pré néoplasiques qui comportent d'une part les dermatoses pré néoplasiques acquises et d'autre part les dermatoses pré néoplasiques congénitales ou Génodermatoses.

Certaines d'entre elles, les photogénodermatoses, exposent particulièrement au risque de survenue de cancers cutanés dont le pronostic vital est particulièrement sombre. Ces cancers surviennent essentiellement chez les enfants et résultent de la conjonction de facteurs génétiques et environnementaux notamment l'exposition aux radiations solaires. Ce qui rend la prévention particulièrement permanente par la photoprotection.

Au cours de cette conférence, nous allons faire le focus sur les plus fréquentes d'entre elles (Albinisme, Xeroderma pigmentosum, Epidermodysplasie verruciforme, Epidermolyse bulleuse congénitale ...) ainsi que les cancers qui leur sont associés. Nous soulignerons l'intérêt de l'approche personnalisée pour la prévention de ces cancers.



## **BIOGRAPHIE**

Dr Anna Lokchine

### **TITRE : Bilan génétique de l'insuffisance ovarienne prématurée**

Spécialiste en cytogénétique, génétique et bioinformatique. Assistante Hospitalo-universitaire au service de cytogénétique et biologie cellulaire du CHU de Rennes où elle mène une activité de cytogénétique et biologie moléculaire constitutionnelle. Elle est par ailleurs impliquée au sein de différents réseaux scientifiques comme la filière maladie rare FIRENDO, l'ANPGM, Bioinfodiag ou encore l'ACLF. Elle est également rattachée à l'équipe de recherche « UrGent » de l'Institut de Recherche en Santé et Environnement (Irset), équipe qui travaille sur le développement du tractus uro-génital chez l'humain. Elle travaille actuellement sur la génétique des insuffisances ovariennes prématurées



## BIOGRAPHIE

Professeur Moussa SECK  
Maître de Conférences Agrégé en Hématologie Clinique  
Chef du Service d'Hématologie Clinique du Centre  
National de Transfusion Sanguine de Dakar (Sénégal)

### TITRE : Génétique et maladies hématologiques bénignes : Hémophilie et Drépanocytose

L'hémophilie est une maladie hémorragique due à un déficit en facteur VIII (hémophilie A) ou en facteur IX (hémophilie B) de la coagulation, résultant d'une mutation du gène codant pour le facteur VIII ou le facteur IX. Il s'agit d'une maladie génétique et héréditaire (30% de néo-mutation) qui se transmet selon le mode récessif lié au chromosome X qui porte les gènes des FVIII et FIX. C'est une maladie hématologique rare touchant un garçon sur 5000 naissances de sexe masculin (hémophilie A) et 1 garçon sur 25 000 (hémophilie B) dans le monde. La gravité et la fréquence des épisodes hémorragiques sont liées à l'activité résiduelle du facteur présent dans le plasma et au type de mutation associée à la maladie. Le clonage de ces gènes a permis de mieux comprendre les bases moléculaires de l'hémophilie, responsable de plus de 1 000 mutations associées à la maladie. Cette connaissance approfondie permet une meilleure compréhension de la relation génotype-phénotype, l'identification clinique de mutations associées à un risque de développement d'inhibiteurs, l'identification des conductrices d'hémophilie, la mise en œuvre d'un programme de conseil génétique et la découverte de la relation structurale et fonctionnelle entre le gène et la protéine. Sur le plan thérapeutique, 3 médicaments de thérapie génique sont disponibles et ont permis de révolutionner la prise en charge des patients. A l'inverse, la drépanocytose est une maladie héréditaire monogénique à transmission autosomique récessive très fréquente en Afrique, caractérisée par une mutation ponctuelle au niveau du 6<sup>ème</sup> codon du gène  $\beta$  globine (le codon GAG remplacé par GTG) qui induit la production d'une hémoglobine anormale (HbS). C'est la première maladie génétique en Afrique noire, avec plus de 500000 naissances par an d'enfants porteurs du gène S. Selon l'acquisition génétique, on distingue 2 formes : le trait drépanocytaire (AS, asymptomatique) et les syndromes drépanocytaires majeurs (symptomatiques, forme homozygote SS et les hétérozygoties composites SC, S $\beta$ +, S $\beta$ 0). Les avancées thérapeutiques ont permis d'améliorer l'espérance de vie des patients avec actuellement 2 médicaments de thérapies géniques disponibles dans le monde.

**Mots clés :** Hémophilie – Drépanocytose – Thérapie génique

## **BIOGRAPHIE**



Professeur Aimé Lumaka

### **TITRE : Implémentation de la génomique médicale dans un pays à ressources limitées**

Le Dr Aimé Lumaka est professeur de génétique à l'Université de Kinshasa (RDC). Il a obtenu son doctorat en génétique humaine et génomique à la KU Leuven (Belgique). Il est directeur du Centre de référence pour les maladies rares et non diagnostiquées (CRMRND) en RDC, président du groupe de travail H3Africa sur les maladies rares et chercheur principal de l'Initiative africaine sur les maladies rares (ARDI). Passionné par les maladies rares, il travaille sur l'utilisation du séquençage du génome entier comme outil pour favoriser l'identification de nouveaux gènes de maladies rares et améliorer la prise en charge des patients atteints de maladies rares en Afrique.



## BIOGRAPHIE

Dr Ghada El-Kamah

### TITRE : Genodermatoses as an example of orphan disorder

Le Dr Ghada El-Kamah est Professeur de Génétique Humaine au Centre National de Recherche du Caire, Égypte. Elle est une spécialiste renommée en génétique médicale, engagée depuis de nombreuses années dans le diagnostic, la recherche et la prise en charge des **maladies rares** et **orphelines**. Elle exerce en Égypte, où elle occupe un poste académique et hospitalier de premier plan, et participe activement à la formation des jeunes médecins généticiens et à la structuration de la génétique clinique dans son pays.

Ses travaux se concentrent particulièrement sur les **génodermatoses**, les **maladies métaboliques héréditaires** et les **anomalies du développement**, avec une approche intégrée alliant génétique moléculaire, conseil génétique et accompagnement des familles.

Le Professeur El Kamah est aussi fortement impliquée dans la promotion de l'accès équitable au diagnostic génétique dans les pays à ressources limitées. Elle œuvre au sein de plusieurs réseaux régionaux et internationaux de recherche en génétique, et collabore à des initiatives visant à mieux faire connaître les maladies rares dans la région MENA (Moyen-Orient et Afrique du Nord).

---

## PRESENTATION INVITE D'HONNEUR



### BIOGRAPHIE

Monsieur Brahim Aidara NDIAYE



Brahim Aidara NDIAYE est un leader social sénégalais, président de l'association Taxawuma Assistance Handicap des Maladies Rares du Sénégal et PDG du cabinet Taxawuma Consulting. Diplômé en sociologie, biologie et sciences du Coran après des études en Turquie, il est engagé dans la défense des droits des personnes atteintes de maladies rares, une cause qu'il connaît intimement pour être une victime d'une maladie rare notamment la myopathie Duchenne son propre diagnostic dystrophie musculaire depuis l'âge de 22 ans. Fort d'une expérience professionnelle internationale, initiateur célébration journée mondiale de myopathie de Duchenne au Sénégal notamment il a fait ces études supérieures en Turquie université Al Sultan et il a travaillé à la société internationale Malaisienne Dynapharm Internationale 2018-2021 et il occupe aujourd'hui le poste de Manager en Biologie et chargée de partenariat au sein de la société Chinoise Sunhome Technologie, la participation à l'international et dans la sous-région a des rencontres (colloques, congrès, conférence) et la célébration d'événements internationaux au Sénégal (journée internationale des Maladies rares, la journée mondiale de la myopathie de Duchenne).

Il allie expertise scientifique, et plaidoyer humanitaire pour promouvoir une société plus inclusive et solidaire.

« Ma Situation Ma Force ! »

# **WORKSHOP PRE-CONGRES**

# Analyse des données génétiques, épi-génomiques et transcriptomiques massives :

## Introduction aux principes théoriques et ateliers pratiques

### -----Programme Final-----

**Lundi 7 Avril 2025**

- 8h30**                    **Accueil des participants**
- 9h00**                    **Introduction par les organisateurs**
- 9h30-13h00**            **Session 1 : Le séquençage d'exome**

#### *Objectif pédagogique de la session*

Pendant cette session, nous allons aborder l'approche génétique de l'étude du génome codant ou exome. Une première partie sera consacrée à quelques définitions et rappel théoriques sur cette approche très populaire en génétique des maladies dites monogénique ou oligo-génique, souvent rares à très rares. Les participants seront initiés aux critères et choix à appliquer pour tenter d'identifier efficacement les variants génétiques les plus prometteurs pour expliquer une maladie génétique.

- 1.1      Enjeux et objectifs du séquençage d'exome (Définitions)
- 1.2      Contrôle qualité des données exomes (Théorie)
- 1.3      Annotation des variants et identification des variants d'intérêt (Théorie)
- 1.4      Critères de définitions : variants génétiques délétères

#### **11h00-11h30**                    **Pause-café-thé**

- 1.5      Exercice : Filtrations des variants issus d'exomes
- 1.6.     Exercice : stratégie d'analyse de ségrégation

#### **13h00-14h00**                    **Pause déjeuner**

**14h00-17h00**

## **Session 2 : Théorie des études d'association génomique (GWAS)**

### *Objectif pédagogique de la session*

Dans cette session, l'objectif sera de fournir une compréhension solide des études d'association pangénomiques (Genome-wide association studies : GWAS) et une initiation à la visualisation de données à l'aide de R et ggplot2. Nous aborderons quelques définitions de cette approche qui a révolutionné l'étude génétique des maladies communes et multifactorielles qui représente la majorité écrasante des maladies humaines.

- 2.1 *Introduction à l'approche GWAS (Définition, contexte et exemples)*
- 2.2 *Théorie de l'association génomique (Conception épidémio-génétique)*
- 2.3 *Concepts clés (déséquilibre de liaison, données génétiques, imputation)*

**15h30-16h00**

## **Pause-café-thé**

- 2.4 *Contrôle qualité des données et tests statistiques*
- 2.5 *Limitations et défis des GWAS*

**17h - Fin de la journée 1 – Diner libre**

-----

**Mardi 8 Avril 2025**

**9h00- 12h30**

## **Session 3 : Accès et visualisation des données génétiques**

### *Objectif pédagogique de la session*

Les GWAS restent une approche coûteuse, qui nécessitent d'avoir accès à des cohortes de taille relativement grande, et dans un design cas témoins. Dans cette session, nous décrirons le contenu et son utilisation de plusieurs sites où se trouvent des ressources importantes de données GWAS libres d'accès le plus souvent. Dans la partie pratique, les participants seront initiés à la visualisation des résultats spécifiques aux données GWAS et comment les interpréter.

- 3.1 *Les bases GWAS et LocusZoom*
- 3.2 *Importation et interprétation de résultats résumés (summary statistics)*

10h30-11h00

### Pause-café-thé

- 3.3 Création des graphiques basiques avec ggplot2
- 3.4 Création d'un Manhattan plot avec ggplot2

12h30-13h30

### Pause déjeuner

13h30-16h30

### Session 4 : Rôle des variants génétiques non-codants identifiés par GWAS

#### *Objectif pédagogique de la session*

Dans cette session, nous aborderons une notion importante d'analyse post-GWAS. Les variants non-codants étant majoritaires parmi ceux identifiés par GWAS, il existe de nombreuses approches analytiques comprenant la position génomique, l'annotation épi-génomique et l'association avec les niveau d'expression des gènes à proximité. Ici nous expliquerons comment aborder l'ensemble d'outils web afin de définir *in silico* le caractère fonctionnel des hits GWAS.

- 4-1. Notions de eQTL: corrélation génotype expression
- 4-2. Épigenétique et régulation transcriptionnelle
- 4-3. Lien entre épigenétique et génétique
- 4-4. Les études épi-génomiques: RNA-Seq et ATAC-Seq

15h00-15h30

### Pause-café-thé et Photo de groupe

- 4-5. Choix des données épi-génomiques pertinent (ENCODE)
- 4-6. Visualisation des données sous R
- 4-7. Utilisation *UCSC Genome Browser* pour visualiser les données

**17h - Fin de la journée 2– Diner libre**

-----

**Mercredi 9 Avril 2025**

**9h00- 12h30            Session 5: Applications épidémiogénétiques des GWAS**

*Objectif pédagogique de la session*

Dans cette dernière session, il sera question d'aborder quelques-unes des nombreuses applications épidémiogénétiques des données obtenues par GWAS. Cette session fait un focus particulier sur les score polygéniques (PRS pour polygenic risk scores), dont la promesse est importante dans la mise en place d'une future médecine génomique et de précision.

- 5-1. Introduction aux applications épidémiologiques des données GWAS
- 5-2. Présentation des scores génétiques
- 5-3. Méthodes de calcul et applications

**10h30-11h00            Pause-café-thé**

- 5-4. Calcul d'un PRS pour prédire le risque de maladie à partir de GWAS
- 5-5. Limitations et défis des PRS

**12h30-13h00            Session de Clôture**  
**Questions des Participants et Sondage**  
**13h - Fin du Workshop- Déjeuner Libre**

## Intervenants



**Nabila Bouatia-Naji**, docteure en génétique humaine (Université de Lille), est directrice de recherche (DR1) et chef d'équipe au PARCC-Inserm. Spécialiste de la génétique des maladies cardiovasculaires, elle étudie notamment la SCAD (Spontaneous Coronary Artery Dissection), entre autres maladies prédominantes chez les femmes jeunes. Ses travaux, menés avec une équipe multidisciplinaire, ont permis d'identifier plusieurs causes génétiques. Reconnue mondialement, elle a reçu des distinctions prestigieuses, dont l'ERC et le prix Jean-Paul Binet. Engagée pour l'égalité des sexes en science, elle siège au conseil de l'*European Society of Human Genetics* (ESHG) et de la *Science For Africa Foundation* (SFA).



**Asraa Esmael**, doctorante à l'Université Paris Cité, est titulaire d'un Master en bio-informatique de l'Université de Rennes. Elle développe actuellement un projet de thèse visant à mettre en place des stratégies d'intégration de données multi-omiques dans le contexte de maladies génétiques complexes comme la SCAD, grâce notamment à des méthodes *Machine learning*.



**Takiy-Eddine Berrandou**, Docteur en génétique épidémiologique (Université Paris-Saclay), il a étudié les interactions gènes-environnement dans le cancer du sein. Il a ensuite rejoint l'Inserm (PARCC) pour étudier la base génétique de maladies cardiovasculaires prédominantes chez les femmes. Lors de son postdoctorat à l'Université d'Aarhus (Danemark), il a travaillé sur le développement de méthodes en génétique statistique. Il développe et applique actuellement au PARCC-Inserm des méthodologies d'analyse génétique à l'étude de maladies cardiovasculaires complexe et peu étudiées.



**Adrien Georges**, docteur en biologie cellulaire (Université Paris-Diderot), a étudié la régulation transcriptionnelle dans les maladies rares et la levure. Il a rejoint le PARCC-Inserm pour explorer la régulation génomique et transcriptomique dans le risque polygénique des maladies cardiovasculaires. Actuellement chargé de recherche (CRCN) à l'Inserm, il mène des travaux sur la régulation liée au risque génétique de la SCAD, entre autres maladies cardiovasculaires.

# **COMMUNICATIONS ORALES**

**Session 1**  
**Communications orales sélectionnées**  
**Modérateurs : Pr Macoura Gadji, Pr El Hadji Malick Ndour**

**C1 Développement de pipeline pour le diagnostic génétique des maladies rares à partir des données de la technologie nanopore : cas de l'Adermatoglyphie**

Fatou Kiné Ndiaye (1); Sene ARG (1); Diop JPD (1); Ly CAT (1); Ndao M (1); Niane NS (1); Ba SA (1); Diallo S (1); Mbacké SS (1); Ndiaye R (1)

1-Service de Génétique Humaine FMPO, UCAD

L'adermatoglyphie est une condition génétique rare caractérisée par l'absence d'empreintes digitales sur les doigts et les pieds. Le diagnostic précis de cette condition repose sur l'identification de variants génétiques des gènes associés à la maladie. Le séquençage nanopore, avec sa capacité à produire des lectures longues d'ADN, permet ainsi d'obtenir un ensemble de données génomiques plus complet et un diagnostic précis. Cette technologie de séquençage permet d'explorer des régions du génome qui pourraient être difficiles à analyser avec d'autres méthodes. L'objectif de ce travail était de développer un pipeline bio-informatique pour le diagnostic génétique des maladies rares, en particulier l'adermatoglyphie, en utilisant les données de séquençage nanopore. Dans ce contexte, un pipeline bio-informatique a été conçu, intégrant plusieurs outils. Le processus commence par le prétraitement des données, suivi par l'alignement des lectures avec le génome de référence en utilisant respectivement pycoQC et Minimap2. Ensuite, les variants sont identifiés et annotés avec Samtools et bcftools, garantissant ainsi une analyse rigoureuse et fiable des données.

Les résultats obtenus ont permis d'identifier cinq variants génétiques sur le gène SMARCAD1, dont quatre situés dans les introns et un dans la région 3' UTR. Ce dernier, associé au mécanisme NMD (Nonsense-Mediated Decay), pourrait influencer la régulation de l'expression génique ainsi que la stabilité des ARNm et la traduction des protéines. Cette mutation en 3' UTR pourrait également être associée à l'adermatoglyphie chez ce patient, comme l'ont rapporté les études de Nousbeck et ses collaborateurs en 2014 et 2015, fournissant ainsi des informations utiles pour le diagnostic clinique et la prise en charge des patients.

