



11^{èmes} ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE COUVENT DES JACOBINS, RENNES 1-4 FÉVRIER 2022

www.assises-genetique.org

11^{èmes}

ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE COUVENT DES JACOBINS, RENNES 1-4 FÉVRIER 2022



www.assises-genetique.org

RENNES



Mardi 01 février

09:00

D11
09:00 - 12:00

WORKSHOP DÉFICIENCE INTELLECTUELLE

Modérateurs : Benedicte GERARD (STRASBOURG), Amélie PITON (Strasbourg), Pascale SAUGIER-VEBER (ROUEN)

- Réunion du réseau Diagnostic de la Déficience Intellectuelle.
- Mots d'accueil, actualités du réseau.
- Retour sur l'échange interlaboratoire.
- Nouveaux gènes & Cas cliniques.
- Autour des episingatures.

Nef

C11

09:00 - 12:00

4EME SYMPOSIUM TRANSCRIPTION, EPISSAGE ET DIAGNOSTIC

Modérateurs : Christèle DUBOURG (Rennes), Claude HOUDAYER (Rouen)

09:00 - 09:01 ■ SESSION 1: EPISSAGE, PREDICTIONS IN SILICO.

09:00 - 09:10 ■ #28187 - **EP01 Les isoformes de p53 comme facteur modificateur du syndrome de Li-Fraumeni ?** Jeanne LOUIS (ROUEN), Françoise CHARBONNIER, Marion ROLAIN, Céline DERAMBURE, Claude HOUDAYER, Isabelle TOURNIER, Gaëlle BOUGEARD

09:10 - 09:20 ■ #28784 - **EP02 Le séquençage du génome : un accès à l'étude du rôle des variants introniques profonds dans les maladies rares.** Laurence MICHEL-CALEMARD (LYON), Claire GOURSAUD, Gaetan LESCA, John RENDU, Gaëlle HARDY, Quentin CHARRET, Valentin KLEIN, Anne THOMAS, Yasmine ZERDOUMI, Nicolas CHATRON, Charles COUTTON, Isabelle CREVEAUX, Caroline JANEL, Marine LEBRUN, Xénia MARTIN, Céline PEBREL, Harbuz RADU, Gaëlle SALAUN, Caroline SCHLUTH-BOLARD, Renaud TOURAINE, Guilaine BOURSIER, Consortium AURAGEN, Virginie BERNARD, Alain VIARI, Damien SANLAVILLE, Julien THEVENON

09:20 - 09:30 ■ #28136 - **EP03 SpliceAI-visual : accédez à la pleine puissance de SpliceAI avec l'analyse graphique des scores absolus.** Jean-Madeleine DE SAINTE AGATHE (PARIS), Boris KEREN, Victoria DE SAINTE AGATHE, Linda MOUTHON, Michel VIDAUD, Éric LE GUERN, Marine GUILLAUD-BATAILLE, Mathilde FILSER, Fabienne CLOT, Lionel ARNAUD, Pierre BLANC

09:30 - 09:40 ■ #28432 - **EP04 uORF-creating-mutations in Van der Woude syndrome: why it is important to study 5'UTRs.** Magalie LODIN (Paris), Julie GALIMAND, Florence DASTOT-LE MOAL, Sandra MERCIER, Lucile PINSON, Nathalie COLLOT, Serge AMSELEM, Marie LEGENDRE

09:40 - 10:00 ■ TABLE RONDE DISCUSSION AVEC LES ORATEURS.

10:00 - 10:01 ■ SESSION 2: MINIGENE.

10:00 - 10:10 ■ #28323 - **EP05 Mise en place d'un test fonctionnel d'épissage par minigène : application au diagnostic des diabètes monogéniques.** Amélie BLONDEL (PARIS), Delphine BOUVET, Julien BURATTI, Cécile SAINT-MARTIN, Christine BELLANNE-CHANTELOT

10:10 - 10:20 ■ #28265 - **EP06 Vous avez dit synonyme ? Exemple du variant c.627C>T du gène TMC1.** Christel VACHÉ (MONTPELLIER), David BAUX, Julie BIANCHI, Corinne BAUDOIN, Valérie FAUGÈRE, Christine FRANCCANNET, Michel KOENIG, Vasiliki KALATZIS, Anne-Françoise ROUX

10:20 - 10:30 ■ #28401 - **EP07 Les avantages d'une double approche méthodologique, dans l'étude de variants potentiellement perturbateurs de l'épissage ; exemples d'études sur des variants liés aux pathologies du développement et aux cancers digestifs héréditaires.** Lénaïck DETIVAUD (Rennes), Regis BOUVET, Estelle COMMUNIER, Solène MORVAN, Olivier CARON, Louise CRIVELLI, David MALKA, Mélamie FRADIN, Alinoe LAVILLAUREIX, Laurent PASQUIER, Marie-Dominique GALIBERT, Marie BEAUMONT, Christèle DUBOURG

10:30 - 10:40 ■ #28354 - **EP08 Etude comparative de l'impact des variants GT>GC sur l'épissage : mise en évidence d'une différence significative sur la génération de transcrits de type sauvage entre les analyses minigène et les analyses gène complet.** Jin-Huan LIN, Hao WU, Wen-Bin ZOU, Emmanuelle MASSON, Yann FICHOU, Gerald LE GAC, Claude FÉREC, Zhuan LIAO, Jian-Min CHEN (BREST)

10:40 - 11:00 ■ TABLE RONDE DISCUSSION AVEC LES ORATEURS.

11:00 - 11:01 ■ SESSION 3 : RNASEQ ET VARIANTS COMPLEXES.

11:00 - 11:10 ■ #28435 - **EP10 Place du séquençage d'ARN (RNAseq) dans un laboratoire de diagnostic.** Julien TARABEUX, Francesca MATTIOLI, Audrey SCHALK, Damien PLASSARD, Céline KEIME, Camille DOURELNS, Bénédicte GERARD, Valérie BIANCALANA, Jean MULLER, Amélie PITON, Nadège CALMELS (Strasbourg)

11:10 - 11:20 ■ Utilisation du RNAseq pour l'interprétation de variations introniques profondes. Kevin CASSINARI (Rouen) (*)Kevin CASSINARI1, Céline DERAMBURE1, Myriam VEZAIN1, Sophie COUTANT1, Juliette COURSIMAULT1, François LECOQUIERRE1, Nathalie LE MEUR1, Nathalie DROUOT1, Edwige KASPER1, Stéphanie VASSEUR1, Gwendoline LIENARD1, Thierry FREBOURG1, Claude HOUDAYER1, Stéphanie BAERT DESURMONT1, Pascale SAUGIER-VEBER1, Gaël NICOLAS1
1. Department of Genetics, Normandie University, UNIROUEN, Inserm U1245 and CHU Rouen, F-76000 Rouen, France

11:20 - 11:30 ■ #28486 - **EP11 Mise au point d'une méthode de séquençage d'ARN longs fragments pour l'étude**

Belvédère

11^{èmes}

ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE COUVENT DES JACOBINS, RENNES 1-4 FÉVRIER 2022

RENNES



www.assises-genetique.org



Mardi 01 février

fonctionnelle de variants pouvant altérer l'épissage de transcrits associés à des phénotypes cliniques hétérogènes : validation par l'étude multi-parallèle de 123 variants. [Chandran KA](#) (Brest), Sacha SCHUTZ, Jian-Min CHEN, Gaëlle RICHARD, Isabelle GOURLAOUEN, Sandrine MAESTRI, Claude FEREC, Yann FICHO, Gerald LE GAC

11:30 - 11:40 ■ #28496 - **EP09 Première duplication multi-exonique du gène CDH1 : A propos d'un cas de cancer du sein lobulaire bilatéral sporadique et d'une caractérisation combinant étude ARN et cartographie optique par le système Bionano.** [Molka SEBAI](#) (Paris), Alice FIEVET, Odile CABARET, Céline Sengul KARA, Najat AHMED-ECHRIF, Cassandre FRANCOIS, Clémentine GABILLAUD, Henintsoa RATSIMIALA, Aurélie STOURM, Nathalie AUGER, Roseline TANG, Etienne ROULEAU

11:40 - 12:00 ■ TABLE RONDE DISCUSSION AVEC LES ORATEURS.

E11

09:00 - 12:00

ANDDI-RARES OUTRE-MER

Modérateurs : Laurent DEMOUGEOT (DIJON), Laurence OLIVIER-FAIVRE (DIJON)

Dortoirs

12:30

TEMPS LIBRE POUR DEJEUNER

Grand Auditorium

14:00

A13

14:00 - 14:15

OUVERTURE DU CONGRES

Grand Auditorium

14:15

A14

14:15 - 16:15

CONFERENCE PLENIERE 1 Thérapies innovantes

Modérateurs : Catherine ANDRE (Rennes), Cécile ROUZIER (NICE)

14:15 - 14:45 ■ Nouvelles thérapies issues de la mer. [Laurent MEIJER](#) (Roscoff)

14:45 - 15:15 ■ Thérapie génique dans la neuropathie optique de Leber. [Patrick YU-WAI-MAN](#) (Cambridge, Royaume-Uni)

15:15 - 15:45 ■ Amylose à transthyrétine, thérapeutiques basées sur l'ARN. [David ADAMS](#) (Le Kremlin-Bicêtre)

15:45 - 16:15 ■ Thérapie génomique. [Anne GALY](#) (Evry)

Grand Auditorium

16:15

PAUSE

Grand Auditorium

16:45

A16

16:45 - 18:15

SESSIONS SIMULTANÉES 01 Neurodéveloppement

Modérateurs : Valérie DUPE (Rennes), Delphine HERON (PARIS)

16:45 - 17:00 ■ #28735 - **SS001 Caractérisation des organoïdes cérébraux KO MED13L.** [Jamal GHOUIMID](#) (Lille), Ryan ZIFFRA, Marie BALERDI, Dianne LABOY CINTRON, Jerome SIGE, Nadav AHITUV

17:00 - 17:15 ■ #28139 - **SS002 Etude in vitro des bases génétiques des anomalies cérébrales liées à une déficience en Sonic Hedgehog.** [Veranika PANASENKAVA](#) (Rennes), Farah DIAB, Helene GUYODO, Christèle DUBOURG, Sylvie ODENT, Marie DE TAYRAC, Erwan WATRIN, Valérie DUPE

17:15 - 17:30 ■ #28172 - **SS003 Le diagnostic génétique moléculaire des formes rares d'épilepsie : évaluation du rendement diagnostique du séquençage à haut débit d'un panel de gènes impliqués dans les épilepsies monogéniques, et conséquences pratiques d'un tel diagnostic.** [Pauline MONIN](#) (LYON), Audrey LABALME, Nicolas CHATRON, Carole GOUJON, Hélène GUILBERT, Marie LUINO, Pierre-Antoine ROLLAT-FARNIER, Claire BARDEL, Thomas SIMONET, Dorothee VILLE, Eleni PANAGIOTAKAKI, Julitta DE REGNAULD DE BELLESIZÉ, Alexis ARZIMANOGLU, Vincent DES PORTES DE LA FOSSE, Marianne TILL, Damien SANLAVILLE, Gaetan LESCA

17:30 - 17:45 ■ #27720 - **SS004 Identification de variations non-codantes du gène NIPBL responsables du syndrome de Cornelia de Lange.** [Juliette COURSIMAULT](#) (ROUEN), Kévin CASSINARI, Alice GOLDENBERG, Pascale SAUGIER-VEBER, Francois LECOQUIERRE, Gabriella VERA, Nathalie DROUOT, Anne-Claire RICHARD, Marion ROLAIN, Myriam VEZAIN, Céline DERAMBURE, Olivier QUENEZ, Sophie COUTANT, Jamal GHOUIMID, Mélanie RAMA, Thomas SMOL, Marine LEGENDRE, Patricia FERGELOT, Didier LACOMBE, Anais PHILIPPE, Laëtitia LAMBERT, Elise SCHAEFER, Elise BRISCHOUX-BOUCHER, Lionel VAN MALDERGEM, Myriam BRONNER, Jean-François DELEUZE, Robert OLASO, Anne BOLAND, Anne ROVELET-LECRUX, Magalie LECOURTOIS, Gael NICOLAS

17:45 - 18:00 ■ #28634 - **SS005 Faisabilité et efficacité du séquençage de génome en trio en 1ère intention pour le diagnostic étiologique des déficiences intellectuelles : l'étude DEFIDIAG.** [Christine BINQUET](#), Marion BOUCTOT,

Grand Auditorium

11^{èmes}

ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE COUVENT DES JACOBINS, RENNES 1-4 FÉVRIER 2022

RENNES



www.assises-genetique.org



Mardi 01 février

Marie-Laure ASENSIO, Simon ALBAN, Christelle DELMAS, Anne BOLAND, Anne-Sophie BRIFFAUT, Francis GUILLEMIN, Valerie SEROR, Yannick DUFFOURD, Catherine LEJEUNE, Sylvie ODENT, Laurence FAIVRE, Delphine HERON, Damien SANLAVILLE, Stanislas LYONNET, Patrick NITSCHKE, Jean-François DELEUZE, Héléne ESPEROU, Bénédicte GERARD (STRASBOURG), Thierry FREBOURG, Héléne DOLLFUS, Defidiag GROUPE DES INVESTIGATEURS PFMG 2025

18:00 - 18:15 ■ #28016 - **SS006 Dysfonction du système ubiquitine-protéasome dans les pathologies neurodéveloppementales.** Wallid DEB (Nantes), Virginie VIGNARD, Thomas BESNARD, Benjamin COGNE, Silvestre CUINAT, Laëtitia FLORENCEAU, Alice MOLLE, Janelle E. STANTON, Sandra MERCIER, Mathilde NIZON, Marie VINCENT, Bertrand ISIDOR, Elke KRÜGER, Richard REDON, Andreas M. GRABRUCKER, Jérémie POSCHMANN, Frédéric LAUMONNIER, Frédéric EBSTEIN, Sébastien KÜRY, Stéphane BÉZIEAU

D16
16:45 - 18:15

SESSIONS SIMULTANÉES 04

Diagnostic prénatal, diagnostic pré-implantatoire, dépistage prénatal non invasif

Modérateurs : Sylvie JAILLARD (RENNES), Sophie MONNOT (paris)

16:45 - 17:00 ■ #28759 - **SS019 Diagnostic prénatal non invasif des maladies monogéniques par dosage relatif d'haplotype.** Mathilde PACAULT, Camille VEREBI, Magali CHAMPION, Lucie ORHANT, Alexandre PERRIER, Claude FEREC, Thierry BIENVENU, Romain DAVEAU, Juliette NECTOUX (paris)

17:00 - 17:15 ■ #28315 - **SS020 L'examen foetopathologique a-t-il un intérêt après séquençage d'exome en prénatal ?** Roxana BORGHESE (paris), Nathalie ROUX, Giulia PETRILLI, Joana BENGEOA, Alissandre LECORDIER, Romain NICOLLE, Amale ACHAIAA, Sophie CHUON, Zaina AIT ARKOUB, Giulia BARCIA, Sophie RONDEAU, Juliette NECTOUX, Clémence MOLAC, Sarah GROTTTO, Vassilis TSATSARIS, Emmanuelle PANNIER, Yves VILLE, Emmanuel SPAGGIARI, Valérie MALAN, Marie-Paule BEAUJARD, Aurélie COUSSEMENT, Geneviève BAUJAT, Caroline MICHOT, Valerie CORMIER-DAIRE, Bettina BESSIERES, Laurence LOEUILLET, Julie STEFFANN, Jeanne AMIEL, Tania ATTIE-BITACH

17:15 - 17:30 ■ #28760 - **SS021 Quelle est la valeur de la détection d'anomalies chromosomiques autres que les trisomies communes par analyse de l'ADN libre circulant dans le sang maternel ?** Camille VEREBI, Erika LAUNAY, Céline DUPONT, Jonathan ROSENBLATT, Morgane VALENTIN, Lionel CARBILLON, Pierre François CECCALDI CARP, Jean Louis BENIFLA, Geneviève QUENUM, Jean-Marie JOUANNIC, Audrey ROSEFORT, Marc DOMMERGUES, Aurélie COUSSEMENT, Vassilis TSATSARIS, Olivier PICONE, Marie-Paule BEAUJARD, Yves VILLE, Aline RECEVEUR, Alexandre VIVANTI, Hanane BOUCHGHOUL, Yosra LAJMI BAHLOUL, Mathilde BARROIS, Jocelyn BRAYET, Pascal CHAMBON, Laïla EL KHATTABI (PARIS)

17:30 - 17:45 ■ #28531 - **SS022 Détermination prénatale non invasive du génotype fœtal chez des femmes enceintes présentant un diabète monogénique MODY-GCK : étude de faisabilité chez 24 patientes.** Juliette NECTOUX, Camille VEREBI (Paris), Romain DAVEAU, Amélie LAUNOIS, Lucie ORHANT, Gwendoline LEROY, Magali CHAMPION, Delphine BOUVET, Cécile SAINT-MARTIN, Cécile CIANGURA, Christine BELLANNÉ-CHANTELOT

17:45 - 18:00 ■ #27909 - **SS023 Etude de faisabilité du Diagnostic Préimplantatoire pour maladies monogéniques par séquençage haut débit.** Emmanuelle KIEFFER (Strasbourg Cedex), Nadia BIHEMI, Sarah DONAT, Julien TARABEUX, Samuel NICAISE, Nicolas BECKER, Catherine CELEBI, Jean MULLER, Antony LE BECHEC, Céline MOUTOU

18:00 - 18:15 ■ #27848 - **SS024 Projet pilote national ANDDI-PRENATOME d'exome en diagnostic prénatal : taux diagnostique de 43% en première intention dans un délai médian de 28 jours.** Frédéric TRAN MAU-THEM (DIJON), Anne-Sophie DENOMMÉ-PICHON, Hana SAFRAOU, Ange-Line BRUEL, Antonio VITOBELLO, Sophie NAMBOT, Julian DELANNE, Aurore GARDE, Caroline RACINE, Victor COUTURIER, Valentin BOURGEOIS, Arthur SORLIN, Sébastien MOUTTON, Chloé QUELIN, Marie LEGENDRE, Cindy COLSON, Anne-Claire BREHIN, Alban ZIEGLER, Audrey PUTOUX, Alinoe LAVILLAUREIX, Anne-Marie GUERROT, Jeanne AMIEL, Caroline ROORYCK-THAMBO, Carine ABEL, Patricia BLANCHET, Magali GORCE, Godelieve MOREL, Alice GOLDENBERG, Nicolas GRUCHY, Melanie FRADIN, Agnes GUICHET, Odile BOUTE, Elise SCHAEFER, Gabriella VERA, Catherine VINCENT-DELORME, Rodolphe DARD, Christine FRANCAANNET, Estelle COLIN, Marie VINCENT, Bertrand ISIDOR, Sylvie ODENT, Emilie TISSERAND, Philippine GARRET, Yannis DUFFOURD, Christophe PHILIPPE, Laurence FAIVRE, Christel THAUVIN

C16
16:45 - 18:15

SESSIONS SIMULTANÉES 03

Bioinformatique, nouvelles approches technologiques

Modérateurs : Jean MULLER (Strasbourg), Marie DE TAYRAC (Rennes)

16:45 - 17:00 ■ #28005 - **SS013 Explorer les données de séquençage de génome short read : le défi des STR impliqués en pathologie humaine.** Anne-Sophie DENOMMÉ-PICHON (Dijon), Gaëtan LESCA, Marie-Claire MALINGE, Bénédicte GÉRARD, Philippe LATOUR, Bernard ARAL, Christel DEPIENNE, Marine BERGOT, Antonio VITOBELLO, Laurence FAIVRE, Christel THAUVIN-ROBINET, Yannis DUFFOURD

17:00 - 17:15 ■ #28639 - **SS014 Analyse des données de séquençage haut débit générées par la capture de conformation de chromosomes à l'échelle pangénomique (Hi-C) dans le cadre du diagnostic des maladies rares du développement.** Aymeric MASSON, Marine BERGOT (Dijon), Laurence FAIVRE, Christel THAUVIN-ROBINET, Antonio VITOBELLO, Yannis DUFFOURD

17:15 - 17:30 ■ #27934 - **SS015 Genome Alert! : une méthode automatisée et libre pour la réinterprétation des variations génomiques et la réévaluation des associations génotypes-phénotypes en routine clinique.** Kevin YAUY (Grenoble), François LECOQUIERRE, Stéphanie BAERT-DESURMONT, Detlef TROST, Aicha BOUGHALEM, Armelle LUSCAN, Jean-Marc COSTA, Vanna GEROMEL, Laure RAYMOND, Pascale RICHARD, Sophie COUTANT, Mélanie BROUTIN, Raphael LANOS, Quentin FORT, Stenzel CACKOWSKI, Quentin TESTARD, Abdoulaye DIALLO, Nicolas SOIRAT, Jean-Marc HOLDER, Nicolas DUFORÉ, Anne-Laure BOUGE,

Carré

Nef

11^{èmes}

ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE COUVENT DES JACOBINS, RENNES 1-4 FÉVRIER 2022

RENNES



www.assises-genetique.org



Mardi 01 février

Sacha BEAUMEUNIER, Denis BERTRAND, Jerome AUDOUX, David GENEVIEVE, Laurent MESNARD, Gael NICOLAS, Julien THEVENON, Nicolas PHILIPPE

17:30 - 17:45 ■ #28572 - **SS016 Recommandations pour l'interprétation de variants générés par le séquençage à haut débit : vers une homogénéité d'interprétation.** Svetlana GOROKHOVA (MARSEILLE), Cécile ACQUAVIVA-BOURDAIN, Stéphanie BAERT-DESURMONT, Sandrine CAPUTO, Nicolas CHATRON, Florence COULET, Martine DOCO-FENZY, Boris KEREN, Cédric LE MARECHAL, Jean MULLER, Gael NICOLAS, Vincent PROCACCIO, Pascale RICHARD, Pauline ROMANET, Cécile ROUZIER, Sarah SNANOUDJ, Pascale SAUGIER-VEBER, Martin KRAHN

17:45 - 18:00 ■ #28409 - **SS017 L'enrichissement contrôlé informatiquement par échantillonnage adaptatif : une (r)évolution qui ouvre le séquençage en lecture longue par nanopore à la routine clinique.** Abderaouf HAMZA (Paris), Christine BOURNEIX, Elodie GIRARD, Victor RENAULT, Eric PASMANT, Nicolas SERVANT, Olivier DELATTRE, Julien MASLIAH-PLANCHON

18:00 - 18:15 ■ #28550 - **SS018 Caractérisation moléculaire de remaniements de structure du génome dans des pathologies constitutionnelles : comparaison entre la cartographie optique du génome et le séquençage génome entier à lectures courtes.** Yosra LAJMI BAHOULOU, Tuomo MANTERE, Faten HSOUIMI, Kornelia NEVELING, Céline PEBREL-RICHARD, Flavie DIGUET, Pierre-Antoine ROLLAT-FARNIER, Alexander HOISCHEN, Caroline SCHLUTH-BOLARD, Laïla EL KHATTABI (PARIS)

B16

16:45 - 18:15

SESSIONS SIMULTANÉES 02 Maladies osseuses et dentaires

Modérateurs : Genevieve BAUJAT (PARIS), Massimiliano ROSSI (LYON)

16:45 - 17:00 ■ #27963 - **SS007 Caractérisation de l'impact d'un défaut de synthèse des glycosaminoglycanes sur l'ossification enchondrale d'un modèle murin invalidé pour le gène Slc10a7.** Alessandra GUASTO (Paris), Céline HUBER, Valérie CORMIER-DAIRE, Johanne DUBAIL

17:00 - 17:15 ■ #28547 - **SS008 Correction ex-vivo du gène COL7A1 par CRISPR/Cas9 et recombinaison homologue pour le traitement des épidermolyses bulleuses dystrophiques récessives.** Araksya IZMIRYAN (Paris), Camille BERTHAULT, Olivier GOUIN, Mei CHEN, David WOODLEY, Sonia GAUCHER, Alain HOVNIANIAN

17:15 - 17:30 ■ #27875 - **SS009 Syndrome d'Ehlers-Danlos parodontal (anciennement de type VIII) : description phénotypique de 13 nouveaux cas et focus sur l'atteinte vasculaire.** Salima EL CHEHADEH (Strasbourg), Anne LEGRAND, Corinne STOETZEL, Véronique GEOFFROY, Jean MULLER, Clarisse BILLON, Salma ADHAM, Xavier JEUNEMAITRE, Roland JAUSSAUD, Elise SCHAEFER, Karelle BÉNISTAN, Sébastien GAERTNER, Agnès BLOCH-ZUPAN, Marie-Cécile MANIÈRE, Catherine PETIT, Anne-Claire BURSZEJN, Laurence BAL, Anthony REYRE, Tiffany BUSA, Héliène DOLLFUS, Dan LISPKER

17:30 - 17:45 ■ #27888 - **SS010 Corrélation génotype-phénotype et efficacité des bisphosphonates dans les ostéogénèses imparfaites non liées à des mutations dans le collagène de type 1 : une étude rétrospective.** Maelle Charpie CHARPIE (Paris), Perrine BRUNELLE, Geneviève BAUJAT, Caroline MICHOT, Julien VAN GILS, Bruno LEHEUP, Elise SCHAEFER, Zagorka PEJIN, Graziella PINTO, Sophie MONNOT, Valérie CORMIER-DAIRE

17:45 - 18:00 ■ #28427 - **SS011 Rôle crucial du domaine TB5 de la Fibrilline-1 dans l'ossification endochondrale.** Zakaria MOUGIN (Paris), Laure DELHON, Jérémie JONQUET, Angélique BIBIMBOU, Johanne DUBAIL, Cynthia BOU-CHAAYA, Nicolas GOUDIN, Wilfried LE GOFF, Catherine BOILEAU, Valérie CORMIER-DAIRE, Carine LE GOFF

18:00 - 18:15 ■ #28148 - **SS012 Les cellules souches de la pulpe dentaire, un modèle prometteur pour l'étude des maladies d'empreinte.** Eloïse GIABICANI, Aurélie PHAM, Céline SELENOU (Paris), Marie-Laure SOBRIER, Anne POLIARD, Catherine CHAUSSAIN, Irène NETCHINE

Belvédère

F16

16:45 - 18:15

WORKSHOP INTERPRÉTATION DES VARIANTES TUMORAUX

Modérateurs : Marie Dominique GALIBERT (RENNES), Etienne ROULEAU (VILLEJUIF)

Dortoirs

Mercredi 02 février

08:30

A21

08:30 - 10:30

CONFÉRENCE PLENIÈRE 2 Nouveaux mécanismes génétiques

Modérateurs : Houda HAMDI-ROZÉ (Rennes), Stanislas LYONNET (PARIS)

08:30 - 09:00 ■ Expansion de nucléotides : vieux mécanismes qu'on redécouvre autrement. Christel DEPIENNE (Essen (Allemagne), Allemagne)

09:00 - 09:30 ■ Rôle des microARN : revisitons le dogme. David GILOT (Rennes)

09:30 - 10:00 ■ Mécanismes de compensation génétique. Didier STAINIER (Bad Nauheim, Allemagne)

10:00 - 10:30 ■ Variants synonymes : redondance du code génétique et implication en pathologie. Artem KIM (Rennes, Etats-Unis)

