

Cytogénétique : une discipline, deux spécialités

La cytogénétique, discipline appartenant au DES de biologie médicale, est une spécialité comportant peu d'interactions et de formations. Il s'agit d'une (ultra)spécialité peu connue car peu enseignée au cours de nos études (seulement au cours des 2ème et 3ème années de médecine avec très peu d'items au programme de l'ECN et aucune enseignement en pharmacie).

Cette discipline en pleine essor, initialement définie comme « l'étude morphologique des chromosomes » correspond aujourd'hui à la détection d'anomalies chromosomiques constitutionnelles ou acquises, par des techniques chromosomiques ou moléculaires, dans le but d'établir un diagnostic biologique et d'assurer le cas échéant un conseil génétique (constitutionnel) ou une aide à la prise en charge thérapeutique (acquis). Pour ce faire, elle étudie le rangement des gènes au niveau des chromosomes (recherche de remaniements chromosomiques), elle quantifie le nombre de copies des gènes et recherche la présence de gènes de fusion (en oncologie).

Voici le parcours de deux internes en biologie médicale se spécialisant en cytogénétique : Mathilde et Stéphan.

Pourquoi avez-vous choisi cette discipline ?

Mathilde et Stéphan : Dès le milieu de nos études et suite aux enseignements que nous avons reçus au cours de notre cursus, l'étude des caractéristiques génétiques et chromosomiques des personnes en rapport avec leurs pathologies et le caractère pluridisciplinaire de cette spécialité (obstétrique, génétique médicale, pédiatrie, biologie de la reproduction, onco-hématologie...) nous ont immédiatement séduits.

Nous nous sommes donc spécialisés en cytogénétique et avons suivi la maquette du DES de biologie médicale propre à la cytogénétique : validation du niveau 1 puis deux semestres en cytogénétique, un semestre dans un service de génétique moléculaire et un dernier semestre au choix entre un service de cytogénétique, un service de génétique clinique ou un service d'hématologie clinique (dans l'optique d'une formation spécifique en cytogénétique onco-hématologique).

Vous avez choisi deux directions différentes de cette discipline, quelles sont les particularités ?

Stéphan : Je me suis spécialisé en constitutionnel. La cytogénétique constitutionnelle est une branche de la

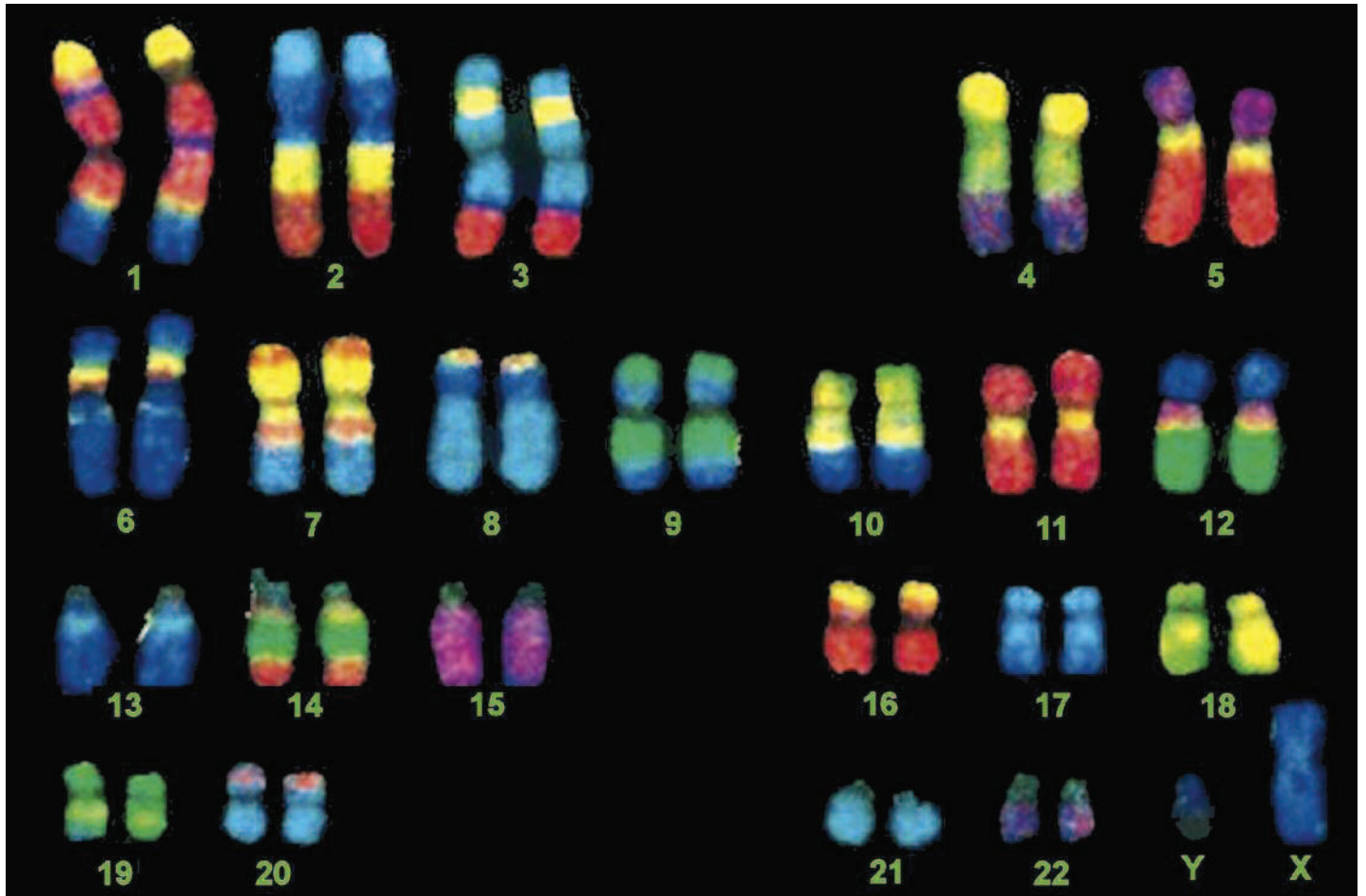
cytogénétique multidisciplinaire qui s'éloigne de la biologie médicale au sens strict du terme et serait plutôt à considérer comme une spécialité clinico-biologique proche de l'anatomopathologie. Nous participons à de nombreux staffs interdisciplinaires notamment en gynécologie-obstétrique (CPDP), biologie de la reproduction et génétique médicale et nous avons également la possibilité de réaliser des consultations de cytogénétique, de génétique médicale et de conseil génétique. L'activité en cytogénétique constitutionnelle regroupe le diagnostic prénatal et postnatal qui diffèrent quelque peu dans leur démarche diagnostique du fait notamment de prélèvements différents et du degré d'urgence qui n'est évidemment pas le même lorsqu'une grossesse est en cours. L'étude du caryotype constitue l'examen de base puis nous sommes amenés, après discussion avec les prescripteurs et selon la clinique du patient, à réaliser des techniques plus résolutive dites de « cytogénétique appliquée à la biologie moléculaire » telles que la FISH, la MLPA et la CGH-array afin d'identifier ou de caractériser des microremaniements.

Mathilde : Je me suis orientée vers l'onco-hématologie, discipline qui a pris de plus en plus d'importance dans le diagnostic, le traitement et le suivi des hémopathies. Les différentes anomalies retrouvées au caryotype permettent de classer les hémopathies selon la classification OMS mais aussi de prédire la résistance vis-à-vis de certains traitements. Nous sommes plus sensibles, grâce au suivi de transcrit et à l'apparition de nouvelles translocations, pour suivre les rechutes des patients que la cytologie. Encore une fois, sans renseignements du clinicien ou du cytologiste, nous ne pouvons rien faire puisque les cultures cellulaires varient selon les pathologies suspectées. Nous nous retrouvons donc à un carrefour interdisciplinaire, fruit de nombreux dialogues.

Quelle place occupez-vous au sein du laboratoire ?

Stéphan et Mathilde : Nous prenons en charge les prélèvements de A à Z et suivons les dossiers en entier. Dès sa réception, selon les indications et les renseignements

CURSUS



cliniques nous orientons les examens et nous validons biologiquement nos dossiers. Nous participons à la formation des étudiants et les enseignements se font avec nos chefs et par le biais du DESC de cytogénétique.

Vers quel type de carrière voulez-vous vous orienter ?

Stéphan : Plutôt vers une carrière HU. J'ai pour cela passé un M2R et je suis inscrit en thèse d'université. Je vais participer à l'enseignement d'histo-embryologie à la faculté de médecine dès que je serai AHU à partir de novembre. Rester au CHU permet d'étudier des cas très intéressants tant au niveau de l'activité hospitalière qu'au niveau de la recherche.

Mathilde : Vers une carrière HU aussi. J'ai aussi passé un M2R. Pour les mêmes raisons que Stéphan, je suis attirée par le CHU. Cependant, vu l'essor de l'onco-hématologie, je pourrai aussi exercer dans le privé.

La biologie médicale est au cœur des tumultes et de nombreuses réformes. Vous feriez les mêmes choix aujourd'hui ?

Stéphan et Mathilde : Sans hésiter oui. Nous avons trouvé vraiment une discipline dans laquelle nous nous épanouissons.

Un petit mot de conclusion ?

Stéphan et Mathilde : La cytogénétique est une discipline très intéressante, au cœur du diagnostic et du suivi des patients. Son exercice nécessite l'existence d'un réel dialogue clinico-biologique malheureusement réduit dans de nombreuses autres spécialités de biologie médicale.

La cytogénétique est en pleine expansion. Cette spécialité gagne à être découverte par de nombreux internes. Il est dommage de ne pas y avoir accès en niveau 1.

M.K.