De plus, l'analyse a révélé de nouveaux variants probablement pathogènes sur le gène MUC3A, à savoir p.Gln2322Pro et p.Cys2215Thr, selon les prédictions de l'outil PolyPhen-2. Ce travail a mis en évidence l'importance de l'approche bio-informatique dans l'analyse des données de séquençage nanopore et son potentiel pour l'amélioration du diagnostic des maladies rares. Ce travail démontre également comment le développement de pipelines bio-informatiques adaptés peut contribuer à une meilleure compréhension des bases génétiques des maladies rares, tout en soulignant l'importance de l'innovation technologique dans le domaine de la génomique.

**Mots clés**

Adermatoglyphie, Séquençage, Variants

## **C2 Caractérisation moléculaire du syndrome de Pendred dans une famille sénégalaise**

Mbacké SS (1) ;Dia Y (1); Ly CAT (1) ; Sene ARG (1); Niane NS (1); Ba SA (1); Diop JPD (1); Diallo Ndiaye R (1)  
1- Service de Génétique Humaine FMPO, UCAD

Le syndrome de Pendred (SP) est une maladie autosomique récessive caractérisée par une surdité neurosensorielle, un goitre et un défaut d'organisation de l'iodure. La perte auditive est associée à des anomalies de l'oreille interne, comme un aqueduc vestibulaire élargi et une dysplasie cochléaire typique. Ce syndrome est lié à des mutations dans le gène SLC26A4, qui code pour la Pendrine, un transporteur de chlorure/iodure. Cette étude présente les caractéristiques cliniques et moléculaires d'une famille sénégalaise consanguine avec quatre membres atteints de surdité congénitale, dont le cas index, troisième d'une fratrie, présente simultanément un goitre, ainsi que ses deux sœurs et un frère.

Des tests audiométriques ont révélé une perte auditive profonde bilatérale (PTA > 85 dB) chez les enfants affectés. L'analyse moléculaire de l'exome entier a permis d'identifier, sur le gène SLC26A4, une substitution de nucléotide C2162T, entraînant le remplacement de la thréonine par la méthionine en position 721 de la protéine Pendrine. Cette mutation a été détectée à l'état homozygote chez les deux sœurs et le frère du cas index, tandis que les parents et la sœur normo-entendante étaient hétérozygotes pour cette mutation.

L'analyse moléculaire confirme ainsi le diagnostic du syndrome de Pendred dans cette famille. Cette étude souligne l'importance de l'analyse moléculaire pour poser un diagnostic précis chez les patients présentant une surdité congénitale associée à un goitre, permettant ainsi de différencier ce syndrome des autres affections liées à des dysfonctionnements thyroïdiens et à la surdité.

### **Mots clés**

SLC26A4 ; Syndrome de Pendred ; Séquençage de l'Exome ;

### C3 Aspects clinique et génétique du syndrome d'Usher dans une famille sénégalaise

FALL Mame Diarra<sup>1</sup>, DIA Y1, DIOP JPD<sup>1</sup>, BA SA 1, SENE ARG 1, LY CAT 1, MBACKÉ SS 1, MBENGUE B 3, SYLLA NIAN M 3, GUEYE PM 4, LOPEZ SALL P 4, DIOP PA 4, CISSE A 4, DIEYE A 3, WONKAMA 2,6, DIALLO BK 5, NDIAYE DIALLO R 1

1. Service de Génétique Humaine, Faculté de Médecine, de Pharmacie et d'Odontologie, Université Cheikh Anta DIOP de Dakar, Sénégal
2. Département de Génétique Humaine, Université de Cape Town, Afrique du Sud
3. Service d'Immunologie, Faculté de Médecine, de Pharmacie et d'Odontologie, Université Cheikh Anta DIOP de Dakar, Sénégal
4. Service de Biochimie Pharmaceutique, Faculté de Médecine, de Pharmacie et d'Odontologie, Université Cheikh Anta DIOP de Dakar, Sénégal
5. Service ORL, Hôpital d'Enfants Albert Royer, Dakar, Sénégal
6. Département de Génétique Humaine, Université de Johns Hopkins, États-Unis

La surdité constitue le handicap sensoriel le plus fréquent dans le monde. Elle est très hétérogène du point de vue phénotypique et génétique. À ce jour, plus de 700 formes syndromiques de surdité ont été décrites. Le syndrome de Usher fait partie des types de surdité syndromique les plus fréquents, avec trois phénotypes et dix gènes identifiés.

L'objectif de cette étude était d'identifier le(s) variant(s) génétique(s) responsable(s) du syndrome de Usher dans une famille sénégalaise. Après l'obtention du consentement libre et éclairé, une famille multiplexe, constituée de trois membres chez qui le syndrome de Usher a été suspecté, leur sœur ainsi que les parents sains, a été recrutée. Les audiogrammes et l'examen du fond d'œil ont été réalisés à l'hôpital Albert Royer de Dakar, et des prélèvements sanguins ont été effectués pour les analyses génétiques. L'ADN génomique a été extrait au laboratoire du service de génétique humaine de l'Université Cheikh Anta Diop de Dakar, et le séquençage de l'exome entier ainsi que les analyses bioinformatiques ont été effectués à l'Université de Cape Town (Afrique du Sud).

L'examen du fond d'œil a révélé, chez le cas index et son frère, une rétinite pigmentaire. L'analyse des audiogrammes a montré une hypoacousie neurosensorielle sévère bilatérale chez le cas index et son frère. L'absence de troubles vestibulaires chez les patients a permis de poser le diagnostic du syndrome de Usher de type 2. L'analyse des données du séquençage de l'exome entier a permis d'identifier deux variants : nm\_206933 (USH2A) : c.13422C>G ; p.(Ile4474Met) et nm\_206933 (USH2A) : c.13514A>G ; p.(Tyr4505Cys). Les parents étaient hétérozygotes pour les deux variants, tandis que le frère du proband était homozygote pour les deux variants. La sœur du proband, présentant un phénotype normal, était hétérozygote pour le variant nm\_206933 (USH2A) : c.13514A>G ; p.(Tyr4505Cys).

Cette étude a montré l'intérêt du séquençage de l'exome entier dans le diagnostic génétique du syndrome de Usher, permettant de réaliser un conseil génétique. Mots clés : Syndrome d'Usher, USH2A, variants

#### Mots clés

syndrome d'Usher , USH2A , variants

#### **C4 Apport du séquençage de l'exome entier dans le diagnostic du syndrome de Waardenburg au Sénégal**

TOURÉ Adja Coumba Betty 1, DIA Y1, DIOP JPD 1, BA SA 1, SENE ARG 1, LY CAT 1, MBACKÉ SS 1, MBENGUE B 3, SYLLA NIANG M 3, GUEYE PM 4, LOPEZ SALL P 4, DIOP PA 4, CISSE A4, DIEYE A3, WONKAM A2,6, DIALLO BK 5, NDIAYE DIALLO R 1

1. Service de Génétique Humaine, Faculté de Médecine, de Pharmacie et d'Odontologie, Université Cheikh Anta DIOP de Dakar, Sénégal
2. Département de Génétique Humaine, Université de Cape Town, Afrique du Sud
3. Service d'Immunologie, Faculté de Médecine, de Pharmacie et d'Odontologie, Université Cheikh Anta DIOP de Dakar, Sénégal
4. Service de Biochimie Pharmaceutique, Faculté de Médecine, de Pharmacie et d'Odontologie, Université Cheikh Anta DIOP de Dakar, Sénégal
5. Service ORL, Hôpital d'Enfants Albert Royer, Dakar, Sénégal
6. Département de Génétique Humaine, Université de Johns Hopkins, États-Unis

#### **Abstract**

La surdit  est une condition sensorielle r pandue pouvant  tre syndromique, avec le syndrome de Waardenburg comme forme la plus fr quente. Cette  tude  value l'apport du s quen age de l'exome entier dans le diagnostic du syndrome de Waardenburg au S n gal. Un proband, sa s eur et leurs parents ont  t  inclus. Les examens cliniques et audiom triques ont  t  r alis s   l'H pital pour enfants Albert Royer de Dakar, suivis d'analyses g n tiques   l'Universit  Cheikh Anta Diop et   l'Universit  de Cape Town. Le cas index pr sentait des signes cliniques compatibles avec le syndrome de Waardenburg de type 2 et une surdit  neurosensorielle profonde bilat rale. Le s quen age de l'exome entier a identifi  un variant pathog ne de novo dans le g ne PAX3 (nm\_000438.6 : c.325del ; p.(Val109Ter)), induisant un codon stop pr matur . Ce variant n' tait pas r f renc  dans les bases de donn es de populations. L' tude met en avant l'int r t du s quen age de l'exome entier pour le diagnostic g n tique du syndrome de Waardenburg et confirme le premier signalement de PAX3 dans ce syndrome au S n gal. Des investigations suppl mentaires sont n cessaires pour comprendre le m canisme pathog nique de ce variant.

Mots cl s : syndrome de Waardenburg, PAX3, variants

#### **Mots cl s**

syndrome de Waardenburg, PAX3, variants

## C5 PLOD1 est une cause commune d'hypotonie néonatale au Sénégal

Senghor H V F (1) ; Lao O (2) ; Alitsiou A (3) ; Saleh A M (1) ; Tongo A M E (4) ; Diop A M (5) ; Ndiaye M (1,6) ; Rodríguez Cruz P M (1,3)

1-CHNU de Fann

2-Institut de Biologia Evolutiva

3-Centro Nacional de Análisis Genómico (CNAG), Barcelona Institute of Science and Technology, Barcelona, Spain

4-CHN d'Enfant Albert Royer

5-CHN de Pikine

6-Université Cheikh Anta Diop

Le syndrome d'Ehlers-Danlos de type cyphoscoliotique 1 (EDS) est une maladie héréditaire rare du tissu conjonctif, causée par des mutations du gène PLOD1. Elle se manifeste par une hypotonie néonatale, une hyperlaxité ligamentaire et une cyphoscoliose progressive. Cette étude a permis d'identifier de nouveaux variants génétiques du gène PLOD1 chez des patients sénégalais. L'objectif était de décrire les caractéristiques cliniques et génétiques de ces patients et d'explorer l'hypothèse d'un effet fondateur de la mutation PLOD1 au Sénégal.

Nous avons réalisé des examens cliniques et génétiques détaillés sur huit patients non apparentés, tous originaires du Sénégal, atteints d'EDS de type cyphoscoliotique 1. Une étude sur l'effet fondateur des variants identifiés dans le gène PLOD1 a également été menée.

Les patients, âgés de 9 mois à 31 ans, présentaient dès la naissance une hypotonie généralisée, un retard moteur, une cyphose dorsale et une hyperlaxité, avec des fonctions cognitives et supérieures préservées. Le séquençage de l'exome entier a permis d'identifier un variant c.1756-13C>A dans le gène PLOD1, en homozygotie chez sept patients. De plus, les variants c.1470+5G>T et c.955C>T ont été trouvés en hétérozygotie chez un patient. L'analyse de l'effet fondateur a révélé une fréquence élevée de cette mutation dans la cohorte SENEGENE, marquée par une certaine homogénéité génétique, contrairement à la population gambienne, qui présente une plus grande hétérogénéité génétique.

Cette étude met en lumière un nouveau variant dans le gène PLOD1, associé à l'EDS de type cyphoscoliotique 1 chez une cohorte de patients sénégalais. La forte prévalence de la mutation c.1756-13C>A suggère un effet fondateur, renforcé par l'homogénéité génétique observée. Ces résultats soulignent l'importance de l'étude des génétiques des populations dans la compréhension des maladies rares et pourraient contribuer à améliorer le diagnostic et la prise en charge des patients atteints d'EDS au Sénégal et en Afrique de l'Ouest. Des études complémentaires, incluant l'analyse des haplotypes et la datation de la mutation, seront nécessaires pour confirmer cet effet fondateur.

### Mots clés

PLOD1, variant c.1756-13C>A, syndrome d'Ehlers-Danlos type cyphoscoliotique 1, effet fondateur

## **C6 Fréquences et distribution des polymorphismes du gène APOE et leurs implications dans le profil lipidique dans une population sénégalaise**

Touré M(1), Diouf NN(2), Thiam S(3), Diop PD(4), Ba A(1), Diallo RN(4), Diallo Agne (F)3 et Samb (A)1

L'apolipoprotéine E est une protéine multifonctionnelle qui joue un rôle important dans le métabolisme des lipides. Elle est codée par le gène APOE qui présente des polymorphismes relativement spécifiques. Ce polymorphisme du gène APOE n'avait jamais été étudié dans la population sénégalaise ni son implication dans la physiopathologie des maladies cardio-métaboliques. Nous avons donc étudié les fréquences alléliques, les distributions des génotypes et leurs relations avec les paramètres lipidiques, glucidiques et vasculaires.

Notre étude a inclus 110 femmes en bonne santé âgées de 35 à 72 ans (âge moyen  $49,8 \pm 8,1$  ans). Les paramètres lipidiques ont été évalués pour tous les sujets. Les génotypes APOE ont été identifiés par PCR-RFLP. Les fréquences alléliques observées étaient :  $\epsilon 3$  (47,3 %),  $\epsilon 2$  (43,2 %) et  $\epsilon 4$  (9,6 %). La distribution des génotypes était :  $\epsilon 2/\epsilon 3$  (70 %),  $\epsilon 2/\epsilon 4$  (16,4 %),  $\epsilon 3/\epsilon 3$  (10,9 %) et  $\epsilon 3/\epsilon 4$  (2,7 %). Aucun cas de génotypes  $\epsilon 2/\epsilon 2$  ou  $\epsilon 4/\epsilon 4$  n'a été observé.

L'allèle  $\epsilon 4$  était associé à un risque accru d'élévation du cholestérol non-HDL (OR = 4,36 [1,05-20,02] ;  $p = 0,04$ ). Les porteuses du génotype  $\epsilon 3/\epsilon 4$  présentaient des taux de cholestérol total et non-HDL significativement plus élevés que celles avec  $\epsilon 3/\epsilon 3$  (respectivement  $p = 0,03$  et  $p = 0,02$ ). Ces résultats montrent une distribution particulière des génotypes APOE dans notre population d'étude et suggèrent un rôle de ces polymorphismes dans la régulation des lipides plasmatiques. Une étude plus large serait nécessaire pour confirmer ces observations.

### **Mots clés**

Gène APOE, Polymorphismes, Lipides

### **C7 LRP1, un acteur clé de la fibrose et de la dissection artérielles**

Georges A (1), Liu L(1), Liu Y(1), Jouve C(1), Hulot JS(1), Bouatia-Naji N(1)

1-Université Paris Cité, Inserm, Paris Centre de Recherche Cardiovasculaire, F-75015 Paris, France

Les maladies vasculaires sont souvent d'origine multifactorielle, impliquant des interactions complexes entre facteurs génétiques et environnementaux. Le locus LRP1, situé sur le chromosome 12, a été récemment identifié comme participant à la prédisposition génétique à de nombreuses maladies dont la migraine, la dissection des artères coronaires, cervicales et aortiques, et la dysplasie fibromusculaire, une maladie artérielle à l'origine d'accidents vasculaires cérébraux. Ces associations impliquent des variants génétiques non codants dont la fonction moléculaire est inconnue.

Cette étude vise à identifier et caractériser les mécanismes de régulation au locus LRP1 et à expliquer l'implication de ce locus dans une grande diversité de maladies vasculaires. Nous avons combiné des études d'association pangénomique, des approches épigénomiques et des modèles cellulaires différenciés pour identifier le variant génétique à l'origine de ces associations et déterminer le gène cible à ce locus. Des lignées de cellules musculaires lisses artérielles dérivées de cellules pluripotentes induites ont été utilisées pour analyser les conséquences de la modulation de LRP1 sur la matrice extracellulaire et la signalisation TGF- $\beta$ .

Nos résultats montrent que le variant fréquent rs11172113, situé à 5 kb en aval du promoteur de LRP1, cause l'ensemble des associations génétiques étudiées. L'allèle à risque T de rs11172113 entraîne une surexpression du gène LRP1 en empêchant la fixation des répresseurs transcriptionnels SNAIL et MECP2. L'inactivation de LRP1 modifie la composition de la matrice extracellulaire, notamment par une accumulation de la protéine TIMP3, et induit une activation de la signalisation TGF- $\beta$ , favorisant le remodelage vasculaire et la fibrose.

Ces données mettent en évidence LRP1 comme un acteur clé du remodelage artériel, expliquant son implication dans plusieurs pathologies vasculaires. De futures recherches devront évaluer si la modulation de cette voie pourrait constituer une cible thérapeutique pour la prévention et le traitement des dissections artérielles et des fibroses vasculaires.

#### **Mots clés**

Génétique, Maladies vasculaires, Régulation transcriptionnelle, Cellules musculaires lisses

## **C8 Facteurs étiologiques du syndrome d'activation macrophagique à l'hôpital principal de dakar : étude sur 6 ans**

Gueye M W(1); Sow M M(1); Ndoye M(1); Daffé S(1); Wade Mb B(1); Dieng N(2); Bousso E(2); Diop M(3); Ngom M(1), Diawara P S(1)

1-Fédération des Laboratoires

2-Onco-hématologie

3-Boufflers

Le syndrome d'activation macrophagique (SAM) est une pathologie rare mais potentiellement fatale, constituant une urgence hématologique. Il s'agit d'un état d'hyper-inflammation résultant d'une sécrétion accrue de cytokines pro-inflammatoires, responsables de l'activation inappropriée et de la prolifération de cellules issues de la lignée lympho-histiocytaire. Le SAM se caractérise par un ensemble de signes cliniques et biologiques non spécifiques, mais leur association doit faire évoquer le diagnostic et conduire à un examen cytologique ou histologique pour le confirmer. Ainsi, il constitue une urgence diagnostique et thérapeutique. Sa survenue impose un bilan étiologique exhaustif, car les maladies associées sont nombreuses.

L'objectif de ce travail était de dresser le bilan étiologique des cas de SAM diagnostiqués à l'hôpital principal de Dakar (HPD).

Il s'agit d'une étude rétrospective, réalisée entre la fédération des laboratoires et les services cliniques de HPD, sur une période de 6 ans (février 2019 à février 2025). Toutes les demandes de myélogramme pour suspicion de SAM ont été incluses. Les résultats ont été collectés à partir du logiciel de gestion des données du laboratoire Inlog et analysés avec Excel.

Douze (12) cas de SAM ont été identifiés sur un total de deux-cent dix (210) comptes rendus de myélogrammes colligés durant la période de l'étude. L'âge moyen des patients était de 54 ans, avec un sex-ratio de 2. Aucune étiologie infectieuse ni héréditaire n'a été retrouvée chez les patients. Le SAM secondaire a été observé chez 91,67 % des cas. Parmi ceux-ci, 4 étaient associés à des cancers liquides et solides, 4 à des infections virales, dont 2 couplées à une infection bactérienne, et 3 à des infections bactériennes strictes. Les bactéries isolées étaient majoritairement des entérobactéries avec un phénotype sauvage à l'étude de la sensibilité aux antibiotiques. La cytopénie périphérique (bi ou pancytopénie) était présente chez tous les patients. Les analyses biochimiques ont révélé une augmentation de la ferritinémie et des triglycérides. L'hémophagocytose était présente dans toutes les ponctions médullaires.

Les étiologies secondaires du SAM sont nombreuses, les infections bactériennes et virales étant prédominantes. La sévérité du pronostic du SAM nécessite une démarche diagnostique efficace et une prise en charge thérapeutique multidisciplinaire, impliquant réanimateurs, hématologues, infectiologues et biologistes.

### **Mots clés**

Syndrome d'activation macrophagique – hémophagocytose - HPD

## **C9 Séquençage de l'exome entier et hypertension artérielle sévère : une étude pilote dans une population Sénégalaise**

Awa Ba Diop(1,2), Asraa Esmael(3), Margaux-Alison Fustier(3), Mor Diaw(2,4), Adrien Georges(3), Takiy-Eddine Berrandou(3), Pape Ibrahima Ndiaye(5), Abdoulaye Ba(2,4), Rokhaya Ndiaye(6), Nabila Bouatia-Naji(3)

1-Laboratoire de physiologie, Département de médecine, UFR Santé et Développement Durable, Université Alioune Diop, Bambey-Sénégal

2-IRL 3189 environnement santé et société CNRS-UCAD

3-Université Paris Cité, PARCC, INSERM, Paris, France.

4-Laboratoire de physiologie et d'explorations fonctionnelles, FMPOS, Université Cheikh Anta Diop de Dakar, Sénégal

5-Département de mathématiques, UFR sciences appliquées et technologies de l'information et de la communication, Université Alioune Diop de Bambey, Sénégal

6-Laboratoire de génétique humaine, FMPOS, Université Cheikh Anta Diop de Dakar, Sénégal

L'hypertension artérielle (HTA) constitue un facteur de risque majeur des maladies cardiovasculaires. Bien que les études européennes d'association pangénomique aient identifié de nombreuses variantes génétiques associées à l'HTA, les populations non européennes sont largement sous-étudiées et à ce jour, aucune étude n'a été réalisée au Sénégal. Cette étude vise à identifier des variants génétiques rares associés à l'HTA sévère au sein de familles sénégalaises caractérisées par une forte consanguinité.

L'étude a porté sur 30 individus apparentés, dont 21 patients hypertendus et 9 non-atteints âgés de 20 ans et plus. Des échantillons d'ADN salivaire ont été collectés et soumis à un séquençage de l'exome entier. L'identification des variants a été réalisée à l'aide de GATK et leur annotation par l'outil Annovar (v.2024Jun02). Le filtrage de la fréquence a utilisé la base gnomAD (v4.1.0) ( $Freq < 0.001$ ) et le dataset MRC Gambia (ethnie Fula) de 1000 Genomes ( $Freq < 0.01$ ). L'impact fonctionnel des variants codants a été prédit par PolyPhen, SIFT et le score CADD.

Nous avons identifié 580 variants rares, parmi lesquels 4 sont communs à deux familles, dont 1 variant présentant une ségrégation cohérente avec le phénotype d'hypertension sévère au sein d'une seule famille. Un variant rare et inédit dans le gène de l'angiotensine II ségrége dans une famille, suggérant un rôle potentiel de ce gène dans la pathogénie de l'hypertension dans cette population. Ce variant pourrait constituer un candidat prometteur pour des études fonctionnelles ultérieures.

Cette étude pilote suggère que l'HTA sévère dans la population étudiée pourrait résulter de défauts génétiques de la voie rénine-angiotensine spécifiques au sein de cette population du Ferlo. Des études de plus grande envergure sont nécessaires pour confirmer ces résultats et continuer à caractériser la base génétique de l'HTA dans des populations sénégalaises.

### **Mots clés**

hypertension artérielle, séquençage de l'exome, variants rares, génétique, Sénégal

## **C10 Développement du Prime Editing, une nouvelle technique d'édition du génome chez le poisson zèbre dans le contexte de la sclérose latérale amyotrophique**

NDAW M(1); AFFATICATI P(1); LASSERRE E(1); BENCHETRIT A(1)  
1-Institut des neurosciences Paris-Saclay, CNRS

La technique CRISPR-Cas9 a constitué une avancée majeure dans l'édition du génome, mais elle présente des limites, telles que la présence d'erreurs hors cible et l'activation de mécanismes de réparation non contrôlés. Le Prime Editing offre une alternative plus précise en combinant une protéine Cas9 modifiée et une rétrotranscriptase, permettant ainsi d'introduire des mutations sans provoquer de cassures double brin. L'objectif de cette étude, menée au sein de l'Institut des Neurosciences de Paris-Saclay, est d'évaluer l'efficacité du Prime Editing chez le poisson zèbre (*Danio rerio*) afin de créer un modèle animal porteur d'une mutation impliquée dans la sclérose latérale amyotrophique, une maladie neurodégénérative.

Les micro-injections du complexe permettant la modification de l'ADN ont été réalisées sur des embryons de poisson zèbre, suivies d'analyses par PCR, électrophorèse et séquençage Sanger.

À l'issue de cette étude, seuls deux génotypes ont été identifiés. 13 % des poissons zèbres portent la mutation ponctuelle, contre 87 % ayant conservé une séquence sauvage. L'efficacité du Prime Editing a été mise en évidence par l'absence totale de sous-produits résultant d'erreurs de ciblage. En comparaison, le taux d'édition le plus élevé avec la méthode du CRISPR-Cas9 classique est de 18 %, avec 70 % de sous-produits issus, et 12 % de séquences sauvages.

Ces résultats suggèrent que le Prime Editing pourrait constituer une approche prometteuse pour la modélisation de maladies génétiques et le développement de nouvelles stratégies en thérapie génique. À terme, il sera nécessaire d'envisager un modèle animal mammifère, plus adapté pour étudier la physiopathologie de la sclérose latérale amyotrophique.

### **Mots clés**

Prime Editing, CRISPR-Cas9, Poisson zèbre, Sclérose latérale amyotrophique

## **C11 Analyse comparative des annotations fonctionnelles des loci de prédisposition génétique à la dissection spontanée de l'artère coronaire et à l'anévrisme intracrânien**

Asraa ESMAEL(1), Adrien GEORGES(1), Margaux-Alison FUSTIER(1), Nabila BOUATIA-NAJI(1).  
1-Université Paris Cité, Inserm, PARCC, Paris, France

Les maladies fréquentes ont une architecture génétique complexe et résultent de l'accumulation de multiples facteurs génétiques en interaction avec des facteurs environnementaux. Les études pangénomiques (GWAS) sont particulièrement adaptées pour identifier les loci génétiques associés à ces maladies, offrant une couverture génomique optimale. Cependant, la plupart de ces loci se situent dans des régions non codantes, rendant leur analyse fonctionnelle difficile. L'annotation génomique des variants, notamment par le profilage de l'accessibilité de la chromatine, permet d'identifier des mécanismes biologiques spécifiques à certains tissus.

Cette étude visait à annoter les variants génétiques associés à deux maladies vasculaires : la dissection spontanée de l'artère coronaire (SCAD) et l'anévrisme intracrânien (IA), qui affectent principalement les femmes d'âge moyen. Nous avons combiné des données de profilage de chromatine en cellule unique (snATAC-seq) provenant de divers tissus humains (base de données CATlas) avec des données GWAS regroupant environ 1900 cas de SCAD et 10 000 témoins, ainsi que 10 000 cas d'IA et 307 000 témoins. Les analyses ont été réalisées avec les packages dplyr (v1.1.4) et corcoverage (v1.2.0) sous R (v4.4.2), et l'enrichissement des variants a été évalué avec GREGOR (v1.4.0).

Nos résultats révèlent pour la première fois un enrichissement significatif des loci d'IA dans les cellules musculaires lisses (CML) et les astrocytes. Une analyse comparative montre que les deux maladies présentent également des enrichissements significatifs dans des régions potentiellement régulatrices des péricytes, cellules clés pour l'angiogenèse et la fonction contractile des capillaires.

En conclusion, cette étude démontre un enrichissement partagé des variants d'IA et de SCAD dans les CML et les péricytes, avec des signatures cellulaires plus spécifiques : les astrocytes pour l'IA et les fibroblastes pour la SCAD. Ces résultats éclairent les mécanismes cellulaires distincts de ces pathologies vasculaires.

### **Mots clés**

Annotation fonctionnelle, statistiques résumées, données snATAC-seq, enrichissement, types cellulaires.

## **C12 Caractéristiques démographiques, anthropométriques et physiologiques de la population sénégalaise : résultats préliminaires du projet SEN-GENOME**

Andréa Régina Gnilane Sène (1); Ly CAT (1); Diop JPD (1); Sarr PD (1); Diallo S (1); Mbacké SS (1); Ndour EM (2); Gadj M (3); Deme A (4); Cissé A (5) et Ndiaye R (1)

1-Service de génétique humaine, FMPOS, UCAD

2-Service de biochimie pharmaceutique, FMPOS, UCAD

3-Service d'hématologie biologique, CNTS

4-Laboratoire de préhistoire et de patrimoine culturel, Département d'histoire, FLSH, UCAD

5-Académie Nationale des Sciences et Techniques du Sénégal (ANSTS)

La compréhension des caractéristiques démographiques, anthropométriques et physiologiques des populations est essentielle pour contextualiser les variations génétiques et leurs impacts sur la santé. L'objectif de ce travail de recherche est de caractériser la population sénégalaise sur les plans phénotypiques et génotypiques, afin de mieux comprendre sa diversité et ses spécificités.

Un recrutement communautaire a été réalisé dans 87 villages couvrant les 31 groupes ethnolinguistiques répartis dans les 14 régions du Sénégal. Pour chaque participant, des données démographiques (âge, sexe, ethnie), anthropométriques (taille, poids, IMC) et physiologiques (pression artérielle, fréquence cardiaque) ont été collectées après consentement libre et éclairé.

Au total, 904 participants ont été recrutés, dont 407 hommes (45,02 %) et 497 femmes (54,98 %), avec un âge moyen de 44,46 ( $\pm 0,54$ ) ans. Les mesures anthropométriques ont révélé une taille médiane de 1,68 ( $\pm 0,01$ ) m, un poids de 66,95 ( $\pm 0,50$ ) kg et un IMC de 23,89 ( $\pm 0,20$ ). Les valeurs moyennes de pression artérielle étaient de 132,87 ( $\pm 0,66$ ) mmHg pour la pression systolique (PAS), 83,80 ( $\pm 0,41$ ) mmHg pour la pression diastolique (PAD) et 83,07 ( $\pm 0,45$ ) battements/min pour la fréquence cardiaque (FC). L'âge et le rapport tour de taille-taille se sont révélés être des facteurs influençant de façon significative la pression artérielle.

Ces résultats préliminaires mettent en lumière les caractéristiques anthropométriques de la population sénégalaise et les facteurs influençant la pression artérielle. Ils fournissent une base essentielle pour des interventions de santé publique ciblées et soulignent l'importance d'associer l'anthropologie, la diversité culturelle et la diversité génétique dans les études génomiques. L'analyse génomique permettra certainement une meilleure compréhension de l'histoire, des caractéristiques anthropométriques et de la généalogie des populations sénégalaises.

### **Mots clés**

Caractéristiques démographiques, Pression Artérielle, SEN-GENOME

### **C13 Ataxie spinocérébelleuse de type 7 (SCA 7) Rapports cliniques et moléculaires de deux cas (cas Vidéo) suivis au service de Neurologie du CHN de Pikine (Dakar-Sénégal)**

FALL M(1), DIOP A M(1), KAHWAGI J(1)

1-Service de Neurologie du CHN de Pikine

La SCA7 est une maladie neurodégénérative héréditaire causée par l'expansion pathogène d'une répétition CAG dans le gène de l'ataxine 7, ce qui entraîne l'expansion d'un tractus polyglutamine dans la protéine ATXN7. En Afrique, les études réalisées concernent principalement les populations d'Afrique du Sud, et ailleurs, les études sont limitées à des cas cliniques.

Deux cas familiaux sénégalais ont été étudiés. Les patients ont été suivis à la consultation de mouvements anormaux et de troubles du mouvement du service de neurologie du Centre Hospitalier National de Pikine à Dakar. L'ADN a été extrait des échantillons de salive en utilisant les services d'extraction d'ADN de LGC Bioscience Technologies et stocké à -80 °C. Les SCA1, 2, 3 et 7 ont été testés.

Un homme de 35 ans, membre d'une grande famille, sans antécédents personnels particuliers, a présenté un syndrome cérébelleux progressif et des troubles de la vision depuis 5 à 6 ans. Certains membres de sa famille présentaient également une ataxie. Le score SARA est de 12/40. Le fond d'œil montre une dégénérescence maculaire, et l'IRM cérébrale révèle une atrophie cérébello-vermienne.

Une jeune fille de 16 ans présente, depuis deux ans, un syndrome cérébelleux avec un déclin progressif de la vision, comme certains membres de sa famille. Le score SARA était de 15/40. Le fond d'œil montre une dégénérescence maculaire bilatérale, et l'IRM cérébrale met en évidence une atrophie cérébelleuse modérée.

La SCA7 a été détectée dans les deux familles. Les SCA constituent un phénotype clinique courant en Afrique subsaharienne, mais ils sont sous-diagnostiqués en raison du manque d'infrastructures appropriées.

#### **Mots clés**

SCA7, mutation ATXN7

**C14 Mutation c.815-824dup du gène BRCA1 dans les cancers de la cavité buccale au Sénégal**

Bah M (1); Diop JPD (1); Ly CAT (1); Sene ARG (1); Niane NS (1); Ba SA (1); Diallo S (1); Mbacké SS (1); Ndiaye R (1)  
1-Service de Génétique Humaine FMPO, UCAD

Les cancers de la cavité buccale, ou cancer oral, figurent parmi les dix cancers les plus fréquents dans le monde, avec un diagnostic souvent tardif et l'absence de marqueurs génétiques spécifiques. Plusieurs facteurs de risque sont associés aux cancers de la cavité buccale, notamment le tabac, l'alcool, les affections orales, certaines infections virales et les facteurs génétiques. Parmi ces facteurs, les gènes suppresseurs de tumeurs jouent un rôle clé dans la survenue des cancers de la cavité buccale. Au Sénégal, une fréquence allélique élevée de la mutation fondatrice c.815\_824dup du gène BRCA1, un gène suppresseur de tumeur, a été rapportée dans le cancer du sein héréditaire.

L'objectif de cette étude était de déterminer l'implication du variant c.815\_824dup du gène BRCA1 dans la survenue des cancers de la cavité buccale au Sénégal. Au total, vingt (20) patients diagnostiqués de cancer de la cavité buccale, confirmé par examen anatomo-pathologique et suivis au service de Stomatologie et de Chirurgie Maxillo-Faciale de l'hôpital Aristide Le Dantec de Dakar entre 2011 et 2015, ont été recrutés après consentement libre et éclairé. Pour chaque patient, un prélèvement de sang a été effectué, l'ADN génomique extrait, et le génotypage de la mutation réalisé par PCR.

Parmi les 20 patients, la mutation a été identifiée chez 5 patients, soit un taux de détection de 25 % et une fréquence allélique estimée à 12,5 %. Il s'agit de la première étude ayant rapporté l'implication du variant c.815\_824dup du gène BRCA1 dans les cancers de la cavité buccale. Ce résultat confirme l'effet fondateur du variant dans la population sénégalaise. Il serait important de mener d'autres études avec une plus grande cohorte afin d'étudier l'implication de ce variant dans ces cancers et de proposer des stratégies de prise en charge adaptées.

**Mots clés**

Mots clés : Cancers, Cavité Buccale, BRCA1 ; c.815-824dup, Mutation

## **C15 Implication de la mutation c.815\_824dup10 du gène BRCA1 chez des patients sénégalais atteints de cancer du pancréas**

Diallo S(1); Diop JPD(1); Sène ARG(1); Mbacke SS(1); Ba SA(1); Ly CAT(1); Ka S(2); Ndiaye R(1)

1- Université Cheikh Anta DIOP de Dakar

2- Hôpital Dalal Jamm

Le cancer du pancréas est l'une des principales causes de décès par cancer dans le monde, avec un pronostic souvent sombre en raison de son diagnostic tardif et de son agressivité. En Afrique, notamment au Sénégal, l'incidence de cette maladie augmente, mais peu d'études ont été menées sur les facteurs génétiques impliqués, en particulier les mutations du gène BRCA1. Une mutation fondatrice spécifique, c.815\_824dup10, a été identifiée dans certaines populations ouest-africaines, soulignant l'importance d'explorer cette piste dans la population sénégalaise.

