

## **Key Facts about the XIX International Congress of Clinical Chemistry**

**Organisations :** The meeting is the international congress of the IFCC and the annual meeting of the AACC. The meeting will be co-hosted by our North American sister organisations - the Association Mexicana de Bioquímica Clínica and the Canadian Society of Clinical Chemists.

**Time and Place :** The meeting will be at the Orange Country Convention Center in Orlando, Florida, from July 24-28,2005.

**Scientific Program :** Speaker and topic selections will be announced in stages as plans are developed. The first such announcements will be made in early 2004. The scientific program will be developed by the 2005 Annual Meeting Organizing Committee in consultation with the 2005 Scientific Advisory Committee.

**Expected Attendance :** We expect a total registration of 18,000-20,000 representing 100 countries from around the world. This will be the largest clinical laboratory scientific meeting and exhibit in the history of the field.

**Exhibits :** We expect more than 600 companies to exhibit at the meeting in more than 1500 exhibit booths. The exhibits floor will have companies located outside the United States.

**Travel Grants :** AACC will offer a limited number of travel grants to help support the costs of attending. Individuals interested in contributing money for travel grants should contact Pamela Nash at pnash@aacc.org. Individuals interested in applying for grants should plan to apply in late 2004. We will provide specific information on these grants in later communications.

**Official Language :** English

**Official Web site :** [www.aacc.org/2005AM](http://www.aacc.org/2005AM)

**Satellite Meetings :** Information on satellite meetings will be provided at a later date. Organisations interested in hosting a satellite meeting should contact Gail Mutnik at gmutnik@aacc.org.

**Registration :** Information on how to register for the meeting will be available in early 2005. It will be posted at our Web site and will also be mailed to all interested parties.

**Abstracts :** AACC will solicit abstracts for the 2005 meeting in late 2004.

**Area Attractions :** Orlando is an ideal location for touring and family holidays. In addition to numerous world famous theme parks such as Disney World, Epcot Center, Universal Studios, and others, Orlando is within driving distance of the Kennedy Space Center.

H. CHAABOUNI\*

**La génétique au service de l'Homme, un siècle d'histoire**

Le début du 20<sup>ème</sup> siècle a été marqué par la redécouverte des lois de Mendel en 1900 par Techemack ; sa fin a été marquée par le séquençage quasi-complet du génome humain. Ce 20<sup>ème</sup> aura permis à l'homme de connaître son patrimoine génétique et celui des autres espèces, dans les plus précis détails et de lever ainsi le mystère du maintien de l'espèce, de la transmission et de l'expression des caractères héréditaires.

C'est en 1909 que le mot gène a été retenu pour désigner la plus petite partie du matériel génétique responsable d'un caractère héréditaire. A la même époque Garrod établit la relation fonctionnelle gène-enzyme dans les maladies métaboliques et définit ainsi l'expression biochimique du gène.

Au fait, c'est vers le milieu du siècle que la nature biochimique du matériel génétique correspondant à l'ADN a été connue (Avery, 1944) et sa composition était déjà définie. La structure en double hélice de la molécule d'ADN et la disposition des bases à l'intérieur de celle-ci ont constitué une découverte capitale dans le domaine de la connaissance du vivant ; Wastson et Crick en 1953 permirent ainsi de donner la conformation capable d'assurer les différences caractéristiques de l'ADN. Bien que leur nombre soit limité, les 4 bases de l'ADN sont à l'origine de la diversité des espèces et des individus. Elles constituent le vocabulaire d'un langage génétique commun à tous les êtres vivants. Il s'agit du code génétique, découvert par Nienberg en 1961 et qui est universel. Ce langage assurera l'expression des gènes dont la régulation génétique a été mise en évidence chez les procaryotes par Jacob et Monod en 1961, plus tard chez les eucaryotes et l'Homme.

L'emplacement des gènes dans le noyau a été annoncé par la théorie chromosomique de l'hérédité émise par Morgan en 1910. Les chromosomes sont donc les supports des gènes et la première localisation chromosomique d'un gène (groupe sanguin Duffy) a été établie par Donahue en 1968. Ainsi chaque gène occupe un locus, emplacement précis au niveau d'un chromosome. Auparavant, Tjio et Ievan ont précisé en 1956 le nombre de chromosomes humain qui se porte à 46 chromosomes ce qui a été un prélude au développement de la cytogénétique humaine qui a démarré en 1959 suite aux travaux de Lejeune et collaborateurs par la découverte d'un chromosome 21 surnuméraire chez un patient porteur d'un syndrome de Down.

