



Bruxelles, le 27/07/2010

Après une spécialisation en pédiatrie, je me suis orientée vers la génétique médicale. Après 2 années dans le centre de génétique humaine des Cliniques universitaires Saint-Luc, j'ai consacré 4 ans à la recherche fondamentale à l'Institut de Duve, dans le laboratoire de génétique humaine du Professeur Miikka Vikkula dans le domaine de l'étude des causes génétiques des anomalies vasculaires. De retour en clinique, il était important de compléter ma formation en génétique médicale, surtout dans le domaine du diagnostic des malformations congénitales multiples avec ou sans retard mental.

Dans ce but, j'ai travaillé 6 mois dans le département de génétique médicale de l'hôpital St Mary's à Manchester, qui couvre une population de 4.500.000 habitants. Ce projet s'est réalisé grâce au soutien de la Fondation Saint-Luc.

Auprès des Professeurs Dian Donnai et Jill Clayton-Smith ainsi que de toute l'équipe de généticiens, j'ai eu l'occasion de participer aux consultations ainsi qu'aux discussions cliniques hebdomadaires. Lors de ces réunions, j'ai pu présenter plusieurs patients chez qui un diagnostic de certitude n'avait pas été retenu en Belgique et pour certains d'entre eux, des nouvelles pistes d'investigations ont été proposées. Vu mon intérêt particulier pour les anomalies vasculaires, j'ai eu l'occasion d'examiner et de donner un avis pour des patients suivis à St Mary's et présentant ce type d'anomalie.

Pendant mon séjour, j'ai aussi eu l'opportunité de voir l'organisation et le fonctionnement des laboratoires de cytogénétique et de biologie moléculaire, aussi bien sur le versant clinique que sur celui de la recherche.

J'ai également participé activement à plusieurs réunions :

- réunion annuelle de dysplasies osseuses du Nord du Royaume-Uni
- réunion de dysmorphologie du Nord du Royaume-Uni
- participation à l'organisation du premier cours européen de dysmorphologie qui s'est tenu au département de génétique de l'hôpital St Mary's à Manchester.
- réunion médicale hebdomadaire du département de génétique de l'hôpital St Mary's

De plus, j'ai eu l'occasion de participer à plusieurs cours, conférences et congrès de génétique et de bioinformatique à Manchester, Londres, Cambridge et Amsterdam.

#### Impact pour les Cliniques universitaires Saint-Luc

De retour au centre de génétique des Cliniques universitaires Saint-Luc, grâce à l'expérience acquise pendant le séjour à Manchester, mon projet est de continuer à améliorer le diagnostic et la prise en charge des enfants avec malformations congénitales multiples associées ou non au retard mental, d'améliorer ou développer les discussions multidisciplinaires et de contribuer à l'implémentation des nouvelles techniques comme le caryotype moléculaire, outil indispensable pour la prise en charge de ces patients.

Même si l'organisation et le fonctionnement de nos laboratoires de cytogénétique et de biologie moléculaire sont assez différents, plusieurs idées d'amélioration peuvent être retenues : ceci arrive au bon moment dans notre centre de génétique qui est en profonde réorganisation. De plus, plusieurs collaborations scientifiques, notamment dans le domaine de la neurogénétique avec le Dr Mary O'Driscoll, ont été initiées et seront poursuivies dans le futur.

En conclusion, ce séjour au département de génétique de l'hôpital St Mary's de Manchester a été extrêmement enrichissant à de multiples égards : clinique, laboratoire, scientifique, mais également privé (sur le plan social, culturel et sportif).

Docteur N. REVCU

#### Secrétariat:

Tour R. Franklin  
Avenue Hippocrate 10 (Niv. 0)  
B-1200 Bruxelles

#### Médecins:

Pr H. Antoine-Poirel  
Dr N. Janin  
Dr N. Revencu  
Pr. Y. Sznajder  
Pr M. Vikkula

#### Scientifiques:

G. Ameye  
C. Bandelier  
A. Diplas  
N. Lannoy  
J.-M. Libouton  
J. Luciani  
X. Pepermans  
M. Ravoet  
G. Tilman

Tél.: +32 2 764 67 74  
Fax: +32 2 764 69 36

Infirmière sociale: A.-F. Gillardin  
Psychologue: M.-C. Léonard