L'objectif de notre étude était de déterminer la prévalence de la mutation c.815\_824dup10 du gène BRCA1 chez les patients atteints de cancer du pancréas au Sénégal et d'évaluer son association avec les caractéristiques cliniques et épidémiologiques.

Une étude prospective a été menée entre janvier 2023 et avril 2024 sur 26 patients suivis pour cancer du pancréas dans différents hôpitaux de Dakar. L'ADN génomique a été extrait à partir d'échantillons sanguins, puis amplifié par PCR pour rechercher la mutation c.815\_824dup10 du gène BRCA1. Les données épidémiologiques et cliniques ont été collectées et analysées.

L'étude a inclus 26 patients atteints de cancer du pancréas. L'âge moyen était de 61,3 ans (avec une fourchette allant de 33 à 78 ans), avec une majorité de femmes (53,8 %, sex-ratio 1,2). La tranche d'âge la plus touchée était celle de 63 à 73 ans. Les comorbidités les plus fréquentes étaient le diabète (30,8 %) et l'hypertension artérielle (34,6 %). Sur le plan clinique, la majorité des tumeurs étaient situées dans la tête du pancréas (80,8 %), et la moitié des patients présentaient des métastases au moment du diagnostic, principalement localisées au foie (53,9 %) et aux poumons (23,9 %).

L'analyse génétique ciblant la mutation c.815\_824dup10 du gène BRCA1 n'a révélé aucune mutation dans cette cohorte. Bien qu'aucun antécédent familial direct de cancer du pancréas n'ait été observé, trois patients avaient des antécédents personnels de cancers (utérus, sein, et duodénum).

Ces résultats mettent en évidence une présentation tardive et agressive du cancer du pancréas au Sénégal, tout en montrant l'absence de la mutation BRCA1 ciblée dans cet échantillon spécifique. Cette étude souligne des caractéristiques épidémiologiques particulières au Sénégal, tout en appelant à l'élargissement des cohortes pour mieux comprendre le rôle des mutations génétiques dans l'apparition du cancer du pancréas en Afrique et guider les stratégies de prévention et de dépistage.

Il est crucial d'élargir l'échantillon et d'explorer d'autres mutations génétiques pour mieux comprendre le cancer du pancréas au Sénégal. L'intégration d'analyses multi-omiques et d'études épidémiologiques approfondies pourrait permettre d'identifier de nouveaux biomarqueurs. Des stratégies de dépistage ciblé et de sensibilisation des populations à risque doivent être mises en place, tout en renforçant la collaboration avec des centres internationaux pour améliorer la prévention et la prise en charge.

### **Mots clés**

Cancer-Pancréas-Génétique

## C16 Blood group and genetic diversity influence on galectin-3 plasma concentrations

Doudou Georges Massar Niang(1,2), Jacobus Hendricks(3), Marième Ba(1), Houleye Thiam(4), Adame Diouf(1,2), Bineta Ndiaye(1,2), Sidy Ka(5), Rokhaya Ndiaye Diallo(4), Maguette Dème Sylla Niang(1), Moustapha Mbow(1), Macoura Gadjji(6), Babacar Mbengue(1,3), Alioune Dièye(1)

1-Immunology Unit, Cheikh Anta Diop University, Dakar, Senegal

2-Immunology Unit, Military Hospital of Ouakam, Dakar, Senegal

3- Physiology Department University of Limpopo

4-Human Genetics Unit, Cheikh Anta Diop University, Senegal

5-Oncology-Surgery Unit, Dalal Diam Hospital

6-Hematology Unit, Cheikh Anta Diop University

Here is the corrected abstract following your initial formatting instructions (no section titles, paragraph breaks only, minimal edits for grammar/typos without altering content or structure):

Galectin-3 is a LGALS3-encoded protein which regulates the immune response and is investigated in diverse diseases. Our previous study showed increased Galectin-3 plasma concentrations correlated with tumor size in breast cancer patients. Galectin-3 can bind to ABO blood group antigens and resist enzymatic degradation due to genetic mutations.

We hypothesized that blood group antigens and genetic diversity could influence Galectin-3 plasma concentrations during disease course. Our objective was to study the influence on Galectin-3 plasma concentrations of anthropometric factors, behaviors (smoking and alcohol consumption), ABO blood group antigens, HIV/HBV status, and LGALS3 diversity.

We recruited 500 blood donors of which 80 were selected randomly to quantify their Galectin-3 plasma concentrations by ELISA sandwich before analyzing Galectin-3 variations depending on blood group and other factors. Using 35 breast cancer patient samples from our previous study, we identified LGALS3 mutations by Sanger sequencing and compared them based on Galectin-3 plasma concentrations.

Galectin-3 plasma concentrations were increased ( $p=0.025$ ) in group O donors (6.05 ng/ml; range=0.95-17.24) compared to non-O group donors (4.70 ng/ml; range=2.52-12.70). Concentrations were greater ( $p=0.015$ ) in females (6.01 ng/ml; range=2.52-10.45) versus males (4.43 ng/ml; range=0.95-17.24). Age showed slight influence ( $Rho=0.22$ ;  $p=0.50$ ). The three LGALS3 variants rs4644, rs4652 and rs10148371 found in 16, 2 and 4 breast cancer patients respectively did not appear to influence Galectin-3 concentrations.

The influence of blood group, sex and age should be considered when interpreting Galectin-3 plasma concentrations in research projects and disease diagnosis when values are near cut-off points.

### Mots clés

galectin-3, blood group; LGALS3 gene

## **C17 Etude de la relation entre l'obésité et la méthylation du gène CD36 au cours des circonstances physiologique et pathologique et son impact sur certains biomarqueurs de risque cardiométabolique**

Touré M(1,2); Samb A(1); Ba A(1); Gueye L(1); Khan NA(2)

Plusieurs facteurs prédisposant au diabète sucré ont été identifiés, dont le degré d'expression du récepteur cluster déterminant 36 (CD36). Nous avons cherché à déterminer la relation entre l'obésité et l'hyperméthylation du gène CD36 et son impact sur des biomarqueurs cardiométaboliques. Une étude pilote a été réalisée incluant des témoins normo-pondéraux sains, des obèses, des diabétiques de type 2 et des obèses diabétiques de type 2.

La méthylation de l'ADN a été étudiée par amplification en chaîne par polymérase spécifique à la méthylation (PCR-MS). Les paramètres biologiques lipido-glucidiques ont été évalués. L'analyse des données a révélé que la méthylation du gène CD36 concernait 42,1% des témoins, 62,2% des obèses, 45% des diabétiques non obèses et 60% des obèses diabétiques. Parmi les sujets avec méthylation du gène CD36, 13,1% étaient des témoins, 37,7% des obèses, 14,8% des diabétiques de type 2 et 34,4% des obèses diabétiques de type 2.

La méthylation du gène CD36 était 1,36 fois plus fréquente chez les obèses et obèses diabétiques comparés aux témoins (RR=1,36; p=0,04). Une diminution significative de l'adiponectinémie a été observée chez les obèses avec méthylation du gène CD36 comparés aux obèses sans méthylation ( $3348,40 \pm 1832,84$  ng/ml vs  $4888,60 \pm 2477,73$  ng/ml; p=0,045). Les obèses diabétiques avec méthylation du gène CD36 présentaient une uricémie moyenne et un taux de LDL-cholestérol significativement plus élevés que ceux sans méthylation (respectivement  $67,61 \pm 19,33$  vs  $55,49 \pm 14,77$  mg/dl, p=0,044; et  $1,71 \pm 0,62$  vs  $1,55 \pm 0,39$  g/l, p=0,01).

La méthylation du gène CD36 augmenterait de 4 fois le risque d'élévation du cholestérol total chez les obèses diabétiques (OR=3,60 [1,09-11,93]; p=0,036). Ces résultats suggèrent une interaction délétère entre l'obésité et la méthylation du gène CD36. Des études complémentaires sont nécessaires pour mieux comprendre ces mécanismes et contribuer au développement de la médecine personnalisée.

### **Mots clés**

Méthylation du gène CD36, Obésité, Diabète de type 2

## **C18 Prévalence des hémoglobinopathies chez les donneurs de sang a l'hôpital de la paix de ziguinchor**

Coly M N(1) Faty I(1 ), Gadji M(2), Diouf N N(1) ,Diatta A(1.)

1.Hôpital de la Paix de Ziguinchor.

2.Centre national de transfusion sanguine de Dakar.

Les hémoglobinopathies représentent un problème majeur de santé publique en Afrique subsaharienne. Leur dépistage rigoureux est essentiel pour prévenir les complications transfusionnelles et optimiser la gestion des ressources sanguines. Cette étude visait à déterminer la prévalence des hémoglobinopathies chez 400 donneurs de sang à l'Hôpital de la Paix de Ziguinchor.

Une étude transversale a été menée auprès de ces donneurs, utilisant le test rapide Hemotype SC® et confirmée par électrophorèse capillaire (MiniCap system). La détermination des groupes sanguins ABO et Rh a été effectuée selon des méthodes sérologiques standard. Les tests statistiques, incluant les tests du Chi<sup>2</sup> et t, ont permis d'évaluer la relation entre la présence d'hémoglobinopathies et la distribution des groupes sanguins, avec un seuil de signification de  $p < 0,05$ .

La prévalence globale des hémoglobinopathies était de 12,1 %. Bien que le test rapide ait détecté la majorité des profils anormaux, l'électrophorèse capillaire a permis d'identifier 16 cas d'hétérozygotie composite (Sβ-thalassémie, Cβ-thalassémie, SC) ainsi que quelques hémoglobines non identifiées. La distribution des groupes sanguins était : O (44,5 %), A (26,1 %), B (20,1 %) et AB (9,3 %). Une association statistiquement significative a été observée entre les anomalies hémoglobinopathiques et les groupes sanguins ( $p = 0,035$ ).

Les résultats soulignent l'importance du dépistage des hémoglobinopathies et l'optimisation de la sélection des donneurs.

### **Mots clés**

hémoglobinopathie, groupe sanguin, donneurs de sang, dépistage, sécurité transfusionnelle.

**C19 Profils immunohistochimies du cancer du sein au laboratoire d'anatomie pathologie de l'Université Cheikh Anta Diop de Dakar**

Drame AF(1) ; Ngom K(2) ; Ndiaye R(1) ; Diop JPD(1) ; Ba SA (1) 1- Service de Génétique Humaine FMPO, UCAD 2- Service d'Anatomie Pathologie UCAD

Le cancer du sein est la première cause de mortalité féminine dans le monde. Au Sénégal, cette mortalité est souvent due à une détection tardive et au manque de moyens diagnostiques et thérapeutiques. Le cancer du sein peut être classé selon l'expression des marqueurs tumoraux en cinq sous-types moléculaires avec des pronostics divers et variés. L'objectif de ce travail était de déterminer les sous types moléculaires du cancer du sein les plus fréquents au Sénégal. C'est une étude rétrospective sur 226 patients, diagnostiqués de tumeurs in situ ou infiltrant et bénéficiant d'un examen immunohistochimique. L'analyse statistique des données a été réalisée grâce au logiciel Graph Pad Prisme 10 et Microsoft Excel. Sur les 226 patients, 225 étaient des femmes et 1 était un homme, soit un sex-ratio de 0,44 homme pour 100 femmes. L'âge moyen était de 47 ans avec un minimum de 16 ans et un maximum de 82 ans. La tranche d'âge la plus représentée était celle 45-54 ans. Le sous-type moléculaire le plus fréquent était le type triple négatif avec 37,17% des cas, suivi des tumeurs luminal B avec 30,97%, luminal A avec 18,58% et HER2 avec 6,63%. Nous avons également constaté des patients présentant à la fois les sous-types moléculaires luminal B et HER2 positifs dans 3,98 %, ainsi que ceux dont le statut HER2 était équivoque dans 2,65 % des cas. L'étude a mis en évidence que le cancer survient à des âges jeunes et le profil triple négatif est le plus fréquent. Les patientes triple négatif doivent impérativement bénéficier d'une recherche de mutations des gènes BCRA1 et BCRA2 qui ont un impact de la prise en charge des patientes et dans la prévention des apparentés sains des patientes.

**Mots clés**

Cancer du sein, Sénégal, Sous types moléculaires, Immunohistochimie

## **C20 Gene expression profiling of peripheral blood mononuclear cells from women with cervical lesions reveals new markers of cancer**

Ndiaye M(1); DIOP G(1); Derbois C(2); Spadoni JL(3), Noirel J(3); Medina-Santos R(3); Coulonges C(3); Torres M(4); Dieye A(5); Sembene M(1); Deleuze JF(2); Toledano A(6); Dem Ahmadou(6); Z-gury JF(3); Le Clerc S(3).

1-Department of Animal Biology, Sciences and Techniques Faculty, Cheikh Anta DIOP University, 10700 Dakar, Senegal.

2-National Research Center for Human Genetics (CNRGH), Genomics Institute-CEA, 91057 Evry, France.

3-Genomics Laboratory, Bio-informatics and Molecular Chemistry (Laboratory no. EA7528), National Art and Crafts Conservatory, HESAM University, 75003 Paris, France.

4-Aix Marseille University, INSERM, Laboratory TAGC, UMR U1090, 13288 Marseille, France.

5-Immunology Service, Medicine University of Pharmacy and Odontology, Cheikh Anta DIOP University, 10700 Dakar, Senegal.

6-Cheikh Anta DIOP University, FMPOS, Cancerology Service; 10700 Dakar, Senegal.

7-Cancerology Service, Aristide Le Dantec Hospital, Joliot-Curie Institute, 10200 Dakar, Senegal.

#Contributed equally.

Le cancer du col de l'utérus (CC) est une maladie multifactorielle, dont le papillomavirus humain (HPV) est le principal agent étiologique. Malgré le dépistage par frottis cervical et la vaccination anti-HPV, le CC reste un problème majeur de santé publique. L'identification de signatures d'expression génique spécifiques dans le sang pourrait permettre de mieux comprendre la réponse immunitaire dans le CC et fournir des informations précieuses pour le développement de nouveaux biomarqueurs.

La présente étude a réalisé une analyse transcriptomique des cellules mononucléaires du sang périphérique (PBMC) de patientes sénégalaises atteintes de CC (n = 31), de néoplasie cervicale intraépithéliale de bas grade (CIN1 ; n = 27) et de sujets témoins sains (CTR) (n = 29). Les individus des groupes CIN1 et CTR présentaient des profils d'expression génique similaires. Au total, 182 gènes se sont révélés différenciellement exprimés chez les patientes atteintes de CC par rapport aux individus des groupes CIN1 et CTR. Les gènes IL1R2, IL18R1, MMP9 et FKBP5 étaient les plus régulés, tandis que le gène TRA du récepteur des cellules T  $\alpha$  était le plus régulé à la baisse dans le groupe CC par rapport aux groupes CIN1 et CTR.

L'analyse d'enrichissement des voies des gènes différenciellement exprimés a révélé des voies directement et indirectement liées à l'inflammation. À notre connaissance, cette étude est la première étude transcriptomique d'envergure sur le CC réalisée à partir de PBMC de femmes africaines. Les résultats ont révélé l'implication de gènes et de voies liés à l'inflammation, plus particulièrement la voie de l'IL-1, et l'implication de la régulation à la baisse du récepteur  $\alpha$  des lymphocytes T, un élément clé de la réponse immunitaire. Plusieurs des gènes mentionnés ont déjà été signalés dans d'autres études sur le cancer en tant que biomarqueurs sanguins potentiels, ce qui renforce la nécessité d'une étude plus approfondie.

Ces résultats peuvent contribuer au développement de biomarqueurs cliniques innovants pour la prévention du CC et devraient être reproduits dans d'autres populations.

### **Mots clés**

Biomarqueur sanguin ; cancer du col de l'utérus ; néoplasie intraépithéliale cervicale ; cellules mononucléaires du sang périphérique ; transcriptomique

## **C21 Perceptions des tests génétiques par les médecins prenant en charge les malades de cancers au Sénégal: Variabilité interdisciplinaire et impact sur la collaboration avec les spécialistes de la génétique**

Mbessoh Kengne UI (1); Thiam J(1); Balde S(1); Fall A(1); Sarr G(1); Seye AB(1); Sarr M(1); Sow M(1); Ka S(1)  
1-CHN Dalal Jamm, Dakar, Sénégal

Environ 5 à 10 % des cancers seraient liés à une prédisposition génétique, et les tests génétiques peuvent être d'un grand intérêt diagnostique, thérapeutique et/ou pronostique. Cette étude visait à analyser les perceptions des tests génétiques par les médecins traitant des patients atteints de cancer au Sénégal et leur impact sur la collaboration avec les généticiens. Il s'agissait d'une étude transversale menée sur 2 mois, avec un questionnaire envoyé à 280 médecins via les réseaux sociaux professionnels.

Les résultats montrent que 60 % des médecins reçoivent fréquemment des patients atteints de cancer. L'utilité des tests génétiques est reconnue par 85 % des médecins, mais 50,7 % sont indécis quant à leur disponibilité locale. De plus, 57,2 % jugent ces tests inaccessibles financièrement, et 37,1 % sont incertains. En ce qui concerne les thérapies ciblées contre les mutations génétiques, 35 % des médecins indiquent leur indisponibilité locale, tandis que 47,9 % sont indécis. Enfin, 68,6 % estiment que ces thérapies sont financièrement inaccessibles, et 89 % n'ont jamais référé un patient à un généticien. Les perceptions varient selon les spécialités médicales et influencent la collaboration avec les généticiens.

Il est donc essentiel d'améliorer les perceptions des médecins par des actions de sensibilisation et de renforcer la collaboration entre cliniciens et généticiens dans la prise en charge des cancers.

### **Mots clés**

perception, test génétique, cancer, variabilité interdisciplinaire, Sénégal

## **C22 Variants Génétiques de HMGB1 : Impact sur la Susceptibilité et la Progression du Carcinome Hépatocellulaire dans la Population Marocaine**

Chaimaa Zerrad, Mustapha Lkhider, Abdelkader Belkouchi, Wafaa Badre, Mohamed Tahiri, Agnès Marchio, Pascal Pineau, Soumaya Benjelloun, Sayeh Ezzikouri

Le carcinome hépatocellulaire (CHC), cancer primitif du foie, est classé comme le cinquième cancer le plus fréquent chez les hommes et la quatrième cause de décès par cancer dans le monde. Les variations génétiques interindividuelles peuvent moduler l'apparition et la progression du CHC vers le stade avancé du cancer du foie. La protéine High-mobility group box 1 (HMGB1) est une protéine nucléaire ubiquitaire bien étudiée, présente dans les cellules eucaryotes, qui joue plusieurs rôles biologiques, notamment dans la stabilité de l'ADN, la mort cellulaire programmée, la réponse immunitaire et la progression du cancer.

Dans cette étude cas-témoins, nous visons à évaluer l'implication des polymorphismes du gène HMGB1 dans la susceptibilité au CHC et la progression des maladies hépatiques.

Un total de 462 sujets marocains, incluant 156 patients atteints de CHC, 150 patients atteints de cirrhose hépatique et 156 sujets contrôles, ont été génotypés pour les variants HMGB1 rs1412125 et rs1360485 en utilisant la technique de génotypage TaqMan SNP préconçue.

Nos résultats n'ont montré aucune association significative entre rs1360485 et la susceptibilité au CHC ni avec la progression de la maladie. Cependant, rs1412125 a été trouvé associé à la progression de la maladie, mais pas à la susceptibilité au CHC. Notamment, le génotype hétérozygote (CT) de rs1412125 conférait une protection contre la progression de la cirrhose hépatique vers le CHC (ORaj = 0,55 ; IC 95 % : 0,34–0,90 ; Padj = 0,04). De plus, selon le modèle dominant (CT-TT vs. CC), il réduisait le risque de progression vers le cancer du foie (ORaj = 0,56 ; IC 95 % : 0,36–0,88 ; Padj = 0,012).

Enfin, l'allèle T du rs1412125 diminue le risque de progression de la maladie hépatique (ORaj = 0,68 ; IC 95 % : 0,48–0,96 ; Padj = 0,026). En résumé, HMGB1 rs1412125 est associé à un risque réduit de progression des maladies hépatiques.

### **Mots clés**

HMGB1, Carcinome Hépatocellulaire, Cirrhose Hépatique, Polymorphisme

## **C23 Prescription des tests génétiques chez les malades atteints de cancers en Afrique sub-Saharienne: Le cas du Sénégal**

Mbessoh Kengne UI (1); Thiam J(1); Balde S(1); Fall A(1); Sarr G(1); Seye AB(1); Sarr M(1); Sow M(1); Ka S(1)  
1-CHN Dalal Jamm, Dakar, Sénégal

Environ 5 à 10 % des cancers seraient liés à une prédisposition génétique, et les tests génétiques peuvent avoir un rôle diagnostique, thérapeutique et/ou pronostique. Cette étude visait à dresser un état des lieux de la prescription des tests génétiques chez les patients atteints de cancer au Sénégal. Il s'agissait d'une étude transversale réalisée sur 2 mois, avec un questionnaire envoyé à 280 médecins via les réseaux sociaux professionnels.

Les résultats montrent que 60 % des médecins reçoivent fréquemment des patients atteints de cancer, mais 67,9 % n'ont jamais prescrit de tests génétiques. Une prédisposition génétique avait été suspectée au moins une fois par 33,4 % des médecins. Seulement 5,2 % prescrivaient fréquemment des tests génétiques, et 8,1 % en prescrivaient occasionnellement. Les tests les plus couramment prescrits étaient la recherche des mutations KRAS (43,8 %), du chromosome de Philadelphie (37,5 %), de la délétion 17p (37,5 %), des mutations du gène BRCA (37,5 %), des mutations du gène BRAF (21,9 %) et du statut MSI (21,9 %). Cependant, 18,6 % des médecins rapportent que les patients ne réalisent jamais ces tests, tandis que 54,2 % disent qu'ils les réalisent rarement.

Les conclusions de l'étude révèlent que la prescription des tests génétiques est peu courante chez les praticiens prenant en charge des patients atteints de cancer au Sénégal. Il est recommandé de promouvoir l'oncogénétique, de subventionner les tests génétiques et de les rendre accessibles financièrement, tout en sensibilisant les médecins à leur prescription.

### **Mots clés**

prescription, tests génétiques, cancer, Sénégal, Afrique

## **C24 Le gène ALK dans le cancer bronchopulmonaire non à petites cellules (CBNPC), un candidat pour une thérapie ciblée**

Diop Ndiaga(1,2); Gueye MV (1,2); Sarr S(3); Faye O (1,2) ; Ngom Al(1,2); Sy M(1,2) ; Diallo A S (1,2); Ndiadé A(4); Diatta AL(5)

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

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

3-Laboratoire d'anatomie pathologie Hôpital Principal de Dakar

4-Laboratoire d'histologie-embryologie-cytologie-cytogénétique université Alioune Diop, Bambey, Sénégal.

5-Laboratoire d'histologie-embryologie-cytologie-cytogénétique université Assane Seck, Ziguinchor, Sénégal.

Le cancer broncho-pulmonaire est un problème majeur de santé publique mondial, avec une prévalence de 3,8 % au Sénégal. Cette étude visait à explorer le réarrangement du gène ALK par immunohistochimie et FISH dans l'objectif de proposer des thérapies ciblées pour les patients sénégalais.

Il s'agit d'une étude longitudinale, descriptive, multicentrique, prospective, menée entre 2018 et 2020 dans trois centres de suivi. L'analyse histologique, immunohistochimique et FISH a été réalisée sur les nouveaux cas de cancer broncho-pulmonaire. L'âge moyen des patients était de  $60,29 \pm 6,7$  ans, avec une prédominance masculine (sex-ratio de 3,88). Le cancer bronchique non à petites cellules (CBNPC) était le plus courant (89,6 %), et parmi les CBNPC, l'adénocarcinome était le type histologique le plus fréquemment observé (34,2 %). L'immunohistochimie et la FISH ont révélé un réarrangement du gène ALK positif dans 4,5 % des cas. Les patients ALK positifs étaient majoritairement des hommes (66,6 %) et non-fumeurs (66 %). Des associations significatives ont été trouvées entre le réarrangement du gène ALK et le type histologique, notamment l'adénocarcinome ( $p=0,001$ ) et le carcinome épidermoïde ( $p=0,002$ ), tandis que l'âge, le sexe et le tabagisme n'étaient pas associés de manière significative au réarrangement du gène ALK.

Bien que l'incidence du réarrangement ALK soit faible, il est essentiel de rechercher systématiquement cette anomalie moléculaire, en particulier chez les patients atteints d'adénocarcinome. La détection du réarrangement du gène ALK permettrait l'utilisation d'inhibiteurs de la tyrosine kinase (ITK), offrant ainsi de meilleures perspectives de survie pour les patients.

### **Mots clés**

Cancer, pulmonaire, réarrangement, ALK, Thérapie, ciblée

## **C25 Éligibilité à la consultation oncogénétique dans les carcinomes mammaires invasifs de type non spécifique**

Fall A (1), Seye AB(1), Sarr G(1), Mbessoh UI(1), Baldé S(1), Fall A, Charfi ME(1), Sow M, Thiam J (1,2), Ka S (1,2)

1-Service de cancérologie, Centre hospitalier national Dalal Jamm, Dakar, Sénégal

2-Université Cheikh Anta DIOP de Dakar(UCAD)

Le carcinome invasif de type non spécifique est la forme la plus courante de cancer du sein, présentant une grande hétérogénéité clinique et morphologique. Sa genèse multifactorielle implique des éléments génétiques qui, bien qu'ils ne concernent que moins de 5 % des cas, sont cruciaux pour comprendre son apparition. L'évaluation précise des profils génétiques permet d'optimiser les stratégies thérapeutiques et préventives.

Cette étude a pour objectif de déterminer la fréquence des indications à la consultation oncogénétique chez les patients atteints de carcinome mammaire invasif de type non spécifique.

Il s'agit d'une étude transversale rétrospective réalisée entre janvier 2017 et juillet 2024 au Service de Cancérologie du Centre Hospitalier National Dalal Jamm, un centre de référence en soins oncologiques. Tous les patients présentant un carcinome invasif de type non spécifique du sein, confirmé par examen histologique, ont été inclus. L'étude a analysé les paramètres cliniques, tels que les antécédents oncologiques personnels et familiaux, ainsi que les caractéristiques tumorales susceptibles d'identifier une prédisposition génétique au cancer.

Un total de 565 patients a été évalué, principalement des femmes (99,5 %) et majoritairement sénégalaises (94,5 %). L'âge moyen était de 47,56 ans (écart type : 13,15), avec 33 % des patients dans la tranche d'âge 40-50 ans. Le principal motif de consultation était la présence d'une masse mammaire (91,3 %). La majorité des patientes (79,3 %) ne présentait pas d'antécédents médicaux personnels significatifs, et 85,8 % étaient sans antécédents familiaux de cancer. La localisation tumorale était assez équilibrée entre le sein gauche (50,4 %) et le sein droit (48,2 %). Le profil moléculaire dominé par le cancer triple négatif (61,4 %) était suivi de luminal B (20,5 %), HER2+ (11,4 %) et luminal A (6,8 %). La majorité des cancers étaient classés SBR II (74 %), et l'imagerie a révélé une forte suspicion de malignité (52,8 % BI-RADS 5, 37,1 % BI-RADS 4). Environ un tiers des patients (32,7 %) répondaient aux critères d'éligibilité pour la consultation oncogénétique.

Les résultats montrent qu'une minorité des patients présente les critères d'éligibilité pour la consultation oncogénétique. Une anamnèse familiale rigoureuse et l'analyse des caractéristiques tumorales spécifiques sont essentielles pour identifier les patients à risque. Ces résultats soulignent l'importance de mieux orienter les patientes afin d'optimiser la prise en charge globale et renforcer l'oncologie prédictive dans ce contexte. Il est recommandé de bien renseigner les antécédents personnels et familiaux de cancer lors de l'anamnèse, de documenter précisément l'histopathologie et les profils moléculaires des cancers du sein, et de mettre en place un réseau structuré facilitant l'accès à la consultation oncogénétique. Ces mesures permettront une meilleure orientation des patients à risque et une approche thérapeutique plus personnalisée dans ce contexte.

### **Mots clés**

consultation oncogénétique, carcinome invasif de type non spécifique, éligibilité

## **C26 Mutation c.815\_824dup du gène BRCA1 chez des patients sénégalais atteints de cancer du sein, de la prostate et du foie**

Diop JPD (1); Ly CAT (1);Sene ARG (1);Ba SA (1); Niane NS (1); Diallo S (1); Mbacké SS (1); Ndiaye R (1)  
1-Service de Génétique Humaine FMPO, UCAD

Les mutations du gène BRCA1 jouent un rôle clé dans la susceptibilité génétique aux cancers, notamment les cancers du sein, de la prostate, de l'ovaire et du pancréas. De récentes études ont également décrit l'implication des variants du gène BRCA1 dans la survenue des cancers colorectaux. Au Sénégal, une fréquence allélique élevée de la mutation fondatrice c.815\_824dup du gène BRCA1 a été retrouvée dans le cancer du sein héréditaire. L'objectif de cette étude était de déterminer l'implication du variant c.815\_824dup du gène BRCA1 dans la survenue des cancers du sein, de la prostate et du foie au Sénégal.

Quatre-vingt-quinze (95) patientes atteintes de cancer du sein avec des antécédents familiaux de cancer du sein, 15 patients atteints de cancer de la prostate et 22 patients atteints de cancer du foie ont été recrutés après consentement libre et éclairé. Le génotypage de la mutation fondatrice c.815\_824dup du gène BRCA1 a été réalisé par PCR, suivi de la migration électrophorétique des produits PCR sur gel d'agarose à 4 %.

La mutation c.815\_824dup a été identifiée chez 50 cas index sur 95 pour les cancers du sein héréditaires, soit un taux de détection de 52,63 % et une fréquence allélique estimée à 26,31 %. Chez les patients atteints de cancers du foie, la mutation a été retrouvée chez 4 patients, soit une fréquence allélique estimée à 9,09 %. La mutation n'a été retrouvée chez aucun patient atteint de cancer de la prostate.

Cette étude a permis de mettre en évidence une forte association entre la mutation c.815\_824dup du gène BRCA1 et la survenue des cancers du sein et du foie au Sénégal. Ces résultats soulignent l'importance du dépistage génétique de cette mutation chez les personnes à risque, afin d'améliorer les stratégies de prévention et de traitement de ces cancers.

### **Mots clés**

Cancers ; BRCA1 ; mutation c. 815-824dup10; Sénégal

## **C27 Les carcinomes du sein triple négatif chez les femmes à Dakar : à propos de 138 cas colligés**

Gabriel NC. DEGUENONVO (1), Jean YM. DIOUF (1), Abdou M. GAYE (1), Chérif MM. DIAL (1)

1-Laboratoire d'Anatomie et de Cytologie pathologiques, Hôpital Général Idrissa POUYE, Dakar - Sénégal

Le cancer du sein triple-négatif est une forme agressive de cancer avec un pronostic souvent sombre. Il est plus fréquent chez les jeunes femmes noires, en particulier en Afrique de l'Ouest, où il se caractérise par un retard au diagnostic et une grande prédisposition génétique.

Il s'agit d'une étude transversale analytique réalisée du 30 juin 2021 au 20 février 2024, au laboratoire d'Anatomie et de Cytologie Pathologiques de la Faculté de Médecine de Dakar. Nous avons inclus tous les comptes rendus d'examen anatomo-pathologique de cancers du sein confirmés à l'histologie, avec un complément immunohistochimique revenant triple-négatif après utilisation de marqueurs spécifiques. Les données ont été traitées avec le logiciel Excel version 16.78.

Sur une période de 32 mois, nous avons recensé 138 cas de cancers mammaires triple-négatifs, représentant 31 % de tous les cancers du sein diagnostiqués. L'âge moyen des patientes était de 46,3 ans. Les prélèvements étaient principalement des biopsies (78 %). Le type histologique prédominant était le carcinome infiltrant non spécifique (96 %). Selon le score SBR modifié, 63 % des carcinomes étaient de grade II et 34 % de grade III. La taille tumorale moyenne était de 6,4 cm, avec 41 % des cancers classés pT4. L'envahissement ganglionnaire a été observé dans 69 % des cas, dont cinq cancers classés pN2. Le Ki67 était supérieur à 20 % dans près de 93 % des cas.

Le carcinome infiltrant triple-négatif du sein chez la femme à Dakar représente un défi majeur en matière de santé publique au Sénégal. Il nécessite des stratégies de dépistage précoce, un diagnostic à un stade précoce et des études génétiques pour une approche thérapeutique personnalisée, afin de réduire la mortalité associée.

### **Mots-clés**

Sein, carcinome, triple-négatif, immunohistochimie, Dakar

**C28 Prévalence du HPV dans cancers de la cavité orale en Afrique de l'Ouest : revue systématique et méta-analyse**

Dieng A (1), Dieng SN. (1), Diop M. (1), Kanouté A. (1), Diouf M. (1), Lô C.M. (1), Faye D. (1)

1-Service de Santé publique, Institut d'Ondontologie et de Stomatologie, Faculté de Médecine, de Pharmacie et d'Odonto-stomatologie, Université Cheikh Anta Diop de Dakar

Le virus du papillome humain (HPV) est reconnu comme un facteur de risque majeur pour certains carcinomes épidermoïdes de la tête et du cou, particulièrement ceux affectant la cavité orale. Cette étude visait à déterminer la prévalence et la distribution des sous-types de HPV dans les cancers de la cavité orale (CCO) en Afrique de l'Ouest.

Nous avons mené une revue systématique selon les lignes directrices PRISMA, analysant plusieurs bases de données (PubMed, EMBASE, AJOL) pour identifier les études évaluant la prévalence des CCO positifs au HPV publiées entre janvier 2013 et décembre 2023. La positivité au HPV était définie par la détection d'ADN/ARN viral ou la surexpression de p16 dans les tissus tumoraux. Une méta-analyse a été réalisée pour calculer la prévalence globale.

L'analyse a inclus 9 études totalisant 415 patients provenant de 4 pays ouest-africains, avec des cohortes variant de 15 à 105 patients. Nous avons observé une hétérogénéité importante dans la détection du HPV, avec des taux de prévalence allant de 0% à 21,74% selon les études. La méta-analyse a révélé une prévalence poolée de 9% (IC95%:4-15%) pour les CCO HPV-positifs. Les génotypes prédominants étaient HPV-16 (14%) et HPV-18 (2,56%).

Cette prévalence modérée de l'infection à HPV dans les CCO ouest-africains fournit une base pour développer des stratégies de prévention adaptées au contexte régional. Ces résultats soulignent la nécessité de programmes de surveillance épidémiologique spécifiques pour guider les politiques de santé publique en Afrique de l'Ouest.

**Mots clés**

HPV, Cancer, Cavité orale, Afrique de l'Ouest, Revue systématique

## **C29 Facteurs histopronostiques des adénocarcinomes du côlon à l'institut Joliot Curie à propos de 88 cas**

Sarr G(1), Fall A(2), Seye AB(2), Thiam J(1), Ndiaye M(1), Sow M(2), Sarr M(3), Baldé S(1), Ka S(1)

Les cancers du côlon, définis comme l'ensemble des néoformations malignes développées aux dépens de la paroi colique, représentent un problème de santé publique mondial. En Afrique, leur pronostic reste défavorable, et au Sénégal, l'incidence ne cesse d'augmenter. Cette étude visait à identifier les facteurs pronostiques de cette pathologie.