Mais la génétique connaîtra un bouleversement et un essor spectaculaire après la découverte en 1965 par Werner des enzymes de restriction et de la transcriptase reverse en 1964 par Temin et Baltimore, outils qui ont permis l'accès direct aux gènes et leur manipulation. Dorénavant la biologie est à l'échelle des molécules d'acides nucléiques, ADN et ARN. C'est l'ère de la biologie moléculaire qui s'est

\* Service de Génétique  
CHU Charles Nicolle - Tunis

ouverte. Le gène, l'ADN peut être coupé, copié, recollé, amplifié et analysé, dans le laboratoire. On peut désormais synthétiser des acides nucléiques, construire des sondes. On peut même obtenir de l'ADN recombinant et faire exprimer les gènes. Les conséquences immédiates ont été de mieux comprendre la structure fine du gène et surtout découvrir la complexité et la rigueur de son fonctionnement. La course à la localisation chromosomique des gènes a ensuite démarré. La carte des gènes, la carte physique et la carte génétique de nombreuses espèces, en l'occurrence celles de l'homme commencent à être dressées. Grâce au développement spectaculaire et tellement rapide des techniques de laboratoire et de la biotechnologie, des méthodes d'analyse de l'ADN encore plus performantes ont été mises au point. Southern, PCR, DGGE, SSCP; séquençage manuel n'en sont que quelques exemples. Les techniques du génie génétique ont permis de véhiculer l'ADN grâce à des vecteurs et de construire des chromosomes artificiels (YACs BACs PACs) qui ont été d'une aide précieuse pour établir la carte physique.

La cytogénétique a également connu un développement important, grâce à la construction des sondes d'ADN radioactives ou froides, le chromosome banding a été rapidement suivi par l'hybridation in situ (FISH), puis le painting chromosomique, la CGH et bien d'autres techniques.

L'évolution de la connaissance et de la technologie était si prometteuse qu'en 1986, est lancé un projet de séquençage du génome humain dont le but était de lire la succession des trois milliards de paires bases qui composent le génome humain. Le pari sera gagné quelques années plus tard.

L'accumulation massive des découvertes en génétique et l'ampleur de l'information acquise ont amené au développement de méthodes d'analyse mathématique et statistique basées sur l'outil informatique. La bio-informatique est dorénavant une discipline entière qui participe largement à l'essor de la génétique.

Les bases de données rassemblant des informations sur les séquences d'ADN marqueur, les gènes, les primers, les microsatellites, l'ARN, les vecteurs, l'ADN, les enzymes de restriction, les sondes, les protéines constituent une source intarissable mise à la disposition des chercheurs et de la communauté scientifique. On trouve des banques humaines, animales, végétales ou de micro-organismes qui peuvent être spécifiques de l'espèce ou même comparatives.

Aujourd'hui la connaissance génétique est au service de la santé de l'homme ; la génomique médicale a pour but de comprendre, mais surtout de traiter et prévenir les maladies à composante génétique. Le diagnostic des anomalies chromosomiques s'étend aux remaniements les plus fins grâce à la cytogénétique moléculaire, dont les techniques s'appliquent aux anomalies constitutionnelles de la trisomie 21 à la

microdélétion 22q11 par exemple offrant ainsi les possibilités d'un diagnostic sûr et précis aussi bien en prénatal qu'en postnatal. La cytogénétique s'applique également à de nombreuses pathologies acquises, notamment les cancers. La classification cytogénétique des hémopathies constitue actuellement une base qui aide le clinicien dans sa décision thérapeutique.

Le diagnostic des anomalies géniques devient une routine de laboratoire pour nombreuses maladies mendéliennes, amyotrophie spinale, hémoglobinopathies par exemple. Les maladies complexes bénéficient également de pareilles possibilités et l'on s'intéresse aujourd'hui aux gènes de prédisposition pour le cancer par exemple : BRCA dans le cancer du sein ou APC dans le cancer du colon. Aujourd'hui la génétique aide au diagnostic de la maladie pour la médecine curative, la médecine préventive (diagnostic prénatal) et la médecine prédictive.

Enfin la génétique participera d'une manière plus intense dans l'avenir proche dans le traitement des maladies héréditaires ou à composante génétiques par le développement de la thérapie génique, de la culture de tissus, de l'expression protéique des gènes. Ainsi la connaissance approfondie du fonctionnement du gène permettra de dominer son produit d'expression qu'est la protéine qui sera le remède des maladies génétiques.

Le développement de la génétique et de la biologie moléculaire a été suivi par l'essor de la biotechnologie et de l'industrie du gène. Cependant l'homme devra se rappeler toujours que le patrimoine génétique est l'identité de chaque être humain, que chacun de nous a son propre matériel génétique et que le patrimoine génétique est la propriété commune de l'humanité entière. Il devient par conséquent un devoir pour chacun de nous de le respecter et de le préserver. Ce patrimoine qui constitue la richesse de l'humanité ne doit être utilisé qu'en respectant une éthique universelle dont les règles doivent être bien définies.