Grand Auditorium

10:30

Grand

11^{èmes}

ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE COUVENT DES JACOBINS, RENNES 1-4 FÉVRIER 2022



www.assises-genetique.org

RENNES



Mercredi 02 février

PAUSE - VISITE DES STANDS ET EPOSTERS

Auditorium

KF1

10:30 - 11:30

SESSION 1 - POSTERS AFFICHÉS EN PRÉSENCE DES AUTEURS

- #27871 - P006 **Des variations du gène SLITRK2 identifiées chez huit patients avec une forme rare de trouble du neuro-développement altèrent la transmission synaptique et la cognition chez la souris.** Salima EL CHEHADEH (Strasbourg), Han KYUNG AH, Kim DONGWOOK, Jang GYUBIN, Lim DONGSEOK, Kim JINHU, Julia WYNN, Kim HYEONHO, Somayeh BAKHTIARI, Wendy K CHUNG, Giusippina VITIELLO, Ioana CUTCUTACHE, Matthew PAGE, Jozef GECZ, Kelly HARPER, Arjan PM DE BROUWER, Anneke VULTO-VAN SILFHOUT, Marjolaine WILLEMS, Alberto FERNÁNDEZ JAÉN, Angelo SELICORNI, Silvia MAITZ, Els K VANHOUTTE, Martin ARMSTRONG, Joseph SYMONDS, Sébastien KÜRY, Bertrand ISIDOR, Benjamin COGNÉ, Jean MULLER, Allan BAYAT, Michael C KRUER, Jaewon KO, Jiwon UM, Mathilde NIZON, Amélie PITON
- #27967 - P006 **Réanalyse d'exomes : intérêt et outils informatiques automatisés.** Sophie RONDEAU (Paris), Geoffroy DELPLANCQ, Patrick NITSCHKE, Marc BRAS, Ghislaine ROYER, Mathieu BERNARDELLI, Elodie TRON, Christine BOLE, Jeanne AMIEL, Geneviève BAUJAT, Sandrine MARLIN, Marlène RIO, Julie STEFFANN, Giulia BARCIA
- #28161 - P011 **Etude de l'implication de la protéine centrosomale rotatine (RTTN) dans la régulation du cil primaire au cours du neuro-développement.** Justine GUGUIN (Lyon), Eloïse BERTIAUX, Noémie GILIBERT, Alicia BESSON, Lucile BOUTAUD, Virginie HAMEL, Sophie THOMAS, Patrick EDERY, Sylvie MAZOYER, Audrey PUTOUX, Marion DELOUS
- #28565 - P016 **Biallelic variants in TRAPPC10 cause a microcephalic TRAPPopathy disorder in humans and mice.** Lettie RAWLINS, Binnaz YALCIN (Dijon)
- #27861 - **P021 Nouvelles variations structurelles responsables de la maladie de Charcot-Marie-Tooth : Les deux premières grandes délétions de KIF5A détectées par le logiciel CovCopCan.** Ioanna PYROMALI (Limoges), Alexandre PERANI, Angélique NIZOU, Nesrine BENSLIMANE, Paco DEROUAULT, Sylvie BOURTHOMIEU, Mélanie FRADIN, Guilhem SOLE, Fanny DUVAL, Constantin GOMES, Frédéric FAVREAU, Franck STURTZ, Corinne MAGDELAINE, Anne-Sophie LIA
- #28094 - **P026 Une forme traitable de paraparésie spastique liée à un variant d'épissage homozygote de COQ9.** Audrey LABALME (LYON), Chloé LAURENCIN, Fanny FONTAINE, Nicolas CHATRON, Cécile ACQUAVIVA-BOURDAIN, Nathalie STREICHENBERGER, Isabelle ROUVET, Damien SANLAVILLE, Stéphane ALLOUCHE, Gaëtan LESCA
- #28368 - **P031 Vers une meilleure compréhension des mécanismes physiopathologiques des anomalies cérébrales associées aux ciliopathies : cellules souches et modélisation 2D et 3D du développement néocortical.** Lucile BOUTAUD (Paris), Marie MICHAEL, Céline BANAL, Damélys CALDERON, Sarah FARCY, Julie PERNELLE, Nicolas GOUDIN, Camille MAILLARD, Clémantine DIMARTINO, Cécile DELESCHAUX, Sébastien DUPICHAUD, Corinne LEBRETON, Sophie SAUNIER, Tania ATTIE-BITACH, Nadia BAH-BUISSON, Nathalie LEFORT, Sophie THOMAS
- #28791 - **P036 La recherche de syndrome de l'X Fragile a-t-elle toujours sa place en première intention dans les troubles neurodéveloppementaux à l'ère du NGS ?** Geoffroy DELPLANCQ (PARIS), Leslie LORI, Mathieu BERNARDELLI, Marlène RIO, Julie STEFFANN, Jean-Paul BONNEFONT, Guillaume DORVAL
- #28530 - **P041 Syndrome d'Ellis-Van Creveld : analyse phénotypique et génotypique d'une cohorte de 50 individus.** Marion AUBERT-MUCCA (Toulouse), Céline HUBER, Geneviève BAUJAT, Caroline MICHOT, Mohammed ZARHRATE, Marc BRAS, Valérie MALAN, Tania ATTIE-BITACH, Valérie CORMIER-DAIRE
- #28445 - **P046 Spectre phénotypique des patients atteints de DFNX2 dans une série de 33 cas avec une mutation du gène POU3F4.** Lara KERBELLEC (TOURS), Marie-Pierre MOIZARD, Soizick PONDAVEN-LETOURMY, Anne-Françoise ROUX, Isabelle FAJARDY, Laurence JONARD, Souad GHERBI-HALEM, Magalie BARTH, Marie VINCENT, Mathilde NIZON, Elise BOUCHER, Renaud TOURAINE, Valérie PELLETIER, Laetitia LAMBERT, Marion GERARD, Juliette PIARD, Laurence OLIVIER-FAIVRE, Linda PONS, Damien HAYE, Catheline VILAIN, Chantal LIGNY, Geneviève LINA-GRANADE, Clémence GUENNE, Emmanuel LESCANNE, Sandrine MARLIN, Annick TOUTAIN
- #27998 - **P051 Étude moléculaire par séquençage moyen débit d'un panel de gènes d'une cohorte de cas avec anomalies rénales sévères dépistées en prénatal.** Pénélope JORDAN, Guillaume DORVAL (Paris), Christelle ARRONDEL, Vincent MORINIÈRE, Marie-Pierre AUDREZET, Laurence MICHEL, Audrey PUTOUX, Gaëtan LESCA, Audrey LABALME, Mathilde LEFEBVRE, Sandra WHALEN, Laurence LOEUILLLET, Jelena MARTINOVIC, Tania ATTIE-BITACH, Elise SCHAEFER, Sophie SCHEIDECKER, Laetitia LAMBERT, Claire BENETEAU, Olivier PATAT, Odile BOUTE BENEJEAN, Arnaud MOLIN, Fabien GUIMIOT, Nicolas FONTANAROSA, Mathilde NIZON, Cécile JEANPIERRE, Sophie SAUNIER, Laurence HEIDET
- #28495 - **P056 Etude monocentrique, par exome ciblé chez 112 enfants, de l'architecture génétique des DSD 46,XY.** Thomas HUBY (PARIS), Tristan AVRIL, Anne Sophie LAMBERT, Alexis PROUST, Lilia LADDADA, Lucie TOSCA, Jacques YOUNG, Anne GUIOCHON-MANTEL, Agnès LINGLART, Claire BOUVATTIER, Jérôme BOULIGAND
- #28385 - **P061 Caractérisation épigénétique de cellules musculaires lisses différenciées à partir d'iPSC : un modèle cellulaire pour l'étude de diverses maladies artérielles à génétique complexe.** Adrien GEORGES (Paris), Lu LIU, Takiy BERRANDOU, Charlene JOUVE, Jean-Sébastien HULOT, Nabila BOUATIA-NAJI
- #27915 - **P066 Aspects cliniques, génétiques et thérapeutiques dans la maladie de Menkes - Étude d'une cohorte française et revue de la littérature.** Paul ROLLIER (Rennes), Moizard MARIE-PIERRE, Annick TOUTAIN, Sophie BLESSON, Eric BIETH, Chrystèle BONNEMAINS, Aline CANO, Brigitte CHABROL, Annabelle CHAUSSINOT, Léna DAMAJ, François FEILLET, Sylvie JORIOT, Manoëlle KOSSOROTOFF, Christian RICHELME, Dominique BONNEAU, Sylvie ODENT, Magalie BARTH
- #28507 - **P071 Amélioration du diagnostic des maladies mitochondriales à l'aide de la variation de l'hétéroplasmie des variants de l'adn mitochondrial dans le sang et les urines.** Matthieu DENIS (Angers), Valérie DESQUIRET-DUMAS, Naig GUEGUEN, Magalie BARTH, Estelle COLIN, Pascale MARCORELLES, Alice GOLDENBERG, Aleksandra NADAJ-PAKLEZA, Camille GIRON, Chloé QUELIN, Pascal REYNIER, Patrizia AMATI-BONNEAU, Vincent PROCACCIO, Céline BRIS
- #28110 - **P081 Characterization of CACNA1S truncating variants in two patients with congenital myopathy.** Mélanie FOURGEAUD (BORDEAUX), Edoardo MALFATTI, Mireille COSSÉE, Dimitri RENARD, Julie BROCARD, Anne-Sophie NICOT, Marion LARRIEUX, Corinne THÉZE, Kamel MAMCHAOU, Isabelle MARTY, Julien FAURÉ, John RENDU

11^{èmes}

ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE COUVENT DES JACOBINS, RENNES 1-4 FÉVRIER 2022



www.assises-genetique.org

RENNES



Galerie
Sud

Mercredi 02 février

- #28073 - **P086 Syndrome de Townes-Brocks (SALL1) : précision du phénotype notamment auditif dans une cohorte de 42 patients.** [Fiona LEDUC](#) (Lille), Fabienne ESCANDE, Florence PETIT, Laurence BELLENGIER, Catherine VINCENT-DELORME, Sylvie MANOUVRIER-HANU, Clémence VANLERBERGHE
- #28602 - **P091 PHENOTYPE FOETAL DU SYNDROME CARDIO-UROGENITAL DÙ A UNE HAPLOINSUFFISANCE DU GENE MYRF.** [Maud FAVIER](#) (BESANCON), Louise C. PYLE, Eric DAHLEN, Marion AUBER-LENOIR, Julie CATTIN, Nicolas MOTTET, Francine ARBEZ-GINDRE, Christelle CABROL, Odile BOUTE, Louise DEVISME, David CHITAYAT, Lev PRASOV, Odelia CHORIN, Annick RAAS-ROTHSCHILD, Juliette PIARD, Elise BRISCHOUX-BOUCHER
- #27859 - **P096 MSH3, un nouveau gène de prédisposition aux polyposes adénomateuses et au-delà...** [Marie-Charlotte VILLY](#) (Paris), Julien MASLIAH-PLANCHON, Sophie VACHER, Hélène DELHOMELLE, Lisa GOLMARD, Samia MELAABI, Anne SCHNITZLER, Maud BLANLUET, Voreak SUIBENG, Marion DHOOGHE, Nadim HAMZAOU, Solenne FARELLY, Amal AIT OMAR, Robert BENAMOUIZIG, Vincent CAUMETTE, Michel BAHUAU, Joël CUCHEROUSSET, Yves ALLORY, Dominique STOPPA-LYONNET, Ivan BIÈCHE, Chrystelle COLAS
- #28258 - **P101 Apport du séquençage tumoral dans l'interprétation des variants de signification inconnue dans les gènes associés aux formes familiales de cancer de l'ovaire.** [Thibaut MATIS](#) (Bordeaux), Sabine RAAD, Delfine LAFON, Laurene DUFIN, Julie BLASQUIZ, Jennifer CHIRON, Françoise BONNET, Isabelle SOUBEYRAN, Nicolas SÉVENET
- #28503 - **P106 Quatre nouveaux variants pathogènes et une nouvelle duplication du gène MET identifiés sur une cohorte de 153 patients présentant un carcinome papillaire du rein de type I.** [Molka SEBAI](#) (Paris), David TULASNE, Sandrine CAPUTO, Virginie VERKARRE, Marie Aude ROBERT-DE-RANCHER, Marie FERNANDES, Célia GUERIN, Fanny REINHART, Severine ADAMS, Christine MAUGARD, Olivier CARON, Marine GUILLAUD-BATAILLE, Pascaline BERTHET, Yves-Jean BIGNON, Brigitte BRESSAC-DE PAILLERETS, Jean CHIESA, Thierry FREBOURG, Sophie GIRAUD, Sophie LEJEUNE, Jean-Marc LIMACHER, Antoine DE PAUW, Dominique STOPPA-LYONNET, Helene CANNONI, Sophie DEVEAUX, Lidereau ROSETTE, Stéphane RICHARD, Etienne ROULEAU
- #28618 - **P111 Identification des points de cassure de grandes délétions du gène STK11 par séquençage de longs fragments sur Nanopore avec enrichissement informatique en temps réel ou par CRISPR/Cas9.** [Albain CHANSAVANG](#) (PARIS), Abderraouf HAMZA, Sébastien JACQUES, Ingrid LAURENDEAU, Aurélie TOUSSAINT, Véronique DUCHOSSOY, Virginie BENOIT, Patrick NITSCHKE, Frédéric TORES, Pierre LAURENT-PUIG, Solène FARELLY, Camille TLEMSANI, Romain CORIAT, Audrey BRIAND-SULEAU, Nicolas SERVANT, Franck LETOURNEUR, Marion DHOOGHE, Ivan BIECHE, Julien MASLIAH PLANCHON, Eric PASMANT, Nadim HAMZAOU
- #28815 - **P116 Une diminution considérable des transcrits pleine-longueur de BRCA2 n'est pas associée à une augmentation du risque de cancer : implications pour l'interprétation de variations génétiques à l'origine de défauts d'épissage partiels.** [Hélène TUBEUF](#), Sandrine M. CAPUTO, Teresa SULLIVAN, Julie RONDEAUX, Sophie KRIEGER, Virgine CAUX-MONCOUTIER, Julie HAUCHARD, Gaia CASTELAIN, Alice FIEVET, Laëticia MEULEMANS, Françoise RÉVILLION, Mélanie LÉONE, Nadia BOUTRY-KRYZA, Capucine DELNATTE, Marine GUILLAUD-BATAILLE, Linda CLEVELAND, Susan REID, Eileen SOUTHON, Omar SOUKARIEH, Aurélie DROUET, Daniela DI GIACOMO, Myriam VEZAIN, Françoise BONNET-DORION, Violaine BOURDON, Hélène LARBRE, Danièle MULLER, Pascal PUJOL, Fátima VAZ, Séverine AUDEBERT-BELLANGER, Chrystelle COLAS, Laurence VENAT-BOUVET, Angela R. SOLANO, Dominique STOPPA-LYONNET, Claude HOUDAYER, Thierry FRÉBOURG, Pascaline GAILDRAT, Sharan SHYAM K, [Alexandra MARTINS](#) (ROUEN)
- #28779 - **P121 Le sarcome histiocyttaire: un exemple de l'intérêt du modèle spontané canin pour identifier les bases génétiques d'un cancer humain rare.** [Benoît HEDAN](#) (Rennes), Mélanie RAULT, Edouard CADIEU, Maud RIMBAULT, Armel HOUEL, Amaury VAYSSE, Stéphanie MOTTIER, Patrick DEVAUCHELLE, Nadine BOTHEREL, Jérôme ABADIE, Thomas DERRIEN, David GILOT, Jean Yves BLAY, Jean DONADIEU, Catherine ANDRE
- #28221 - **P126 Utilisation du séquençage d'exome pour la détection de variants pharmacogénétique dans le cadre de l'oncologie.** [Simon VERDEZ](#) (Dijon), Juliette ALBUISSON, Yannis DUFFOURD, Romain BOIDOT, Manon REDA, Christelle THAUVIN-ROBINET, Jean-David FUMET, Sylvain LADOIRE, Sophie NAMBOT, Maxime LUU, Patrick CALLIER, Laurence FAIVRE, François GHIRINGHELLI, Nicolas PICARD
- #27921 - **P131 Détection de CNV sur données de séquençage d'exome : la fin de l'ACPA ?** [Xavier VANHOYE](#) (Lyon), Quentin TESTARD, Marie-Émmanuelle NAUD-BARREYRE, Aurore PERDRIAU, Vanna GEROMEL, Pascal MOUTY, David GENEVIEVE, Christine COUBES, Valentine MARQUET, Thomas ROBERT, Renaud TOURRAINE, Inès HARZALLAH, Benjamin COGNÉ, Aude TESSIER, Rodolphe DARD, Bérénice HERVÉ, Laurent MESNARD, Benjamin DAURIAT, Jean-François TALY, Laure RAYMOND, Julien THEVENON
- #28468 - **P136 Apport du séquençage de génome entier en trio pour le diagnostic de la déficience intellectuelle chez des patients négatifs en séquençage d'exome.** [Kevin RIQUIN](#) (NANTES), Thomas BESNARD, Sébastien KÜRY, Sandra MERCIER, Marie VINCENT, Mathilde NIZON, Bertrand ISIDOR, Jean-François DELEUZE, Stéphane BEZIEAU, Benjamin COGNE
- #28001 - **P141 Apport d'un panel de gènes étudié par NGS chez des femmes ayant présenté des môles hydatiformes.** [Anna BLANC-DECHAUD](#) (Saint Etienne), Inès HARZALLAH, Jérôme MASSARDIER, Fabienne ALLIAS MONTMAYEUR, Lucie GAILLOT DURAND, Pierre Adrien BOLZE, Touria HAJRI, Renaud TOURRAINE
- #28489 - **P146 Combinaison de l'utilisation du séquençage exomique et de la technologie CRISPR/Cas9 pour étudier l'étiologie de l'azoospermie non-obstructive : Etude de l'implication des gènes C1orf185 et CCT6B.** [Caroline CAZIN](#) (Grenoble), Serge NEF, Raoudha ZOUARI, Corinne LOEUILLET, Christophe ARNOULT, Pierre RAY, Zine-Eddine KHERRAF
- #28764 - **P151 Le syndrome microdélétionnel 8q12.11 : délimitation du gène HEY1 comme un nouveau gène candidat impliqué dans les signes neurologiques et cardiaques.** [Fatma MEJDOUN](#), Imene BOUJELBENE, Amal BOUZID, Fatma ABDELHÉDI, Amal SOUISSI, Olfa JALLOULI, Salma MALLOULI, Chahnez TRIKI, Hassen KAMOUN, Saber MASMOUDI, [Ikhlas BEN AYED](#) (Sfax, Tunisie)
- #28263 - **P156 RAVAQ, un pipeline complet pour les analyses d'association avec variants rares : du contrôle de qualité aux résultats d'association.** [Gaelle MARENNE](#) (BREST), Thomas E LUDWIG, Ozvan BOCHER, Anthony F HERZIG, Chaker ALOUI, Elisabeth TOURNIER-LASSERVE, Emmanuelle GÉNIN
- #28785 - **P161 Fibrose pulmonaire idiopathique : entre instabilité télomérique et déficit de réparation.** [Radhia M'KACHER](#) (Évry-Courcouronnes), Madeleine JAILLET, Eric JEANDIDIER, Eirini VASARMIDI, Arnaud MAILLEUX, Bruno COLICCHIO, Caroline KANNENGISSER, Alain DIETERLEN, Philippe VOISIN, Patrice CARDE, Bruno CRESTANI
- #28204 - **P166 Diffusion de l'application « SmartGenetCancer » d'orientation rapide en oncogénétique destinée aux professionnels de santé en Normandie.** [Maud BRANCHAUD](#) (Rouen), Laurent ROUSSEL, Nathalie PARODI, Yann LURTON,

11^{èmes}

ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE COUVENT DES JACOBINS, RENNES 1-4 FÉVRIER 2022

RENNES



www.assises-genetique.org



Mercredi 02 février

Zoe NEVIERE, Pascaline BERTHET, Antoine LEVENEUR, Claude HOUDAYER, Dominique VAUR, Thierry FREBOURG

■ #27880 - **P171 Correction de mutations de l'exon 49 du gène de la dystrophine par saut d'exon thérapeutique pour la myopathie de Duchenne.** Mario ABAJI, Nathalie DA SILVA, Tiffany BUSA, Maude GRELET, Chantal MISSIRIAN, Sabine SIGAUDY, Nicole PHILIP, France LETURCQ, Nicolas LEVY, Martin KRAHN, Marc BARTOLI, Mario ABAJI (Marseille)

■ #28188 - **P176 Les atteintes fœtales de la voie de réparation de l'ADN (NER) : quand y penser ?** Sarah BAER (Strasbourg), Lydie BURGLEN, Sophie JULIA, Cathy OBRINGER, Jamel CHELLY, Yline CAPRI, Bérénice DORAY, Vincent LAUGEL, Nadège CALMELS

■ #28781 - **P181 Rendement de l'exome en prénatal, avec pipeline de détection des CNV, et contribution au pronostic pour 40 grossesses avec signes d'appel échographiques.** Sébastien MOUTTON (Lyon), Ines HARZALLAH, Laure RAYMOND, Jérémie MORTREUX, Patrice BOUVAGNET, Nada HOUCINAT, Marine DANCER, Vanna GEROMEL, Radoslava SARAEVA-LAMRI, Angeline PRETO, Luc DRUART, Fabienne PRIEUR, Marine LEBRUN, Francis RAMOND, Rodolphe DARD, Aude TESSIER, Benjamin DAURIAT, Valentine MARQUET, Constance WELLS, Audrey LAMOUREUX, Caroline DEILLER, Bruno SCHAUB, Renaud TOURAINE, Marie-Emmanuelle NAUD-BARREYRE

11:30

A23

11:30 - 13:00

COMMUNICATIONS ORALES SÉLECTIONNÉES 01

Modérateurs : Wilfrid CARRE (Rennes), Laurence OLIVIER-FAIVRE (DIJON)

11:30 - 11:45 ■ #28563 - **CS01 Mouse models of neurodevelopmental disorders.** Binnaz YALCIN (Dijon)

11:45 - 12:00 ■ #28479 - **CS02 Mode de transmission oligogénique dans les Anomalies de Fermeture du Tube Neural: implication majeure des gènes du cil primaire, de la Polarité Planaire Cellulaire et de la matrice extracellulaire.**

Marie FAUCHER (Rennes), Artem KIM, Wilfrid CARRE, Marie BEAUMONT, Florence DEMURGER, Linda AKLOUL, Laurent PASQUIER, Mélanie FRADIN, Chloé QUÉLIN, Houda HAMDI ROZE, Erwan WATRIN, Sylvie ODENT, Marie DE TAYRAC, Christèle DUBOURG, Valérie DUPE

12:00 - 12:15 ■ #28006 - **CS03 LBMMS SeqOIA : leçons des 2 premières années.** Pierre BLANC (PARIS), Jennifer WONG, Damien VASSEUR, Emmanuelle CLAPPIER, Cyril BURIN DES ROZIER, Boris KEREN, Audrey BRIAND, Jean-Madeleine DE SAINTE AGATHE, Lucas RAMON, Sofia DOS SANTOS, Saadia BENJELLOUN, Mario NEOU, Nicolas DERIVE, Adrien LEGENDRE, Virginie SAILLOUR, Alban LERMINE, Michel VIDAUD

12:15 - 12:30 ■ #28770 - **CS04 Etat des lieux à deux ans du démarrage de l'activité de séquençage de génome entier par AURAGEN pour la filière AnDDI-rare.** Julien THEVENON (Grenoble), Valentin KLEIN, Virginie BERNARD, Quentin CHARRET, Anne THOMAS, Nicolas PONS, Yasmine ZERDOUMI, Marjolaine WILLEMS, Laurence FAIVRE, Julian DELANNE, David GENEVIEVE, Elise SCHAEFER, Damien HAYE, Fanny LAFFARGUE, Constance WELLS, Estelle COLIN, Christel THAUVIN-ROBINET, Isabelle MAREY, Elise BOUCHER, Audrey PUTOUX, Salima EL CHEHADEH, Marie BOURNEZ, Christine FRANCCANNET, Sophie NAMBOT, Pauline MONIN, Aurore GARDE, Juliette PIARD, Martine DOCO-FENZY, Françoise DEVILLARD, Céline POIRSIER, Marie-Line JACQUEMONT, Sébastien MOUTTON, Pauline LE TANNO, Charlotte DUBUCS, Massimiliano ROSSI, Consortium AURAGEN, Charles COUTTON, Caroline JANEL, Céline PEBREL, Gaëlle SALAUN, Isabelle CREVEAUX, John RENDU, Marine LEBRUN, Nicolas CHATRON, Harbuz RADU, Renaud TOURAINE, Véronique SATRE, Xénia MARTIN, Damien SANLAVILLE

12:30 - 12:45 ■ #28179 - **CS05 Solve-RD : partage systématique des données d'exome et de génome à l'échelle européenne et réanalyse collaborative pour résoudre les maladies rares.** Anne-Sophie DENOMMÉ-PICHON (Dijon), Elke DE BOER, Adam JACKSON, Elisa BENETTI, Siddharth BANKA, Ange-Line BRUEL, Gioglio CASARI, Andrea CIOLFI, Jill CLAYTON-SMITH, Bruno DALLAPICCOLA, Yannis DUFFOURD, Kornelia ELLWANGER, Christian GILISSEN, Holm GRAESSNER, Tobias HAACK, Marketa HAVLOVICOVA, Alexander HOISCHEN, Anne HUGON, Nolwenn JEAN, Tjitske KLEEFSTRA, Anna LINDSTRAND, Estrella LÓPEZ-MARTÍN, Milan MACEK JR., Leslie MATALONGA, Manuela MORLEO, Sébastien MOUTTON, Vincenzo NIGRO, Ann NORDGREN, Maria PETTERSSON, Michele PINELLI, Simone PIZZI, Manuel POSADA, Clementina RADIO, Alessandra RENIERI, Caroline ROORYCK, Lukas RYBA, Hana SAFRAOU, Martin SCHWARZ, Marco TARTAGLIA, Christel THAUVIN-ROBINET, Julien THEVENON, Annalaura TORELLA, Frédéric TRAN MAU-THEM, Aurélien TRIMOUILLE, Pavel VOTYPKA, Klea VYSHKA, Birte ZUREK, Alain VERLOES, Christophe PHILIPPE, Antonio VITOBBELLO, Lisenka VISSERS, Laurence FAIVRE, Orphanomix GROUPE DE CLINIENS

12:45 - 13:00 ■ #27845 - **CS06 Conduite à tenir lors de l'identification de CNVs PIEV en diagnostic prénatal et postnatal - Retour sur une enquête d'opinion pluridisciplinaire et multicentrique française.** Floriane LEJAMTEL, Cécile OHEIX, Elisa MORALES, Jelena MARTINOVIC, Philippe LABRUNE, François PETIT, Aline RECEVEUR, Nelly FRYDMAN, Alexandra BENACHI, Chloé PUISNEY-DAKHLI (CLAMART), Alexandre VIVANTI

Grand Auditorium

13:15

B24

13:15 - 14:15

ATELIER DEJEUNER FLUIDIGM

Préparation de bibliothèques NGS automatisées, flexibles et évolutives: les innovations possibles avec le système Juno™

Modérateur : Amélie BARTHELEMY

■ Introduction. Amélie BARTHELEMY

■ Du diagnostic des tumeurs solides au séquençage du SARS-CoV-2 avec le Juno, une plateforme flexible pour des applications multiples. Alexandra LESPAGNOL (Rennes)

■ isolation-forest CNV (ifCNV): l'intelligence artificielle au service de la détection de CNV à partir de données NGS. Simon CABELLO-AGUILAR (Montpellier)

C24

Carré

11^{èmes}

ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE COUVENT DES JACOBINS, RENNES 1-4 FÉVRIER 2022



www.assises-genetique.org

RENNES



Mercredi 02 février

13:15 - 14:15

ATELIER DEJEUNER ASTRAZENECA

Inhibiteurs de PARP au stade précoce - Actualités et nouvelles approches en oncogénétique

Nef

Modérateur : Chrystelle COLAS (PARIS)

- Actualités dans le cancer du sein précoce : Impact sur la recherche de mutations BRCA1/2. [Pascal PUJOL](#) (Montpellier)
- Partage d'expérience d'un circuit en oncogénétique. [Patrick BENUSIGLIO](#) (Paris)

D24

13:15 - 14:15

ATELIER DEJEUNER EUROFINIS BIOMNIS

Exome en 1ère intention, applications et enjeux, implication du prescripteur

Belvédère

- Exome en Génétique clinique. [Valentine MARQUET](#) (Limoges), [Benjamin DAURIAT](#) (Limoges)
- Exome en Génétique prénatale : quels impacts sur la prise en charge de la grossesse ? [Rodolphe DARD](#) (POISSY)
- Exome en Cancérologie. Gestion des données incidentes/secondaires. [Pascal PUJOL](#) (Montpellier)
- Quels outils pour demain ? [Kévin YAUY](#) (Grenoble)

E24

13:15 - 14:15

ATELIER DEJEUNER AGILENT

Dernières innovations et retours d'expérience en génétique des cancers et oncohématologie

Dortoirs

Modérateur : Claude REVEL (Vénissieux Cedex)

- Panel de gènes avec UMI pour la génétique du rétinoblastome : ADN génomique et ADN tumoral circulant. [Jessica LE GALL](#) (Paris)
- Implémentation de la technologie XT-HS2 pour le criblage moléculaire par RNAseq et DNaseq de l'essai EXOMA2. [Romain BOIDOT](#) (DIJON)

F24

13:15 - 14:15

ATELIER DEJEUNER TWIST BIOSCIENCE

The New Standard - Performance Evaluation of Twist Target Enrichment Solutions

Horizons

Modérateur : Eric BAUD (Clermont-Ferrand)

- Use Twist Bioscience Solutions for NGS and applications in ONCO-Hematology. [Sandrine VANDERMEERSCH-GEFFROY](#) (Lille)
- No Fragment left behind - Performance Evaluation of the Twist Exome 2.0. [Massimo DELLEDONNE](#) (Verona, Italie)

G24

13:15 - 14:15

ATELIER DEJEUNER THERMO FISHER SCIENTIFIC

Automatisées et rapides, nos innovations en NGS, Séquençage Capillaire et PCR Digitale au service du rendu de résultats.

Salle 5

Intervenants : Amélie EPERCIEUX, Stéphane LLENSE, Gaëtan MOTY

H24

13:15 - 14:15

ATELIER DEJEUNER ROCHE DIAGNOSTICS FRANCE

Les dernières nouveautés Roche en NGS et présentation d'une approche innovante utilisant la capture de séquences sur ADN & ARN en génétique humaine

Salle 6

- Introduction: KAPA HyperPETE, KAPA EvoPlus et AVENIO Edge Systems, les nouveautés Roche pour 2022. [Carole DONNE-GOUSSE](#) (ROCHE DIAGNOSTICS)
- Double approche de séquençage haut débit ADN & ARN d'un panel de gènes impliqués dans des myopathies. [Mireille COSSÉE](#) (MONTPELLIER), [Charles VAN GOETHEM](#) (Montpellier)

11^{èmes}

ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE COUVENT DES JACOBINS, RENNES 1-4 FÉVRIER 2022



www.assises-genetique.org

RENNES



Mercredi 02 février

14:15

PAUSE - VISITE DE L'EXPOSITION

Grand Auditorium

14:45

A25

14:45 - 15:45

CONFERENCE INVITE 1

Modérateur : Sandrine MARLIN (PARIS)

- Bases génétiques des prédispositions aux formes sévères et à la résistance à l'infection par le SRAS-CoV-2. [Aurélié COBAT](#) (Paris)

Grand Auditorium

15:45

PAUSE - VISITE DES STANDS ET EPOSTERS

Grand Auditorium

KF2

15:45 - 16:45

SESSION 2 - POSTERS AFFICHÉS EN PRÉSENCE DES AUTEURS

- #27874 - P002 **Leçons de la réanalyse basée sur ClinVar de la cohorte ITHACA du projet européen Solve-RD.** [Anne-Sophie DENOMMÉ-PICHON](#) (Dijon), Leslie MATALONGA, Elke DE BOER, Adam JACKSON, Elisa BENETTI, Siddharth BANKA, Ange-Line BRUEL, Giorgio CASARI, Andrea CIOLFI, Jill CLAYTON-SMITH, Bruno DALLAPICCOLA, Yannis DUFFOURD, Kornelia ELLWANGER, Christian GILISEN, Holm GRAESSNER, Tobias HAACK, Anna HAMMARSSJÖ, Marketa HAVLOVICOVA, Alexander HOISCHEN, Anne HUGON, Nolwenn JEAN, Tjitske KLEEFSTRA, Anna LINDSTRAND, Estrella LÓPEZ-MARTÍN, Milan MACEK JR., Manuela MORLEO, Sébastien MOUTTON, Vincenzo NIGRO, Ann NORDGREN, Maria PETTERSSON, Michele PINELLI, Simone PIZZI, Manuel POSADA, Clementina RADIO, Alessandra RENIERI, Caroline ROORYCK, Lukas RYBA, Hana SAFRAOU, Martin SCHWARZ, Marco TARTAGLIA, Christel THAUVIN-ROBINET, Julien THEVENON, Annalaura TORELLA, Frédéric TRAN MAU-THEM, Aurélien TRIMOUILLE, Pavel VOTYPKA, Klea VYSHKA, Birte ZUREK, Alain VERLOES, Christophe PHILIPPE, Antonio VITOBELLO, Lisenka VISSERS, Laurence FAIVRE, Orphanomix GROUPE DE CLINICIENS
- #27977 - P007 **Évaluation de la pathogénicité des variants de DISP1 associés au spectre des anomalies de la ligne médiane craniofaciale.** [Ainoë LAVILLAUREIX](#) (Rennes), Artem KIM, Paul ROLLIER, Christèle DUBOURG, Wilfrid CARRE, Erwan WATRIN, Helene GUYOD, Boris KEREN, Sandra WHALEN, Jessica BOS, Mederic JEANNE, Clemence VANLERBERGHE, Laurence FAIVRE, Marie DE TAYRAC, Chloé QUELIN, Sylvie ODEnt, Valérie DUPE
- #28270 - P012 **Protocole d'exploration neuroradiologique des patients avec un variant pathogène dans le gène PTEN, basé sur une série de 58 patients.** [Anna GERASIMENKO](#) (Paris), Cyril MIGNOT, Florence COULET, Olivier NAGARA, Delphine HÉRON, Alexis GUÉDON, Emmanuel HOUDART, Mélanie EYRIES, Patrick BENUSIGLIO, Anne Annouk BISSDORFF
- #28619 - P017 **Identification de biomarqueurs complémentaires des troubles sensoriels visuels des sujets avec syndrome de l'X fragile (FXS).** [Fabien LESNE](#) (ORLEANS), Olivier PERCHE, Dominique BONNEAU, Sylvie ODEnt, Alain PATAT, Susanne RAAB, Roy TWYMAN, Robert H RING, Sylvain BRIAULT
- #27889 - **P022 CANVAS : retour sur deux années de diagnostic moléculaire du gène RFC1 au CHU de Montpellier.** Lise LARRIEU, Mehdi BENKIRANE, Morgane POINTAUX, Guillaume TAIEB, Cecilia MARELLI, Raul JUNTAS MORALES, Ioana ION, Chloé GREGOIRE, Bertrand ISIDOR, Michel KOENIG, [Marie-Claire VINCENT](#) (Montpellier)
- #28252 - **P027 Les formes dominantes de MPAN peuvent mimer une démence fronto-temporale.** Christelle DURAND, Chloé ANGELINI, Isabelle COUPRY, Anne VITAL, Stéphane MATHIS, Victoria GONZALEZ, Mathilde RENAUD, Solène FRISMAND, Patrice MENEGON, Elisabeth SARRAZIN, Remi BELLANCE, Guilhem SOLE, Patricia FERGETOT, [Cyril GOIZET](#) (BORDEAUX)
- #28407 - **P032 CONTRIBUTION DES VARIATIONS RARES DU NOMBRE DE COPIES DANS LES FORMES COMPLEXES DE LA MALADIE D'ALZHEIMER.** [Olivier QUENEZ](#) (ROUEN), Catherine SCHRAMM, Kevin CASSINARI, Marc HULSMAN, Céline BELLENGUEZ, Ades CONSORTIUM, Penny NORSWORTHY, Rebecca SIMS, Jordi CLARIMON, John C. VAN SWETEN, John J. HARDY, Alfredo RAMIREZ, Simon MEAD, Wesje M. VAN DER FLIER, Cornelia M. VAN DUJIN, Julie WILLIAMS, Jean-Charles LAMBERT, Henne HOLSTEGE, Camille CHARBONNIER, Gaël NICOLAS
- #28178 - **P037 Caractérisation des anomalies de la charnière cranio-vertébrale chez les patients atteints d'achondroplasie suivis au CHU de Lyon.** Sara CABET, Alexandru SZATHMARI, Carmine MOTTOLESE, Patricia FRANCO, Laurent GUIBAUD, [Massimiliano ROSSI](#) (LYON), Federico DI ROCCO
- #28776 - **P042 Les deux formes cliniques du syndrome de Netherton partagent une signature IL-17/IL36 et se distinguent par leur réponse IFN-1 et allergique.** [Alain HOVNANIAN](#) (Paris)
- #28540 - **P047 Cohorte de 140 enfants de moins de 5 ans atteint de retard d'éveil visuel : les étiologies génétiques.** [Dr Xavier ZANLONGHI](#) (RENNES), Dr Magalie BARTH, Pr Dominique BONNEAU, Patrick VAN BOGAERT, Sophie GUEDEn, Pr Sylvie ODEnt, Mélanie FRADIN, Florence DEMURGER, Marc PLANES, Brigitte GILBERT-DUSSARDIER, Aline DELIGNIÈRES, Claire-Marie DHAENENS
- #28019 - **P052 Analyse du locus CYP21A2 par séquençage nouvelle génération : vers un nouveau standard pour le diagnostic moléculaire des blocs en 21-hydroxylase ?** [Lilia LADDADA](#) (nc), Fanny CHASSELOUP, Alexis PROUST, Anne GUIOCHON-MANTEL, Peter KAMENICKY, Jacques YOUNG, Claire BOUVATTIER, Jérôme BOULIGAND
- #27895 - **P057 Identification par étude d'association génome entier (GWAS) de deux nouveaux loci impliqués dans l'insuffisance cardiaque par cardiomyopathie dilatée en 3p25.1 et 22q11.23.** [Sophie GARNIER](#) (PARIS), Magdalena HARAKALOVA, Stefan WEISS, Michal MOKRY, Richard ISNARD, Laëticia DUBOSCOQ-BIDOT, Michel KOMAJDA, François CAMBIEN, Jean-François DELEUZE, Marcus DÖRR, Folkert ASSELBERGS, Eric VILLARD, David-Alexandre TRÉGOUËT, Philippe CHARRON
- #28630 - **P062 Altération de la fonction de pseudo tissu cardiaques générés à partir de cellules iPSC éditées par CRISPR/Cas9 pour une délétion de l'exon 42 du gène FLNC.** [Flavie ADER](#) (PARIS), Laëticia DUBOSCOQ-BIDOT, Vincent FONTAINE, Sibylle MARTEAU, Jean Pierre SIFFROI, Matthieu HAMMELIN, Pierre BOBIN, Pascale RICHARD, Eric VILLARD

11^{èmes}

ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE COUVENT DES JACOBINS, RENNES 1-4 FÉVRIER 2022



www.assises-genetique.org

RENNES



Mercredi 02 fÀ@vriar

- #27974 - **P067 Une variation bi-allélique dans SARS1 identifiée chez des enfants présentant un retard de développement neurologique, une surdité, une cardiomyopathie, et une décompensation pendant un épisode de fièvre.** Jean-Marie RAVEL (Nancy), Dreumont NATACHA, Mosca PAULINE, Desiree E.c. SMITH, Marisa I. MENDES, Arnaud WEDEMANN, David COELHO, Emmanuelle SCHMITT, Jean-Baptiste RIVIÈRE, Tran-Mau-Them FRÉDÉRIQUE, Julien THÉVENON, Paul KUENTZ, Marc POLIVKA, Sabine A. FUCHS, Gautam KOK, Christel THAUVIN-ROBINET, Jean-Louis GUÉANT, Gajja S. SALOMONS, Laurence FAIVRE, Feillet FRANCOIS
- #28533 - **P072 Nouveau variant intronique affectant l'épissage du gène NARS2 et variabilité intrafamiliale.** Samira AIT-EL-MKADEM SAADI (Nice), Amaya MORALES JAURRIETA, Elsa KAPHAN, Annabelle CHAUSSÉNOT, Konstantina FRAGAKI, Sylvie BANNWARTH, Christelle CAMUSO, Charlotte COCHAUD, Gaëlle AUGÉ, Mathieu BERTHET, Bernadette CHAFINO, Sandra FOUSTOUL, Véronique PAQUIS-FLUCKLINGER, Cécile ROUZIER
- #28220 - **P077 Identification et caractérisation fonctionnelle de mutations de LYN dans une urticaire auto-inflammatoire syndromique.** Camille LOUVRIER (Paris), Martine GRALL LEROSEY, Gilles KAPLANSKI, Pierre QUARTIER DIT MAIRE, Brigitte BADER-MEUNIER, Julie CHICAN, Malaïka MOHAMMAD, Elma EL KHOURI, Eman ASSRAW, Angela ARENAS-GARCIA, Bruno COPIN, William PITERBOTH, Florence DASTOT-LE MOAL, Sonia A. KARABINA, Serge AMSELEM, Irina GIURGEA
- #28717 - **P082 Apport de l'IRM musculaire dans l'évaluation fonctionnelle d'adultes présentant une Arthrogrypose Multiple Congénitale.** Marion FINZI, Maryia RAIKOVA, Hoai Thu NGUYEN, Shenhao DAI, Chantal DURAND, Dominic PERENNOU, Klaus DIETERICH (GRENOBLE)
- #28236 - **P087 Phénotypage standardisé d'une cohorte de 350 patients et analyse combinée de 50 exomes et génomes pour une maladie complexe : le spectre Oculo-Auriculo-Vertébral (OAVS).** Thomas SAGARDOY (Bordeaux), Angèle TINGAUD-SEQUEIRA, Laetitia GASTON, Sacha SCHUTZ, Aurélien TRIMOUILLE, Caroline ROORYCK
- #28651 - **P092 Étude phénotypique du syndrome de Silver-Russell à partir d'une série de 19 patients adolescents et adultes.** MéliSSa BURGEVIN (Rennes), Agnes LACROIX, Karine BOURDET, Régis COUTANT, Bruno DONADILLE, Laurence FAIVRE, Sylvie MANOUVRIER-HANU, Florence PETIT, Christel THAUVIN-ROBINET, Annick TOUTAIN, Irène NETCHINE, Sylvie ODENT
- #28087 - **P097 Bilan de 2 ans de Réunions de Concertation Pluridisciplinaire nationales «Plan France Médecine Génomique 2025» pour les deux pré-indications oncogénétiques portées par le Groupe Génétique et Cancer-Umicancer.** Hélène DELHOMELLE (St Cloud), Noémie BASSET, Pascaline BERHET, Marie BIDART, Nadia BOUTRY KRYZA, Nelly BURNICHOIN, Odile CABARET, Olivier CARON, Mathias CAVAILLE, Marie-Agnès COLLONGE RAME, Carole CORSINI, Edouard COTTEREAU, Florence COULET, Capucine DELNATTE, Philippe DENIZEAU, Antoine DE PAUW, Alice FIEVET, Pascale FLANDRIN, Mathilde GAY BELLILE9, Anne-Paule GIMÉNEZ ROQUEPLO, Sophie GIRAUD, Lisa GOLMARD, Erell GUILLERM, Nadim HAMZAOU, Jérôme LAMORIL, Sophie LEJEUNE, Laetitia MARISA, Christine MAUGARD, Jessica MORETTA, Isabelle MORTEMOUSQUE, Pierre NAIBO, Eric PASMANT, Stéphane PINSON, Etienne ROULEAU, Nicolas SEVENET, Fatoumata SIMAGA, Dimitri TCHERNITCHKO, Julie TINAT, Camille TLEMSANI, Nancy UHRHAMMER, Dominique VAUR, Qing WANG, Jennifer WONG, Catherine NOGUES, Chrystelle COLAS
- #28282 - **P102 Un nouveau marqueur immunohistochimique comme aide au diagnostic du syndrome de Lynch : détection de cryptes déficientes pour les protéines de la voie de réparation des mésappariements de l'ADN au sein de la muqueuse colique non tumorale.** Sarah BRETON (Paris), Isabelle SOURROUILLE, Noémie BASSET, Erell GUILLERM, Isabelle BROCHERIOU, Pierre BOURGOIN, Alex DUVAL, Thierry ANDRE, Martine MULERIS, Magali SVRCEK, Florence COULET
- #28554 - **P107 Modèles cellulaires d'épimutation constitutionnelle du gène MLH1 : une utilisation originale des iPSCs.** Camille LORET, Catherine VERMAUT, Lucie DELATTRE, Cathy FLAMENT, Michel CREPIN, Audrey VINCENT, Sonia PAGET, Laurent DAVID, Anne GAIGNERIE, Anne ROVELET-LECRUX, Afane BRAHIMI, Sophie LEJEUNE, Pascal PIGNY, Marie-Pierre BUISINE, Julie LECLERC (LILLE), Et Les Généticiens DU GROUPE GÉNÉTIQUE ET CANCER
- #28674 - **P112 Développement du séquençage haut débit d'ARN messagers pour le diagnostic génétique de prédisposition aux cancers.** Virginie CAUX-MONCOUTIER (Paris), Emeline ANDRÉ, Voreak SUYBENG, Camille BENOIST, Khadija ABIDALLAH, Delphine GUILLEMOT, Gaëlle PIERRON, Dominique STOPPA-LYONNET, Victor RENAULT, Lisa GOLMARD
- #27927 - **P117 Une cause génétique directe entre la protéine de fusion ETV6-RUNX1 et les mutations additionnelles responsables de l'émergence de leucémie.** Yan JIANG, Hélène JAKOBCZYK, Lydie DEBAIZE, Benoit SOUBISE, Stéphane AVNER, Aurélien A. SÉRANDOUR, Jérémie ROUGER-GAUDICHON, Anne-Gaëlle RIO, Jason S. CARROLL, Hana RASLOVA, David GILOT, Ziling LIU, Jocelyne DEMENGEOT, Gilles SALBERT, Nathalie DOUET-GUILBERT, Laurent CORCOS, Marie-Dominique GALIBERT, Virginie GANDEMER, Marie-BérenGère TROADEC (BRESt)
- #27846 - **P122 Les recommandations et actions mises en place en 2020-2021 par le Plan France Médecine Génomique 2025 (PFMG2025) afin de faciliter le parcours de soin génomique.** Franck LETHIMONNIER, Frédérique NOWAK, Christel THAUVIN (DIJON), Diane GOZLAN
- #28398 - **P127 MULTISARC, essai de médecine personnalisée et projet pilote cancer France Médecine Génomique : focus sur le circuit biologique.** Nathalie TRUFFAUX, Damien GENESTE, Anne BOLAND, Emmanuel KHALIFA, Robert OLASO, Aurélien BOURDON, Quentin CAVAILLE, Yec'Han LAIZET, Céline AUZANNEAU, Barbara SQUIBAN, Zuzana GERBER, Derek DINART, Carine BELLERA, Hélène ESPÉROU, Christelle DELMAS, Noémie MERCIER, Sabrina ALBERT, Ludvine POIGNIE, Cédric WALLET, Antoine BÉNARD, Pierre LAURENT-PUIG, Simone MATHOULIN-PELISSIER, Antoine ITALIANO, Jean-François DELEUZE, Carlo LUCCHESI, Isabelle SOUBEYRAN (Bordeaux)
- #27979 - **P132 Evaluation du séquençage ciblé de l'ADN en lectures longues appliqué au diagnostic des prédispositions génétiques au cancer.** Alexandre ATKINSON (I), Nicolas GOARDON, Agathe RICOU, Sophie KRIEGER, Flavie BOULOUARD, Raphaël LEMAN, Dominique VAUR, Laurent CASTÉRA
- #28611 - **P137 Apport du séquençage haut débit de l'ARN combiné au séquençage du génome dans le diagnostic des troubles du neurodéveloppement.** Hana SAFRAOU (Dijon), Ange-Line BRUEL, Anne-Sophie DENOMMÉ-PICHON, Antonio VITO BELLO, Sophie NAMBOT, Arthur SORLIN, Sébastien MOUTTON, Daphné LEHALLE, Alice GOLDENBERG, Marjolaine WILLEMS, David GENEVIEVE, Verloes ALAIN, Yline CAPRI, Marie-Line JACQUEMONT, Laëtitia LAMBERT, Elodie LACAZE, Julien THEVENON, Varoona BIZAOUI, James LESPINASSE, Sandra MERCIER, Emilie TISSERAND, Laurence FAIVRE, Christophe PHILIPPE, Yannis DUFFOURD, Christel THAUVIN, Frédéric TRAN MAU-THEM
- #28088 - **P142 Caractérisation phénotypique et génotypique des réarrangements chromosomiques en 1q21.1: description d'une nouvelle cohorte de 34 patients et revue de la littérature.** Alexia BOURGOIS (Caen), Marion GERARD, Varoona BIZAOUI, Aline VINCENT, Joris ANDRIEUX, Cindy COLSON, Arnaud MOLIN, Nicolas GRUCHY
- #28601 - **P147 Etude des très grands CNVs hérités et de leur impact phénotypique à propos de 90 dossiers.**

Galerie
Sud

11^{èmes}

ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE COUVENT DES JACOBINS, RENNES 1-4 FÉVRIER 2022



www.assises-genetique.org

RENNES



Mercredi 02 février

Martine DOCO-FENZY (REIMS), Jean-Michel DUPONT, Patrick CALLIER, Chantal MISSIRIAN, Pascal CHAMBON, Nathalie DOUET-GILBERT, Paul KUENTZ, Charles COUTTON, Sylvie JAILLARD, Nicolas GRUCHY, Sylvia REDON, Olivier PICHON, Céline RICHARD, Gael VIEVILLE, Jeanne-Avril AVRIL, Lucas HÉRISANT, Caroline SCHLUTH-BOLARD, Anne-Claude TABET, Emilie LANDAIS, Jonathan LEVY, Boris KEREN, Eva PIPIRAS, Mathide PUJALTE, Marie FAUCHER, Kamran MORADKHANI, Christèle DUBOURG, Nicolas CHATRON, Caroline ROORYCK-THAMBO, Dorothee REBOUL, Matthieu HUSSENET, Guillaume JEDRASZAK, Vincent GATINOIS, Cedric LECAIGNEC, Pascale KLEINFINGER, François VIALARD, Valérie MALAN, Damien SANLAVILLE

■ #27686 - **P152 Expositions aux radiations ionisantes au thorax et risque de cancer du sein chez les femmes ayant une prédisposition héréditaire au cancer du sein inexpliquée par une mutation sur BRCA1 ou BRCA2.** Maximiliano GUERRA, Juliette COIGNARD, Séverine EON-MARCHEIS, Marie-Gabrielle DONDON, Dorothee LE GAL, Juana BEAUVALLET, Noura MEBIROUK, Muriel BELOTTI, Olivier CARON, Marion GAUTHIER-VILLARS, Isabelle COUPIER, Bruno BUECHER, Alain LORTHOLARY, Jean-Pierre FRICKER, Paul GESTA, Catherine NOGUÉS, Laurence FAIVRE, Pascaline BERTHET, Elisabeth LUPORSI, Capucine DELNATTE, Valérie BONADONA, Christine MAUGARD, Pascal PUJOL, Christine LASSET, Michel LONGY, Yves-Jean BIGNON, Claude ADENIS-LAVIGNASSE, Laurence VENAT-BOUVET, Hélène DREYFUS, Laurence GLADIEFF, Isabelle MORTEMOUSQUE, Séverine AUDEBERT-BELLANGER, Florent SOUBRIER, Sophie GIRAUD, Sophie LEJEUNE-DUMOULIN, Jean-Marc LIMACHER, Jean CHIESA, Anne FAJAC, Anne FLOQUET, François EISINGER, Julie TINAT, Sandra FERT-FERRER, Chrystelle COLAS, Thierry FREBOURG, Francesca DAMIOLA, Laure BARJHOUS, Eve CAVACIUTI, Sylvie MAZOYER, Anne TARDIVON, Fabienne LESUEUR, Dominique STOPPA-LYONNET, Nadine ANDRIEU (PARIS)

■ #27922 - **P162 « Indétermination de sexe à la naissance : enjeux psychologique et éthiques ».** Eva TOUSSAINT (BORDEAUX)

■ #28212 - **P167 Étude sur la prise de décision en oncogénétique.** Mohamed EL HACHMI (Siena, Italie), Francesca CATAPANO, Natacha KETTERER-HENG, Francesca MARI, Alessandra RENIERI, Michael MORRIS, Christophe CORDIER

■ #27972 - **P172 Développement d'une thérapie génique par édition du génome pour un enfant porteur d'une gangliosidose à GM1 de type II.** Delphine LECLERC, Louise GOUJON (PARIS), Léna DAMAJ, Christèle DUBOURG, Thierry LEVADE, Roseline FROISSART, Sylvie JAILLARD, Erika LAUNAY, Marc-Antoine BELAUD-ROTUREAU, Sylvie ODENT, David GILOT

■ #28459 - **P177 Diagnostic prénatal non invasif des maladies monogéniques par exclusion de variants paternels : trois ans d'expérience clinique.** Mathilde PACAULT, Camille VEREBI (Paris), Maureen LOPEZ, Nicolas VAUCOULEUR, Lucie ORHANT, Nathalie DEBURGRAVE, France LETURCO, Dominique VIDAUD, Emmanuelle GIRODON, Thierry BIENVENU, Juliette NECTOUX

■ #28577 - **P182 CLIN-NGS et BIO-NGS, deux formations académiques de l'ANPGM répondant à l'enjeu fort de la prescription, et de l'analyse de variants issus de NGS d'exome ou de génome.** Cécile ROUZIER, Marie-Pierre BUISINE, Nadège CALMELS, Morgane PLUTINO, Leclerc JULIE, Martin FIGEAC, Emilie AIT YAHYA, Jean MULLER, Olivier QUENEZ, Antony LE BECHEC, Frédéric TRAN MAU-THEM, Amélie PITON, François LECOQUIERRE, Gael NICOLAS, Eulalie LASSEAUX, Pierre BLANC, Samira SAADI, Cécile ACQUAVIVA-BOURDAIN, Jean-François BENOIST, Pascale RICHARD, Juliette NECTOUX, Guillaume SARRABAY, Jérôme BOULIGAND, Lisa GOLMARD, Edwige KASPER, Ludovic LACROIX, Emmanuel KHALIFA, Etienne ROULEAU, Damien VASSEUR, Nicolas SALLÉ, Jennifer CHATILLON, Claude HOUDAYER, Christophe PHILIPPE, Pascale SAUGIER-VEBER, Nicolas SEVENET (Bordeaux)

16:45

A27

16:45 - 18:15

SESSIONS SIMULTANÉES 05 Oncogénétique

Modérateurs : Pascaline BERTHET (CAEN), Philippe DENIZEAU (Rennes)

16:45 - 17:00 ■ #28446 - **SS025 Premières estimations du risque de cancer gastrique diffus chez les porteurs de variants pathogènes constitutionnels du gène CTNNA1.** Marie COUDERT, Youenn DROUET, Hélène DELHOMELLE, Magali SVRCEK, Patrick BENUISIGLIO, Florence COULET, Dana FARENGO CLARK, Bryson W KATONA, Liselotte P VAN HEST, Lizet VAN DER KOLK, Annemieke CATS, Jolanda M VAN DIJEN, Bita NEHORAY, Thomas THOMAS SLAVIN, Isabel SPIER, Robert HÜNEBURG, Silvana LOBO, Carla OLIVEIRA, Lise BOUSSEMARY, Laure MASSON, Jean CHIESA, Mathias SCHWARTZ, Bruno BUECHER, Lisa GOLMARD, Anne Marie BOUVIER, Valérie BONADONA, Dominique STOPPA-LYONNET, Chrystelle COLAS (PARIS)

17:00 - 17:15 ■ #28085 - **SS026 Rapport d'activité de l'Institut national du cancer sur le dispositif national d'oncogénétique : bilan 2019 - 2020 et projet sur l'évaluation du dispositif.** Sophie DEVEAUX (Boulogne), Sophie LE RICOUSSE, Alain EYCHENE

17:15 - 17:30 ■ #28125 - **SS027 Le Groupe Génétique et Cancer actualise les recommandations françaises concernant les panels de gènes analysés dans les recherches de prédispositions héréditaires au cancer du sein ou de l'ovaire.** Jessica MORETTA (Marseille), Capucine DELNATTE, Valérie BONADONA, Pascaline BERTHET, Virginie BUBIEN, Olivier CARON, Odile COHEN-HAGUENAUER, Chrystelle COLAS, Carole CORSINI, Antoine DE PAUW, Sophie DUSSART, Christine LASSET, Elisabeth LUPORSI, Christine M MAUGARD, Nadine ANDRIEU, Catherine NOGUÉS

17:30 - 17:45 ■ #28438 - **SS028 Reclassification de patients avec syndrome Lynch-like grâce à l'étude des ARNm des gènes MLH1, MSH2 et MSH6 par RNAseq ciblé.** Amélie Sirine HALOUI, Voreak SUYBENG (Paris), Virginie MONCOUTIER, Camille BENOIST, Khadija ABIDALLAH, Yoël DAGAN, Noémie BASSET, Florence COULET, Marion DHOOGHE, Béatrice PARFAIT, Philippe LAFITTE, Victor RENAULT, Antoine DE PAUW, Dominique STOPPA-LYONNET, Bruno BUECHER, Chrystelle COLAS, Lisa GOLMARD

17:45 - 18:00 ■ #28539 - **SS029 Optimisation du diagnostic moléculaire des formes sporadiques de polyposis adénomateuse par une stratégie d'analyse simultanée constitutionnelle et somatique.** Edwige KASPER (ROUEN), Nathalie PARODI, Maud BRANCHAUD, Jacques MAUILLON, Jacqueline BOU, Emilie BOUVIGNIES, Gwendoline LIENARD, Sandrine MANASE, Stéphanie VASSEUR, Tristan VIAL, Sophie COUTANT, Jean-Christophe SABOURIN, Aude LAMY, Claude HOUDAYER, Stéphanie BAERT-DESURMONT

18:00 - 18:15 ■ #28102 - **SS030 Performance des scores de risque polygéniques pour prédire le risque de cancer du sein des femmes de la population française d'ascendance européenne présentant une prédisposition familiale.** Yue JIAO (Paris), Thérèse TRUONG, Noura MEBIROUK, Sandrine M. CAPUTO, Séverine EON-MARCHEIS, Marie-Gabrielle DONDON, Mojgan KARIMI, Dorothee LE GAL, Juana BEAUVALLET, Juliette COIGNARD, Edith LE FLOCH, Claire DANDINE-ROULLAND, Delphine BAQO-DAIAN, Robert OLASO, Anne BOLAND-AUGÉ, Jean-François DELEUZE, Pascal GUÉNEL, Groupe GEMO, Groupe GENESIS,

Grand Auditorium

11^{èmes}

ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE COUVENT DES JACOBINS, RENNES 1-4 FÉVRIER 2022



www.assises-genetique.org

RENNES



Mercredi 02 février

Dominique STOPPA-LYONNET, Nadine ANDRIEU, Fabienne LESUEUR

D27

16:45 - 18:15

SESSIONS SIMULTANÉES 08 Neurogénétique

Modérateurs : Alexandra DURR (Paris), Audrey RIOU (RENNES)

16:45 - 17:00 ■ #28369 - **SS043 Le séquençage du génome permet-il de comprendre l'hétérogénéité clinique de patients porteurs de mutations dans le gène SHANK3 ?** Aline VITRAC, Aline VITRAC (PARIS), Claire LEBLOND, Myriam RACHID, Anna MARUANI, Freddy CLIQUET, Alexandre MATHIEU, Frédérique AMSELLEM, Réseau ACHROPUCE, Jonathan LEVY, Yline CAPRI, Laurence PERRIN, Séverine DRUNAT, David GERMANAUD, Nathalie COUQUE, Céline DUPONT, Lyse RUAUD, Alain VERLOES, Richard DELORME, Anne Claude TABET, Thomas BOURGERON

17:00 - 17:15 ■ #28002 - **SS044 L'ataxie spinocérébelleuse de type 25 (SCA25) expliquée par des variants pathogéniques du gène PNPT1 : la fin d'une longue histoire ?** Mathieu BARBIER (Paris), Melanie BAHLO, Alessandra PENNISI, Maxime JACOUPY, Claire EWENCZYK, Kayli DAVIES, Patricia LINO-COULON, Claire COLACE, Haloom RAFEHI, Nicolas AUGER, Brendan ANSELL, Katherine HOWELL, David AMOR, Emeline MUNDWILLER, Lena GUILLOT-NOËL, Elsdon STOREY, Mckinlay GARDNER, Mathew WALLIS, Alfredo BRUSCO, Olga CORTI, Agnès RÖTIG, Richard LEVENTER, Alexis BRICE, Martin DELATYCKI, Giovanni STEVANIN, Paul LOCKHART, Alexandra DURR

17:15 - 17:30 ■ #28003 - **SS045 Spectres cliniques et génétiques d'une série de 1550 patients atteints de paraplégie spastique héréditaire explorés par panel de gènes : description de la plus grande série mondiale.** Guillaume BANNEAU (TOULOUSE), Jean-Loup MÈREAUX, Mélanie PAPIN, Giulia COARELLI, Rémi WALTER, Laure RAYMOND, Bophara KOL, Olivier ARISTE, Livia PARODI, Laurène TISSIER, Mathilde MAIREY, Samia AIT SAID, Célia GAUTIER, Marine GUILLAUD-BATAILLE, THE FRENCH SPATAX CLINICAL NETWORK, Sylvie FORLANI, Pierre DE LA GRANGE, Alexis BRICE, Giovanni VAZZA, Alexandra DURR, Eric LEGUERN, Giovanni STEVANIN

17:30 - 17:45 ■ #28151 - **SS046 Conséquences développementales du déficit autophagique par mutations d'ATG7 chez l'homme.** Jack J COLLIER, Claire GUISSART, Monika OLÁHOVÁ, Souphatta SASORITH, Florence PIRON-PRUNIER, Fumi SUOMI, David ZHANG, Nuria MARTINEZ-LOPEZ, Nicolas LÉBOUCQ, Angela BAHR, Silvia AZZARELLO-BURRI, Selina REICH, Ludger SCHÖLS, Tuomo M POLVIKOSKI, Pierre MEYER, Lise LARRIEU, Andrew M SCHAEFER, Hessa S ALSAIF, Suad ALYAMANI, Stephan ZUCHNER, Inès A BARBOSA, Maura DESHPANDE, Angela PYLE, Anita RAUCH, Matthis SYNOFZIK, Fowzan S ALKURAYA, François RIVIER, Mina RYTEN, Robert MCFARLAND, Agnès DELAHODDE, Thomas G MCVILLIAMS, Michel KOENIG (Montpellier), Robert W TAYLOR

17:45 - 18:00 ■ #28504 - **SS047 Utilisation d'une technologie basée sur les ultrasons pour optimiser le traitement par thérapie génique du cerveau des souris modèles du syndrome de Rett.** Marie-Solenne FELIX (), Emilie BORLOZ, Khaled METWALLY, Valerie MATAGNE, Ambre DAUBA, Yann EHINGER, Benoit LARRAT, Laurent VILLARD, Anthony NOVELL, Serge MENSAH, Jean-Christophe ROUX

18:00 - 18:15 ■ #28603 - **SS048 10 ans d'ACPA sur indication d'épilepsie aux Hospices Civils de Lyon - Rendement diagnostique, CNV retrouvés et stratégie à l'ère du séquençage du génome.** Evan GOUY (Lyon), Nicolas CHATRON, Caroline SCHLUTH-BOLARD, Marianne TILL, Damien SANLAVILLE, Gaëtan LESCA

B27

16:45 - 18:15

SESSIONS SIMULTANÉES 06 Syndromes malformatifs

Modérateurs : Philippe LOGET (Rennes), Aude TESSIER (GOSELIES, Belgique)

16:45 - 17:00 ■ #27954 - **SS031 Apport d'une stratégie par séquençage d'un panel de gènes dans le diagnostic des retards de croissance à début intra utérin et syndromes de croissance excessive.** Frédéric BRIOUE (Paris), Aurélie PHAM, Marilyne LE JULE FERNANDES, Irene NETCHINE

17:00 - 17:15 ■ #28600 - **SS032 Étude clinique et génétique du syndrome de williams : a propos de 60 patients tunisiens.** Sana GABTANI, Ridha MRAD, Lilia KRAOUA, Ines OUARTANI, Rim MEDDEB, Cyrine ADHOUM, Dhekra ISMAIL (Tunis, Tunisie), Faouzi MAAZ OUL, Mediha TRABELSI

17:15 - 17:30 ■ #28500 - **SS033 Apport de l'examen foetopathologique dans les IMG du 1er trimestre de la grossesse.** Nathalie ROUX (Paris), Giulia PETRILLI, Bettina BESSIÈRES, Houria SALHI, Emmanuel SPAGGIARI, Sarah GROTTTO, Clemence MOLAC, Aurélie COUSSEMENT, Marie Paule BEAUJARD, Yves VILLE, Philippe ROTH, Olivia ANSELEM, Vassilis TSATSARIS, Virginie SAILLOUR, Tania ATTIE-BITACH, Laurence LOEUILLET

17:30 - 17:45 ■ #28647 - **SS034 Phénotype foetal de la dysostose mandibulofaciale de type Guion-Almeida, à propos de 13 cas.** Adélie PERROT (Rennes), Philippe LOGET, Olivia ANSELEM, Claire BENETEAU, Frédéric BILAN, Brigitte GILBERT-DUSSARDIER, Marie GONZALES, Fabien GUIMIOT, Khaoula KHACHNAOUI-ZAAFRANE, Jelena-Hélène MARTINOVIC, Clémence MOLAC, Sophie PATRIER-SALLEBERT, Aude TESSIER, Houria SALHI, Radka STOJEVA, Alexandre VASILJEVIC, Géraldine VIOT, Tania ATTIE-BITACH, Chloé QUÉLIN

17:45 - 18:00 ■ #27844 - **SS035 Understanding the new BRD4-related syndrome: clinical and genomic delineation with an international cohort study.** Guillaume JOURET (Dudelange, Luxembourg, Luxembourg), Solveig HEIDE, Arthur SORLIN, Laurence FAIVRE, Sandrine CHANTOT-BASTARAUD, Claire BENETEAU, Marie DENIS-MUSQUER, Peter D. TURNPENNY, Charles COUTTON, G. VIEVILLE, Julien THEVENON, Austin LARSON, Florence PETIT, Elise BOUDRY, Thomas SMOL, Chiara FALLERINI, Francesca MARI, Caterina LO RIZZO, Alessandra RENIERI, Anne-Sophie DENOMMÉ-PICHON, Frederic TRAN MAU-THEM, Isabelle MAYSTADT, Thomas COURTIN, Boris KEREN, Linda MOUTHON, Perrine CHARLES, Silvestre CUIINAT, Bertrand ISIDOR, Philippe THEIS, Christian MÜLLER, Marizela KULISIC, Emmanuel SCLALAIS, Barbara KLINK

Carré

Nef

11^{èmes}

ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE COUVENT DES JACOBINS, RENNES 1-4 FÉVRIER 2022



www.assises-genetique.org

RENNES



Mercredi 02 février

18:00 - 18:15 ■ #28434 - **SS036 Les duplications du gène OTX2 : nouvelle cause récurrente du spectre oculo-auriculo-vertébral (OAVS).** [Tristan CELSE](#) (Grenoble), Angèle TINGAUD-SEQUEIRA, Klaus DIETERICH, Caroline ROORYCK-THAMBO, Charles COUTTON

C27

16:45 - 18:15

SESSIONS SIMULTANÉES 07

Génétique chromosomique constitutionnelle, troubles de la reproduction

Modérateurs : Charles COUTTON (Grenoble), Martine DOCO-FENZY (REIMS), Sylvie JAILLARD (RENNES)

16:45 - 17:00 ■ #28464 - **SS037 Les mutations de ZMYND12 sont responsables d'infertilité masculine et de défauts flagellaires chez le Trypanosome, la souris et l'homme.** [Julie BEUROIS](#) (Grenoble), Guillaume MARTINEZ, Caroline CAZIN, Zine-Eddine KHERRAF, Raoudha ZOUARI, Amir AMIRI-YEKTA, Nicolas THIERRY-MIEG, Aminata TOURÉ, Christophe ARNOULT, Mélanie BONHIVERS, Pierre RAY, Charles COUTTON

17:00 - 17:15 ■ #28488 - **SS038 Valeur diagnostique et pronostique du séquençage exomique dans la prise en charge de l'azoospermie non-obstructive.** [Zine-Eddine KHERRAF](#) (Grenoble), Caroline CAZIN, Charles COUTTON, Nicolas THIERRY-MIEG, Amine BOUKER, Raoudha ZOUARI, Pierre RAY

17:15 - 17:30 ■ #28484 - **SS039 Les variants bi-alleliques de BRME1 sont responsables d'arrêt méiotique complet de la spermatogenèse chez l'homme.** [Caroline CAZIN](#) (Grenoble), Raoudha ZOUARI, Corinne LOEUILLET, Christophe ARNOULT, Serge NEF, Pierre RAY, Zine-Eddine KHERRAF

17:30 - 17:45 ■ #28107 - **SS040 Implication de voies moléculaires communes dans les insuffisances ovariennes prématurées et les azoospermies non obstructives.** [Sylvie JAILLARD](#) (RENNES), Farah GHIEH, David GILOT, Denise MOLINA-GOMES, Delphine LECLERC, Camille COHEN, Géraldine JOLY-HELAS, Linda AKLOUL, Fathallah KHADIJA, Erika LAUNAY, Marc-Antoine BELAUD-ROTUREAU, Vialard FRANCOIS

17:45 - 18:00 ■ #27914 - **SS041 Translocations équilibrées dans le cadre des insuffisances ovariennes prématurées : apport du whole genome sequencing et implication de nouveau gènes candidats.** [Anna LOKCHINE](#) (Rennes), Caroline SCHLUTH-BOLARD, Erika LAUNAY, Linda AKLOUL, Florence DEMURGER, Solène DUROS, Mathilde DOMIN, Wilfrid CARRE, Pierre-Antoine ROLLAT-FARNIER, Sylvie ODENT, Marc-Antoine BELAUD-ROTUREAU, Sylvie JAILLARD

18:00 - 18:15 ■ #28254 - **SS042 Etude de l'impact des remaniements de structure chromosomique sur l'architecture nucléaire par 3D-FISH.** [Julie MASSON](#), Sarah PONTIUS, Emilie CHOPIN, Sophie BLESSON, Bénédicte DEMEER, Patrick EDERY, Marine LEBRUN, Gaétan LESCA, Massimiliano ROSSI, Sophie SCHEIDECKER, Alain VERLOES, Damien SANLAVILLE, Julien COURCHET, [Caroline SCHLUTH-BOLARD](#) (STRASBOURG)

Belvédère

18:15

A28

18:15 - 18:45

CONFERENCE INVITE

Pascal MAYER - Breakthrough Prize Laureate (2022, Life Sciences)

Modérateur : Sylvie ODENT (RENNES)

■ Du séquençage d'ADN de nouvelle génération aux traitements médicaux de nouvelle génération. [Pascal MAYER](#) (Riom)

Grand Auditorium

18:45

A29

18:45 - 19:30

ASSEMBLEE GENERALE DE LA FFGH

Grand Auditorium

Jeudi 03 février

08:00

A31

08:00 - 10:00

CONFERENCE PLENIERE 3

Génétique et environnement

Modérateurs : Stéphane BÉZIEAU (Nantes), Célia RAVEL (RENNES)

08:00 - 08:30 ■ Expositions environnementales et sensibilité de la méthylation de l'ADN placentaire. [Johanna LEPEULE](#) (GRENOBLE)

08:30 - 09:00 ■ Cohorte BRCA et environnement. [Antonis ANTONIOU](#) (Cambridge, Royaume-Uni)

09:00 - 09:30 ■ Toxicogénomique / Epigénétique et reproduction. [Fatima SMAGULOVA](#) (Rennes)

09:30 - 10:00 ■ Microbiote Intestinal. [Michel NEUNLIST](#) (Nantes)

Grand Auditorium

10:00

PAUSE - VISITE DES STANDS ET EPOSTERS

Grand Auditorium

11^{èmes}

ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE COUVENT DES JACOBINS, RENNES 1-4 FÉVRIER 2022

RENNES



www.assises-genetique.org



Judi 03 février

KF3
10:00 - 11:00

SESSION 3 - POSTERS AFFICHÉS EN PRÉSENCE DES AUTEURS

- #27891 - P003 **BAP1 : un gène de prédisposition aux cancers impliqué dans un trouble du neurodéveloppement.** Sébastien KÜRY (NANTES), Frédéric EBSTEIN, Alice MOLLE, Thomas BESNARD, Ming-Kang LEE, Virginie VIGNARD, Tiphaine HERY, Mathilde NIZON, Grazia M.s. MANCINI, Jacques C. GILTAY, Benjamin COGNE, Kirsty MC WALTER, Wallid DEB, Hagar MOR SHAKED, Hong LI, Cathy STEVENS, Jonathan A. BERNSTEIN, Eliana KOVITCH, Vandana SHASHI, Kelly SCHOCH, Diseases Network UNDIAGNOSED, Richard H. VAN JAARVELD, Anna C.e. HURST, Emílie VYHNALKOVA, Lukas RYBA, Capucine DELNATTE, Dominique BONNEAU, Annick TOUTAIN, Jill A. ROSENFELD, Séverine AUDEBERT-BELLANGER, Brigitte GILBERT-DUSSARDIER, Sylve ODENT, Frédéric LAUMONNIER, Seth I. BERGER, Ann C.m. SMITH, Marc-Henri STERN, Consortium BAP1, Richard REDON, Elke KRÜGER, Raphaël MARGUERON, Stéphane BEZIEAU, Jeremie POSCHMANN, Bertrand ISIDOR
- #27988 - P008 **Intérêt du séquençage d'exome dans les troubles spécifiques du langage et des apprentissages non syndromique : Une Etude Pilote.** Eléonore VIORA-DUPONT (Dijon), Julian DELANNE, Aurore GARDE, Sophie NAMBOT, Estelle COLIN, Marie BOURNEZ, Céline BERNARD, Marie-Laure HUMBERT, Anne-Sophie BRIFFAUT, Patrick CALLIER, Anne-Laure MOSCA-BOIDRON, Nathalie MARLE, Frederic TRAN-MAU-THEM, Anne-Sophie DENOMME-PICHON, Hana SAFRAOU, Antonio VITOBELLO, Ange-Line BRUEL, Christophe PHILLIPE, Christel THAUVIN, Laurence FAIVRE
- #28364 - P013 **Des mutations de PQBP1 dérèglent l'expression d'un autre gène de déficience intellectuelle liée à l'X, UPF3B.** Jeremie COURRAUD, Camille ENGEL, Nathalie DROUOT, Angélique QUARTIER, Ursula HOUESOU, Arthur SORLIN, Elise BOUCHER, Lionel VAN MALDERGEM, Patrick EDERY, Massimiliano ROSSI, Brigitte GILBERT-DUSSARDIER, Vera KALSCHUEER, Jean-Louis MANDEL, Amélie PITON (Strasbourg)
- #28713 - P018 **Huit nouveaux cas de patientes présentant un variant pathogène de novo dans le gène ARX et revue de la littérature du phénotype des femmes hétérozygotes.** Mathilde GRAS (Paris), Solveig HEIDE, Cyril MIGNOT, Sandra WHALEN, Boris KEREN, Anna JANSEN, Kathelijn KEYMOLEN, Katrien STOUFFS, Mélanie JENNESSON, Céline POIRSIER, Gaetan LESCA, Mathieu MILH, Perrine CHARLES, Delphine HERON
- #27937 - **P023 Délimitation du phénotype épileptique et neurodéveloppemental des patients porteurs de variants constitutionnels pathogènes du gène RORB.** Zeynep GOKCE-SAMAR, Annalisa VETRO, Julitta DE BELLESCIZE, Damien SANLAVILLE, Tiziana PISANO, Christian KORFF, Joël FLUSS, Carla MARINI, Blanca MERCEDES ALVAREZ, Nicolas CHATRON, Sanmati CUDDAPAH, François LECOQUIERRE, Anne-Marie GUERROT, Axel LEBAS, Hervé TESTARD, Katherine HELBIG, Alexis ARZIMANOGLOU, Audrey LABALME, Anna RUIZ, Adeline NGOH, Manju KURIAN, Pascal JOSET, Katharina STEINDL, Noemie PENAUD, Georgia RAMANTANI, Martin KRENN, Lucia GERSTL, Silvia VIEKER, Dana CRAIU, Manuela PENDZ IWAT, Chad HALDEMAN-ENGLERT, Ilya KANIVETS, Irina ROMANOVA, Deepa RAJAN, Jill Anne MOKRY, Au MARGARET, Elisabetta CESARONI, Pia ZACHER, Sonja NEUSER, Maximilian RADTKE, Sigrid TINSCHERT, Ines MOHNKE, Tobias BARTOLOMAEUS, Konrad PLATZNER, Chiara KLOECKNER, Rami ABOU JAMRA, Ingo HELBIG, Julien COURCHET, Sébastien KÜRY, Renzo GUERRINI, Gaetan LESCA (Lyon)
- #28267 - **P028 Approche intégrative pour la caractérisation de Variants de Signification Inconnue dans le gène DYRK1A et conséquence de son inactivation dans un modèle de précurseurs neuronaux humains.** Jérémy COURRAUD (STRASBOURG), Eric CHATER-DIEHL, Benjamin DURAND, Marie VINCENT, Imène BOUGELBÈNE, Nathalie DROUOT, Maria MUNIZ MORENO, Angélique QUARTIER, Geneticists And Clinicians FRENCH AND DANISH MOLECULAR GENETICISTS AND CLINIC, Alexandra BENCHOUA, Yann HERAULT, Julie THOMPSON, Marjolaine WILLEMS, Rosanna WEKSBERG, Amélie PITON
- #28416 - **P033 Première description d'angiopathie amyloïde cérébrale à début précoce et maladie d'Alzheimer liées à une triplification du locus APP.** Kevin CASSINARI (Rouen), Lou GRANGEON, Stéphane ROUSSEAU, Bernard CROISILE, Maïté FORMAGLIO, Olivier MOREAUD, Jean BOUTONNAT, Nathalie LE MEUR, Manuele MINE, Thibault COSTE, Eva PIPIRAS, Elisabeth TOURNIER-LASSERVE, Anne ROVELET-LECRUX, Dominique CAMPION, David WALLON, Gaël NICOLAS
- #28210 - **P038 Quand une atteinte dominante cache une forme récessive.** Fabienne CHARBIT-HENRION (Paris), Adrienne ELMORJANI, Emilie AZ OUGUENE, Alain HOVNANIAN, Christine BODEMER-SKANDALIS, Nathalia BELLON, Tania ATTIE-BITACH, Joana BENGGOA, Smail HADJ-RABIA, Julie STEFFANN
- #28799 - **P043 Hétérogénéité clinique et moléculaire d'une cohorte française de sujets ayant un syndrome GACI (Generalized Arterial Calcification of Infancy).** Alix BESANÇON (Paris), Fanny BAJOLLE, Alexandra DESDOITS, Marina CHARBIT, Mathilde CAILLIEZ, Myriam DAO, Claire GAY, Matthieu ROBERT, Stéphanie PANNIER, Valérie CORMIER-DAIRE, Dominique PRIÉ, Agnès LINGLART, Geneviève BAUJAT
- #28657 - **P048 Spectre mutationnel des gènes MYO7A et USH2A enrichi par l'analyse d'une cohorte de 235 patients atteints d'un syndrome de Usher.** Luke MANSARD (Montpellier), David BAUX, Christel VACHÉ, Valérie FAUGÈRE, Corinne BAUDOIN, Julie BIANCHI, Catherine BLANCHET, Marjolaine WILLEMS, Isabelle MEUNIER, Vasiliki KALATZIS, Michel KOENIG, Anne-Françoise ROUX
- #28082 - **P058 Atteinte du tissu conjonctif et anomalies cardiovasculaires chez les patients atteints d'hétérotopie nodulaire périvericulaire liée au gène FLNA.** Clarisse BILLON (Paris), Salma ADHAM, Natalia HERNANDEZ POBLETE, Anne LEGRAND, Michael FRANK, Laurent CHICHE, Stéphane ZUILY, Karelle BENISTAN, Laurent SAVALE, Khaoula ZAAFRANE-KHACHNAOUI, Anne-Claire BREHIN, Laurence BAL, Tiffany BUSA, Mélanie FRADIN, Chloé QUELIN, Bertrand CHESNEAU, Denis WAHL, Patricia FERGELOT, Cyril GOIZET, Tristan MIRAULT, Xavier JEUNEMAITRE, Juliette ALBUISSON
- #28659 - **P063 Rôle majeur de la testostérone dans la survenue de rupture aortique spontanée dans un modèle souris de syndrome d'Ehlers-Danlos vasculaire.** Anne LEGRAND (PARIS), Charline GUERY, Irmine LOISEL-FERREIRA, Coralie FONTAINE, Frank GITON, Salma ADHAM, Tristan MIRAULT, Eric CLAUUSER, Xavier JEUNEMAITRE
- #28000 - **P068 Troubles des fonctions exécutives et symptomatologie anxio-dépressive chez les enfants et adolescents atteints de cytopathies mitochondriales.** Elise RIQUIN, Thomas LE NERZÉ, Natwin PASQUINI, Magalie BARTH, Clément PROUTEAU, Estelle COLIN, Patrizia AMATI-BONNEAU, Vincent PROCACCIO, Patrick VAN BOGAERT, Philippe DUVERGER, Arnaud ROY, Dominique BONNEAU (ANGERS)
- #28649 - **P073 Forme précoce de déficit en MTHFR : une maladie traitable ? Influence du dépistage et du traitement précoce sur le devenir à long terme.** Mathilde YVERNEAU (Rennes), Stéphanie LEROUX, Apolline IMBARD, Florian GLEICH, Jean-François BENOIST, Léna DAMAJ, Manuel SCHIFF
- #28543 - **P078 Autoinflammation liée à l'haploinsuffisance A20 : identification et caractérisation fonctionnelle de**

11^{èmes}

ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE COUVENT DES JACOBINS, RENNES 1-4 FÉVRIER 2022



www.assises-genetique.org

RENNES



Jeu

nouveaux variants A20. Elma EL KHOURI (Paris), Camille LOUVRIER, Eman ASSRAW, Alexandre NGUYEN, William PITERBOTH, Bruno COPIN, Florence DASTOT-LE MOAL, Sophie GEORGIN-LAVIALLE, Vanessa LEGUY-SEGUEIN, Isabelle KONÉ-PAUT, Achille AOUBA, Sonia-Athina KARABINA, Serge AMSELEM, Irina GIURGEA

■ #27905 - **P083 Agénésie du pancréas et holoprosencéphalie : un variant récurrent dans le gène CNOT1, description d'un cas fœtal.** Auriane COSPAIN (Rennes), Marie FAOUCHER, Aurélie CAUCHOIS, Wilfrid CARRE, Marie DE TAYRAC, Sylvie ODENT, Chloé QUELIN, Christèle DUBOURG

■ #28301 - **P088 Etude épigénétique : une aide dans l'impasse du diagnostic du syndrome Kabuki.** Nathalie PALLARES-RUIZ (Montpellier), Erfan AREF-ESHGH, Bekim SADIKOVIC, Olivier ARDOUIN, David BAUX, Thomas GUIGNARD, Kevin YAUY, Marine LEGENDRE, Stanislas LYONNET, Jean-Luc ALESSANDRI, Marion GÉRARD, Francis RAMOND, Damien HAYE, Anne-Marie GUERROT, Cyril MIGNOT, Bérénice DORAY, Varoona BIZAOUI, Guilaine BOURSIER, David GENEVIEVE, Mouna BARAT-HOUARI

■ #28756 - **P093 Hétérogénéité clinique et génétique dans 13 patients tunisiens atteints du syndrome de paralysie du regard horizontal avec scoliose progressive (HGPPS).** Sami BOUCHOUCHA, Asma CHIKHAOUI, Dorra NAJJAR, Hamza DALLALI, Nabil NESSIB, Houda YACOUB-YOUSSEF (Paris, Tunisie)

■ #28090 - **P098 Oncogénèse des gliomes survenant dans un contexte de CMMRD (Constitutional Mismatch Repair Deficiency).** Léa GUERRINI-ROUSSEAU (Villejuif), Jane MERLEVEDE, Philippe DENIZ EAU, Felipe ANDREIUOLO, Pascale VARLET, Stéphanie PUGET, Kevin BECCARIA, Thomas BLAUWBLOMME, Odile CABARET, Nadim HAMZAOUI, Franck BOURDEAUT, Cécile FAURE-CONTER, Martine MULERIS, Christelle COLAS, Tiphaine ADAM DE BEAUMAIS, David CASTEL, Etienne ROULEAU, Laurence BRUGIERES, Jacques GRILL, Marie Anne DEBILY

■ #28293 - **P103 Identification des difficultés psychosociales liées au risque génétique de cancer par les cliniciens et effet sur la détresse : étude observationnelle prospective auprès de femmes s'adressant en oncogénétique en Allemagne, Espagne et France.** Anne BRÉDART (Paris), Jean-Luc KOP, Antoine DE PAUW, Alejandra CANO, Dominique STOPPA-LYONNET, Sylvie DOLBEAULT

■ #28582 - **P108 Séquençage haut débit avec barcodes moléculaires pour la génétique du rétinoblastome.** Jessica LE GALL, Jessica LE GALL (Paris), Catherine DEHAINAULT, Camille BENOIST, Alexandre MATET, Livia LUMBROSO-LE ROUIC, Isabelle AERTS, Irène JIMENEZ, Gudrun SCHLEIERMACHER, Claude HOUDAYER, François RADVANYI, Eléonore FROUIN, Victor RENAULT, François DOZ, Dominique STOPPA-LYONNET, Marion GAUTHIER-VILLARS, Nathalie CASSOUX, Lisa GOLMARD

■ #28689 - **P113 Intérêt et limites du NGS dans les prédispositions héréditaires au cancer du rein.** Elise PIERRE-NOEL (Nantes), Pascaline BERTHET, Marc PLANES, Julie TINAT, Patricia FERGELOT, Marie-Agnès COLLONGE-RAME, Carole CORSINI, Sophie NAMBOT, Laurence VENAT, Sandra FERT-FERRER, Bertrand ISIDOR, Clémentine LEGRAND, Fabienne PRIEUR, Sophie DUSSART, Jessica MORETTA, Thomas SIMONET, Béatrice CHAMBE, Caroline ABADIE, Sophie GIRAUD

■ #28290 - **P118 Profil mutationnel des carcinomes rénaux papillaires métastatiques.** Léa COLLIGNON, Fanny REINHART, Tom DROSSART, Isabelle RONCELIN, Astrid RAMAHEFASOLO, Claudia SPANGENBERG, Marc-Olivier TIMSIT, Anne-Paule GIMENEZ-ROQUEPLO, Virginie VERKARRE, Nelly BURNICHON (PARIS)

■ #27854 - **P123 Réflexions et enjeux stratégiques sur la réanalyse, les bases et partages de données dans les maladies rares dans le cadre du Plan France médecine génomique 2025.** Christel THAUVIN (DIJON), Frédérique NOWAK, Abdelkader AMZERT, Diane GOZ LAN, Damien SANLAVILLE, Julien THEVENON, Odile BOESPFLUG-TANGUY, Catherine BOILEAU, Laurence FAIVRE, Patrick NITSCHKÉ, Yannick DUFFOURD, David SALGADO, Alban LERMINE, Alain VIARI, Etienne ROULEAU, Gudrun SCHLEIERMACHER, Pierre LAURENT-PUIG, Dominique STOPPA-LYONNET, Yves VANDENBROUCK, Franck LETHIMONNIER, Laurent CASTERA

■ #27850 - **P128 Veille bibliographique prospective intensive et réanalyse ciblée: la grep analysis, une stratégie efficace pour des diagnostics rapides.** Frédéric TRAN MAU-THEM (DIJON), Alexis OVERS, Ange-Line BRUEL, Romain DUQUET, Tharreau MYLENE, Anne-Sophie DENOMMÉ-PICHON, Antonio VITOELLO, Arthur SORLIN, Hana SAFRAOU, Sophie NAMBOT, Sébastien MOUTTON, Caroline RACINE, Camille ENGEL, Melchior DE GIRAUD D'AGAY, Daphne LEHALLE, Alice GOLDENBERG, Marjolaine WILLEMS, David GENEVIEVE, Alain VERLOES, Yline CAPRI, Laurence PERRIN, Jacquemont MARIE-LINE, Laetitia LAMBERT, Elodie LACAZE, Julien THEVENON, Charlotte DUBUCS, Varoona BIZAOUI, James LESPINASSE, Sandra MERCIER, Emilie TISSERAND, Laurence FAIVRE, Christophe PHILIPPE, Yannis DUFFOURD, Christel THAUVIN

■ #28076 - **P133 Diagnostic clinique typique et résultats moléculaires de première intention négatifs: quand le séquençage du génome et l'intégration de la transcriptomique aident à diagnostiquer les maladies mendéliennes rares et inexplicables.** Estelle COLIN (ANGERS), Yannis DUFFOURD, Patrick CALLIER, Emilie TISSERANT, Simon VERDEZ, Thomas BESNARD, Alice GOLDENBERG, Benjamin COGNE, Bertrand ISIDOR, Arthur SORLIN, Sébastien MOUTTON, Julian DELANNE, Ange-Line BRUEL, Frédéric TRAN MAU-THEM, Anne-Sophie DENOMMÉ-PICHON, Mélanie FRADIN, Christèle DUBOURG, Magali GORCE, Dominique BONNEAU, Salima ELCHEHADEH, François-Guillaume DEBRAY, Martine DOCO FENZY, Kevin UGUEN, Anne BOLAND, Robert OLASO, Jean-François DELEUZE, Damien SANLAVILLE, Christophe PHILIPPE, Christel THAUVIN-ROBINET, Laurence FAIVRE, Antonio VITOELLO

■ #28652 - **P138 Utilisation du séquençage par Nanopore en routine diagnostic.** Julien MASLIAH-PLANCHON (Paris), Elodie GIRARD, Abderaouf HAMZA, Christine BOURNEIX, Dominique STOPPA-LYONNET, Victor RENAULT, Nicolas SERVANT, Olivier DELATTE

■ #28215 - **P143 L'accumulation de mutations délétères hétérozygotes chez la souris altère la spermatogenèse, indication de l'importance de l'oligogénisme dans l'infertilité masculine.** Guillaume MARTINEZ, Corinne LOEUILLET, Caroline CAZIN, Magalie BOGUENET, Emeline LAMBERT, Magali DHELLEMES, Jean-Pascal HOGRAINDLEUR, Charline VILPREUX, Jana MURONOVA, Zine-Eddine KHERRAF, Yasmine NEIRIJNCK, Jessica ESCOFFIER, Serge NEF, Pierre RAY, Christophe ARNOULT, Charles COUTTON (Grenoble)

■ #28705 - **P148 Apport de l'exome dans le diagnostic étiologique des blocages de la maturation spermatique.** Farah GHIEH, François VIALARD (Poissy)

■ #28374 - **P158 Estimation des matrices d'apparentement et de fraternité sur données de séquençage à faible profondeur.** Anthony Francis HERZIG (Brest), Marina CIULLO, Anne-Louise LEUTENEGGER, Hervé PERDREY

■ #27935 - **P163 Projet IGPrare : Face aux enjeux médicaux et éthiques universels liés à l'information génétique des apparentés dans le cadre des maladies rares, faire émerger des solutions par une stratégie de recherche synergique entre approches nationale et européenne.** Marion GOTTRAU (Marseille), Virginie BROS-FACER, François FAURISSON, François HOUYEZ, Annagrazia ALTAVILLA, Marion MATHIEU

Galerie
Sud

11^{èmes}

ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE COUVENT DES JACOBINS, RENNES 1-4 FÉVRIER 2022



www.assises-genetique.org

RENNES



Jeudi 03 f^évrier

- #28213 - **P168 Le rôle du conseiller en génétique dans l'équipe multidisciplinaire : la perception des généticiens en Europe.** [Francesca CATAPANO](#) (Sienne, Italie), Mohamed EL HACHMI, Natacha KETTERER-HENG, Francesca MARI, Alessandra RENIERI, Michael MORRIS, Christophe CORDIER
- #28256 - **P173 Essai thérapeutique de phase 2 : Essai double aveugle contre placebo du Lithium chez les patients ayant un Trouble du Spectre Autistique et un Syndrome de Phelan-McDermid (LiSPheM).** [Anna MARUANI](#) (Paris), Frédérique AMSELLEM, Olivier BOURDON, Myriam RACHID, Aline VITRAC, Alexandre MATHIEU, Freddy CLIQUET, Claire LEBLOND, Johnathan LEVY, Florentia KAGUELIDOU, Alexandra BENCHOUA, Sophie GUILMIN-CRÉPON, Thomas BOURGERON, Anne-Claude TABET, Richard DELORME
- #28467 - **P178 Diagnostic prénatal du syndrome de Noonan et autres RASopathies : Expérience d'une équipe française.** [Armelle LUSCAN](#) (Saint-Ouen-l'Aumône), Emilie ORAIN, Jean-Marc COSTA, Alexandra BENACHI, Alexandre VIVANTI
- #28584 - **P183 Recommandations NGS-DIAG : Compte-rendu d'examen de séquençage pangénomiques.** [Eulalie LASSEAUX](#) (BORDEAUX), Boris KEREN, Laurent PASQUIER, Jean MULLER, Cécile ROUZIER, Caroline SCHLUTH BOLARD, Nelly BURNICHOIN, Samira SAADI, Amélie PITON, Laurent CASTERA, Gaël NICOLAS, Pascale SAUGIER-VEBER, Pierre BLANC

11:00

B33

11:00 - 12:30

SESSIONS SIMULTANÉES 10

Conseil génétique, sciences humaines et sociales

Modérateurs : Emmanuelle HAQUET (MONTPELLIER), Alexia LE ROUSSEAU (Rennes)

11:00 - 11:15 ■ #27928 - **SS055 Où l'éthique se situe-t-elle ? Cartographie pluridisciplinaire de la controverse autour des CRISPR-babies.** [Richard POUUNET](#), [Benjamin DERBEZ](#), [Marie-Bérengère TROADEC](#) (BREST)

11:15 - 11:30 ■ #28273 - **SS056 Séquençage du génome chez l'enfant atteint de cancer : un parcours revisité par les enfants et leurs parents.** [Sandrine DE MONTGOLFIER](#) (PARIS), Lucile HERVOUET, Isabelle COUPIER, Marion STRULLU, Sophie JULIA, Marlène PASQUET, Marie NOLLA, Laure SAUMET, Arnaud PETIT, Sylvie WASCHEUL, Hélène CAVE, Anne-Paule GIMENEZ-ROQUEPLO, Emmanuelle RIAL-SEBBAG, Khadija LAHLOU-LAFORÉ, Laurence BRUGIÈRES, Franck BOURDEAUT

11:30 - 11:45 ■ #28439 - **SS057 Perceptions des professionnels de santé français sur l'extension du dépistage néonatal avec ou sans génétique.** [Camille LEVEL](#) (DIJON), Frédéric HUET, Dominique SALVI, Emmanuel SIMON, Christel THAUVIN, Christine BINQUET, Christine PEYRON, Laurence FAIVRE

11:45 - 12:00 ■ #27866 - **SS058 Étude qualitative de l'impact psychologique des résultats des données secondaires chez des parents d'enfants avec une anomalie du développement (étude FIND).** [Françoise ROBERT](#) (LYON), Aline CHASSAGNE, Stéphanie STARACI, Massimiliano ROSSI, Amandine CADENES, Gaétan LESCA, Audrey PUTOUX, Linda PONS, Sophie DUPUIS-GIROD, Marianne TILL, Carine ABEL, Patrick EDERY, Audrey LABALME, Nicolas CHATRON, Aurore PELLISSIER, Dominique SALVI, Anne FAUDET, Boris KEREN, Mustapha YOUSFI, Julien BURATTI, Christophe MIGNOT, Alexandra AFENJAR, Sandra WHALEN, Perrine CHARLES, Solveig HEIDE, Linda MOUTHON, Elodie GAUTIER, Amandine BAUDRAND, Caroline SAVKA, Geoffrey BERTOLONE, Christel THAUVIN-ROBINET, Antoine VITOBBELLO, Anne-Sophie DENOMMÉ-PICHON, Christophe PHILIPPE, Frédéric TRAN MAU-THEM, Sébastien MOUTTON, Arthur SORLIN, Sophie NAMBOT, Christine BINQUET, Christine PEYRON, Delphine HÉRON, Damien SANLAVILLE, Myrtille SPENTCHIAN, Laurence OLIVIER-FAIVRE

12:00 - 12:15 ■ #28081 - **SS059 Etude de l'impact d'une sensibilisation à l'utilisation des tests génétiques en accès libre (TGAL) à visée médicale sur le processus de décision de la personne.** [Solène ROTURIER](#) (LA CHAPELLE SUR ERDRE), Laurane BOURGEOIS, Guillaume DURAND, Sandra MERCIER

12:15 - 12:30 ■ #28248 - **SS060 L'accès aux DPN/DPI ne motive pas l'information à la parentèle dans les maladies neurogénétiques.** [Lucie PIERRON](#) (Paris), Sophie TEZENAS DU MONTCEL, Marcela GARGIULO, Alexandra DURR

Grand Auditorium

A33

11:00 - 12:30

SESSIONS SIMULTANÉES 09

Oncogénétique

Modérateurs : Louise CRIVELLI (RENNES), Marc PLANES (Brest)

11:00 - 11:15 ■ #28669 - **SS049 Révertants cellulaires dans les maladies mendéliennes : recherche des variants somatiques non tumorigéniques dans les Téloméropathies.** [Ibrahim BA](#) (Paris), Agathe HERCENT, Cécile MASSON, Patrick REVY, Raphael BORIE, Catherine BOILEAU, Bruno CRESTANI, Caroline KANNENGIÉSSER

11:30 - 11:45 ■ #28686 - **SS051 Mise en place d'une stratégie d'analyse NGS pour détecter les variations pathogéniques de l'épissage dans plusieurs gènes de prédisposition au cancer.** [Alice FIEVET](#), Odile CABARET, Clémentine GABILLAUD, Molka SEBAI, Céline Sengul KARA, Hela SASSI, Henintsoa RATSIMIALA, Marie-Aude ROBERT DE RANCHER, Brigitte BRESSAC-DE PAILLERETS, Roseline TANG, [Etienne ROULEAU](#) (VILLEJUIF)

11:45 - 12:00 ■ #27840 - **SS052 Risque de cancer des patients porteurs d'un variant pathogène de SUFU et recommandations basées sur le génotype (SUFU ou PTCH1) pour la surveillance oncologique des patients porteurs d'un syndrome de Gorlin - rapport du groupe européen "SIOPE Host Genome.** [Léa GUERRINI-ROUSSEAU](#) (Villejuif), Smith MIRIAM, Christian KRATZ, Julien MASLIAH-PLANCHON, Sebastian WASZAK, Pia ALHOPURO, Patrick BENUSIGLIO, Franck BOURDEAUT, Inès BRECHT, Giada DEL BALDO, Maria Luisa GARRE, Corrie GIDDING, Steffen HIRSCH, Pauline HOARAU, Mette JORGENSEN, Lucie LAFAY-COUSIN, Angela MASTRONUZZI, Lorenza PASTORINO, Stefan PFISTER, Christopher SCHROEDER, Pia VAHTERISTO, Roseline VIBERT, Catheline VILAIN, Nicolas WAESPE, Ingrid WNSHIP, Beate DOERGELOH, Saskia HOPMAN, Michaela KUHNEN, Orli MICHAELI, Tiil MILDE, Vita RIDOLA, Alexandra RUSSO, Salvador HECTOR, Gareth EVANS, Laurence BRUGIERES

12:00 - 12:15 ■ #28167 - **SS053 Etude moléculaire des gènes LZTR1, SMARCB1 et NF2 chez 254 patients atteints de**

Carré

11^{èmes}

ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE COUVENT DES JACOBINS, RENNES 1-4 FÉVRIER 2022

RENNES



www.assises-genetique.org



Jeu

schwannomatose : identification d'un exceptionnel variant en mosaïque dans SMARCB1. Jean-Marie RAVEL, Juliette QUILICHINI, Laurence PACOT, Raphaël LEMAN, Cécile BARBANCE, Marie BLONSKI, Marie MULLER, Nicolas VAUCOULEUR, Juliette NECTOUX, Dominique VIDAUD, Eric PASMANT, Michel KALAMARIDES, Matthieu PEYRE, Bruno LEHEUP, Béatrice PARFAIT (PARIS)

C33

11:00 - 12:30

SESSIONS SIMULTANÉES 11 De la pathologie à la thérapie

Modérateurs : Dominique BONNEAU (ANGERS), Nolwenn JEAN-MARÇAIS (RENNES)

11:00 - 11:15 ■ #28077 - **SS061 Séquençage complet de l'exome dans les néphropathies indéterminées de l'adulte.** Alice DOREILLE, Hugo GARCIA, Xavier VANHOYE, Alexandre CEZ, Radoslavasaraeva LAMRI, Marine DANCER, Anne-Sophie LEBRE, Laure RAYMOND, Laurent MESNARD (Paris)

11:15 - 11:30 ■ #28017 - **SS062 L'analyse par Exome Ciblé de 400 patients avec Hypogonadisme Hypogonadotroïque congénital (HHC) révèle des architectures génétiques différentes en fonction de la présence (Syndrome de Kallmann) ou de l'absence d'anosmie (HHC normosmique).** Jérôme BOULIGAND (LE KREMLIN BICETRE), Thomas HUBY, Kenneth CHAPPELL, Bruno FRANCOU, Alexis PROUST, Claire BOUVATTIER, Luigi MAIONE, Anne GUIOCHON-MANTEL, Jacques YOUNG

11:30 - 11:45 ■ #27841 - **SS063 Des variants d'EPHX1 sont responsables de diabète lipotrophique, consécutif à une altération de l'hydrolyse des époxydes et à une sénescence cellulaire accrue.** Jérémie GAUTHERON, Christophe MORISSEAU, Chung WENDY, Jamila ZAMOURI, Martine AUCLAIR, Geneviève BAUJAT, Emilie CAPEL, Célia MOULIN, Yuxin WANG, Jun YANG, Bruce HAMMOCK, Barbara CERAME, Franck PHAN, Bruno FEVE, Corinne VIGOUROUX, Fabrizio ANDREELLI, Isabelle JERU (Paris)

11:45 - 12:00 ■ #28390 - **SS064 Diagnostic à l'âge adulte d'une alpha-mannosidose: quand la détection d'une insertion Alu cache une délétion passée inaperçue.** Kévin UGUEN (Brest), Sylvia REDON, Karen ROUAULT, Marine PENSEC, Caroline BENECH, Sacha SCHUTZ, Cédric LE MARÉCHAL, Claude FEREC, Séverine AUDEBERT-BELLANGER

12:00 - 12:15 ■ #28628 - **SS065 Le traitement par triheptanoïne permet de stabiliser l'atteinte motrice et de diminuer l'atrophie du noyau caudé dans la maladie de Huntington.** Fanny MOCHEL (PARIS), Aurélie MENERET, Isaac ADANYEGUH, Camille GIRON, Elodie HAINQUE, Marie-Pierre LUTON, Mariana ATENCIO, Magali BARBIER, Milou JACOBS, Fleur VELDKAMP, Emma COPPEN, Kasper VAN DER ZWAAN, Eric VICAUT, Raymund ROOS, Alexandra DURR

12:15 - 12:30 ■ #28607 - **SS066 Efficacité et sécurité de l'apelisib (BYL719) chez les patients adultes et enfants atteints de syndrome MCAP (Megalencephaly-Capillary malformation Polymicrogyria syndrome) : essai multicentrique de phase II, randomisé en double-aveugle vs. Placebo.** Maxime LUU (Dijon), Pierre VABRES, Agnès MAURER, Amélie CRANSAC, Maud CARPENTIER, Camille FLECK, Romaric LOFFROY, Aurore GARDE, Jenny CORNATON, Claire NICOLAS, Aurélie ESPITALIER, Noémie RELIN, Clémence FAUCONNIER-FATUS, Laurent GUIBAUD, Aurore CURIE, Nadia BAHU-BUISSON, Marc BARDOU, Laurence FAIVRE

Nef

D33

11:00 - 12:30

SESSIONS SIMULTANÉES 12 Médecine personnalisée et maladies neuromusculaires

Modérateurs : Godelieve MOREL (Rennes), Kévin YAUY (Grenoble)

11:00 - 11:15 ■ #27883 - **SS067 Implication de GDAP1 dans la fonction mitochondriale et le stress oxydatif, investiguée dans un modèle de motoneurones dérivés d'iPSC pour la maladie de Charcot-Marie-Tooth.** Nesrine BENSILIMANE (Limoges), Corinne MAGDELAINE, Sylvie BOURTHOMIEU, Federica MIRESSI, Frédéric FAVREAU1, Marion RASSAT, Laurence RICHARD, Cécile LAROCHE, Laurent MAGY, Franck STURTZ, Anne-Sophie LIA, Pierre-Antoine FAYE

11:15 - 11:30 ■ #28742 - **SS068 The diagnostic workup in children with Arthrogryposis: description of practices from a single reference center, comparison with literature and suggestion of recommendations.** Pauline LE TANNO (GRENOBLE), Xenia LATYPOVA, John RENDU, Julien FAURE, Marjolaine GAUTHIER, Gipsy BILLY, Véronique BOURG, Pierre-Simon JOUK, Klaus DIETERICH

11:30 - 11:45 ■ #28664 - **SS069 61870 exomes non-diagnostic en population générale pour recherche ET détection préventive de >2700 mutations actionnables: le programme discovEHR - MyCode Geisinger, collaboration entre un système de santé en Pennsylvanie rurale et un labo pharmaceutique.** Jean Louis MANDEL (ILLKIRCH)

11:45 - 12:00 ■ #28746 - **SS070 Données additionnelles en exome, quel impact pour notre pratique d'aujourd'hui et de demain ?** Rodolphe DARD (POISSY), Denise MOLINA-GOMES, Bérénice HERVE, Camille COHEN, Elisa MORALES, Jeremie MORTREUX, Emeline BELLANGER, Aude TESSIER, Laure RAYMOND, François VIALLARD

12:00 - 12:15 ■ #28579 - **SS071 Fast-exome chez les nouveaux-nés et nourrissons en réanimation: retour d'expérience et conclusions de l'étude REUNIR.** Constance WELLS, Mylène THARREAU, Guilaine BOURSIER, Kévin YAUY, Déborah MECHIN, Nathalie RUIS-PALLARES, Valentin RUAULT, Christine COUBES, Lucile PINSON, Patricia BLANCHET, Thomas GIGNARD, Marc FILA, Sabine DURAND, Odile PIDOUX, Maliha BADR, Christophe MILESI, Julien BALEINE, Gilles CAMBONIE, Floriane HEMERY, Renaud MESNAGE, Florence MASSON, Maëlle DEREURE, Marie-Christine PICOT, Olivier ARDOUIN, Isabelle TOUITOU, David GENEVIÈVE, Mouna BARAT, Marjolaine WILLEMS (Montpellier)

12:15 - 12:30 ■ #28623 - **SS072 Evaluation formative par la simulation des compétences relationnelles durant l'internat de génétique médicale.** Mathilde RENAUD (NANCY), Damien SANLAVILLE, Caroline SCHLUTH-BOLARD, Pierre POTTIER, Sandra MERCIER

Belvédère

12:45

B34

11^{èmes}

ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE COUVENT DES JACOBINS, RENNES 1-4 FÉVRIER 2022



RENNES

www.assises-genetique.org



Jeudi 03 f^év^érier

12:45 - 13:45

ATELIER DEJEUNER AGILENT

Dernières innovations et retours d'expérience en génétique constitutionnelle

Carré

Modérateur : Roubila MEZIANI

- De l'échantillon à une analyse tout en 1 : #Magnis #Alissa #Exome SNV #Exome CNV #CGH. [Eulalie LASSEAU](#) (BORDEAUX), [Claudio PLAISANT](#) (Bordeaux)
- Place du séquençage d'ARN (RNAseq) dans un laboratoire de diagnostic. [Nadège CALMELS](#) (Strasbourg)

C34

12:45 - 13:45

ATELIER DEJEUNER MGI-TECH

How DNBseq enables research to go to infinity and beyond

Nef

- Advantages of DNBseq technology. [Manal KHALIFE](#)
- To infinity and beyond: future-proofing a genomics laboratory. [Nik MATTHEWS](#) (Londres, Royaume-Uni)

D34

12:45 - 13:45

ATELIER DEJEUNER SOPHIA GENETICS

Utilisation de machine learning pour mesurer le déficit de recombinaison homologue à partir de données de séquençage de basse couverture du genome.

Belvédère

Intervenants : Alexandre HARLE (Nancy), Alexander KURZE (Suisse)

E34

12:45 - 13:45

ATELIER DEJEUNER INTEGRAGEN

Après l'ère du séquençage ciblé, solutions WGS et méthylation proposées par IntegraGen

Dortoirs

- FastGen, 50% des enfants suspects de maladie génétique grave diagnostiqués par séquençage de génome en moins de 4 semaines : vers une meilleure prise en charge. [Frederic TRAN MAU THEM](#) (DIJON)
- Analyse de la méthylation de l'ADN, nouvelles approches par NGS et analyse associée. [Emmanuel MARTIN](#) (INTEGRAGEN)
- Panorama des services et solutions IntegraGen. [Elodie LALLET](#)

F34

12:45 - 13:45

ATELIER DEJEUNER NEW ENGLAND BIOLABS

New England Biolabs moteur de l'innovation : étude épitranscriptomique ; miniaturisation des préparations des bibliothèques en WGS PCR-Free, application clinique ; étude de l'accessibilité de la chromatine cellulaire par NicE-viewSeq

Horizons

Modérateur : Nicolas DOLL

- Epitranscriptomique des ARN dans les maladies humaines. [Virginie MARCHAND](#) (Nancy)
- Faire mieux avec moins : des préparations de bibliothèques miniaturisées de haute qualité pour du WGS PCR Free vers des applications cliniques, grâce à la plateforme multi-omique automatisée Magelia. [Amei BENDALI](#)
- Nicking enzyme associated sequencing (NicE-seq), a versatile method to study open chromatin. [Pierre ESTEVE](#) (Ipswich, Etats-Unis)

G34

12:45 - 13:45

ATELIER DEJEUNER PERKINELMER

Retour d'expériences sur la mise en service du Sciclone G3 NGSx iQ Workstation pour la préparation de bibliothèques NGS

Salle 5

Modérateur : Stéphane FENART (PERKINELMER)
Intervenant : Flavie ADER (PARIS)

H34

11^{èmes}

ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE COUVENT DES JACOBINS, RENNES 1-4 FÉVRIER 2022



www.assises-genetique.org

RENNES



Jeudi 03 f^évrier

12:45 - 13:45

ATELIER DEJEUNER SEQONE

La collaboration clinicien, biologiste et machine learning : futur de l'interprétation génomique

Modérateur : Nicolas PHILIPPE

- La co-interprétation clinicien-biologiste au service du patient : CNV Exome et co-interprétation. [Laure RAYMOND](#) (LYON), [Laurent MESNARD](#) (Paris)
- Reclassement des variants de signification incertaine avec l'outil Genome Alert! [Armelle LUSCAN](#) (Saint-Ouen-l'Aumône)
- Comment un laboratoire d'un CHU peut gérer plusieurs activités grâce à SeqOne. [Anne-Sophie LEBRE](#) (Reims)
- Interprétation des variants assistée par IA, de la classification biologique au diagnostic et la suggestion thérapeutique. [Denis BERTRAND](#), [Nicolas DUFORET](#)

Salle 6

A34

12:45 - 13:45

ATELIER DEJEUNER RHYTHM PHARMACEUTICALS

Actualités dans les maladies génétiques rares de l'obésité

Modérateur : Didier LACOMBE (BORDEAUX)

- Les maladies génétiques rares de l'obésité. [Didier LACOMBE](#) (BORDEAUX)
- Les obésités monogéniques. [Béatrice DUBERN](#) (Paris)
- Syndrome de Bardet-Biedl. [Hélène DOLLFUS](#) (Strasbourg)

Salle 4

13:45

PAUSE - VISITE DE L'EXPOSITION

Horizons

14:05

A35

14:05 - 15:35

COMMUNICATIONS ORALES SÉLECTIONNÉES 02

Modérateurs : Catherine NOGUES (Marseille), Pascal PUJOL (Montpellier)

14:15 - 14:30 ■ #28029 - **CS07 The French OncoGenetic Database : FrOG.** [Laurent CASTÉRA](#) (Caen), Sandrine CAPUTO, Stéphanie BAERT-DESURMONT, Camille BARON, Nicolas PHILIPPE, Anne-Laure BOUGÉ, Thibaut LAVOLÉ, Alexandre ATKINSON, Sophie COUTANT, Marie-Pierre BUISINE, Nicolas SÉVENET, Florence COULET, Tetsuro NOGUCHI, Marie BEAUMONT, Christine TOULAS, Frog LE CONSORTIUM

14:30 - 14:37 ■ #28345 - **CS08 Interprétation et conséquences de l'identification des variations de TP53 issues de l'analyse de 22 500 panels HBOC français.** [Edwige KASPER](#) (ROUEN), Stéphanie BAERT-DESURMONT, Noémie BASSET, Florence COULET, Lisa GOLMARD, Jessica LE GALL, Nadia BOUTRY-KRYZA, Juliette ALBUISSON, Sarab LIZARD, Christine TOULAS, Céline GARREC, Mathilde GAY-BELLILE, Nicolas SÉVENET, Paul VILQUIN, Marie BIDART, Fanny BRAYOTEL, Gaëlle BOUGEARD, Thierry FREBOURG *, Claude HOUDAYER

14:37 - 14:45 ■ #28803 - **CS08b RCP nationale Li-Fraumeni : retour sur 2 ans d'activité & hommage au Pr Thierry Frebourg.** [Nadège CORRADINI](#) (Lyon), Edwige KASPER, Gaëlle BOUGEARD, Valérie BONADONA, Olivier CARON, Christine CHEVREAU, Jérôme DOYEN, Alexandre ESCANDE, Marion GAUTHIER VILLARS, Léa GUERRINI ROUSSEAU, Daniel ORBACH, Valérie LAURENCE, Pierre VANDE PERRE, Laurence BRUGIERES*, Thierry FREBOURG *

14:45 - 15:00 ■ #28351 - **CS09 Approche vie-entière pour caractériser les déterminants génétiques des volumes cérébraux sous-corticaux et leur lien avec les maladies neurodégénératives.** [Quentin LE GRAND](#) (Bordeaux), Claudia L SATIZABAL, Hieab H. H. ADAMS, Joshua C. BIS, Sudha SESHADRI, Christophe TZOURIO, Bernard MAZOYER, Stéphanie DEBETTE

15:00 - 15:15 ■ #27714 - **CS10 L'étude cas-témoin européenne ADES identifie les gènes ATP8B4 et ABCA1 comme nouveaux facteurs de risque de maladie d'Alzheimer à partir de 32 558 exomes.** [Gaël NICOLAS](#) (ROUEN), Marc HULSMAN, Camille CHARBONNIER, Benjamin GRENIER-BOLEY, Olivier QUENEZ, Collaborators ADES, Collaborators ADSP, Anne BOLAND, Dominique CAMPION, Jean-François DELEUZE, Stéphanie DEBETTE, Jean-François DARTIGUES, Emmanuelle GÉNIN, Mark LATHROP, Florence PASQUIER, Richard REDON, David WALLON, Aline ZAREA, Jordi CLARIMON, John VAN SWETEN, Michael GREICIUS, Jennifer YOKOYAMA, Philippe AMOUYEL, Carlos CRUCHAGA, John HARDY, Alfredo RAMIREZ, Simon MEAD, Wesje VAN DER FLIER, Cornelia VAN DUJIN, Julie WILLIAMS, Céline BELLENGUEZ, Jean-Charles LAMBERT, Henne HOLSTEGE

15:15 - 15:30 ■ #28216 - **CS11 FISH and Chimps: Fréquence et distribution des aneuploïdies spermatiques chez le chimpanzé (Pan troglodytes).** Charlotte GUYOT, Marlène GANDULA, Wendy NOORDERMEER, Céline FRANCOIS-BRAZIER, Rosemary MOIGNO, Julien BESSONNAT, Sophie BROUILLET, Magali DHELLEMES, Marie BIDART, Christophe ARNOULT, Véronique SATRE, Charles COUTTON, [Guillaume MARTINEZ](#) (La Tronche)

15:30 - 15:45 ■ #27851 - **CS12 Altérations de la protéostase mitochondriale dans le syndrome de Costello.** [Didier LACOMBE](#) (BORDEAUX)

Grand Auditorium

15:35

A35

11^{èmes}

ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE COUVENT DES JACOBINS, RENNES 1-4 FÉVRIER 2022

RENNES



www.assises-genetique.org



Jeu

di 03 février
15:35 - 15:50

COMMUNICATION INVITEE

Loi de Bioéthique: actualités pour la Génétique - Pascale Lévy

Grand
Auditorium

Modérateur : Catherine NOGUES (Marseille)

■ Conférence. Pascale LEVY (Agence de la Biomédecine)

16:00

A36

16:00 - 16:45

SESSION COMMUNICATIONS FLASH 01

Modérateurs : Catherine HENRY (RENNES), Sylvie MANOUVRIER-HANU (LILLE)

16:00 - 16:07 ■ #28257 - **SF01 MBD4 : un nouveau gène de prédisposition aux mélanomes uvéaux.** Marine LE MENTEC (Paris), Marie-Charlotte VILLY, Anne-Céline DERRIEN, Lisa GOLMARD, Alexandre HOUY, Sophie PIPERNO-NEUMANN, Alexandre MATET, Dominique STOPPA-LYONNET, Nathalie CASSOUX, Marc-Henri STERN, Rodrigues MANUEL, Chrystelle COLAS

16:07 - 16:14 ■ #28260 - **SF02 Bilan d'un an d'activité de consultation d'information systématique de génétique en oncologie pédiatrique à l'ère du séquençage très haut débit.** Fatoumata SIMAGA, Fatoumata SIMAGA (Paris), Franck BOURDEAUT, Isabelle AERTS, Yassine BOUCHOUCHA, Camille CORDERO, Olivier DELATTRE, François DOZ, Valérie LAURENCE, Lauriane LEMELLE, Amaury LERUSTE, Julien MASLIAH-PLANCHON, Lucy METAYER, Daniel ORBACH, Héléne PACQUEMENT, Coralie PETER, Gaëlle PIERRON, Maria RODRIGUEZ CORTINA, Gudrun SCHLEIERMACHER, Etienne SEIGNEUR, Dominique STOPPA-LYONNET, Sarah WINTER, Marion GAUTHIER-VILLARS, Chrystelle COLAS

16:14 - 16:21 ■ #28332 - **SF03 Exome diagnostique en Oncogénétique : retour sur deux ans d'expérience à Rouen.** Margaux CLEMENT LE CHOISMIER (ROUEN), Edwige KASPER, Céline DERAMBURE, Jacqueline BOU, Emilie BOUVIGNIES, Eva GALATEAU, Nathalie PARODI, Maud BRANCHAUD, Sophie COUTANT, Jean Christophe SABOURIN, Isabelle TOURNIER, Gaelle BOUGEARD, Stéphanie BAERT DESURMONT, Thierry FREBOURG, Claude HOUDAYER

16:21 - 16:28 ■ #27867 - **SF04 L'haploinsuffisance du gène SRSF1 est responsable d'une nouvelle forme syndromique de retard de développement incluant un habitus marfanoid avec déficience intellectuelle.** Aurora GARDE (Dijon), Elke BOGAERT, Thierry GAUTIER, Fatima EL IT, Frederic TRAN MAU-THEM, Christophe PHILIPPE, Hana SAFRAOU, Beth HUDSON, Arnold MUNNICH, Claude BESMOND, Kimberly NUGENT, Elizabeth ROEDER, Aurélien TRIMOUILLE, Sophie NAUDION, Marine LEGENDRE, Martine DOCO FENZY, Marco SERI, Francesca MONTANARI, Alison YEUNG, Tadahiro MITANI, Posey JENNIFER E., James LUPSK, Claudia CESARIO, Michele PINELLI, Nicola BRUNETTI-PIERRI, Trine MAXEL JUUL, Charlotte BRASCH ANDERSEN, Michael LYONS, Raymond LOUIE, Elizabeth ROEDER, Kimberly NUGENT, David GENEVIÈVE, Vincent GATINOIS, Flavio FALETRA, Luciana MUSANTE, Kate MOWREY, Hope NORTHROP, Pontus LEBLANC, Emma VAN REEMPTS, Nika SCHUERMANS, Patrick CALLIER, Anne-Laure MOSCA-BOIDRON, Nathalie MARLE, Dimitri HEMELS OET, Anne-Sophie DENNOMÉ-PICHON, Ange-Line BRUEL, Christel THAUVIN-ROBINET, Laurence FAIVRE, Jérôme GOVIN, Bart DERMAUT

Grand
Auditorium

16:28 - 16:35 ■ #28513 - **SF05 Un défaut d'acquisition d'identité neuronale lié au facteur PRDM13 cause un dysfonctionnement néonatal du tronc cérébral avec hypoplasie cérébelleuse.** Marion COOLEN, Nami ALTIN, Karthyayani RAJAMANI, Eva PEREIRA, Karine SIQUIER-PERNET, Maria Emilia PUIG-LOMBARDI, Giulia BARCIA, Aurore POULIET, Antonio RAUSELL, Féréchté RAZAVI, Patrick NITSCHKÉ, Marianne YVERT, Annie LAQUERRIÈRE, Nathalie BODDAERT, Antoinette GELOT, Marine LEGENDRE, Lydie BURGLEN, Sebastien MOUTTON, Vincent CANTAGREL (Paris)

16:35 - 16:42 ■ #28622 - **SF06 Variations bi-alléliques de BRAT1 : étude du spectre phénotypique et des corrélations phénotype-génotype à partir de 56 nouveaux cas.** Camille ENGEL (Besançon), Stéphanie VALENCE, Geoffroy DELPLANCQ, Emanuele AGOLINI, Fowzan Sami ALKURAYA, Valentina BAGLIONI, Irene BAGNASCO, Enrico Silvio BERTINI, Elise BRISCHOUX-BOUCHER, Ange-Line BRUEL, Alfredo BRUSCO, Christelle CABROL, Jong-Hee CHAE, Murim CHOI, Maria Roberta CILIO, Marie-Coralie CORNET, Christine COUBES, Olivier DANHAIVE, Valérie DELAGUE, Marilena Carmela DI GIACOMO, Martine DOCO-FENZY, Harmut ENGELS, Marion GÉRARD, Joseph GLEESON, Joanna GOFFENEY, Frederike L. HARMS, Henry HOULDEN, Michele IACOMINO, Rauan KAIYRZ HANOV, Soo Yeon KIM, Dror KRAUS, Paul KUENTZ, Kerstin KUTSCHE, Damien LEDERER, Lauren MASSINGHAM, Reza MAROOFIAN, Cyril MIGNOT, Deborah MORRIS-ROSENDAL, Lakshmi NAGARAJAN, Sylvie ODET, Jennifer NEIL PARTLOW, Laurent PASQUIER, Lynette PENNEY, Gianluca PICCOLO, Christophe PHILIPPE, Cathryn POULTON, Audrey PUTOUX, Marlène RIO, Christelle ROUGEOT, Vincenzo SALPIETRO, Ingrid SCHEFFER, Rachel STRAUSSBERG, Siddharth SRIVASTAVA, Vincenzo SALPIETRO, Pasquale STRIANO, Enza Maria VALENTE, Lionel VAN MALDERGEM, Perrine VENOT, Laurent VILLARD, Matias WAGNER, Maha S. ZAKI, Federico ZARA, Lydie BURGLEN, Juliette PIARD

B36

16:00 - 16:45

SESSION COMMUNICATIONS FLASH 02

Modérateurs : Annick TOUTAIN (Tours), Alain VERLOES (Paris)

16:00 - 16:07 ■ #27873 - **SF07 Les variations perte de fonction du gène YWHAE sont responsables d'une maladie du neurodéveloppement avec malformations cérébrales.** Anne-Sophie DENNOMÉ-PICHON (Dijon), Stephan C. COLLINS, Ange-Line BRUEL, Anna MIKHALEVA, Christel WAGNER, Valerie E VANCOLLIE, Martin CHEVARIN, Mathys WEBER, Carlos PRADA, Maria PALOMARES-BRALO, Alexis OVERS, Fernando SANTOS-SIMARRO, Marta PACIO-MIGUEZ, Tiffany BUSA, Eric LEGIUS, Carlos A. BACINO, Jill A. ROSENFELD, Maria Antonietta MENCARELLI, Ilaria LONGO, Alessandra RENIERI, Frédéric TRAN MAU-THEM, Antonio VITO BELLO, Yannis DUFFOURD, Christopher J. LELLIOTT, Christel THAUVIN-ROBINET, Christophe PHILIPPE, Laurence FAIVRE, Binnaz YALCIN

16:07 - 16:14 ■ #27920 - **SF08 SOX10 : histoire d'un continuum phénotypique.** Véronique PINGAULT (Paris), William BERTANI TORRES, Judite DE OLIVEIRA, Lisa ZERAD, Nadège BONDURAND

11^{èmes}

ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE COUVENT DES JACOBINS, RENNES 1-4 FÉVRIER 2022



www.assises-genetique.org

RENNES



Jeudi 03 f^évrier

16:14 - 16:21 ■ #28118 - **SF09 Biallelic loss of function variants in PRMT9 delineate a novel syndromic form of intellectual disability associated with cilia dysfunction.** Ariane KRÖLL-HERMI, Corinne STOETZEL, Christelle ETARD, Levon HALABELIAN, Elise SCHAEFER, Sophie SCHEIDECKER, Kimia KAHRIZI, Peyman JAMALI, Véronique GEOFFROY, Megana PRASAD, Laurie RUCH, Amandine GIRARD, Hong ZENG, Damien PLASSARD, Céline KEIME, Francesca MATTIOLI, Amélie PITON, Atsushi FUJITA, Naomichi MATSUMOTO, Matheus CASTRO AUGUSTO ARAUJO, Chong KIM, Lys e RUAUD, Jonathan LEVY, Blandine DOZIÈRES, Anne-Claude Tabet, Ingrid WENTZENSEN, Teresa SANTIAGO-SIM, Roman YUSUPOV, Kristian TVETEN, Marie SMELAND, Ebba ALKHUNAIZI, Chumei LI, Saskia WORTMAN, René FEICHTINGER, Johannes MAYR, Herman GONORAZKY, Gan JING, Xiaodong WANG, Jia WANG, Tatjana BIERHALS, Lev GRINSTEIN, Theresia HERGET, Anna RUIZ, Elisabeth GABAU, Antje KAMPMEIER, Alma KUECHLER, Konrad PLATZER, Rami ABOU JAMRA, Audrey WOERNER, Michaela IDLEBURG, Susanne KIRCHER, Franco LACCONE, Tasic VELIBOR, Caroline Maria KOLVENBACH, Friedhelm HILDEBRANDT, Thomas COURTIN, Delphine HÉRON, Boris KEREN, Sandra WHALEN, Joelle ROUME, Mariëtte HOFFER, Arie VAN HAERINGEN, Hossein NAJMABADI, Cheryl ARROWSMITH, Uwe STRÄHLE, Héliëne DOLLFUS, Jean MULLER (Strasbourg)

Carré

16:21 - 16:28 ■ #28617 - **SF10 Caractérisation phénotypique, variabilité intrafamiliale, spectre moléculaire : apport de la cohorte française de 20 patients mutés BRPF1.** Cindy COLSON (LILLE), Justine LE CUNFF, Elise BOUCHER BRISCHOUX, Odile BOUTE, Benedicte DUBAN-BEDU, Laurence FAIVRE, Jonathan LEVY, Olivier PATAT, Audrey PUTOUX, Marlène RIO, Christel THAUVIN, Clémence VANLERBERGHE, Catherine VINCENT-DELOIRME, Thomas SMOL

16:28 - 16:35 ■ #28676 - **SF11 Caractérisation clinique et moléculaire d'une cohorte nationale de 16 patients porteurs d'une variation dans le gène PUF60.** Perrine BRUNELLE (Lille), Anne-Sophie JOURDAIN, Melanie RAMA, Geneviève BAUJAT, Anne DIEUX, Odile BOUTE, Roseline CAUMES, Valérie CORMIER-DAIRE, Laurence FAIVRE, Jamal GHOUMID, Marion GERARD, Alice GOLDENBERG, Bertrand ISIDOR, Sylvie JORIOT, Sylvie MANOUVRIER-HANU, Florence RICCARDI, Khaoula ZAAFRANE KHACHNAOUI, Florence PETIT, Fabienne ESCANDE, Thomas SMOL

16:35 - 16:42 ■ #28704 - **SF12 SF1, un nouveau gène de troubles du neurodéveloppement syndromique?** Thomas COURTIN (Paris), Julien BURATTI, Élodie LEJEUNE, Maria PALOMARES, Alban LERMINE, François LECOQUIERRE, Chloë QUELIN, Mathilde NIZON, Maryann THOMAS, Sallyann LYNCH, Celia VAN DER MERWE, Pascal JOSET, Delphine HÉRON, Boris KEREN, Cyril MIGNOT

C36

16:00 - 16:45

SESSION COMMUNICATIONS FLASH 03

Modérateurs : Tania ATTIE-BITACH (PARIS), Laura MARY (RENNES)

16:00 - 16:07 ■ #27705 - **SF13 AnnotSV et knotAnnotSV : Annotation, priorisation et analyse des variations structurales humaines.** Véronique GEOFFROY (STRASBOURG), Thomas GUIGNARD, Arnaud KRESS, Jean-Baptiste GAILLARD, Audrey SCHALK, Vincent GATINOIS, Héliëne DOLLFUS, Sophie SCHEIDECKER, Jean MULLER

16:07 - 16:14 ■ #27902 - **SF14 Rôle majeur du gène DLL1 dans le phénotype associé aux délétions 6qter : une étude multicentrique rétrospective incluant 22 fœtus.** Marion LESIEUR-SEBELLIN (Paris), Marianne TILL, Philippe KHAU VAN KIEN, Bérénice HERVE, Nicolas BOURGON, Céline DUPONT, Anne-Claude Tabet, Mathilde BARROIS, Aurélie COUSSEMENT, Laurence LOEUILLLET, Eve MOUSTY, Vuthy EA, Amal EL ASSAL, Laura MARY, Sylvie JAILLARD, Claire BENETEAU, Claudine LEVAILLANT, Charles COUTTON, Françoise DEVILLARD, Carole GOUY, Amélie DELABAERE, Sylvia REDON, Yves LAURENT, Audrey LAMOUROUX, Jérôme MASSARDIER, Catherine TURLEAU, Damien SANLAVILLE, Vincent CANTAGREL, Pascale SONIGO, François VIALARD, Laurent J. SALOMON, Valérie MALAN

16:14 - 16:21 ■ #27916 - **SF15 ACUIITEE : outil de génération de résumés phénotypiques standardisés à partir de comptes-rendus de génétique clinique.** Majd SALEH, Paul ROLLIER (Rennes), Stéphane PAQUELET, Thomas LABBÉ, Jean-Michel SANNER, Olivier DAMERON, Marc CUGGIA, Guillaume BOUZILLE, Youenn MEREL, Stéphane BEZIEAU, Dominique BONNEAU, Sylvie ODENT, Christele DUBOURG, Wilfrid CARRE, Artem KIM, Marie DE TAYRAC

Nef

16:21 - 16:28 ■ #28206 - **SF16 Investigations génétiques d'une large cohorte de patients infertiles avec globozoospermie : vers l'indication d'une nouvelle stratégie de diagnostic génétique et de nouveaux gènes candidats.** Tristan CELSE (Grenoble), Caroline CAZIN, Flore MIETTON, Guillaume MARTINEZ, Nicolas THIERRY-MIEG, Julie BEUROIS, Julien BESSONNAT, Véronique SATRE, Sylviane HENNEBICQ, Christophe ARNOULT, Zine-Eddine KHERRAF, Charles COUTTON, Pierre RAY

16:28 - 16:35 ■ #28519 - **SF17 Explorations pan-génomiques de la dysplasie fibromusculaire artérielle confirme son caractère polygénique impliquant des loci génomiques communs avec des maladies cardiovasculaires plus fréquentes.** Takiv BERRANDOU (Paris), Adrien GEORGES, Min-Lee YANG, Lu LIU, Ines SAYOUD-SADEG, Stéphanie DEBETTE, Jean-François DELEUZE, Andrzej JANUSZEMCZ, Iftikhar J. KULLO, Michel AZIZI, Xavier JEUNEMAITRE, Alexandre PERSU, Jaso C. KOVACIC, Santhi K. GANESH, Nabila BOUATIA-NAJI

16:35 - 16:42 ■ #28553 - **SF18 Apport de la cartographie optique du génome dans l'étude des translocations équilibrées associées à une infertilité masculine.** Faten HSOUMI, Tuomo MANTERE, Yosra LAJMI BAHLOUL, Kornelia NEVELING, Ahmed CHARGUI, Eva PIPIRAS, Aïcha BOUGHALEM, Detlef TROST, Jean-Michel DUPONT, Aziza LEBBAR, Alexander HOISCHEN, Laïla EL KHATTABI (PARIS)

16:45 - 16:52 ■ #28318 - **SF19 Apport de la consanguinité pour l'identification de variants récessifs rares impliqués dans le diabète chez les individus de la cohorte UK Biobank.** Marie-Sophie OGLOBLINSKY (Paris), Steven GAZAL, Anne-Louise LEUTENEGGER

D36

16:00 - 16:45

SESSION COMMUNICATIONS FLASH 04

Modérateurs : Catherine BOILEAU (Paris), Marie FAUCHER (Rennes)

11^{èmes}

ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE COUVENT DES JACOBINS, RENNES 1-4 FÉVRIER 2022

RENNES



www.assises-genetique.org



Judi 03 fA©vriér

16:00 - 16:07 ■ #28135 - **SF19 Mosaïque somatique dans le syndrome de Marfan et les pathologies apparentées : un phénomène sous-estimé.** Pauline ARNAUD (PARIS), Hélène MOREL, Johanne AURIAU, Benjamin DAURIAT, Antoine DA COSTA, Hélène DOLLFUS, Christine FRANCCANNET, Laurent GOUYA, Carine LE GOFF, Olivier MILLERON, Guillaume JONDEAU, Catherine BOILEAU, Nadine HANNA

16:07 - 16:14 ■ #28205 - **SF20 Étude de la régulation épigénétique au locus LRP1 associé à un risque cardiovasculaire et de sa fonction cellulaire à partir de cellules pluripotentes induites en cellules musculaires lisses.** Lu LIU (Paris), Charlene JOUVE, Jean-Sébastien HULOT, Adrien GEORGES, Nabila BOUATIA-NAJI

16:14 - 16:21 ■ #28245 - **SF21 Interprétation fonctionnelle de variants faux-sens dans le contexte de l'hémochromatose de type 4, une maladie génétique rare et cliniquement hétérogène du métabolisme du fer causée par des mécanismes moléculaires subtils de perte et de gain de fonction.** Chandran KA, Kévin UGUEN, Marlene LE TERTRE, Isabelle GOURLAOUEN, Claude FEREC, Ahmad ELBAHNSI, Callebaut ISABELLE, Gerald LE GAC (BREST)

Belvédère

16:21 - 16:28 ■ #28278 - **SF22 La technologie CRISPR Cas9 dans l'hypobetalipoprotéinémie : un outil indispensable pour l'étude fonctionnelle des variants faux sens de signification indéterminée.** Xavier VANHOYE, Alexandre JANIN, Amandine CAILLAUD, Antoine RIMBERT, Fabienne VENET, Morgane GOSSEZ, Weneke DIJK, Oriane MARMONTEL, Séverine NONY, Charlotte CHATELAIN, Pierre LINDENBAUM, Bertrand CARIOU, Philippe MOULIN, Mathilde Di FILIPPO (LYON)

16:28 - 16:35 ■ #28684 - **SF23 Spécificités du conseil génétique des téloméropathies.** Ibrahima BA, Christelle MÉNARD, Claire OUDIN, Fabrizio CENCI, Malika CHELBI, Sylvie ALGLAVE, Karim DIALLO, Cécile FOURRAGE, Albane LASSUS, Cécile GUERIN, Elodie LAINEY, Aurélie PLESSIER, Thierry LEBLANC, Flore SICRE DE FONTBRUNE, Régis PEFFAULT DE LATOUR, Filière MARIH, Raphael BORIE, Bruno CRESTANI, Filière RESPIFIL, Catherine BOILEAU, Caroline KANNENGIESSER (PARIS)

16:35 - 16:42 ■ #28753 - **SF24 Enquête sur les pratiques concernant la révélation du statut de porteur sain d'un fœtus lors d'un diagnostic prénatal de maladie génétique.** Marie-Clémence GORENSTEIN, Clémence MOLAC, Aurélie COUSSEMENT, Laurence CUISSET, France LETURCO, Emmanuelle GIRODON, Sarah GROTTO (Paris)

E36

16:00 - 16:45

SESSION COMMUNICATIONS FLASH 05

Modérateurs : Sandra MERCIER (NANTES), Florence PETIT (LILLE)

16:00 - 16:07 ■ #27907 - **SF25 Analyse fonctionnelle de variants chez des patients atteints d'albinisme.** Vincent MICHAUD (Bordeaux), Angèle TINGAUD-SEQUEIRA, Eulalie LASSEAU, Benoit PINSON, Sabrina LACOMME, Etienne GONTIER, Antoine LOQUET, Benoit ARVEILER, Sophie JAVERTZAT

16:07 - 16:14 ■ #27913 - **SF26 Apport du WES dans les pathologies du métabolisme du fer : une nouvelle approche intégrative améliore le rendement diagnostique et identifie de nouveaux gènes candidats.** Anna LOKCHINE (Rennes), Wilfrid CARRE, Martine ROPERT, Léniaick DETIVAUD, Olivier LORÉAL, Marie DE TAYRAC, Edouard BARDOU-JACQUET, Houda HAMDI-ROZÉ

16:14 - 16:21 ■ #28330 - **SF27 Caractérisation fonctionnelle de nouveaux variants non codants créant de nouveaux cadres de lecture dans le 5'UTR de l'Endogline et responsables de Maladie de Rendu-Osler.** Omar SOUKARIEH (Bordeaux), Carole PROUST, Preeti KUTE, Kornel LABUN, Eivind VALEN, Florent SOUBRIER, Aurélie GOYENVALLE, Mélanie EYRIES, David-Alexandre TRÉGOUËT

Dortoirs

16:21 - 16:28 ■ #28382 - **SF28 SLP2 et les Prohibitines, des acteurs majeurs dans les maladies liées aux mutations CHCHD10.** Sylvie BANNWARTH (NICE), Emmanuelle GENIN, Baptiste ROPERT, Alessandra MAURI-CROUZET, François LESPINASSE, Gaëlle AUGÉ, Konstantina FRAGAKI, Charlotte COCHAUD, Sandra LACAS-GERVAIS, Véronique PAQUIS-FLUCKLINGER

16:28 - 16:35 ■ #28569 - **SF29 Analyse rétrospective et reclassification des variants du gène DYSF dans une grande série française de patients atteints de dysferlinopathie.** Théo CHARNAY, Véronique BLANCK, Mathieu CERINO, Marc BARTOLI, Florence RICCARDI, Nathalie BONELLO-PALOT, Christophe PÉCHEUX, Karine NGUYEN, Nicolas LÉVY, Svetlana GOROKHOVA (MARSEILLE), Martin KRAHN

16:35 - 16:42 ■ #28685 - **SF30 Liaisons dangereuses entre les allèles intermédiaires de l'expansion TBP (SCA17) et les mutations STUB1 (SCA48).** Mathieu BARBIER (Paris), Claire Sophie DAVOINE, Maximilien PORCHE, Emilien PETIT, Giulia COARELLI, Sabrina SAYAH, Lena GUILLOT NOEL, Jean Philippe NEAU, Lucie GUYANT MARECHAL, Anne-Laure FAURET, Alexis BRICE, Alexandra DURR

F36

16:00 - 16:45

SESSION COMMUNICATIONS FLASH 06

Modérateurs : Florence DEMURGER (Vannes), Marie-Bérenère TROADEC (BREST)

16:00 - 16:07 ■ #27994 - **SF31 Étude de phase 3 sur le setmélanotide chez des patients ayant un syndrome de Bardet-Biedl : résultats contrôlés par placebo.** Jesús ARGENTE, Karine CLÉMENT, Hélène DOLLFUS (Strasbourg), Joan C. HAN, Andrea M. HAQQ, Gabriel Á. MARTOS-MORENO, Robert S. MITTMELMAN, Murray STEWART, Matt WEBSTER, Jack A. YANOVSKI, Guojun YUAN, Robert HAWS

16:07 - 16:14 ■ #28132 - **SF32 Explication d'une surdité syndromique par une anomalie chromosomique équilibrée de novo impactant un élément régulateur de NR2F1 identifiée par séquençage du génome entier sur AURAGEN.** Marjolaine WILLEMS (Montpellier), Julien THEVENON, Vincent GATINOIS, Luke MANSARD, Jacques PUECHBERTY, Anne-François ROUX, Fanny MERKLEN, Michel MONDAIN, Mohamed AKKARI, Lylou CASTEIL, Nicolas LÉBOUCQ, Damien SANLAVILLE, Virginie BERNARD, Renaud TOURAINE

16:14 - 16:21 ■ #28165 - **SF33 Identification de variants génétiques rares par analyse d'exome impliqués dans les infections invasives à pneumocoque en pédiatrie.** Morgane GÉLIN (Nantes), Sophie LIMOU, Pierre-Antoine GOURRAUD, Olivia ROUSSEAU, Axelle DURAND, Fleur LORTON, Christèle GRAS-LEGUEN, Elise LAUNAY, Nicolas VINCE

Horizons

11^{èmes}

ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE COUVENT DES JACOBINS, RENNES 1-4 FÉVRIER 2022



www.assises-genetique.org

RENNES



Jeu

16:21 - 16:28 ■ #28447 - **SF34 TTC12, un gène de dyskinésie ciliaire primitive révèle différents modes d'assemblage des bras de dynéines axonémaux entre cils mobiles et flagelles.** Lucie THOMAS (PARIS), Khaled BOUHOUCHE, Marjorie WHITFIELD, Guillaume THOUVENIN, André COSTE, Bruno LOUIS, Claire SZYMANSKI, Emilie BEQUIGNON, Jean-François PAPON, Manon CASTELLI, Michel LEMULLOIS, Xavier DHALLUIN, Valérie DROUIN-GARRAUD, Guy MONTANTIN, Sylvie TISSIER, Philippe DUQUESNOY, Bruno COPIN, Florence DASTOT, Sandrine COUVET, Anne Laure BARBOTIN, Catherine FAUCON, Isabelle HONORE, Bernard MAITRE, Nicole BEYDON, Aline TAMALET, Nathalie RIVES, France KOLL, Estelle ESCUDIER, Anne-Marie TASSIN, Aminata TOURE, Valérie MITCHELL, Serge AMSELEM, Marie LEGENDRE

16:28 - 16:35 ■ #28455 - **SF35 Retard de consolidation et pseudarthrose après fracture mandibulaire non stabilisée dans le modèle d'hypochondroplasie, Fgfr3N534K/+.** Anne MORICE, Lea LOISAY (Paris), Laurence LEGAI MALLET

16:35 - 16:42 ■ #28526 - **SF36 La microcorie congénitale : une maladie rare modèle pour l'étude du développement oculaire et du glaucome.** Clémentine ANGÉE, Elisa ERJAVEC (Paris), Brigitte NEDELEC, Pierre DAVID, Sylvie GERBER, Sylvain CRIPPA, Bruno PASSET, Jean-Luc VILOTTE, Nicolas CHASSAING, Corrine KOSTIC, Patrick CALVAS, Josseline KAPLAN, Jean-Michel ROZET, Lucas FARES-TAIE

16:45

PAUSE - VISITE DES STANDS ET EPOSTERS

Grand Auditorium

KF4

16:45 - 18:15

SESSION 4 - POSTERS AFFICHÉS EN PRÉSENCE DES AUTEURS

■ #27910 - P004 **Diagnostics moléculaires multiples dans la déficience intellectuelle et les anomalies du développement : 8% des diagnostics positifs.** Caroline RACINE (DIJON), Anne-Sophie DENOMMÉ-PICHON, Camille ENGEL, Frédéric TRAN MAU-THEM, Ange-Line BRUEL, Antonio VITOBBELLO, Arthur SORLIN, Hana SAFRAOU, Sopia NAMBOT, Julian DELANNE, Aurore GARDE, Marie BOURNEZ, Sébastien MOUTTON, Julien THEVENON, Daphné LEHALLE, Nada HOUCINAT, Nolwenn JEAN-MARÇAIS, Marjolaine WLLMEMS, Alain VERLOES, Fanny LAFFARGUE, Lucile PINSON, James LESPINASSE, Elodie LACAZE, David GENEVIEVE, Olivier PATAT, Laetitia LAMBERT, Marion GERARD-BLANLUET, Charlotte BENIGNI, Valentin BOURGEOIS, Philippine GARRET, Christophe PHILIPPE, Yannis DUFFOURD, Laurence FAIVRE, Christel THAUVIN-ROBINET

■ #28018 - P009 **Des variations du gène SEMA6B sont responsables de déficience intellectuelle et altèrent la densité synaptique des neurones primaires d'hippocampes de souris.** Amélie CORDOVADO (Tours), Martina SCHAETTIN, Médéric JEANNE, Veranika PANASENKAVA, Anne Sophie DENOMMÉ-PICHON, Boris KEREN, Cyril MIGNOT, Lance RODAN, Kery RAMSEY, Vinodh NARAYANAN, Julie R. JONES, Eloise J. PRIJOLE, Wendy G. MITCHELL, Jillian R OZMORE, Erin TORTI, Leslie GRANGER, Andrea K. PETERSEN, Paige STURM-MATHENY, Margaret AU, Chanika PHORNPHUTKUL, Mary-Kathryn CHAMBERS, Eduardo LOPEZ-LASO, Joaquin-Alejandro FERNANDEZ-RAMOS, Michael C. KRUEER, Marcella ZOLLINO, Guiseppe MARANGI, Manuela MORLEO, Davide MEI, Tiziana PISANO, Renzo GUERRINI, Martine DOCO-FENZY, Raymond J. LOUIE, Anna CHILDERS, David B. EVERMAN, Richard REDON, Stéphane BÉZIEAU, Frédéric LAUMONNIER, Esther STOECKLI, Annick TOUTAIN, Marie-Laure VUILLAUME WINTER

■ #28383 - P014 **Apport des modèles murins à l'étude des troubles du spectre autistique : l'exemple de la souris Shank3A11/A11.** Elisabeth VERPY (PARIS), Benoît FORGET, Fabrice DE CHAUMONT, Alain-Thibault FERHAT, Anne BITON, Sabrina COQUERAN, Florian LASZLO, Mickael TANTER, Elodie EY, Thomas BOURGERON

■ #28754 - P019 **La signature épigénétique d'ATRX permet de conclure sur le pathogénicité des variants de signification inconnue et d'élargir le spectre clinique : à propos de 4 familles.** Alexandre ASTIER (Marseille), Svetlana GOROKHOVA, Solveig HEIDE, Francisco MARTINEZ, Sabine SIGAUDY, Catherine BADENS, Florence RICCARDI

■ #27985 - **P024 Expansion phénotypique des variants bialléliques de PRRT2, de l'épilepsie néonatale pharmacorésistante aux mouvements anormaux paroxystiques : une étude de cohorte française.** Quentin THOMAS (Dijon), Agathe ROUBERTIE, Delphine HÉRON, Antonio VITOBBELLO, Frédéric TRAN-MAU-THEM, Florence DUMERGER, Alinoe LAVILLAUREIX, Maryline CARNEIRO, Gaetan LESCA, Ange-Line BRUEL, Anne-Sophie DENOMMÉ-PICHON, Laurence FAIVRE, Christophe PHILIPPE, Christel THAUVIN-ROBINET

■ #28268 - **P029 Criblage du gène de la DOPA décarboxylase dans une cohorte multi-centrique de patients atteints de formes précoces de la maladie de Parkinson.** Suzanne LESAGE (Paris), Christelle TESSON, Thomas COURTIN, Mélanie FERRIEN, Jean-Christophe CORVOL, Alexis BRICE

■ #28632 - **P034 SORD: une nouvelle étiologie avec potentiel espoir thérapeutique dans la maladie de Charcot-Marie-Tooth de type 2 autosomique récessive.** Nicolas PONS (Marseille), Nathalie BONELLO-PALOT, Manon DEVEDJIAN, Sharham ATTARIAN, Nicolas LEVY

■ #28317 - **P039 Étude du rôle de deux microARNs (miARNs) dans la physiopathologie et le phénotype osseux de la Progeria de Hutchinson-Gilford.** Léa TOURY (Marseille), Diane FRANKEL, Coraline AIRAULT, Catherine BARTOLI, Hadrien TROUQUET, Nicolas LÉVY, Elise KASPI, Patrice ROLL

■ #27997 - **P044 Diagnostic des surdités d'origine génétique au CHU de Lille : caractérisation clinique et moléculaire d'une cohorte de 692 patients.** Simon BOUSSION (Lille), Isabelle FAJARDY, Claire LECIGNE, Claire-Marie DHAENENS, Nicolas-Xavier BONNE, Sylvie MANOUVRIER, Florence PETIT, Catherine VINCENT-DELORME

■ #28743 - **P049 L'atrophie progressive de la rétine du border collie comme modèle de rétinopathie pigmentaire humaine.** Pascale QUIGNON (Rennes), Morgane BUNEL, Gilles CHAUDIEU, Stéphanie MOTTIER, Nadine BOTHEREL, Richard GUYON, Catherine ANDRÉ

■ #28350 - **P054 Néphropathies chroniques syndromiques ou non syndromiques de l'adulte : intérêt du séquençage de génome entier en soin.** Laurent MESNARD (Paris), Jean-Madeleine DE SAINTE AGATHE, Alice DOREILLE, Emilie CORNEC-LE GALL, Anne-Marie GUERROT, Ivona MILIC, Manon GODIN, Nicolas BÉNICHOU, Sandrine VUILLAUMIER BARROT, Eric LE GUERN, Anne-Sophie LEBRE

■ #28092 - **P059 Apport du séquençage du génome: Implication du gène FBXO32 dans une Cardiomyopathie Dilatée**

11^{èmes}

ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE COUVENT DES JACOBINS, RENNES 1-4 FÉVRIER 2022

RENNES



www.assises-genetique.org



Jeu

Récessive. Pascale RICHARD (PARIS), Flavie ADER, Céline BORDET, Marion MASINGUE, Julie PROUKHNITZKY, Jean Francois PRUNY, Pascal DE GROOTE, Corinne METAY, Teresinha EVANGELISTA, Virginie SAILLOUR, Philippe CHARRON

■ #28692 - **P064 L'hétérogénéité génétique est à l'origine de la variabilité phénotypique de l'hypertension hyperkaliémique familiale.** Marguerite HUREAUX (paris), Stephanie MARZUKIEWCZ, Valerie BOCCIO, Xavier JEUNEMAITRE, Rosa VARGAS

■ #28322 - **P069 Ajustement des critères ACMG de classification de variants : application à GCK, HNF1A et HNF4A dans le diabète monogénique.** Cécile SAINT-MARTIN (Paris), Delphine BOUVET, Christine BELLANNÉ-CHANTELOT

■ #28737 - **P074 Cytopathie mitochondriale associée à MSTO1 : élargissement du spectre clinique et remise en cause de l'existence d'une transmission dominante autosomique.** Audrey PUTOUX (LYON), Sylvie GERBER, Lola LESSARD, Cécile ROUZIER, Samira SAADI, Roxana AMELI, Stéphane THOBOIS, Lucie ABOUAF, Françoise BOUHOUR, Josseline KAPLAN, Antoine PEGAT, Jean-Michel ROZET

■ #27882 - **P079 Amyotrophie spinale avec fractures osseuses congénitales : un cas de diagnostic néonatal précoce.** Alexis BILLÈS (AMIENS), Valérie BIANCALANA, Sara COSTANTINI, Guy KONGOLO, Florence JOBIC, Guillaume JEDRASZAK, Gilles MORIN

■ #27987 - **P084 Génétique de la maladie de Hirschsprung: des nouveaux gènes aux diagnostics moléculaires.** Thuy-Linh LE (PARIS), Chris GORDON, Anna PELET, Louise GALMICHE, Fabienne JABOT-HANIN, Anne-Sophie JANNOT, Franck BOISMOREAU, Jean-François BRUNET, Céline HUBER, Geneviève BAUJAT, Valérie CORMIER-DAIRE, Salima EL CHEHADEH, Xiaomin DONG, Tiong TAN, John CHRISTODOULOU, Jonathan LEVY, Yline CAPRI, Severine DRUNAT, Anne-Claude TABELT, Fabien GUIMIOT, Jelena MARTINOVIC, Mathilde LEFEBVRE, Antoinette GELOT, Sandra WHALEN, Linda MOUTHON, Boris KEREN, Marie HULLY, Cyril GITIAUX, Olivier GOULET, Christophe CHARDOT, Debby HELLEBREKERS, René DE COO, Alice BROOKS, Robert HOFSTRA, Tania ATTÍE-BITACH, Consortium International HSCR, Sophie THOMAS, Nadège BONDURAND, Jeanne AMIEL, Stanislas LYONNET

■ #28384 - **P089 PhenoGenius: un atlas structuré et requérable des associations génotypes-phénotypes en maladie mendélienne.** Kevin YAUY (Grenoble), Nicolas DUFORET, Quentin TESTARD, Sacha BEAUMEUNIER, Yannis DUFFOURD, Jerome AUDOUX, Marie DE TAYRAC, Nicolas CHATRON, Sophie NAMBOT, Cedric LE MARECHAL, Jean-François TALY, Wilfrid CARRE, Gaetan LESCA, Claire BARDEL, Frederic TRAN MAU THEM, Marc PLANES, Marie Pierre AUDREZET, Laure RAYMOND, Bruno BZEZNIK, Charles COUTTON, Veronique SATRE, Pauline LE TANNO, Julien FAURE, Nathalie ROUX-BUISSON, John RENDU, Mouna BARAT-HOUARI, Elodie SANCHEZ, Marjolaine WILLEMS, Thomas GUIGNARD, Dimitri LARUE, Anne-Laure BOUGE, Jean-Marc HOLDER, Denis BERTRAND, Virgine BERNARD, Christophe PHILIPPE, Sylvie ODENT, Damien SANLAVILLE, Laurence FAIVRE, David GENEVIEVE, Laurent MESNARD, Nicolas PHILIPPE, Julien THEVENON

■ #28798 - **P094 A five-year audit of fetal pathology: Its pertinence and pitfalls.** Edouard LEYNE, Francesca GUBANA, Aureole BONNIN, Catherine EGOROFF, Ferechte ENCHA-RAZAVI, Aline RECEVEUR, Julien SAADA, Anne BAZIN, Daniella BUZAS, Emanuel JULIEN, Radka STOEVA, Julie GREVOUL-FESQUET, Ellie AZRIA, Marie-Victoire SENAT, Judith MELKI, Alexandre VIVANTI, Alexandra BENACHI, Jelena MARTINOVIC (Paris)

■ #28093 - **P099 Caractérisation fonctionnelle de variations à l'origine d'anomalies d'épissage en phase : le modèle du gène MSH2 impliqué dans le syndrome de Lynch.** Laëtitia MEULEMANS, Stéphanie BAERT-DESURMONT, Marie-Christine WALL, Gaia CASTELAIN, Audrey KILLIAN, Julie HAUCHARD, Thierry FRÉBOURG, Florence COULET, Alexandra MARTINS, Martine MULERIS, Pascaline GAILDRAT (ROUEN)

■ #28402 - **P104 Mutations constitutionnelles du gène EGFR : quelle prédisposition génétique au cancer pulmonaire ?** Olfa TRABELSI GRATI (Paris), Nicolas GIRARD, Fatoumata SIMAGA, Céline CALLENS, Samia MELAABI, Marie-Ange MASSIANI, Arnaud GAUTHIER, Anne SALOMON, Dominique STOPPA-LYONNET, Ivan BIECHE, Marion GAUTHIER-VILLARS

■ #28604 - **P109 Nouvelles variations pathogènes de novo du syndrome de Lynch : le premier recueil français.** Pierre DEVJULDER (Caen), Zoé NEVIÈRE, Edwige KASPER, Stéphanie BAERT-DESURMONT, Louise THIBAUT, Stéphane BÉZIEAU, Fabrice AIRAUD, Julie TINAT, Sophie NAMBOT, Elodie COSSET, Elise PIERRE-NOEL, Estelle CAUCHIN, Claude HOUDAYER, Manuella VIGOT-GEORGES, Capucine DELNATTE, Caroline ABADIE, Laurence FAIVRE, Nicolas SEVENET, Marie-Pascale BEAUMONT, Philippe DENIZEAU, Florence DEMURGER, Lorrie LE PAGE, Céline HEUDE, Flavie BOULOUARD, Laurent CASTERA, Sophie KRIEGER, Raphael LEMAN, Agathe RICOU, Dominique VAUR, Pascaline BERTHET

■ #28716 - **P114 Expérience et Satisfaction des patients ayant réalisé une téléconsultation en oncogénétique dans le contexte de l'épidémie de COVID19 en Ile-de-France.** Emmanuelle MOURET-FOURME (PARIS), Leonor FASSE, Anne BREDART, Helene DELHOMELLE, Marine LE MENTEC, Marina DI MARIA, Fatoumata SIMAGA, Sophie VILLEBASSE, Ophélie BERTRAND, Mathilde WARCOIN, Antoine DE PAUW, Marion GAUTHIER-VILLARS, Veronica GOLDBARG, Bruno BUECHER, Chrystelle COLAS, Claire SAULE, Marie-Charlotte VILLY, Dominique STOPPA-LYONNET, Olivier CARON

■ #28700 - **P119 Evaluation du statut mutationnel du promoteur de TERT comme marqueur prédictif de réponse aux inhibiteurs de check-point dans le mélanome métastatique.** Lucas PELTIER (Rennes), Alexandra LESPAGNOL, David RUSSO, Florence POIZEAU, Monica DINULESCU, Alain DUPUY, Lise BOUSSEMART, Marie-Dominique GALIBERT

■ #27855 - **P124 Accès aux données pour la recherche et déploiement du Collecteur Analyseur de Données (CAD) dans le cadre du Plan France Médecine Génomique 2025 (PFMG 2025).** Diane GOZLAN, Christel THAUVIN (DIJON), Frédérique NOWAK, Franck LETHIMONNIER, Yves VANDENBROUCK, Anne JOUVENCEAU, Abdelkader AMZERT

■ #27869 - **P129 Utilisation d'un algorithme de reconnaissance faciale basé sur les réseaux neuronaux pour identifier des gestalt distincts de syndrome de Kabuki 1 et 2.** Flavien ROUXEL (Montpellier), Yauy KEVIN, Guilaine BOURSIER, Vincent GATINOIS, Mouna BARAT-HOUARI, Elodie SANCHEZ, Didier LACOMBE, Stephanie ARPIN, Fabienne GIULIANO, Damien HAYE, Marlène RIO, Annick TOUTAIN, Klaus DIETERICH, Elise BRISCHOUX-BOUCHER, Sophie JULIA, Mathilde NIZON, Alexandra AFENJAR, Boris KEREN, Aurélie JACQUETTE, Sébastien MOUTTON, Marie-Line JACQUEMONT, Claire DUFLOS, Yline CAPRI, Jeanne AMIEL, Patricia BLANCHET, Stanislas LYONNET, Damien SANLAVILLE, David GENEVIEVE

■ #28146 - **P134 Base de données innovantes en génétique humaine : SCNBase.** Kuan-Hua ARTIGNAN (non), Philippine GARRET, Cyril FOURNIER, Christophe PHILIPPE, Laurence FAIVRE, Christel THAUVIN, Yannis DUFFOURD

■ #28670 - **P139 Recherche de variants introniques profonds par une approche transcriptomique de première intention : exemple du syndrome d'Alport.** Guillaume DORVAL (Paris), Marie BOISSON, Christelle ARRONDEL, Vincent MORINIÈRE, Nicolas CAGNARD, Zaina AIT ARKOUB, Lamine COULIBALY, Olivier GRIBOUVAL, Christine BOLE, Nitschké PATRICK, Corinne ANTIGNAC

■ #28300 - **P144 Analyse des variations du nombre de copies de l'ADN d'une cohorte de 163 patients atteints d'un syndrome de Kallmann.** Lucie TOSCA (Clamart), Aurélie MOUKA, Luigi MAIONE, Romain DIOT, Ingrid WEDER, Jérôme BOULIGAND,

Galerie
Sud

11^{èmes}

ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE COUVENT DES JACOBINS, RENNES 1-4 FÉVRIER 2022



www.assises-genetique.org

RENNES



Judi 03 f@vrier

Gérard TACHDJIAN, Jacques YOUNG

■ #28720 - **P149 Anomalie testiculaire du développement sexuel chez les hommes 46,XX SRY+ : rare observation d'un psudic(X;Y)(p22.13;q11.21).** Théo DOMINOT (Paris), Camille VEREBI, Martine MONTAGNON, Catherine PATRAT, Jean-Michel DUPONT, Aziza LEBBAR

■ #28149 - **P154 Méthylation de l'ADN dans le syndrome de délétion 22q11.2 et risque de développer une schizophrénie.** Chuan JIAO (Paris 14th arrondissement), Fanny DEMARS, Qin HE, Oussama KEBIR, Anushree TRIPATHI, Hugo TURBÉ, Caroline DEMILY, Marie-Odile KREBS, Thérèse JAY, Boris CHAUMATTE

■ #28377 - **P159 Estimation non biaisée de l'héritabilité d'un trait binaire à partir d'une étude cas/témoins.** Catherine SCHRAMM (Rouen), Simon CHENU, Céline BELLENGUEZ, Benjamin GRENIER-BOLEY, Jean-François DELEUZE, Jean-Charles LAMBERT, Gaël NICOLAS, Hervé PERDRY, Camille CHARBONNIER

■ #27960 - **P164 Description du phénotype développemental, cognitif et socio-adaptatif des enfants porteurs du Syndrome de Rubinstein-Taybi.** Emmanuelle TAUPIAC (BORDEAUX), Didier LACOMBE, Eric THIÉBAUT, Grégory MICHEL, Jean-Louis ADRIEN

■ #28340 - **P169 Etat des lieux du déroulement de la démarche de diagnostic présymptomatique en France dans le domaine de la Neurogénétique, l'Oncogénétique et la Cardiogénétique.** Manon LAURENT (BORDEAUX), Virginie DORIAN, Caroline ROORYCK-THAMBO, Julie TINAT, Cyril GOIZET, Cécile ZORDAN

■ #27924 - **P174 Série de 101 exomes trio en diagnostic prénatal : retour d'expérience du CHU de Montpellier.** Camille CENNI (Montpellier), Constance WELLS, Emmanuelle HAQUET, Detlef TROST, Aicha BOUGHALEM, Jean-Marc COSTA, Florent FUCHS, David GENEVIEVE, Patricia BLANCHET

■ #28552 - **P179 Evaluation de la performance du dépistage prénatal par ADNIc dans les grossesses triples.** Hoda ZAKARIA, Pascale KLEINFINGER, Laurence LOHMANN, Armelle LUSCAN, Jean-Marc COSTA, Mylène VALDUGA, Detlef TROST, Aicha BOUGHALEM (Saint-Ouen l'Aumône), Adèle DEMAÏN, Alexandre VIVANTI, Alexandra BENACHI

17:00

F37
17:00 - 18:00

ASSEMBLEE GENERALE DU CNEPGM

Carré

18:15

A37
18:15 - 18:30

PRIX THIERRY FREBOURG

Grand Auditorium

18:30

A38
18:30 - 19:15

CONFERENCE INVITE 02

Grand Auditorium

Modérateur : Emilie CONSOLINO (MARSEILLE)

■ L'homme et la technique. Pierre LE COZ (MARSEILLE)

Vendredi 04 février

08:30

A41
08:30 - 10:30

CONFERENCE PLENIERE 04 Génétique et société

Modérateurs : Laurent PASQUIER (RENNES), Stéphane TIRARD (Nantes)

08:30 - 09:00 ■ Evolution des tests préconceptionnels / test prénataux. Expériences de la Belgique. Pascal BORRY (Leuven, Belgique)

09:00 - 09:30 ■ Evolution du diagnostic néonatal, enjeux éthiques. Frédéric HUET (Dijon)

09:30 - 10:00 ■ Evolution des tests en population dans le domaine de l'oncogénétique. Dominique STOPPA-LYONNET (Paris)

10:00 - 10:30 ■ Impacts sociétaux liés à la mise en œuvre des politiques de santé publiques utilisant la génétique aux différents âges clés de la vie. Catherine BOURGAIN (Villejuif)

Grand Auditorium

B41
08:30 - 11:30

CONFERENCE PLENIERE - SESSION DPC Génétique et société NUMERO DE L'ACTION :34882200009

11^{èmes}

ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE COUVENT DES JACOBINS, RENNES 1-4 FÉVRIER 2022

RENNES



www.assises-genetique.org



Vendredi 04 février

Modérateurs : Laurent PASQUIER (Rennes), Stéphane TIRARD (Nantes)

Carré

- Evolution des tests préconceptionnels / test prénataux. Expériences de la Belgique. Pascal BORRY (Leuven, Belgique)
- Evolution du diagnostic néonatal, enjeux éthiques. Frédéric HUET (Dijon)
- Evolution des tests en population dans le domaine de l'oncogénétique. Dominique STOPPA-LYONNET (Paris)
- Impacts sociétaux liés à la mise en œuvre des politiques de santé publiques utilisant la génétique aux différents âges clés de la vie. Catherine BOURGAIN (Cermes3)
- Débat animé - Questions / Réponses avec les orateurs. Sylvie ODENT (Rennes)

10:30

PAUSE - VISITE DES STANDS ET POSTERS

Grand Auditorium

KF5

10:30 - 11:30

SESSION 5 - POSTERS AFFICHÉS EN PRÉSENCE DES AUTEURS

- #27955 - P005 **Missense variants in DPYSL5 cause a neurodevelopmental disorder with corpus callosum agenesis and cerebellar abnormalities.** Médéric JEANNE (TOURS), Hélène DEMORY, Aubin MOUTAL, Marie-Laure VUILLAUME, Sophie BLESSON, Rose Anne THEPAULT, Sylviane MAROILLAT, Judith HALEWA, Sakia MAAS, Mahdi MOTAZACKER, Grazia MANCINI, Marjon A. VAN SLEGTHENHORST, Avgi ANDREOU, Helen COX, Julie VOGT, Jason LAUFMAN, Natella KOSTANDYAN, Davit BABIKYAN, Miroslova HANCAROVA, Sarka BENDOVA, Zdenek SEDLACEK, Kimberly ALDINGER, Elliott SHERR, Emanuela ARGILLI, Eleina M. ENGLAND, Severine AUDEBERT-BELLANGER, Dominique BONNEAU, Estelle COLIN, Anne-Sophie DENOMME PICHON, Brigitte GILBERT-DUSSARDIER, Bertrand ISIDOR, Sébastien KURY, Sylvie ODENT, Richard REDON, Rajesh KHANNA, William DOBYNS, Stéphane BEZIEAU, Jerome HONNORAT, Bernhard LOHKAMP, Annick TOUTAIN, Frédéric LAUMONNIER
- #28084 - P010 **Genetic correlates of phenotypic heterogeneity in autism.** Thomas BOURGERON (PARIS), Claire LEBLOND, Freddy CLIQUET, Thomas ROLLAND
- #28420 - P015 **ACPA et épilepsie : où en est-on à l'ère du séquençage à haut-débit ?** Sarah BAER, Audrey SCHALK (STRASBOURG), Marguerite MIGUET, Elise SCHAEFER, Salima EL CHEHADEH, Emmanuelle GINGLINGER, Anne DE SAINT MARTIN, Marie-Thérèse ABI WARDÉ, Vincent LAUGEL, Hirsch EDOUARD, Bénédicte GÉRARD, Amélie PITON, Sophie SCHEIDECKER
- #28806 - P020 **Troubles du neurodéveloppement et pathologies monogéniques : arguments en faveur d'une pénétrance incomplète.** Servane DE MASFRAND (Nantes), Bertrand ISIDOR, Wálid DEB, Mathilde NIZON, Benjamin COGNE, Stéphane BEZIEAU, Laurent PASQUIER, Christèle DUBOURG, François LECOQUIERRE, Alice GOLDENBERG, Gaël NICOLAS, Pascale SAUGIER-VEBER, Amélie PITON, Gwenaél LE GUYADER, Laurence FAIVRE, Juliette PIARD, Maud FAVIER
- #28049 - **P025 Les mutations conduisant à l'expression de formes tronquées de LAMB1 sont associées à un trouble de la mémoire de type hippocampique et une leucoencéphalopathie diffuse.** Chaker ALOUI (PARIS), Dominique HERVE, Gaëlle MARENNE, Florian SAVENIER, Kilan LE GUENNEC, François BERGAMETTI, Edgard VERDURA, Thomas E. LUDVMG, Jessica LEBENBERG, Waliyde JABEUR, Hélène MOREL, Thibault COSTE, Geneviève DEMARQUAY, Pangiotis BACHOUMAS, Julien COGEZ, Guillaume MATHEY, Emilien BERNARD, Hugues CHABRIAT, Emmanuelle GENIN, Elisabeth TOURNIER-LASSERVE
- #28325 - **P030 STUB1: un gène majeur d'ataxie tardive récessive et/ou dominante : A propos de 11 familles.** Mehdi BENKIRANE (Montpellier), Jean-Marie RAVEL, Cecilia MARELLI, Lise LARRIEU, Morgane POINTAUX, Annabelle CHAUSSONOT, Adrian DEGARDIN, Yassine BOUKRICH, Christine TRANCHANT, Michel KOENIG, Mathilde RENAUD
- #28747 - **P035 Identifications de nouveaux facteurs génétiques modificateurs de la l'âge de début des symptômes chez des patients atteints de maladie de Parkinson : le cas LRRK2.** Thomas COURTIN (Paris), Grazia IANNELLO, Christelle TESSON, Fanny CASSE, Mélanie FERRIEN, Jean-Christophe CORVOL, Suzanne LESAGE, Alexis BRICE
- #28437 - **P040 Syndrome de Weill-Marchesani : description phénotypique et génotypique d'une cohorte de 18 patients.** Pauline MARZIN (Paris), Jean-Luc ALESSANDRI, Klaus DIETERICH, Francannet CHRISTINE, Sandra MERCIER, Caroline MICHOT, Oana MOLDOVAN, Gianmaria MILO, Massimiliano ROSSI, Sophie RONDEAU, Valérie CORMIER-DAIRE
- #28444 - **P045 Ectopie des cristallins avec ou sans autres critères de syndrome de Marfan : FBN1, ADAMTSL4 ou LTBP2 ?** Guillaume ROLLAND, Aurélie PLANCKE, Caroline BEUGNET, Bertrand CHESNEAU, Thomas EDOUARD, Yves DULAC, Sophie JULIA, Julie PLAISANCIE, Christine COUBES, Lucile PINSON, Marjorie WILLEMS, Radka STOEVA, Khaoula ZAAFRANE-KHACHNAOUI, Dominique BONNEAU, Alban ZIEGLER, Benjamin DAURIAT, Marc PLANES, Salima EL CHEHADEH, Juliette PIARD, Jocelyne LAURENT, Marine LEBRUN, Damien HAYE, Thierry LAVABRE-BERTRAND, Philippe KHAU VAN KIEN (Nîmes)
- #27870 - **P050 Description d'un modèle de prise en charge multidisciplinaire des patients atteints de sclérose tubéreuse de Bourneville.** Pierre PFIRMANN (Bordeaux), Jerome AUPPY, Eva JAMBON, Christian COMBE, Claire RIGOTIER
- #28352 - **P055 Déficit thyroïdote isolé : IGSF1 cause génétique principale, 6 nouveaux variants pathogènes.** Rachel FOURNEAUX, Morgane PERTUIT, Sarah CASTETS, Rachel REYNAUD, Anne BARLIER, Thierry BRUE, Frederic CASTINETTI, Alexandru SAVEANU (MARSEILLE)
- #28203 - **P060 Altérations bi-alléliques du gène PLXND1 dans 4 familles avec cardiopathies complexes.** Anne GUIMIER (PARIS), Stephen BRADDOCK, Erin TORTI, Luis A. PEREZ-JURADO, Patricia MUNOZ CABELLO, Karen STALS, Sally Ann LYNCH, Sian ELLARD, Cecile MULLER, Christine BOLE-FEYSOT, Patrick NITSCHKE, Myriam OUFADAM, Fanny BAJOLLE, Damien BONNET, Stanislas LYONNET, Loïc DE PONTUAL, Jeanne AMIEL, Chris GORDON
- #28698 - **P065 Caractérisation phénotypique d'une cohorte de patients porteurs de variants SMAD4 : une association de maladie de Rendu-Osler, de polypose juvénile et d'anomalies du tissu conjonctif.** Claire CAILLOT (Lyon), Jean-Christophe SAURIN, Valérie HERVIEU, Marjolaine BEAUDOIN, Marie FAOUCHER, Julie REVERSAT, Evelyne DECULLIER, Gilles PONCET, Sabine BAILLY, Sophie GIRAUD, Sophie DUPUIS-GIROD
- #28474 - **P070 Panorama génétique, clinique et biologique de la maladie de Niemann-Pick type C en France : synthèse des 230 familles étudiées au laboratoire de référence de Lyon de 1975 à 2021.** Cécile PAGAN (LYON), Philippe LATOUR, Gilles MILLAT, Magali PETTAZZONI, Nathalie GUFFON, Yann NADJAR, Bénédicte HERON, Marie T VANIER

11^{èmes}

ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE COUVENT DES JACOBINS, RENNES 1-4 FÉVRIER 2022

RENNES



www.assises-genetique.org



Vendredi 04 février

- #27774 - **P075 Identification de gènes de prédisposition à la granulomatose éosinophilique avec polyangéite par l'étude pangénomique de formes familiales.** Camille VEREBI (Paris), Nicolas LEBRUN, Christine BOLE, Benjamin TERRIER, Thierry BIENVENU
- #27886 - **P080 Variation tronquante homozygote du gène TRAPPC11 révélant une disomie uniparentale segmentale du chromosome 4 à l'origine d'une dystrophie musculaire des ceintures.** Nawale HADOUIRI (Dijon), Quentin THOMAS, Veronique DARMENCY, Veronique DULIEU, Ange-Line BRUEL, Yannis DUFFOURD, François LECOQUIERRE, Benoit COLOMB, Stéphanie PEREZ-MARTIN, Paul ORNETTI, Arthur SORLIN, Christophe PHILIPPE, Laurence FAIVRE, Antonio VITOBELLO, Christel THAUVIN-ROBINET
- #28026 - **P085 Next Generation Sequencing leads to genotype/phenotype correlations enlightening Amelogenesis Imperfecta classification.** Agnès BLOCH-ZUPAN, Tristan REY, Alexandra JIMENEZ ARMIGO, Marzena KAWCZYNSKI, Corinne STOETZ EL, Hélène DOLLFUS, Bénédicte GÉRARD, Marie-Cécile MANIÈRE, Virginie HAUSHALTER (Strasbourg)
- #28405 - **P090 Raccourcissement significatif de la longueur des télomères en période prénatale en cas de malformation congénitale et d'hypotrophie fœtale.** Carole GOUMY (Clermont-Ferrand), Lauren VÉRONÈSE, Rodrigue STAMM, Kamil HADJAB, Farida GODEAU, Delphine VOISIN, Laetitia GOUAS, Gaëlle SALAUN, Céline PEBREL, Philippe VAGO, Andrei TCHIROV
- #27697 - **P095 Données incidentes dans une série de 2500 panels oncogénétiques : Résultats et impact sur les patients.** Sophie NAMBOT (DIJON), Caroline SAWKA, Geoffrey BERTOLONE, Elodie COSSET, Vincent GOUSSOT, Valentin DERANGERE, Romain BODOT, Amandine BAURAND, Marion ROBERT, Charles COUTANT, Catherine LOUSTALOT, Christel THAUVIN-ROBINET, François GHIRINGHELLI, Alan LANCON, Céline POPULAIRE, Alexandre DAMETTE, Marie Agnes COLLONGE-RAME, Nicolas MEUNIER-BEILLARD, Catherine LEJEUNE, Juliette ALBUISON, Laurence FAIVRE
- #28226 - **P100 Etude de Co-ségrégation familiale des VARIants nucléotidiques des gènes issus des panels de gènes de prédisposition aux cancers pour valider leur utilisation en conseil génétique.** Sandrine CAPUTO (PARIS), Lisa GOLMARD, Noémie BASSET, Nadia BOUTRY-KRYZA, Laurent CASTERA, Olivier CARON, Céline GARREC, Mathilde GAY-BELLILE, Marine GUILLAUD-BATAILLE, Christine LASSET, Mélanie LEONE, Maud PRIVAT, Audrey REMENIERAS, Françoise REVILLION, Etienne ROULEAU, Mathias SCHWARTZ, Unicancer Genetic Group COVAR, Dominique STOPPA-LYONNET
- #28426 - **P105 Evaluation de la sensibilité de détection des variants pathogènes constitutionnels des gènes HBOC sur tumeurs congelées de l'ovaire et du sein.** Mathias SCHWARTZ (Paris), Virginie MONCOUTIER, Adrien PEYTRAL, Jessica LE GALL, Voreak SUYBENG, Mélanie PAGÈS, Julien MASLIAH-PLANCHON, Oifa TRABELSI-GRATI, Samia MELAABI, Céline CALLENS, Ivan BIECHE, Hélène DELHOMELLE, Antoine DE PAUW, Claire SAULE, Emmanuelle MOURET-FOURME, Marion GAUTHIER-VILLARS, Bruno BUECHER, Chrystelle COLAS, Dominique STOPPA-LYONNET, Lisa GOLMARD
- #28616 - **P110 Recommandations de surveillance dans le syndrome DICER1 par les groupes de travail SIOPE Host Genome et CanGene-CanVar Clinical Guidelines.** Lisa GOLMARD (PARIS), Marion GAUTHIER-VILLARS, Franck BOURDEAUT, Philippe DENIZEAU, Léa GUERRINI, Sfce COMITÉ ONCOGÉNÉTIQUE, Host Genome Working Group SIOPE, Clinical Guideline Working Group CANGENE-CANVAR
- #28758 - **P115 Recommandations pour la surveillance des syndromes de prédisposition aux tumeurs rhabdoïdes: consensus d'experts du groupe SIOPE Host Genome Group.** Michael FRUHWALD, Karolina NEMES, Evans GARETH, Julien MASLIAH-PLANCHON, Lea GUERRINI-ROUSSEAU, Philippe DENIZEAU, Marion GAUTHIER-VILLARS, Christian KRATZ, Franck BOURDEAUT (Paris)
- #28723 - **P120 Expérience et efforts de l'Institut Gustave Roussy pour explorer la fréquence et l'impact des variants non codants conservés dans les gènes BRCA1, BRCA2 et RAD51C.** Hela SASSI (Villejuif), Odile CABARET, Alice FIEVET, Sophie COTTERET, Roseline TANG, Brigitte BRESSAC-DE PAILLERETS, Marine GUILLAUD BATAILLE, Johny BOMBLED, Marie-Aude ROBERT DE RANCHER, Damien VASSEUR, Aurelie STOURM, Najat AHMED ECHRIF, Celine MONOT, Nowenn LUCAS, Cassandre FRANÇOIS, Shengul Celine KARA, Yahia ADNANI, Sofiane BENKAFOUF, Victor GONDRAIN TELLIER, Mohamed Amine BANI, Catherine GENESTIE, Magali LACROIX-TRIKI, Veronica GOLDBARG, Olivier CARON, Jean-Yves SCOAZEC, Ludovic LACROIX, Etienne ROULEAU
- #27856 - **P125 Le bilan d'activité du plan France Médecine Génomique 2025 (PFMG 2025) dans le cadre du soin.** Diane GOZ LAN, Damien SANLAVILLE (LYON), Michel VIDAUD, Jean-Yves BLAY, Pierre LAURENT-PUIG, Christel THAUVIN, Frédérique NOWAK, Franck LETHIMONNIER
- #27876 - **P130 Recherche de nouvelles expansions de séquences répétées dans des données de séquençage de génome au sein d'une cohorte d'individus présentant des anomalies du développement et/ou de déficience intellectuelle.** Marine BERGOT (Dijon), Anne-Sophie DENOMMÉ-PICHON, Philippe CHRISTOPHE, Antonio VITOBELLO, Hana SAFRAOU, Frédéric TRAU-MAU-THEM, Ange-Line BRUEL, Paul KUENTZ, Laurence FAIVRE, Christel THAUVIN-ROBINET, Yannis DUFFOURD
- #28224 - **P135 La classification des tumeurs du cerveau et des sarcomes à partir de données de méthylation d'ADN par séquençage Nanopore.** Elodie GIRARD, Elodie GIRARD (Paris), Christine BOURNEIX, Abderaouf HAMZA, Philipp EUSKIRSCHEN, François DOZ, Franck BOURDEAUT, Olivier DELATTRE, Nicolas SERVANT, Julien MASLIAH-PLANCHON
- #27975 - **P140 Réinterprétation des CNV de signification inconnue : résultat d'une analyse rétrospective de huit ans portant sur 371 CNV.** Jean-Marie RAVEL (Nancy), Mathilde RENAUD, Jean MULLER, Thomas REMEN, Geneviève LEFORT, Aurélie BECKER, Mylène DEXHEIMER, Philippe JONVEAUX, Bruno LEHEUP, Céline BONNET, Laëticia LAMBERT
- #28394 - **P145 Quand le séquençage d'exome et le partage des données permet d'identifier le gène majeur d'un syndrome microdélétionnel: l'exemple d'HMGB1.** Kévin UGUEN (Brest), Kilannin KRYSIAK, Séverine AUDEBERT-BELLANGER, Sylvia REDON, Caroline BENECH, Eleonore VIORA DUPONT, Frédéric TRAN MAU-THEM, Sophie RONDEAU, Ibrahim ELSHARKAW, Jorge L GRANADILLO, Julie NEIDICH, Celia AZEVEDO SOARES, Natalia TKACHENKO, Shivarajan M AMUDHAVALLI, Kendra ENGLEMAN, Anne BOLAND, Jean-François DELEUZE, Stéphane BEZIEAU, Sylvie ODENT, Annick TOUTAIN, Dominique BONNEAU, Brigitte GILBERT-DUSSARDIER, Laurence FAIVRE, Marlène RIO, Cédric LE MARÉCHAL, Claude FEREC, Elena REPNIKOVA, Yang CAO
- #28755 - **P150 Etude rétrospective du diagnostic génétique de l'IOP au CHU Amiens-Picardie.** Mathilde PUJALTE (Amiens), Claire COZETTE, Tom MOUTONNET, Moncef BENKHALIFA, Henri COPIN, Rosalie CABRY, Dorian BOSQUET, Elodie LEFRANC, Noémie CELTON, Florence SCHEFFLER, Guillaume JEDRASZAK
- #28208 - **P155 De l'intérêt d'un panel de référence de séquences ancré sur le territoire pour imputer les génotypes à partir de données de puces de SNPs.** Anthony Francis HERZIG (Brest), Lourdes VELO-SUÁREZ, Christian DINA, Richard REDON, Jean-François DELEUZE, Consortium FREX, Consortium FRANCEGENREF, Emmanuelle GÉNIN
- #28154 - **P160 L'acide ascorbique est un facteur essentiel pour préserver le profil de méthylation des régions soumises**

Galerie
Sud

11^{èmes}

ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE COUVENT DES JACOBINS, RENNES 1-4 FÉVRIER 2022

RENNES



www.assises-genetique.org



Vendredi 04 février

à empreinte dans les cellules souches pluripotentes induites humaines. Aurélie PHAM, Céline SELENOU (Paris), Vincent FONTAINE, Sybille MARTEAU, Frédéric BRIOUDE, Delphine MITANCHEZ, Eloise GIABICANI, Laurent DAVID, Marie-Laure SOBRIER, Irène NETCHINE

■ #28200 - **P165 Test génétique prédictif dans les maladies cardiaques héréditaires : étude de l'influence de l'organisation des consultations sur l'impact psycho-social du résultat génétique (Etude PREDICT)**. Céline BORDET (Paris), Sophie TEZENAS DU MONTCEL, Estelle GANDJBAKHCH, Carole MAUPAIN, Bertrand ISIDOR, Aurelien PALMYRE, Alexandre MOERMAN, Annick TOUTAIN, Linda AKLOUL, Anne Claire BREHIN, Caroline SAWKA, Caroline ROORYCK THAMBO, Elise SCHAEFER, Karine NGUYEN, Delphine DUPIN DEGUINE, Cecile ROUZIER, Gipsy BILLY, Krystelle SENE, Isabelle DENJOY, Bruno LEHEUP, Marc PLANES, Jean Michael MAZZELLA, Claire Cecile MICHON, Marie Lise BABONNEAU, Angelique CURJOL, Stephanie STARACI, Amine BEKHECHI, Rafik MANSOURI, Jean François PRUNY, Véronique FRESSART, Flavie ADER, Pascale RICHARD, Marcela GARGIULO, Philippe CHARRON

■ #28346 - **P170 Données additionnelles en diagnostic prénatal ou données primaires à phénotype non détectable en échographie : de nouveaux défis à l'heure des révisions des lois de bioéthique**. Frédéric TRAN MAU-THEM (DIJON), Antonio VITO BELLO, Julian DELANNE, Rodolphe DARD, Hana SAFRAOU, Anne-Sophie DENOMMÉ-PICHON, Ange-Line BRUEL, Mylene THARREAU, Victor COUTURIER, Valentin BOURGEOIS, Martin CHEVARIN, Charlotte POE, Yannis DUFFOURD, Christophe PHILIPPE, Christel THAUVIN, Laurence FAIVRE

■ #28024 - **P175 Diagnostic préimplantatoire pour la mutation m.8344A>G MERRF de l'ADN mitochondrial : challenge et succès**. Sophie MONNOT (Paris), Nadine GIGAREL, Anne MAYEUR, Joana BENGGOA, Kalliopi CHATZOVOULOU, Charlotte SONIGO, Benoit FUNALOT, Jean-Paul BONNEFONT, Nelly FRYDMAN, Julie STEFFANN

■ #28719 - **P180 Rôle du site fragile FRA10B dans l'excès de délétions 10qter identifiées lors du dépistage de la trisomie 21 par test sur ADN libre circulant**. Nicolas CHATRON (Lyon), Marianne TILL, Caroline SCHLUTH-BOLARD, Damien SANLAVILLE

11:30

A43

11:30 - 12:30

CONFERENCE INVITE 03

Modérateur : Sylvie ODENT (RENNES)

■ Le travail en réseau à l'échelle européenne (voix des patients, ERN). Virginie BROS-FACER

Grand Auditorium

12:45

B44

12:45 - 13:45

ATELIER DEJEUNER PACBIO

Highly Accurate Long Read Sequencing: See What You've Been Missing

- Introduction. Gerrit KUHN
- Introduction to HiFi Sequencing and its Applications. Deborah MOINE
- Trinucleotide Repeat Editing in Human Cells. Guy-Franck RICHARD (Paris)

Carré

C44

12:45 - 13:45

ATELIER DEJEUNER ILLUMINA

NGS: Innovations et Applications 2022

- Bénéfices attendus d'un panel CGP en oncologie. Pierre BROUSSET (Toulouse)
- Genomes for Genetic Disease Diagnosis. David BENTLEY (Cambridge, Royaume-Uni)
- Product Update. Julien ABRIOL (ILLUMINA), Maanan ALBAHRI

Nef

D44

12:45 - 13:45

ATELIER DEJEUNER BIONANO GENOMICS

La technologie Optical Genome Mapping de Bionano Genomics et son application pour la compréhension de cas de déficience intellectuelle

Intervenants : Aïcha BOUGHALEM (Saint-Ouen l'Aumône), Chloé TESSERAU (Lyon), Detlef TROST (St Ouen l'Aumône)

- Introduction technique de la technologie Optical Genome Mapping (OGM) et de ses capacités pour la détection de variants de structures dans le génome.
- Revue des applications et littérature en hématologie-oncologie et génétique constitutionnelle.
- Résolution en direct de plusieurs cas de déficience intellectuelle (negatif après Whole Exome Sequencing) en analyse trio et présentation de la stratégie d'analyse par une équipe indépendante (Laboratoire CERBA).

Belvédère

11^{èmes}

ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE COUVENT DES JACOBINS, RENNES 1-4 FÉVRIER 2022



www.assises-genetique.org

RENNES



Vendredi 04 février

E44

12:45 - 13:45

ATELIER DEJEUNER DNA SCRIPT

SYNTAX system - Benchtop enzymatic DNA synthesis delivers on-demand DNA same-day results

Intervenants : Mickael PLOQUIN, Steven QUISTAD

Dortoirs

F44

12:45 - 13:45

ATELIER DEJEUNER OXFORD NANOPORE TECHNOLOGIES

Applications en recherche clinique du séquençage Oxford Nanopore Technologies. Génétique, épigénétique, transcriptomique un séquençage sans limite.

- Classification des tumeurs cérébrales et des sacomes. [Elodie GIRARD](#) (Paris)
- Séquençage Oxford Nanopore : perspectives pour le diagnostic de routine. [Julien MASLIAH-PLANCHON](#) (Paris)
- Avancées en recherche clinique avec Nanopore et implications futures. [Olivier LUCAS](#)

Horizons

13:45

PAUSE - VISITE DE L'EXPOSITION

Horizons

14:15

A45

14:15 - 15:00

TABLE RONDE PFMG2025/ PNMR3 ET PLAN CANCER

Interface Plan France Médecine Génomique 2025/ Plan Maladies rares 3 et Plan Cancer

Modérateur : Thierry GUERRIER (Paris)

Conférenciers : Philippe BERTA (Nîmes), Anne Sophie LAPOINTE (Paris), Frédérique NOWAK (Paris), Christel THAUVIN ROBINET (DIJON)

Grand Auditorium

15:00

C46

15:00 - 15:45

SESSIONS SIMULTANÉES 15

Syndromes malformatifs

Modérateurs : Chloé QUÉLIN (Rennes), Aline VINCENT (Caen)

- 15:00 - 15:15 ■ #28079 - **SS079 Les variants de novo du gène TCF4 avec un mécanisme de gain de fonction sont responsables d'un nouveau syndrome malformatif sans déficience intellectuelle.** [Estelle COLIN](#) (ANGERS), Miriam DE SARLO, Julien PACCAUD, David GENEVIÈVE, Daniel WEGNER, Marwan SHINAW, Julian DELANNE, Frédéric TRAN MAU-THEM, Mariëlle ALDERS, Leonie MENKE, Sophie NAMBOT, Anne-Sophie DENOMMÉ-PICHON, Ange-Line BRUEL, Julien THEVENON, Jean-Baptiste RIVIÈRE, Aidin FOROUTAN, Haley MCCONKEY, Kerkhof JENNIFER, Martin CHEVARIN, Yannis DUFFOURD, Christophe PHILIPPE, Kimberly LEBLANC, Christel THAUVIN-ROBINET, Patrick BLACKBURN, The Solve-Rd Consortium THE SOLVE-RD CONSORTIUM, Bekim SADIKOVIC, Laurence FAIVRE, Michela ORI, Antonio VITOBELLO
- 15:15 - 15:30 ■ #27900 - **SS080 Nouveau phénotype cliniquement reconnaissable associé aux variants tronquants du gène FOSL2 : description d'une série internationale de 10 patients.** [Auriane COSPAIN](#) (Rennes), Guillaume JOURET, Blanca GENER, Bertrand ISIDOR, Carole BREWER, Wim WUYTS, Isabelle MEYTS, Leen MOENS, Seiket DELAFONTAINE, Wayne Wing Keung LAM, Kris VAN DEN BOGAERT, Anneleen BOOGAERTS, Emmanuel SCALAIS, Thomas BESNARD, Benjamin COGNE, Wilfrid CARRE, Christèle DUBOURG, Marie FAOUCHER, Régis BOUVET, Erwan DUMONTET, Karin TARTE, Ana RIVERA-BARAHONA, Ricardo GÓMEZ-CARMONA, Víctor L. RUIZ-PÉREZ, Pablo LAPUNZINA, Luis A. PÉREZ JURADO, Sylvie ODENT, Koen DEVRIENDT, Laurent PASQUIER
- 15:30 - 15:45 ■ #28817 - **SS081 Séquençage d'exome en diagnostic prénatal pour syndrome malformatif : performance identique avant et après examen foetopathologique.** [Nicolas BOURGON](#) (Dijon), Mathilde LEFEBVRE, Ange-Line BRUEL, Frédéric TRAN MAU-THEM, Sébastien MOUTTON, Arthur SORLIN, Aurore GARDE, Julian DELANNE, Yannis DUFFOURD, Christophe PHILIPPE, Antonio VITOBELLO, Laurence FAIVRE, Christel THAUVIN-ROBINET

Grand Auditorium

E46

15:00 - 15:45

SESSIONS SIMULTANÉES 17

Génétique tumorale

Modérateurs : Alexandre HARLE (Nancy), Alexandra LESPAGNOL (Rennes)

- 15:00 - 15:15 ■ #27946 - **SS085 Développement d'un score d'instabilité génomique de tumeurs ovariennes à partir d'un**

Carré

11^{èmes}

ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE COUVENT DES JACOBINS, RENNES 1-4 FÉVRIER 2022

RENNES



www.assises-genetique.org



Vendredi 04 février

panel restreint de gènes. Raphaël LEMAN (Caen), Nicolas GOARDON, Etienne MULLER, Imene CHENTLI, Aurore TRANCHANT, Laurent CASTERA, Alain MOREL, Florence COULET, Dominique VAUR

15:15 - 15:30 ■ #28288 - **SS086 Projet CHEWIE: Evaluation d'une stratégie d'analyse de biomarqueurs sur biopsies liquides par NGS dans des rhabdomyosarcomes pédiatriques.** Stelly BALLET (PARIS), Marie-Sophie MERLIN, Victor RENAULT, Camille BENOIST, Eleonore FROUIN, Gudrun SCHLEIERMACHER, Olivier DELATTRE, Daniel ORBACH, Gaëlle PIERRON

15:30 - 15:45 ■ #28493 - **SS087 Implication de la biopsie liquide dans la découverte incidente d'anomalie constitutionnelle associée à la prédisposition au cancer.** Alice CHABERT (Villejuif), Hela SASSI, Damien VASSEUR, Nathalie AUGER, Ludovic LACROIX, Olivier CARON, Veronica GOLDBARG, Antoine ITALIANO, Etienne ROULEAU

D46

15:00 - 15:45

SESSIONS SIMULTANÉES 16

Autisme; Maladie des organes sensoriels

Modérateurs : Bertrand CHESNEAU (Toulouse cedex 9), Alinoë LAVILLAUREIX (Rennes)

15:00 - 15:15 ■ #27699 - **SS082 Les variations dominantes du gène ITSN1 causent des troubles du neurodéveloppement avec troubles du spectre autistique.** Ange-Line BRUEL (DIJON), Antonio VITO BELLO, Thiffault ISABELLE, Linda MANWARING, Marcia WILLING, Pankaj AGRAWAL, Allan BAYAT, Thomas KITZLER, Catherine BROWSTEIN, Casie GENETTI, Joseph GONZALEZ-HEYDRICH, Parul JAYAKAR, Jacob ZYSKIND, Zehua ZHU, Clemence VACHET, Gena WILSON, Brianna PRUNISKI, Anne-Marie GOYETTE, Yannis DUFFOURD, Christel THAUVIN-ROBINET, Laurence FAIVRE

Nef

15:15 - 15:30 ■ #28137 - **SS083 L'étude PARIS : une ressource pour identifier des sous-groupes de personnes autistes en intégrant des données cliniques, d'imagerie cérébrale/EEG et génétiques.** Claire LEBLOND (PARIS), Freddy CLIQUET, Aline VITRAC, Alexandre MATHIEU, Simon MALESYS, Thomas ROLLAND, Aline LEFEBVRE, Guillaume DUMAS, Clara MOREAU, Anita BEGGIATO, Nicolas TRAUT, Roberto TORO, Nathalie LEMIERE, Anna MARUANI, Frederique AMSELLEM, Anne BOLAND, Jean-François DELEUZE, Marion LEBOYER, Richard DELORME, Thomas BOURGERON

15:30 - 15:45 ■ #27884 - **SS084 DCT, un nouveau gène d'albinisme permettant d'appréhender la composante développementale de la pathologie rétinienne.** Sophie JAVERZAT (BORDEAUX), Angèle TINGAUD-SEQUEIRA, Ivet GAZOVA, Vincent MICHAUD, Eulalie LASSEAUX, Perrine PENNAMEN, Matthieu ROBERT, Benoît PINSON, Etienne GONTIER, Antoine LOQUET, Ian J. JACKSON, Benoît ARVEILER

B46

15:00 - 15:45

SESSIONS SIMULTANÉES 14

Maladies cardio-vasculaires

Modérateurs : Karine NGUYEN (MARSEILLE), Caroline ROORYCK THAMBO (BORDEAUX)

15:00 - 15:15 ■ #28150 - **SS076 Genome-wide association analyses identify novel Brugada syndrome risk loci and highlight a new mechanism of sodium channel regulation in disease susceptibility.** Julien BARC (Nantes), Rafik TADROS, Charlotte GLINGE, David CHIANG, Mariam JOUNI, Floriane SIMONET, Sean JURGENS, Manon BAUDIC, Consortium INTERNATIONAL BRUGADA, Calum MACRAE, Paul BURRIGDE, Christian DINA, Vincent PROBST, Arthur WLDE, Jean-Jacques SCHOTT, Richard REDON, Connie BEZZINA

Belvédère

15:15 - 15:30 ■ #28196 - **SS077 Exploration du spectre mutationnel somatique des malformations artérioveineuses superficielles et corrélation génotype-phénotype.** Mélanie EYRIES, Franck EL SISSY (Paris), Michel WASSEF, Benoit FAUCON, Didier SALVAN, Sophie NADAUD, Florence COULET, Homa ADLE-BIASSETTE, Anne LEROY, Florent SOUBRIER, Annouck BISOORFF

15:30 - 15:45 ■ #28620 - **SS078 Les variants bi-alléliques d'IPO8 entraînent une dysplasie du tissu conjonctif avec anomalies cardiovasculaires, squelettiques et une dérégulation immunitaire.** Alban ZIEGLER (Angers), Rémi DUCLAUX-LORAS, Céline REVENU, Dominique BONNEAU, Nadine CERF BENSUSSAN, Marianna PARLATO, Filippo DEL BENE

A46

15:00 - 15:45

SESSIONS SIMULTANÉES 13

Epidémiologie génétique, génétique des populations, maladies complexes

Modérateurs : Anthony HERZIG (Brest), Paul ROLLIER (Rennes)

15:00 - 15:15 ■ #28023 - **SS073 Estimation à partir de données familiales de la pénétrance de la maladie d'Alzheimer chez les porteurs de variants perte de fonction du gène SORL1, ajustée sur le génotype APOE, suggérant un déterminisme di-génique.** Catherine SCHRAMM (Rouen), Camille CHARBONNIER, Aline ZARÉA, Morgane LACOUR, David WALLON, Collaborators CNRMJ, Anne BOLAND, Jean-François DELEUZE, Robert OLASO, Consortium ADES, Flora ALARCON, Dominique CAMPION, Grégory NUEL, Gaël NICOLAS

Dortoirs

15:15 - 15:30 ■ #27708 - **SS074 L'impact de la variabilité du nombre de copies sur les traits complexes.** Chiara AUWERX, Marie SADLER, Eleonora PORCU, Zoltan KUTALIK, Alexandre REYMOND (Lausanne, Suisse)

15:30 - 15:45 ■ #28682 - **SS075 La structure de la population de la Bretagne fournit de nouvelles informations sur l'introduction de l'ascendance des populations des steppes en Europe occidentale.** Isabel ALVES, Joanna GIEMZA, Michael G. BLUM, Carolina BERNHARDSSON, Véronique GALLIEN, Elodie CABOT, Martial MONTEIL, Ashot MARGARYAN,

11^{èmes}

ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE COUVENT DES JACOBINS, RENNES 1-4 FÉVRIER 2022

RENNES



www.assises-genetique.org



Vendredi 04 février

Fernando RACIMO, Eske WILLERSLEV, Yves COATIVY, Hélène BLANCHE-KOCH, Daniel LE BRIS, Yvan PAILLER, Mael JEZ EQUEL, Clément NICOLAS, Robert OLASO, Anne BOLAND, Pierre DARLU, Mattias JAKOBSSON, Emmanuelle GÉNIN, Jean-François DELEUZE, Richard REDON, [Christian DINA](#) (Nantes)

15:45

A47
15:45 - 16:15

REMISE DES PRIX POSTERS

Grand Auditorium

P01

EPOSTERS LIBRE ACCÈS 01 - Pathologies du neurodéveloppement

- TEST VIVIANE. [Viviane BARBARISI](#) (Marseille)
- #27711 - x27711 **Phénotype clinique, génotype, profil neuropsychologique et signatures épigénétiques dans le syndrome DDX3X.** [Valentin RUAULT](#) (Montpellier), [Pauline BÜRGER](#), [Delphine MARTIN](#), [Marjolaine WILLEMS](#), [Hélène FRENKIEL](#), [Boris CHAUMETTE](#), [Johanna GRADELS](#), [Jean-Louis MANDEL](#), [David GENEVIÈVE](#)
- #27722 - x27722 **Délétion intragénique du gène ZYMND11 en 10p15.3 est caractérisée par un retard du développement : à propos d'un cas clinique.** [Minh-Tuan HUYNH](#) (Montivilliers), [Valérie LAYET](#)
- #27857 - x27857 **Phénotypes neurologiques et devenir cognitif des patients porteurs de variants WDR62.** [Lyse RUAUD](#) (PARIS), [Séverine DRUNAT](#), [Monique EL MALEH](#), [Anaïs ERNAULT](#), [Sophie GUILMIN CREPON](#), [Yline CAPRI](#), [Lionel VAN MALDERGEM](#), [Camille ENGEL](#), [Cécilia ALTUZARRA](#), [Charlie LAMIDIEU](#), [Allan BAYAT](#), [Stéphanie MOORTGAT](#), [Karine PELC](#), [Isabelle MAYSTADT](#), [Marc ABRAMOVICZ](#), [Isabelle PIRSON](#), [Sarah DUERINKX](#), [Nino ROSTOMASHVILI](#), [Christiane ZWEIER](#), [Rami ABOU JAMRA](#), [Imke LORENZ](#), [Damien HAYE](#), [Khaoula ZAAFRANE KHACHNAOUI](#), [Sandrine VAESSEN](#), [Laurent SERVAIS](#), [Emilio DI MARIA](#), [Jurgen KOHLHASE](#), [Thomas BAST](#), [Najoua MILADI](#), [Selma DALI](#), [Vincent EL GHOUZZI](#), [Stéphane AUVIN](#), [Alain VERLOES](#), [Sandrine PASSEMARD](#)
- #27872 - x27872 **Un nouveau cas de déficience intellectuelle syndromique liée au gène TLK2.** [Annick TOUTAIN](#) (Tours), [Marie-Laure VUILLAUME-VMINTER](#), [Marie-Pierre MOIZARD](#), [Anne-Sophie FERGON](#), [Hubert LARDY](#)
- #27881 - x27881 **Premiers cas décrits de pénétrance incomplète pour la duplication Xq28 int22h-1/int22h-2 chez des individus de sexe masculin : importance des études de ségrégation.** [Alexis BILLÈS](#) (AMIENS), [Mathilde PUJALTE](#), [Guillaume JEDRASZAK](#), [Daniel AMSALLEM](#), [Elise BOUDRY](#), [Odile BOUTE](#), [Sonia BOUQUILLON](#), [Elise BRISCHOUX BOUCHER](#), [Patrick CALLIER](#), [Charles COUTTON](#), [Anne-Laure DENIZET AVICE](#), [Klaus DIETRICH](#), [Paul KUENTZ](#), [James LESPINASSE](#), [Benoît MAZEL](#), [Gilles MORIN](#), [Perrine PENNAMES](#), [Juliette PIARD](#), [Audrey PUTOUX](#), [Mélanie RAMA](#), [Caroline ROORYCK](#), [Virginie ROZE-GUILLAUMEY](#), [Caroline SCHLUTH-BOLARD](#), [Marianne TILL](#), [Chloé TROUVE](#), [Lionel VAN MALDERGEM](#), [Gaëlle VIEVILLE](#), [Damien SANLAVILLE](#), [Nicolas CHATRON](#)
- #27887 - x27887 **Elargissement du phénotype neurodéveloppemental des patients avec variants EEF1A2 et étude de corrélation génotype/phénotype.** [Alix PAULET](#) (Paris), [Cavan BENNETT-NESS](#), [Faustine AGEORGES](#), [Detlef TROST](#), [Lone WALENTIN LAULUND](#), [Christina FAGEBERG](#), [Sophie JULIA](#), [Mélanie FRADIN](#), [Léna DAMAJ](#), [Christèle DUBOURG](#), [Francis RAMOND](#), [Christine COUBES](#), [Antonio VITOBELLO](#), [Juliette PIARD](#), [Bénédicte GERARD](#), [Joel FLUSS](#), [Konstantinos VARVAGIANNIS](#), [Aline VINCENT](#), [Anne-Sophie DÉNOMMÉ PICHON](#), [Tobias HAACK](#), [Romano TENCONI](#), [Sally Ann LYNCH](#), [Wayne LAM](#), [Minna KRAATARI](#), [Rosalyn JEWELL](#), [David GOUDIE](#), [Andrew GREEN](#), [Christiane ZWEIER](#), [Bernt POPP](#), [Maria IASCONE](#), [Charlotte BRASCH-ANDERSEN](#), [Mona GRIMMEL](#), [Angelika RIESS](#), [Samuel GROESCHEL](#), [Marjolaine WILLEMS](#), [Laurence FAIVRE](#), [Pasquale STRIANO](#), [Daniel KOBOLDT](#), [Marcello SCALA](#), [Rachel WILLIAMSON](#), [Irene BAGNASCO](#), [Thomas SMOL](#), [Michael C KRUER](#), [Somayah BAKHTIARI](#), [Hana SAFRAOU](#), [Alain VERLOES](#), [Catherine ABBOTT M](#), [Lyse RUAUD](#)
- #27897 - x27897 **Des variants avec perte de fonction dans SRRM2 sont responsables d'un nouveau syndrome de déficience intellectuelle à transmission autosomique dominante.** [Silvestre CUINAT](#) (Nantes), [Mathilde NIZON](#), [Bertrand ISIDOR](#), [Thomas BESNARD](#), [Wallid DEB](#), [Alexander STEGMANN](#), [Richard VAN JAARVELD](#), [Koen VAN GASSEN](#), [Jasper VAN DER SMAGT](#), [Sarah SCHUHMANN](#), [Georgia VASILEIOU](#), [Lilian BOMME OUSAGER](#), [Mohamed KHALIFA](#), [Hemad YASAEI](#), [Alaa NUGUD](#), [Charlotte BRASCH-ANDERSEN](#), [Karin HUIJSDENS-VAN AMSTERDAM](#), [Marleen SIMON](#), [Nienke VERBEEK](#), [Natalie DYKZEUL](#), [Dena MATALON](#), [Shana WHITE](#), [Elizabeth SPITERI](#), [Koen DEVRIENDT](#), [Anneleen BOOGAERTS](#), [Marjolein WILLEMSSEN](#), [Han BRUNNER](#), [Margje SINNEMA](#), [Bert DE VRIES](#), [Erica GERKES](#), [Rolph PFUNDT](#), [Kosuke IZUMI](#), [Irene VALENZUELA](#), [Ivon CUSCO](#), [Eulàlia ROVIRA-MORENO](#), [Yang YAPING](#), [Stéphane BÉZIEAU](#), [Benjamin COGNÉ](#)
- #27899 - x27899 **Pathologies liées à CDK13: rapport d'une série de 18 individus précédemment non publiés et description d'une signature épigénétique.** [Flavien ROUXEL](#) (Montpellier), [Raissa RELATOR](#), [Jennifer KERKHOF](#), [Haley MCCONKEY](#), [Michael LEVY](#), [Patricia DIAS](#), [Mouna BARAT-HOUARI](#), [Nathalie BEDNAREK](#), [Odile BOUTE](#), [Nicolas CHATRON](#), [Florian CHERIK](#), [Andrée DELAHAYE-DURIEZ](#), [Martine DOCO-FENZY](#), [Laurence OLIVIER-FAIVRE](#), [Lucas GAUTHIER](#), [Delphine HERON](#), [Michael HILDEBRAND](#), [Gaëtan LESCA](#), [James LESPINASSE](#), [Benoît MAZEL](#), [Leonie MENKE](#), [Angela MORGAN](#), [Lucile PINSON](#), [Chloé QUELIN](#), [Massimiliano ROSSI](#), [Nathalie RUIZ-PALLARES](#), [Imke VAN KESSEL](#), [Marie VINCENT](#), [Mathys WEBER](#), [Marjolaine WILLEMS](#), [Gwenaél LE GUYADER](#), [Bekim SADIKOVIC](#), [David GENEVIÈVE](#)
- #27911 - x27911 **Caractérisation phénotypique de familles et individus porteurs de variants pathogènes du gène PHIP et comparaison avec la littérature : d'un phénotype reconnaissable à l'intérêt de l'épisignature.** [Aline VINCENT-DEVULDER](#) (Caen), [Pauline BOIROUX](#), [Anne-Sophie DENOMME-PICHON](#), [Cindy COLSON](#), [Varoona BIZAOUI](#), [Laurence FAIVRE](#), [Aurélien JUVEN](#), [Frédéric TRAN](#), [Christophe PHILIPPE](#), [Gwenaél LE GUYADER](#), [Salima EL CHEHADEH](#), [Anne-Marie GUERROT](#), [Alice GOLDENBERG](#), [Marion GERARD](#), [Nicolas GRUCHY](#), [David GENEVIÈVE](#), [Marjolaine WILLEMS](#)
- #27938 - x27938 **Description de six nouveaux patients avec une encéphalopathie liée à GLYT1 et variants bialléliques dans le gène SLC6A9 : de la forme fœtale létale à la survie à long-terme.** [Sandra WHALEN](#) (Paris), [Domitille BOMMIER-LAUR](#), [Judith MELKI](#), [Marom ROMIT](#), [Carlos BACINO](#), [Haley STREFF](#), [María BLAZO](#), [Cyril MIGNOT](#), [Min Anh TRIBOULET](#), [Florence ROBIN-RENALDO](#), [Arnaud ISAPOF](#), [Julien BURATTI](#), [Klaus DIETRICH](#), [Xenia MARTIN](#), [Julien FAURE](#), [Delphine HÉRON](#), [Boris KEREN](#)
- #27986 - x27986 **Déficit en NGLY1 (alacrymie - choréathétose - hépatopathie) - Intérêt diagnostique des panels de gènes de séquençage haut débit.** [Oana Ramayana ALLIOAIE](#) (Garches), [Christine IOOS](#), [Lavinia Maria BERNEA](#), [Sofiane DJEBIEN](#), [Lydie BURGLEN](#), [Dominique Paul GERMAIN](#)

11^{èmes}

ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE COUVENT DES JACOBINS, RENNES 1-4 FÉVRIER 2022



www.assises-genetique.org

RENNES



Vendredi 04 février

- #27999 - x27999 **Extension du spectre phénotypique associé aux variants pathogènes dans le gène ARID2 : Description de seize nouveaux individus et revue de la littérature.** Estelle COLIN, Clara HOUDAYER (Angers), Alban ZIEGLER, Céline BRIS, Alice GOLDENBERG, Antoine BONNEVILLE, Mélanie FRADIN, Laurent PASQUIER, Christèle DUBOURG, Marie VINCENT, Mathilde NIZON, Benjamin COGNÉ, Sandra WHALEN, Arthur SORLIN, Boris KEREN, Ange-Line BRUEL, Marie BOURNEZ, Christophe PHILIPPE, David GENEVIÈVE, Rebecca PROCOPIO, Karen WGRIPP, Bryce A MENDELSON, Jennifer SCHLEIT, Olivier PATAT, Aicha BOUGHALEM, Detlef TROST, Valérie CORMIER-DAIRE, Anne GUIMIER, Sophie RONDEAU, Giulia BARCIA, Marine TESSARECH, Agnès GUICHET, Antonio VITOBELLO, Christel THAUVIN-ROBINET, Dominique BONNEAU, Bertrand ISIDOR
- #28013 - x28013 **Descriptions phénotypiques de 11 nouvelles variations de TBL1XR1: du syndrome de Pierpont aux troubles du neurodéveloppement non syndromiques.** Mélanie RAMA, Perrine BRUNELLE, Catherine VINCENT DELORME, William DUFOUR, Odile BOUTE, Anne DESTREE, Benjamin COGNÉ, Bertrand ISIDOR, Marie VINCENT, Miroslava HANCAROVA, Tatjana BIERHALS, Catherine ROCHE LESTIENNE, Isabelle MAYSTADT, Thomas SMOL (LILLE)
- #28072 - x28072 **GenIDA, une base de données participative internationale permettant de mieux connaître l'histoire naturelle et les comorbidités des formes génétiques de troubles neurodéveloppementaux.** Jean-Louis MANDEL, Pauline BURGER (Strasbourg), Axelle STREHLE, Florent COLIN, Timothée MAZZUCOTELLI, Nicole COLLOT, Sarah BAER, Benjamin DURAND, Amélie PITON, Romain COUTELLE, Elise SCHAEFER, Pierre PARREND, Laurence FAIVRE OLIVIER, Karine JOBARD GAROU, David GENEVIÈVE, Valentin RUAULT, Delphine MARTIN, Roseline CAUMES, Thomas SMOL, Jamal GHOUIMID, Françoise ROPERT CONQUER, Joost KUMMELING, Charlotte OCKELOEN, Tjitske KLEEFSTRA, David KOOLEN
- #28097 - x28097 **Identification d'une mutation du gène TAF1 chez un patient présentant une déficience intellectuelle associée à des signes systémiques non rapportés dans la littérature : nouveaux symptômes ou association de deux pathologies ?** Elodie JAVEY (Strasbourg), Elise SCHAEFER, Bénédicte GERARD, Natacha KHOURI, Claire BANSEPT
- #28112 - x28112 **Implication du gène PCDHGC4 dans un trouble du neuro-développement de transmission autosomique récessive : description de 19 patients réunis dans le cadre d'une collaboration internationale.** Florence RICCARDI* (Marseille), Maria IQBAL*, Reza MAROOFIAN*, Büşranur ÇAVDARLI*, Michael FIELD*, Siddharth BANKA, Dalal K. BUBSHAIT, Yun LI, Jozef HERTECANT, Shahid Mahmood BAIG, David DYMENT, Stephanie EFTHYMIOS, Uzma ABDULLAH, Ehtisham UL HAQ MAKHDOOM, Zafar ALI, Tobias SCHERF DE ALMEIDA, Cécile MIGNON-RAVIX, Florence MOLINARI, Brigitte CHABROL, Jayne ANTONY, Lesley ADES, Alistair T. PAGNAMENTA, Adam JACKSON, Sofia DOUZGOU, Christian BEETZ, Vasiliki KARAGEORGOU, Barbara VONA, Aboufazi RAD, Jamshaid Mahmood BAIG, Tipu SULTAN, Javeria RAZA ALVI, Shazia MAQBOOL, Fatima RAHMAN, Toosi Mehran BEIRAGHI, Farah ASHRAFZADEH, Shima IMANNEZHAD, Ehsan Karimiani GHAYOOR, Yasra SARWAR, Sheraz KHAN, Muhammad JAMEEL, Angelika A. NOEGEL, Birgit BUDDE, Janine ALTMÜLLER, Susanne MOTAMENY, Wolfgang HÖHNE, Henry HOULDEN, Peter NÜRNBERG, Bernd WOLLNIK, Laurent VILLARD, Fowzan Sami ALKURAYA, Matthew OSMOND, Muhammad Sajid HUSSAIN, Gökhan YIGIT
- #28120 - x28120 **Description clinique de 13 individus avec variant hétérozygote YY1 et signature épigénétique du syndrome de Gabriele-de Vries.** Florian CHERIK (Clermont-Ferrand), Jack REILLY, Jennifer KERKHOF, Michael LEVY, Mouna BARAT-HOUARI, Kamerin M. BUTLER, Christine COUBES, Jennifer A. LEE, Gwenaél LE GUYADER, Raymond J. LOUIE, Wesley G. PATTERSON, Matthew L. TEDDER, Mads BAK, Trine Bjørg HAMMER, William CRAIGEN, Florence DÉMURGER, Christèle DUBOURG, Mélanie FRADIN, Rachel FRANCISKOVICH, Eirik FRENGEN, Jennifer FRIEDMAN, Nathalie RUIZ PALLARES, Maria IASCONE, Doriana MISCEO, Pauline MONIN, Sylvie ODENT, Christophe PHILIPPE, Flavien ROUXEL, Veronica SALETTI, Petter STRÖMME, Perla Cassayre THULIN, Bekim SADIKOVIC, David GENEVIÈVE
- #28127 - x28127 **Des variants de novo du gène PCBP1 codant la poly(rc)-binding protein 1 responsables de troubles neurodéveloppementaux.** Thomas BESNARD (Nantes), Florence DESPREZ, Virginie VIGNARD, Benjamin COGNÉ, Wallid DEB, Sylviane MAROUILLAT, Jennifer POSEY, James R. LUPSKI, Xiaofei SONG, Anne SLAVOTINEK, Hane LEE, Ingrid VAN DE LAAR, Patricia DICKSON, Sérgio B. SOUSA, Xavier M. BELINDA, Pedro M. MAIA ALMEIDA, Richard REDON, Stéphane BÉZIEAU, Bertrand ISIDOR, Frédéric LAUMONNIER, Sébastien KÜRY
- #28140 - x28140 **Spectre phénotypique lié à ARF1 : 1ère cohorte mondiale et analyse fonctionnelle des variants.** Jean-Madeleine DE SAINTE AGATHE (PARIS), Ben PODE-SHAKKED, Sophie NAUDION, Boris KEREN, Céline POIRSIER, Fowzan ALKURAYA, Brahim Tabarki MELAIKI, Eric BEND, Kellie DAVIS, Michelle THOMPSON, Emily BRYANT, Matias WAGNER, Iris HANNIBAL, Lerica LENDBERG, Martin KRENN, Kristen WGBY, Maria IASCONE, Maria CEREDA, Oana CALUSERIU, Timothy TIDWELL, Melanie BRUGGER, Katharina VILL, Francois-Dominique MORNEAU-JACOB, Oana CALUSERIU, Wendy CHUNG, Kathryn WEAVER, Bimal CHAUDHARI, Brandon STONE, Katie BURNS, Rachel LI, Rolf STOTTMANN, Aurélien TRIMOUILLE
- #28168 - x28168 **2 nouveaux cas familiaux d'encéphalopathie développementale et épileptique liés à des variants pathogènes de SZT2.** Pauline MONIN (LYON), Dorothée VILLE, Gaetan LESCA, Nicolas CHATRON
- #28170 - x28170 **Suspicion diagnostique de maladie de l'X fragile dans une famille sans expansion de triplets CGG : une nouvelle délétion frameshift dans le gène FMR1.** Laëtitia LAMBERT (NANCY), Justine WOURMS, Adèle VERDEAUX, Marion WANDZEL, Virginie ROTH, Jean-Marie RAVEL, Calina TODOSI, Natacha SLOBODA, Marie-Christine MANCA-PELLISSIER, Mathilde RENAUD, Céline BONNET
- #28173 - x28173 **Un nouveau cas d'encéphalopathie développementale avec atteinte squelettique lié à un variant pathogène dans SCN1A.** Pauline MONIN (LYON), Massimiliano ROSSI, Laurence LION-FRANÇOIS, Dorothée VILLE, Eleni PANAGIOTAKAKI, Alice FASSIER, Aymeric ROUCHAUD, Audrey LABALME, Sophie BLESSON, Jelena MARTINOVIC, Judith MELKI, Céline HUBER, Valérie CORMIER-DAIRE, Nicolas CHATRON, Gaetan LESCA
- #28182 - x28182 **Syndrome microdélétionnel 10q26: nouvelle région minimale critique et possible implication des gènes INSYN2 et NPS dans le phénotype cognitif.** Florian CHERIK (Clermont-Ferrand), Mathis LEPAGE, Ganaelle REMERAND, Christine FRANCANNET, Amélie DELABAERE, Gaëlle SALAUN, Céline PEBREL-RICHARD, Philippe VAGO, Andrei TCHIRKOV, Carole GOUMY
- #28185 - x28185 **Présentation foetale et pénétrance incomplète des variations de SMARCC1.** Nicolas RIVE LE GOUARD (Paris), Romain NICOLLE, Mathilde LEFEBVRE, Solveig HEIDE, Romulus GRIGORESCU, Antoinette GELOT, Nicolas DERIVE, Jean-Marie JOUANNIC, Geneviève QUENUM-MIRAILLET, Sandra CHANTOT-BASTARAU, Boris KEREN, Delphine HERON, Tania ATTIE-BITACH
- #28214 - x28214 **Ce qu'apporte la cohorte GenIDA dans la connaissance du syndrome de White-Sutton (POGZ).** Laurence FAIVRE, