



## Assoc. Prof. Franck Pellestor, Ph.D.



Docent Franck Pellestor sa narodil v roku 1958 a štúdium na Lekárskej fakulte Univerzity Montpellier I. vo Francúzsku ukončil v roku 1988. Neskôr získal PhD. titul na Univerzite v Grenobli v oblasti genetiky a reprodukčnej biológie. V roku 1990 dr. Pellestor absolvoval študijný pobyt na Univerzite v Calgary v Kanade. V súčasnosti je riaditeľom Oddelenia cytogenetiky v Univerzitnej nemocnici vo francúzskom Montpellier.

Vo svojej vedeckej práci sa zameriava na faktory ovplyvňujúce meiotické delenie chromozómov a na ľudske pohlavné bunky a embryá. Predstavil novú metódu PRINS (Primed In Situ) na detekciu chromozómov a aneuploidí. V súčasnosti pracuje na nových mechanizmoch genézy komplexných chromozomálnych reorganizačí (tripsinizácia chromozómov) s využitím nových technologických postupov (molekulárna cytogenetika, mikrousporiadania a NGS). Získal niekoľko ocenení v oblasti výskumu, napr. v roku 2003 cenu Howard Jones Award – Alpha Andrology v Antverpách.

Je členom mnohých odborných spoločností združujúcich expertov v oblasti ľudskej genetiky, cytogenetiky a ľudskej reprodukcie a embryológie.

Publikoval doteraz viac ako 130 článkov a recenzií, 3 odborné knihy, 28 kapitol, a prednesol 285 prezentácií na národných a medzinárodných kongresoch.

Associate Professor Dr. Franck Pellestor was born in 1958 and received his medical education from the Faculty of Medicine, University Montpellier 1 in France in 1988. Subsequently, he received his Ph.D. degree from the University of Grenoble in Genetics and Biology of Reproduction. In 1990, Dr. Pellestor completed his fellowship training in the University of Calgary in Canada. At present, he is Head of the Cytogenetics Department at the University Hospital of Montpellier.

His research interests are focused on the factors affecting the meiotic segregation of chromosomes and on human gametes and embryos. He has introduced a new technique, the PRINS (Primed In Situ), for the detection of chromosomes and aneuploidies. Presently, he is studying new mechanisms for the genesis of complex chromosomal rearrangements (chromothripsis) using new technological approaches (molecular cytogenetics, micro-arrays, and NGS). He was awarded several prizes in the research field, e.g. in 2003 Howard Jones Award – Alpha Andrology, Antwerp.

He is a member of numerous professional societies associating experts in human genetics, cytogenetics and human reproduction and embryology.

He has published more than 130 articles and reviews, 3 books, 28 book chapters, and made 285 oral and poster presentations at national and international congresses.

## Franck Pellestor

Nemocnica Arnaud de Villeneuve, Montpellier CHRU, Montpellier, Francúzsko

Arnaud de Villeneuve Hospital, Montpellier CHRU, Montpellier, France



### Význam tripsinizácie chromozómov vo vývoji komplexných chromozomálnych reorganizácií v ľudských pohlavných bunkách a embryách

### The role of chromothripsis in the genesis of complex chromosomal rearrangements in human gametes and embryo

Nedávny objav nového druhu masívnej chromozomálnej reorganizácie nazvanej tripsinизация chromozómov (chromothripsis) v značnej miere pozmeňuje naše pochopenie mechanizmov vývoja komplexných chromozomálnych reorganizácií. Tento jav bol prvýkrát opísaný pri rakovine a neskôr pri konštitučných reorganizáciach. Tripsinизация chromozómov je charakterizovaná rozpadom jedného (alebo niekoľkých) segmentov chromozómu (ov) s následným chaotickým zložením chromozomálnych fragmentov, ktoré sa vyskytuje počas jednej konkrétnej bunkovej aktivity. Molekulárne príčiny tripsinизации chromozómov sú stále predmetom diskusie. Bolo navrhnutých niekoľko mechanizmov tripsinизации chromozómov, vrátane abortívnej apoptózy, formácie mikrojadier a alterácie p53. Je pozoruhodné, že všetky tieto mechanizmy sa zistili v oblasti ľudskej reprodukcie ako príčinné faktory reprodukčných zlyhaní a chromozomálnych abnormalít. V dôsledku toho bolo dôležité predstaviť tento neočakávaný závažný jav týkajúci sa plodnosti a včasného embryonálneho vývinu za účelom prediskutovania jeho potenciálneho dopadu na ľudskú reprodukciu.

The recent discovery of a new kind of massive chromosomal rearrangement, baptized Chromothripsis (chromo for chromosomes, thripsis for shattering), strongly modifies our understanding on the mechanisms for the genesis of complex chromosomal rearrangements. Firstly described in cancer, and then in constitutional rearrangements, chromothripsis is characterized by the shattering of one (or a few) chromosome (s) segments followed by a chaotic reassembly of the chromosomal fragments, occurring during one unique cellular event. The molecular causes of chromothripsis are still debated. Several mechanisms have been proposed, involving abortive apoptosis, micronuclei formation, and alteration of p53. The remarkable point is that all these mechanisms have been identified in the field of human reproduction as causal factors for reproductive failures and chromosomal abnormalities. Consequently, it was important to present this unexpected catastrophic phenomenon in the light of the fertilization and the early embryonic development, in order to discuss its potential impact in human reproduction.



VITA NOVA