Nous avons mené une étude rétrospective à l'Institut Joliot Curie sur 4 ans (1er janvier 2017 au 31 décembre 2020), incluant 88 patients. Les paramètres analysés étaient associés à la survie, calculée entre la date du diagnostic et celle du décès ou de la dernière consultation. Les données de survie ont été analysées par la méthode de Kaplan-Meier.

La cohorte comprenait 50 hommes et 38 femmes (sex-ratio 1,3), avec un âge moyen de 51,8 ans (extrêmes : 15-83 ans). La tranche d'âge 60-69 ans était la plus représentée. Tous les cas correspondaient à des adénocarcinomes, majoritairement de type lieberkūnien (59,1%). Les métastases étaient présentes chez 59 patients (67%), et la plupart des tumeurs étaient bien différenciées. La répartition TNM montrait 6 stades II, 24 stades III et 58 stades IV.

Soixante-et-onze patients (80,7%) ont été opérés, dont 55 en urgence et 16 après préparation colique. Une chimiothérapie adjuvante a été administrée dans 40 cas (45,5%). La survie moyenne était de 22,46 mois ( $\pm 16,42$ ), avec une médiane à 21,28 mois. Les taux de survie globale à 1 an et 5 ans s'élevaient respectivement à 67,04% et 1,14%. Le sexe masculin, le caractère indifférencié de la tumeur, la présence d'embolies vasculaires et les métastases multiples sont apparus comme des facteurs pronostiques indépendants.

Cette étude confirme l'augmentation préoccupante des cancers coliques au Sénégal. Elle souligne la nécessité de campagnes de sensibilisation et d'une standardisation des protocoles de prise en charge pour améliorer les résultats thérapeutiques. La mise en place d'un registre national permettrait de mieux documenter l'épidémiologie de cette pathologie.

### **Mots clés**

Cancer; côlon; Adénocarcinome; Chirurgie; Chimiothérapie

### **C30 Profil moléculaire des cancers du sein à l'unité d'oncologie du Centre Hospitalier Régional de Saint Louis : A propos de 57 cas**

koulibaly O1, Thiam J3, Niang R D1, Diallo A C1, Ndong A2, , Tendeng J2, , Ka S3, Konaté I2, DEM A3

- 1- Unité d'oncologie du centre hospitalier régional de saint louis
- 2- Service de chirurgie général du centre hospitalier régional de saint louis
- 3- Service de cancérologie du centre hospitalier national de Dalal Djam

Le but de notre étude était de décrire le profil moléculaire des cancers du sein à l'unité d'oncologie du Centre Hospitalier Régional de Saint-Louis.

Il s'agissait d'une étude rétrospective descriptive sur une durée de quatre ans, allant de janvier 2021 à décembre 2024, portant sur les patients suivis à l'unité d'oncologie du Centre Hospitalier Régional de Saint-Louis pour un cancer du sein avec preuve histologique et dont le profil moléculaire a été déterminé par immunohistochimie.

Durant la période d'étude, nous avons colligé 57 patients suivis pour un cancer du sein et dont le profil moléculaire a été déterminé. L'âge moyen de nos patients était de  $47,3 \pm 12,3$  ans, avec des extrêmes de 24 à 79 ans. Le sexe féminin représentait 55 patients (96,5 %). Les antécédents familiaux de cancer du sein étaient retrouvés chez 9 patients (15,8 %). La tumeur se localisait au niveau du sein gauche chez 34 patients (59,6 %) et était unique au niveau du quadrant supéro-externe chez 40 patients (70,2 %). La classification ACR indiquait un stade 4 chez 29 patients (50,9 %).

La classification TNM montrait un T4 chez 38 patients (66,6 %), un N1 chez 28 patients (49,1 %) et un M1 chez 10 patients (17,5 %). Le carcinome infiltrant de type non spécifique était le type histologique majoritaire, retrouvé chez 54 patients (94,7 %). Le grade histopathologique était SBR2 chez 29 patients (50,9 %). L'immunohistochimie montrait des récepteurs aux œstrogènes positifs chez 25 patients (43,9 %), des récepteurs à la progestérone positifs chez 20 patients (35,1 %) et une surexpression de HER2 chez 13 patients (22,8 %). Le profil moléculaire triple négatif était présent chez 22 patients (38,6 %). Le statut BRCA1 avait été prescrit et était positif chez un patient, soit 1,7 %.

La chimiothérapie néo-adjuvante était administrée chez 49 patients (85,9 %), avec une réponse histologique partielle chez 27 patients (47,4 %). Une chirurgie était réalisée chez 44 patients (77,2 %), consistant en une mastectomie avec curage axillaire chez 40 patients (70,2 %). La mortalité était de 8,8 %.

Dans notre contexte, le cancer du sein survient le plus souvent à un stade localement avancé chez de jeunes adultes et se localise préférentiellement au niveau du sein gauche, dans le quadrant supéro-externe. Le profil moléculaire est principalement triple négatif, avec un taux de mortalité important.

#### **Mots clés**

cancer du sein, profils moléculaire, unité d'oncologie

### **C31 TLR4 genetic variants in breast cancer: influence on immunity and therapeutic outcome**

Doudou Georges Massar Niang(1), Bachir BA (2), Jean Pascal Demba Diop(3), Andrea Regina Gnilane Séne(3), Mamour Guèye(4), Serigne Modou Kane Guèye(5), Papa Saloum Diop(6), Sidy Ka(7), Babacar Mbengue(1), Alioune Dièye(1), Rokhaya Ndiaye Diallo(3)

1-Immunology Unit; Faculty of Medicine, Pharmacy and Dentistry; Cheikh Anta Diop University , Dakar, Senegal

2-Radiation therapy Unit, Dalal Jam Hospital

3-Human Genetics Unit; Faculty of Medicine, Pharmacy and Dentistry; Cheikh Anta Diop University , Dakar, Senegal

4-Gynecology Unit, Hospital Phillipe Maguilen Senghor, Dakar, Senegal

5-Gynecology Unit, Military Hospital of Ouakam, Dakar, Senegal

6-General Surgery Unit, General Hospital Idissa Pouye, Dakar, Senegal

7-Oncosurgery Unit, Dalal Jam Hospital, Dakar, Senegal

Breast cancer represents a major public health challenge in Senegal, characterized by high severity and frequent therapeutic failure. Potential contributing factors include healthcare access disparities, environmental exposures, and immuno-genetic influences. Toll-like Receptor 4 (TLR4) plays a crucial role in recognizing danger signals released during therapy-induced immunogenic cell death, a key mechanism for triggering effective anti-tumor immune responses. Two functional TLR4 variants, rs4986790 (g.13622A>G/p.Asp299Gly) and rs4986791 (g.13922C>T/p.Thr399Ile), are associated with reduced receptor activity.

We hypothesize that Senegalese breast cancer patients carrying these TLR4 variants may experience impaired immune recognition of tumor cells, potentially contributing to poorer treatment outcomes. This study examines the association between these genetic variants and clinical responses in breast cancer patients.

The study enrolled 58 breast cancer patients with minimum one year of post-surgical follow-up. Blood samples were collected for genomic DNA extraction, with TLR4 variant analysis planned using PCR-RFLP methodology. We will evaluate associations between genetic variants and neoadjuvant chemotherapy response, while comparing disease-free survival between variant carriers and non-carriers.

Patient characteristics included: age range 18-64 years (median 46 years), predominance of invasive carcinoma of no special type (94.83%), Scarff-Bloom-Richardson grade II tumors (71.43%), and triple-negative breast cancer (41.07%). Neoadjuvant chemotherapy responses included 50% partial responders and 37.93% complete histologic responders.

This investigation aims to establish TLR4 variants rs4986790 and rs4986791 as potential biomarkers for prognosis and treatment response prediction in Senegalese breast cancer patients, which could inform personalized therapeutic strategies.

#### **Mots clés**

breast cancer, TLR4, neoadjuvant chemotherapy

**C32 Un cas rare de trisomie 13 à 3 ans de vie, suivi à l'hôpital Albert Royer de Dakar**

Ba SA (1, 2); Dieng YJKB (2); Diop JPD (1); Ly CAT (1); Sene ARG (1); Niane NS (1); Diallo S (1); Mbacké SS (1); Faye PM (2); Ndiaye R (1)

1-Service de Génétique Humaine FMPO, UCAD

2-Service de Néonatalogie CHNEAR, Dakar

La trisomie 13, ou syndrome de Patau, est une pathologie chromosomique caractérisée par la présence de trois copies de tout ou d'une partie du chromosome 13. Sur le plan cytogénétique, la trisomie 13 libre et homogène représente 90 % des cas, et dans les 10 % restants, les trisomies sont en mosaïque ou secondaires à des réarrangements déséquilibrés d'une translocation robertsonienne. La prévalence est estimée à 1/10 000 naissances vivantes. En raison de la sévérité phénotypique, caractérisée par des malformations graves du système nerveux central, une microcéphalie avec aplasie cutanée du vertex, l'espérance de vie est médiocre. Seul un petit nombre de ces trisomies survivent au-delà d'une année de vie, et très peu peuvent vivre plus longtemps.

Nous rapportons le cas d'un garçon de 3 ans diagnostiqué avec une trisomie 13 libre et homogène, présentant un phénotype marqué par l'absence de malformations cardiaques et cérébrales. Le diagnostic a été confirmé par un caryotype standard effectué au service de Génétique Humaine de l'Université Cheikh Anta Diop de Dakar. Le suivi de cet enfant est assuré par le médecin généticien et le conseiller en génétique du service de Néonatalogie de l'Hôpital d'Enfants Albert Royer, à raison d'une visite tous les 6 mois. La prise en charge pluridisciplinaire est difficile dans notre contexte, où l'enfant vit avec sa mère à plusieurs centaines de kilomètres de Dakar, à Kédougou. Ce patient atteint de trisomie 13 fait partie des rares cas ayant survécu au-delà de l'âge d'un an. Le diagnostic cytogénétique a été complété par une consultation de conseil génétique, permettant un suivi régulier du patient.

**Mots clés**

Trisomie 13, Sénégal, âge, survie, Conseil Génétique

### **C33 Variant p.Gly146Ala du gène NR5A1 chez 10 patients porteurs d'anomalies du développement sexuel**

Gueye M.V(1,2) ; Diop N(1,2) ; Ndiaye A(1); Diallo M.S(1,2) ; Gueye F.D(1,3) ; Diallo A.D(1,3) ; Diallo A.S(1) ; Ngom A.I(2), Ndiade A(4), Diatta A.L(5), Diatta R(6), Ibondou R.K(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

4-Université Alioune Diop de Bambey

5-Université Assane Seck de Ziguinchor

6-UFR des sciences de la santé de Thiès

La différenciation sexuelle est régulée par divers facteurs génétiques, dont le gène NR5A1 (également connu sous les noms de SF1 ou A4BP), exprimé très tôt dans la gonade indifférenciée. Des variants de ce gène peuvent être responsables de troubles ou anomalies dans la différenciation sexuelle (DSD). L'objectif de cette étude était d'analyser les variants du gène NR5A1 chez une cohorte de patientes présentant des DSD.

L'étude a impliqué 10 patientes de sexe d'état civil féminin, envoyées pour un caryotype afin de diagnostiquer une anomalie sexuelle. Après obtention du consentement éclairé, des prélèvements sanguins ont été effectués pour extraire l'ADN, suivi d'une amplification par PCR et d'un séquençage de l'exon 4 du gène NR5A1 par la méthode de Sanger.

Tous les patients de la cohorte (100 %) ont présenté au moins un variant au niveau de l'exon 4 du gène NR5A1, le variant c.437G>C/p.Gly146Ala étant commun à toutes les patientes, y compris les témoins. Ce variant c.437G>C/p.Gly146Ala peut être retrouvé dans différents phénotypes, ce qui suggère qu'il pourrait jouer un rôle dans la diversité des manifestations cliniques des DSD.

#### **Mots clés**

NR5A1, Variations de la différenciation sexuelle

### C34 Variantes du gène NR5A1 chez 23 hommes infertiles sénégalais

Diallo AD(1,2) ; Ndiaye A(2) ; Gueye MV(2) ; Diop N(2) ; Gueye FD(1,2) ; Dia Y(3) ; Ndiaye R(3) ; Thiam A(4) ; Diallo AS(2) ; Faye O(2) ; Sy M(2)

1-École Doctorale Sciences de la Vie, de la Santé et de l'Environnement (ED-SEV), Biologie et Pathologies Humaines, Faculté de Médecine, de Pharmacie et d'Odontologie, Université Cheikh Anta Diop.

2-Laboratoire de Cytologie Clinique, Cytogénétique, Biologie de la Reproduction et du Développement, CHU Aristide Le Dantec.

3-Laboratoire d'Immunogénétique, Faculté de Médecine, de Pharmacie et d'Odontologie, Université Cheikh Anta Diop.

4-Service d'Urologie, Hôpital Militaire de Ouakam.

Le récepteur nucléaire sous-famille 5, groupe A, membre 1 (NR5A1) (MIM 184757) régule la spermatogenèse et la fonction endocrine (Bashamboo et al., 2010). Ses mutations sont associées à l'infertilité masculine et aux troubles de la différenciation sexuelle (DSD). Cette étude recherche la présence de mutations de NR5A1 chez des hommes infertiles sénégalais.

Vingt-trois patients infertiles âgés de 21 à 45 ans, présentant des anomalies spermatiques et/ou un DSD chromosomique (au caryotype), ont été inclus. Un séquençage Sanger du gène NR5A1 a été effectué, suivi d'une analyse bioinformatique et d'une classification des variants selon les critères ACMG. Leur pathogénicité a été évaluée à l'aide des outils in silico SIFT, PolyPhen et MutationTaster. Les variants ont été comparés aux bases de données ClinVar, dbSNP et gnomAD.

Dix variants de NR5A1 ont été identifiés, dont quatre pathogènes (NM\_004959.5:c.634G>A, NM\_004959.5:c.571C>T, NM\_004959.5:c.386C>T, NM\_004959.5:c.368G>C) et deux probablement pathogènes (NM\_004959.5:c.565C>T et NM\_004959.5:c.532G>A). Quatre autres variants ont été classés comme VUS, y compris une nouvelle variante NM\_004959.5:c.584C>T (p.Ser195Phe).

Ces résultats révèlent la présence de variants pathogènes de NR5A1 dans la population sénégalaise et mettent en évidence l'importance du dépistage génétique des infertilités masculines.

#### Mots clés

NR5A1, Infertilité masculine, Sénégal, Azoospermie, DSD, Génétique de la reproduction.

### **C35 Etude retrospective des anomalies de la differenciation sexuelle diagnostiquees par cytogenetique et biologie moleculaire au service de genetique humaine**

Ly CAT (1); Diop JPD (1); Sène ARG (1); Niane NS (1); Ba SA (1); Diallo S (1), Ndiaye Diallo R (1)  
1-Service de Génétique Humaine - UCAD

Les anomalies de la différenciation sexuelle (DSD) sont un groupe d'affections rares définies comme des conditions congénitales dans lesquelles le développement du sexe chromosomique, gonadique ou anatomique est atypique. Les examens cytogénétiques et de biologie moléculaire jouent un rôle essentiel dans le diagnostic des DSD. Notre objectif était de rapporter les cas de DSD diagnostiqués au Service de Génétique Humaine de l'UCAD.

Nous avons mené une étude rétrospective au Service de Génétique Humaine de l'UCAD sur la période 2020-2024. Tous les patients diagnostiqués avec des DSD ont été inclus. Au total, 90 cas ont été colligés. L'âge moyen des patients était de 5,68 ans. La catégorie d'âge [0-1 an[ était la plus représentée, représentant 39% de nos patients. Sur les 90 patients, 38 étaient déclarés garçons à la naissance, 16 déclarés filles et 36 de sexe inconnu. Les DSD 46, XY étaient les plus fréquents, représentant 57% de nos patients, suivis des DSD 46, XX (41%) et des DSD liés au chromosome sexuel (2%). Le sexe chromosomique était en concordance avec le sexe déclaré chez 78% des patients. Les résultats de la recherche du gène SRY ont confirmé le sexe chromosomique chez 84% de nos patients. Chez les patients de sexe chromosomique masculin, le gène SRY était présent dans 78% des cas.

Les DSD constituent une réalité médicale complexe dans les pays en développement. La mise en place des tests génétiques au Service de Génétique Humaine de l'UCAD a amélioré la prise en charge de ces anomalies chez les patients et leurs familles, en facilitant la prise de décisions éclairées concernant le sexe d'élevage.

#### **Mots clés**

Anomalies du développement sexuel (DSD), Caryotype, SRY

### **C36 Prévalence des mutations des régions AZF du chromosome Y dans la survenue de l'oligozoospermie sévère et de l'azoospermie chez des patients infertiles**

FAYE B(1) ; SY M(2); DOUALA C.M(1); SECK A (1); NIANG M(4); VIGAN-WOMAS I(4); DIOP G(5); LOUCOUBAR C(6); SALL A.A(3)

- 1-Laboratoire de biologie médicale de l'Institut Pasteur de Dakar
- 2-Laboratoire de cytologie, cytogenétique et de biologie de la reproduction UCAD
- 3-Administrateur de l'Institut Pasteur de Dakar
- 4-Laboratoire d'immunogénétique et de maladie infectieuses Institut Pasteur de Dakar
- 5-Faculté des sciences et techniques UCAD
- 6-Département d'épidémiologie, de recherche clinique et de science des données

L'infertilité, définie comme l'incapacité d'un couple à concevoir un enfant après 12 mois de rapports sexuels réguliers non protégés, concerne 15 % des couples en âge de procréer. Parmi ces couples, l'infertilité masculine est en cause dans 40 % des cas. Des anomalies spermatiques comme l'azoospermie ou l'oligozoospermie sévère sont alors identifiées dans 30 % des cas. Ces anomalies peuvent être d'origine génétique, liées à des microdélétions du chromosome Y. Avec l'avènement des techniques de PMA, l'étude des facteurs conduisant à une altération de la spermatogenèse est devenue un axe majeur de recherche.

L'étude porte sur les mutations des régions AZF du chromosome Y dans la survenue de l'azoospermie et de l'oligozoospermie sévère chez des patients reçus à l'Institut Pasteur de Dakar. Après obtention de l'approbation éthique au CNERS, 100 patients ont été inclus dans l'étude : 46 patients avec une azoospermie, 48 patients avec une oligozoospermie sévère et 6 patients avec une normozoospermie utilisés comme contrôle positif. Ils avaient fait l'objet d'un entretien téléphonique et physique pour obtenir leur consentement à participer à cette étude. Du sang total a été recueilli sur tube EDTA, suivi d'une extraction d'ADN, d'une amplification PCR et d'une électrophorèse sur gel d'agarose.

Nous avons obtenu 17 % de cas de microdélétions (16 patients/94), avec au total 53 profils de microdélétions répartis comme suit : AZFabc 40 % (21/53) ; AZFab et AZFbc 23 % (12/53) ; AZFc 9 % (5/53) ; AZFb 5 % (3/53). Cette étude a permis de confirmer que les microdélétions AZF du chromosome Y sont une cause majeure de la survenue de l'azoospermie et de l'oligozoospermie sévère. Ainsi, il est nécessaire d'introduire ce test génétique dans la prise en charge de l'infertilité masculine.

Ces résultats vont permettre de proposer une stratégie d'investigation génétique de routine dans la prise en charge de l'infertilité masculine. Une étude génétique plus élargie serait nécessaire afin d'établir une épidémiologie des cas d'infertilité dans la population sénégalaise.

#### **Mots clés**

microdélétion, AZF, chromosome Y, azoospermie, oligozoospermie sévère

# POSTERS

## **P1 Impact Structural et Fonctionnel des Mutations de SOX9 dans les Anomalies du Développement Sexuel DSD à l'aide de l'outil IntFOLD**

Gueye FD(1,2); Ndiaye A(2); Diop N(1,2); Gueye MV(1,2), Diallo AD(1,2),  
, FAYE O(2), Rokhaya Ndiaye Diallo(2) and Mama SY(2)

1-Mention Biologie et Pathologies Humaines, Faculté de Médecine, de Pharmacie et d'Odontologie, Université Cheikh Anta Diop, BP 5505, Dakar, Sénégal

2-Laboratoire De Cytologie Clinique-cytogénétique-biologie De La Reproduction Et Du Développement Humain, De Cytogénétique, CHU Aristide Le Dantec, Dakar-Sénégal.

Le gène SOX9, situé sur la région 17q24, appartient à la famille SOX et présente plus de 70 % d'homologie avec le gène SRY. Ce facteur de transcription essentiel régule la détermination du sexe et la formation du cartilage, jouant un rôle clé dans la différenciation testiculaire via des gènes comme AMH. Ses mutations peuvent provoquer des troubles tels que la dysplasie campomélique et des anomalies du développement sexuel (DSD) en altérant la fonction et la structure de la protéine.

Cette étude visait à analyser l'impact des mutations de SOX9 chez des patients présentant des DSD en utilisant l'outil IntFOLD pour évaluer les changements structuraux de la protéine et leurs corrélations phénotypiques. Vingt-huit patients DSD avec caryotypes 46,XX et 46,XY ont été inclus après consentement éclairé. Le gène SOX9 a été amplifié par PCR puis séquencé.

L'analyse a identifié 10 variants chez 12 patients, incluant 2 nouvelles variations introniques (114910G>A et 114692\_114693insT), 2 variations dans la région 3'UTR, 3 variations synonymes et 3 variations non synonymes dans les régions codantes. La modélisation structurale des mutations non synonymes a révélé des altérations de la structure 3D de la protéine, montrant une organisation globalement ordonnée des acides aminés bien qu'une partie importante des résidus reste non structurée.

Ces résultats démontrent l'impact des mutations de SOX9 sur la stabilité structurale protéique via des défauts de repliement. Les altérations affectent particulièrement le domaine HMG, perturbant ses interactions avec l'ADN et modifiant les sites de liaison potentiels, ce qui explique les phénotypes DSD observés. Cette étude établit des corrélations structure-fonction-phénotype qui améliorent la compréhension des mécanismes moléculaires des DSD.

### **Mots clés**

DSD, SOX9, IntFOLD

## **P2 Splice-altering variant of PJKV gene in a Mauritanian family with non-syndromic hearing impairment**

Malak SALAME(1), Crystel BONNET(2), Selma MOHAMED BRAHIM(3), Christine PETIT(2,4) and Ahmed HOUMEIDA(1)

1-Unité de Recherche sur les Biomarqueurs dans la Population Mauritanienne. UN-FST. Nouakchott-Mauritanie.

2-Institut de l'Audition, Institut Pasteur, Inserm, Paris, France.

3-Centre National d'Oncologie (CNO). Unité de Recherche et d'Enseignement. Nouakchott-Mauritanie.

4-Collège de France, Paris, France.

The PJKV gene was recently identified as causing hypervulnerability to sound in humans and represents the first human gene implicated in non-syndromic hearing impairment of neural origin.

We performed targeted next-generation sequencing of over 150 known deafness genes in the proband, followed by Sanger sequencing to validate the PJKV variant and confirm its familial segregation. A minigene assay was conducted to evaluate the variant's impact on splicing.

Our analysis revealed a novel homozygous c.550-6A>G acceptor splice-site variant in intron 4 of the PJKV gene in a Mauritanian child with severe to profound congenital deafness. The minigene assay demonstrated that this variant creates a new splice site through 5 bp insertion, leading to a premature stop codon (p.Phe184Tyrfs\*26) and likely producing a truncated protein.

This finding represents a new splice-site variant in the PJKV gene associated with DFNB59-type autosomal recessive non-syndromic hearing impairment (ARNSHI). The study provides important insights into the molecular mechanisms underlying neural hearing defects and expands the spectrum of known PJKV mutations.

### **Mots clés**

PJKV, Hearing impairment, Splice-site acceptor, Minigene, Mauritania

### **P3 Interactions entre le single nucléotide polymorphisme et la méthylation de l'ADN**

Touré M(1,2,3), Gueye L(2), Samb A(1,2), Khan NA(3)

Le lien pathogénique entre l'obésité et le diabète de type 2 implique des interactions complexes entre facteurs génétiques et épigénétiques, notamment concernant le gène CD36. Notre objectif était d'évaluer l'influence du polymorphisme rs3211867 du gène CD36 sur la méthylation de l'ADN dans ces pathologies.

L'étude a inclus 200 femmes réparties en 4 groupes : 50 témoins sains, 50 obèses, 50 diabétiques de type 2 et 50 obèses diabétiques de type 2. Le polymorphisme rs3211867 a été déterminé par RT-PCR et la méthylation de l'ADN par MS-PCR à partir d'ADN leucocytaire. Les taux de sCD36 ont été mesurés par ELISA. Le protocole respectait la déclaration d'Helsinki (1989) et a été approuvé par le comité d'éthique de l'UCAD.

Parmi les diabétiques, 63,2% des porteuses du génotype CC présentaient une méthylation contre 33,3% pour les génotypes AA+AC ( $p=0,04$ ). Chez les obèses diabétiques, la méthylation concernait 25% des CC contre 70,6% des AA+AC ( $p=0,003$ ). La répartition de la méthylation selon le génotype AA+AC était : 37,9% chez les témoins, 33,3% chez les diabétiques, 55,6% chez les obèses et 70,6% chez les obèses diabétiques. Le génotype AA+AC était associé à une diminution significative de sCD36 ( $3426,0 \pm 831,2$  vs  $1858,7 \pm 673,5$  ng/mL;  $p=0,026$ ), effet accentué en présence de méthylation ( $5775,5 \pm 1363,9$  vs  $1858,7 \pm 673,5$  ng/mL;  $p=0,08$ ).

Ces résultats suggèrent que la variabilité génétique du CD36 module sa méthylation, conduisant à une levée d'inhibition de son expression. Cette interaction gène-épigénétique pourrait participer aux mécanismes liant obésité et diabète de type 2.

#### **Mots clés**

obésité, diabète de type 2, polymorphismes, méthylation de l'ADN, gène CD36

**P4 Distribution génotypique et allélique des polymorphismes du gène CD36 et leurs associations avec des facteurs de risque cardiométabolique au cours de l'obésité et du diabète de type 2**

Touré M(1,2,3), Samb A(1,3), Hichami A(2), Ba A(1), Gueye L(3), Khan NA(3)

1-Laboratoire de Physiologie, d'Explorations fonctionnelles physiologiques et de Biologie appliquée aux sports/FMPOS/UCAD/ Dakar /Sénégal.

2-Physiologie de la Nutrition & Toxicologie, INSERM U1231, Université de Bourgogne-Franche Comté (UBFC), AgroSup, 21000 Dijon/France.

3-IRL3189 ESS « Environnement, Santé, Société », CNRS, CNRST, Bamako-UCAD, Dakar, Sénégal.

La glycoprotéine CD36 est un récepteur impliqué dans le métabolisme lipidique dont les variations génétiques pourraient moduler sa fonction. Nous avons analysé l'association des polymorphismes -31118 G>A (rs1761667) et 11472 C>A (rs3211867) du gène CD36 avec l'insulinorésistance et l'athérosclérose chez 200 femmes adultes (témoins, obèses, diabétiques de type 2 et obèses diabétiques). Le génotypage par RT-PCR a été réalisé avec des tests biologiques (paramètres glucido-lipidiques, sCD36) et une évaluation de l'athérosclérose par vitesse de l'onde de pouls (VOP).

Pour rs1761667, l'allèle A était présent chez 34% des témoins, 30% des obèses, 29% des diabétiques et 36% des obèses diabétiques. Les génotypes AA/AG concernaient 54% des témoins, 58% des obèses, 50% des diabétiques et 64% des obèses diabétiques. Les obèses diabétiques GG avaient un HDL-cholestérol plus élevé ( $p=0,04$ ). Le génotype GG était protecteur contre l'élévation de la VOP (OR=0,08 [0,03-0,19];  $p<0,0001$ ).

Pour rs3211867, l'allèle A était présent chez 35% des témoins, 31% des obèses, 36% des diabétiques et 38% des obèses diabétiques. Les génotypes AA/AC concernaient 60% des témoins, 54% des obèses, 60% des diabétiques et 64% des obèses diabétiques. Les AA/AC présentaient : IMC plus élevé ( $p=0,02$ ) et sCD36 plus bas ( $p=0,01$ ) chez les obèses ; triglycérides plus élevés chez les diabétiques ( $p=0,019$ ) ; cholestérol total plus élevé chez les obèses diabétiques ( $p=0,03$ ). Ce génotype augmentait le risque de graisse viscérale (OR=1,50 [1,02-2,21];  $p=0,038$ ) et d'hypercholestérolémie (OR=3,56 [0,98-12,96];  $p=0,05$ ).

Ces variants de CD36 semblent associés à des facteurs de risque cardiométabolique. Leur rôle dans le lien obésité-diabète nécessite des recherches approfondies.

**Mots clés**

Polymorphisme CD36, risques cardio-métaboliques, Obésité, Diabète de type 2

**P5 Etude génétique des molécules HLA DQB1 et DRB1 chez des patients cœliaques dans la population Mauritanienne.**

Saleck Mahfoudh\*, Malak Salame\* Tijani Hamed, Selma mohamedbrahim , Ahmedou Houmeida , Houria Abdelghaffar

La maladie cœliaque est une pathologie auto-immune causée par une réaction anormale au gluten chez des individus génétiquement prédisposés portant certains antigènes HLA classe II. Les manifestations cliniques varient des formes asymptomatiques à la malabsorption intestinale. Cette étude explore l'association des gènes DQB1 et DRB1 avec la maladie cœliaque chez 42 patients en Mauritanie.

Des échantillons sanguins (5 ml) ont été prélevés sur EDTA chez 42 patients. L'ADN a été extrait avec le kit QIAamp DNA Mini (Cat.N°51104). Le génotypage des gènes DQB1 et DRB1 a été réalisé par PCR-SSP et séquençage nouvelle génération.

Les fréquences alléliques observées étaient : DQB102 (72,6%), DQB105 (9,5%), DQB106 (9,5%), DQB104 (1,19%) pour le locus DQB1 ; DRB103 (47,6%), DRB107 (14,28%), DRB101 (8,33%), DRB111 (8,33%), DRB113 (7,14%), DRB110 (1,19%), DRB1\*08 (1,19%) pour le locus DRB1.

Cette étude confirme la forte prévalence des allèles DQB102 et DRB103 chez les patients cœliaques mauritaniens. Ces résultats fournissent des données importantes pour le diagnostic et la compréhension des mécanismes immunologiques de la maladie cœliaque dans cette population.

**Mots clés**

Maladie cœliaque, DRB1 , DQB1

**P6 Prise en charge d'une tumeur géante du maxillaire chez un patient présentant une dysplasie ectodermique avec anodontie**

Diatta Mamadou<sup>1/2</sup>, Gassama Bintou Catherine<sup>1</sup>, Seck Khadim<sup>1</sup>, Diakité Youssouf<sup>1</sup>, Kane Mouhammad<sup>1</sup>, Ba Abdou<sup>1</sup>, Kounta Alpha<sup>1</sup>, Tamba Babacar<sup>1/2</sup>, Ndiaye Diallo Rokhaya<sup>3</sup>, Dia Tine Soukeye<sup>1/2</sup>.

1-Service de Chirurgie buccale, Institut d'Odontologie et de Stomatologie Université Cheikh Anta Diop de Dakar au Sénégal.

2-Service d'Odontostomatologie de l'Hôpital Général Idrissa Pouye, Dakar au Sénégal.

3-Service de Génétique Humaine, Département des Sciences Biologiques et Pharmaceutiques Appliquées Université Cheikh Anta Diop de Dakar au Sénégal.

La dysplasie ectodermique hypohidrotique est un syndrome polymalformatif caractérisé par plusieurs signes cliniques, notamment buccaux, pouvant inclure une anodontie associée à une tumeur de type fibro-odontome améloblastique. Cette association d'affections rares aggrave les manifestations cliniques et fonctionnelles du patient, entraînant souvent, comme corollaire, son exclusion sociale. L'objectif de ce travail est de décrire la prise en charge d'un patient présentant un fibro-odontome améloblastique avec anodontie sur un terrain de dysplasie ectodermique.

Il s'agissait d'un patient âgé de 40 ans, référé par un confrère pour une volumineuse masse tumorale localisée au maxillaire antérieur. La tumeur évoluait depuis la petite enfance avec une augmentation progressive de volume, ayant entraîné des préjudices esthétiques et fonctionnels.

L'examen des autres parties du corps a révélé des cheveux roux, fins et clairsemés, un visage allongé avec des arcades sourcilières et des pommettes bien développées, des ailes nasaires étirées, ainsi qu'une lèvre supérieure propulsée vers le haut et l'avant, séparée de son homologue par une grosse tumeur.

L'examen endobuccal a mis en évidence une anodontie avec deux masses tumorales de consistance ligneuse au maxillaire. Le cône beam a objectivé une image mixte avec une zone ovale hypodense parsemée de multiples corps hyperdenses communiquant avec le canal palatin.

La prise en charge a consisté en une énucléation des masses tumorales sous anesthésie générale, suivie d'une chirurgie osseuse remodelante et d'une plastie soustractionnelle de la muqueuse gingivale avec un repositionnement du vestibule antérosupérieur. L'examen anatomopathologique des pièces opératoires a conclu à un fibro-odontome améloblastique. Le séquençage de l'ADN en cours devra confirmer le diagnostic de dysplasie ectodermique. Après cicatrisation, une réhabilitation prothétique a été réalisée, permettant l'insertion sociale du patient.

Une prise en charge pluridisciplinaire s'impose chez les patients présentant des affections générales avec des manifestations buccales.

**Mots clés**

Fibro-odontome améloblastique, Dysplasie ectodermique, Anodontie, Exérèse

## **P7 Chérubisme : aspects cliniques et radiographiques à propos d'une observation clinique.**

Diatta Mamadou<sup>1/2</sup>, Gassama Bintou Catherine<sup>1</sup>, Seck Khadim<sup>1</sup>, Kane Mouhammad<sup>1</sup>, Ba Abdou<sup>1</sup>, Kounta Alpha<sup>1</sup>, Tamba Babacar<sup>1/2</sup>, Ndiaye Diallo Rokhaya<sup>3</sup>, Dia Tine Soukeye<sup>1/2</sup>.

1-Service de Chirurgie buccale, Institut d'Odontologie et de Stomatologie Université Cheikh Anta Diop de Dakar au Sénégal.

2-Service d'Odontostomatologie de l'Hôpital Général Idrissa Pouye, Dakar au Sénégal.

3-Service de Génétique Humaine, Département des Sciences Biologiques et Pharmaceutiques Appliquées Université Cheikh Anta Diop de Dakar au Sénégal.

Le chérubisme est une maladie génétique rare et bénigne à transmission autosomale dominante. Il s'agit d'un processus extensif kystique atteignant surtout la mandibule, dont le diagnostic est souvent posé devant un faciès joufflu chez l'enfant. La régression spontanée à l'âge adulte est la règle. L'objectif de ce travail est de décrire les aspects cliniques et radiologiques maxillo-faciaux d'une forme agressive familiale de chérubisme.

Il s'agit d'une jeune fille âgée de 13 ans ayant présenté une tumeur de la mandibule évoluant depuis l'enfance avec une augmentation progressive de volume. À l'examen exo-buccal, une asymétrie faciale était notée, due à une tuméfaction génienne basse bilatérale.

L'examen endobuccal avait rapporté une déformation des tables osseuses vestibulaires et linguales au niveau des régions postérieures de la mandibule, avec une muqueuse de recouvrement légèrement inflammatoire par endroits. La palpation, non douloureuse, avait révélé une consistance molle.

Les examens radiographiques, dont l'orthopantomogramme et le cône beam, avaient montré de multiples kystes radiotransparents extensifs avec amincissement et soufflure des corticales des régions angulaires et des branches de la mandibule, associés à une inclusion de la dent 38. Les rebords basilaires de la mandibule étaient irréguliers, avec un aspect en feuille d'herbe au niveau de la région symphysaire. Les résultats de l'examen génétique avaient confirmé le diagnostic de chérubisme.

Les données cliniques et paracliniques, dont l'imagerie, sont essentielles pour l'orientation diagnostique du chérubisme, qui devra être confirmé par l'examen génétique.

### **Mots clés**

Chérubisme, Clinique, Radiographie

## **P8 Effets de variants des gènes BMPR1B et MYH9 sur la néphropathie drépanocytaire**

Ndour EHM(1), Mnika K(2), Gueye Tall F(1), Nembaware V(3), Ly ID(1), Seck M(1), Sokhna M(1), Dione R(1), Sagna Bassene HAT(1), Kamby C(1), Sene EHO(1), Diop JPD(1), Barry NOK(1), Djité M(1), Kandji PM(1), Ndiaye Diallo R(1), Diagne I(4), Diop S(1), Guèye- PM(1), Cissé A(1), Wonkam A(5), Lopez Sall P (1)

1-Université Cheikh Anta Diop, Dakar, Sénégal.

2-Université du Witwatersrand, Johannesburg, Afrique du Sud.

3-Université du Cap, Cape Town, Afrique du Sud.

4-Université Gaston Berger, Saint-Louis, Sénégal

5-Faculté de médecine de l'Université Johns Hopkins, Maryland, États-Unis d'Amérique.

La présence de certains variants génétiques est souvent associée à la survenue d'une néphropathie drépanocytaire. Dans ce travail, l'objectif était d'évaluer l'influence de certains variants des gènes BMPR1B et MYH9 sur l'augmentation de l'albuminurie chez les patients atteints de drépanocytose.

Les patients recrutés étaient des drépanocytaires de profil SS ou Sb<sup>o</sup>-thalassémie. La protéinurie a été déterminée par la méthode colorimétrique au rouge de pyrogallol molybdate, et la créatininurie par une méthode colorimétrique enzymatique. La protéinurie, définie par le rapport protéines/créatinine urinaires (RPCU), était classée en trois grades : grade A1 ou albuminurie normale (RPCU < 150 mg/g), grade A2 ou microalbuminurie (150 ≤ RPCU ≤ 500 mg/g), et grade A3 ou macroalbuminurie (RPCU > 500 mg/g). Le groupe des patients avec une albuminurie augmentée était constitué des sujets présentant une albuminurie de grade A2 ou A3.

Les variants BMPR1B-rs17022863 et MYH9-[rs4821469, rs3752462, rs2032487] ont été génotypés à l'aide de la spectrométrie de masse. Les effets des variants sur l'albuminurie ont été évalués par une analyse multivariée après transformation Box-Cox des variables quantitatives.

Au total, 150 patients ont été inclus dans l'étude, avec un âge médian de 20 ans (plage : 4 à 57 ans) et une fréquence féminine de 51,33 % (n = 77). Une augmentation de l'albuminurie a été observée chez 50,67 % des patients (n = 76), dont 33,33 % avaient une albuminurie de grade A2 et 17,33 % de grade A3. La fréquence des allèles mineurs était la suivante : BMPR1B-rs17022863 G (53,68 %), MYH9-rs4821469 C (51,69 %), MYH9-rs3752462 C (27,08 %), et MYH9-rs2032487 T (32,14 %).

Le variant MYH9-rs4821469 C a été identifié comme un facteur protecteur contre l'augmentation de l'albuminurie (OR = 0,342 ; IC 95 % : 0,118-0,986). Les trois autres variants ne montraient pas d'effets significatifs sur l'albuminurie. Toutefois, leur présence dans le modèle était nécessaire pour observer l'effet de MYH9-rs4821469 C.

Ainsi, le variant MYH9-rs4821469 C semble offrir une protection contre la survenue d'une néphropathie chez les patients drépanocytaires.

### **Mots clés**

Drépanocytose, néphropathie, albuminurie, protéinurie, BMPR1B et MYH9

**P9 Diversité génétique de la galectine-3 : influence sur ses concentrations plasmatiques dans le cancer du sein**

Houleye Thiam (1), Doudou Georges Massar Niang(2,3), Jacobus Hendricks(4), Marième Ba(1), , Adame Diouf(2,3), Bineta Ndiaye(2,3), Sidy Ka(5), Rokhaya Ndiaye Diallo(1), Maguette Dème Sylla Niang(2), Moustapha Mbow(2), Macoura Gadji(6), Babacar Mbengue(2,3), Alioune Dièye(2)

- 1-Human Genetics Unit, Cheikh Anta Diop University, Senegal
- 2-Immunology Unit, Cheikh Anta Diop University, Dakar, Senegal
- 3-Immunology Unit, Military Hospital of Ouakam, Dakar, Senegal
- 4- Physiology Department University of Limpopo
- 5-Oncology-Surgery Unit, Dalal Diam Hospital
- 6-Hematology Unit, Cheikh Anta Diop University

La galectine-3 (gal-3) est une protéine de la superfamille des lectines, codée par le gène LGALS3 localisé sur le chromosome 14. Elle est un biomarqueur et une cible thérapeutique potentielle dans le cancer du sein. L'objectif de cette étude était de déterminer l'influence des variants du gène LGALS3 sur les concentrations plasmatiques de gal-3 chez des patientes atteintes de cancer du sein.

Nous avons exploité 35 échantillons de sang total collectés au cours d'une étude précédente chez des patientes atteintes de cancer du sein. Les concentrations plasmatiques de gal-3 de ces patientes avaient été déterminées et comparées aux concentrations obtenues chez quatorze individus témoins indemnes de cancer du sein. En utilisant la concentration maximale de gal-3 chez les témoins comme seuil (cut-off), les patientes ont été réparties en deux groupes : gal-3 élevée et gal-3 faible. Les exons 3, 4 et 5 du gène LGALS3 ont été amplifiés par PCR puis séquencés pour les 35 patientes. Nous avons ensuite recherché une relation entre les concentrations de gal-3 et les variants identifiés du gène LGALS3.

Nos résultats ont montré que les variants rs4644, correspondant à une substitution d'une cytosine (C) par une adénine (A), et rs4652, correspondant à une substitution d'une cytosine (C) par une adénine (A), situés dans l'exon 3, présentent des fréquences alléliques respectives de 0,257 et 0,028 chez nos patientes. Le variant rs10148371, qui est une substitution d'une cytosine par une thymine, situé dans l'exon 5, avait une fréquence observée de 0,057. Chez les patientes porteuses des variants rs4652, rs4644 et rs10148371, les concentrations médianes de galectine-3 étaient respectivement de 11,33 ng/ml (min-max = 5,24-17,42), 5,79 ng/ml (min-max = 3,32-19,00) et 4,20 ng/ml (min-max = 2,89-17,17 ng/ml). Globalement, les patientes porteuses des variants localisés sur l'exon 3 présentaient des concentrations plasmatiques de gal-3 élevées, tandis que les porteuses du rs10148371 présentaient majoritairement des concentrations faibles de la lectine. Toutefois, ces tendances observées n'étaient pas statistiquement significatives.

Plusieurs facteurs, notamment la taille limitée de l'échantillon, la variabilité biologique des concentrations de gal-3 et l'influence possible d'autres facteurs génétiques, environnementaux, tumoraux et anthropométriques, pourraient expliquer cette absence de significativité statistique. Ces limitations mettent en évidence la nécessité de poursuivre les recherches avec des échantillons plus larges et des analyses supplémentaires pour affiner la compréhension des mécanismes régulant les niveaux de gal-3 en lien avec la génétique.

**Mots clés**

cancer du sein, galectine-3, variants génétiques

## **P10 Neuropathie motrice héréditaire distale associée à une mutation dans le gène SIGMAR 1 : à propos de 02 cas au service de neurologie du CHU de Fann**

Diop-Sène MS, Senghor H, Ngoule MO, Seck LB  
CHNU Fann

Les neuropathies héréditaires motrices distales (dHMN), également appelées amyotrophies spinales distales, constituent un groupe rare et hétérogène de troubles neurologiques caractérisés par la dégénérescence des nerfs moteurs périphériques. Parmi les formes autosomiques récessives rares, des mutations du gène SIGMAR1 ont été identifiées comme responsables de phénotypes cliniques variés. Le gène SIGMAR1 code pour le récepteur sigma-1, une protéine endoplasmique impliquée dans diverses fonctions cellulaires et exprimée dans le système nerveux central et périphérique. Des mutations dans ce gène ont été associées à des formes de dHMN avec signes pyramidaux, pouvant imiter la sclérose latérale amyotrophique.

Nous rapportons le cas de deux patientes âgées de 15 et 19 ans, ayant développé une faiblesse musculaire distale progressive débutant aux membres inférieurs et s'étendant aux membres supérieurs sur quelques années. La première patiente présentait des pieds creux, tandis que la seconde avait des pieds bots varus équins. L'examen neurologique retrouvait un déficit moteur distal prédominant aux membres inférieurs sans troubles sensitifs. Les études neurophysiologiques ont montré des amplitudes de réponses motrices très réduites, suggérant une atteinte axonale sévère. Le séquençage de l'exome entier a identifié, chez les deux patientes, une mutation homozygote c.580C>T dans le gène SIGMAR1.

La rareté de ces affections et le nombre limité de cas rapportés rendent difficile la détermination précise des phénotypes associés aux mutations du gène SIGMAR1. Il est essentiel de mener des études génétiques supplémentaires pour enrichir les connaissances sur ces neuropathies et améliorer le diagnostic et la prise en charge des patients affectés.

### **Mots clés**

Neuropathie héréditaire motrice distale, Mutation homozygote, SIGMAR 1, Service de neurologie, CHNU Fann

## **P11 Activité anti-inflammatoire de l'extrait hydro-éthanolique des feuilles et des racines de *Maytenus senegalensis* Lam (Celastraceae)**

1-Laboratoire de Pharmacologie, Faculté de Médecine, de Pharmacie et d'Odonto-Stomatologie, Université Cheikh Anta Diop, BP 5005, Dakar-Fann, Sénégal

2-Laboratoire de Pharmacognosie, Faculté de Médecine, de Pharmacie et d'Odonto-Stomatologie, Université Cheikh Anta Diop, BP 5005, Dakar-Fann, Sénégal

*Maytenus senegalensis* (Celastraceae) est une plante utilisée en médecine traditionnelle pour traiter diverses pathologies inflammatoires. Cette étude avait pour objectif d'évaluer l'activité anti-inflammatoire des feuilles et des racines de *Maytenus senegalensis* chez le rat.

Une extraction à l'éthanol et un screening phytochimique ont été réalisés. L'activité anti-inflammatoire des extraits hydro-éthanoliques des feuilles (EHF) et des racines (EHR) de *Maytenus senegalensis* a été testée sur un modèle d'œdème aigu de la patte de rat induit par la carraghénine. Les traitements ont été administrés par gavage 30 minutes avant l'induction de l'inflammation. L'aspirine a été utilisée comme produit de référence.

L'administration préalable de l'EHR et de l'EHF (10 et 30 mg/kg) ainsi que de l'aspirine (30 mg/kg) a significativement prévenu l'œdème inflammatoire entre la 1<sup>ère</sup> et la 5<sup>ème</sup> heure après injection. À 30 mg/kg, l'EHR a montré une activité anti-inflammatoire supérieure à celle de l'EHF et de l'aspirine, avec des pourcentages d'inhibition de 87,90 %, 32,46 % et 64,28 % à la 1<sup>ère</sup> heure, de 71,45 %, 33,64 % et 42,09 % à la 3<sup>ème</sup> heure, et de 73,20 %, 31,60 % et 60,07 % à la 5<sup>ème</sup> heure, respectivement pour l'EHR, l'EHF et l'aspirine. À 10 mg/kg, l'EHF a entraîné une inhibition légèrement plus importante de l'œdème à la 1<sup>ère</sup> et à la 5<sup>ème</sup> heure par rapport à l'EHR.

L'analyse phytochimique a révélé la présence de tanins, flavonoïdes, alcaloïdes, saponosides, stérols et triterpènes dans les extraits. Les résultats suggèrent que les feuilles et les racines de *Maytenus senegalensis* contiennent des substances ayant des propriétés anti-inflammatoires, ce qui pourrait contribuer à la valorisation de cette plante.

### **Mots clés**

*Maytenus senegalensis*, feuilles, racines, inflammation, rats.

## **P12 Distribution phénotypique et génique des antigènes des groupes sanguins ABO et rhésus (RhD) au Sénégal**

KANE OA(1), SENE A R(2), DIOP JPD(2), LY C(2), SARR PD(2), Diallo S(2), Sall A(2), Gaye A(2), Deme A(2), Cisse A(2), DIALLO RN(2), GADJI M(1).

1-Service d'hématologie biologique et d'oncologie-hématologie (HBOH), FMPOS, UCAD

2-Service de génétique humaine, FMPOS, UCAD.

À ce jour, peu d'études documentées ont été consacrées à la fréquence et à la distribution des antigènes des groupes sanguins ABO et Rh(D) parmi les différentes populations sénégalaises. Cette étude a été menée dans le cadre du projet SEN-GENOME afin d'évaluer la distribution et les fréquences phénotypiques et géniques des antigènes A, B, O et D au sein des différents groupes de population au Sénégal.

Un total de 852 participants issus de 13 groupes ethniques sénégalais différents, recrutés dans les 14 régions du Sénégal, ont été inclus dans cette étude. Le groupage sanguin a été réalisé en utilisant la méthode de Beth Vincent et Simonin sur des plaques opalines, et les tests ont été effectués par deux opérateurs différents. Les fréquences géniques ABO ont été calculées selon la méthode de Bernstein, tandis que les fréquences du système Rh(D), qui est un gène di-allélique, ont été déterminées selon la méthode de Landsteiner et Wiener.

Les résultats ont montré une prédominance phénotypique du groupe O (51,3 %) pour le système ABO, suivi des groupes A (23,4 %), B (21,6 %) et AB (3,8 %). Concernant le système Rh, 95,70 % des participants étaient RH1 (D positif), tandis que 4,30 % étaient RH: -1 (D négatif). En ce qui concerne les fréquences géniques, 48,7 % des participants portaient l'allèle O, suivi de 14,6 % pour l'allèle A et 13,5 % pour l'allèle B. Le gène D (RH1) était prédominant avec une fréquence de 79,2 %, tandis que le gène d (RH -1) représentait 20,7 % de la population.

Les résultats montrent qu'il n'y a pas de variation significative des groupes sanguins ABO et Rh(D) parmi les différentes ethnies et régions du Sénégal. Cependant, une similitude marquée des fréquences phénotypiques et géniques avec celles des autres populations de la sous-région subsaharienne a été observée, ce qui confirme la caractérisation négroïde de la population sénégalaise.

### **Mots clés**

Phénotypes, Génotypes, Groupes sanguins

### **P13 Profil génétique des patients trisomiques au laboratoire d'histologie embryologie et cytogénétique**

Racha kamenda Ibondou (1); SY Mama (1); Abdoulaye Sega Diallo (1); Mame Venus Gueye (1); Ndiaga Diop (1); Oumar Faye (1)

1-Laboratoire d'Histologie Embryologie et Cytogénétique, Faculté de Médecine, Université Cheikh Anta Diop de Dakar

La trisomie 21 est la maladie génétique la plus courante chez les nourrissons, à l'origine de fausses couches et de troubles du développement chez les nouveau-nés. Parmi les nourrissons diagnostiqués, 90 à 95 % présentent une trisomie libre, 2 % des cas sont des mosaïcismes et 5 % sont dus à des translocations. L'âge avancé de la mère constitue la principale cause de la trisomie 21.

L'objectif de cette recherche était d'examiner le profil génétique des patients atteints de trisomie 21 qui se sont présentés pour une analyse cytogénétique au sein du laboratoire d'histologie embryologie et cytogénétique. Il s'agissait d'une étude rétrospective menée entre février 2024 et janvier 2025, incluant uniquement les patients référés pour un caryotype dont le résultat a été confirmé par analyse cytogénétique.

Un total de 6 cas de trisomie 21 a été enregistré, avec un âge moyen des patients de 10 mois. La consanguinité a été observée chez 16,67 % des patients. L'âge moyen des mères était de 39,5 ans et celui des pères de 41 ans. Une notion familiale de trisomie 21 a été retrouvée chez 16,67 % des patients. La malformation cardiaque a été détectée chez 33,33 % des patients, principalement sous forme de communication interventriculaire et de communication interauriculaire avec shunt gauche-droit. Enfin, 50 % des patients présentaient un mosaïcisme, avec une prédominance de la population clonale atteinte de trisomie 21 (47,XX,+21 ou 47,XY,+21).

Les résultats indiquent que la forme mosaïque de la trisomie 21 est la plus fréquente. Bien que l'âge maternel demeure un facteur de risque majeur pour cette pathologie, l'âge paternel semble également avoir un impact, notamment en raison du vieillissement masculin, où le risque de cassures chromosomiques dans les spermatozoïdes est plus élevé. Les auteurs recommandent une prise en charge multidisciplinaire, une surveillance clinique et biologique des comorbidités, ainsi qu'un soutien psychologique pour les familles.

#### **Mots clés**

Trisomie 21, aneuploïdie, Caryotype, mosaïsme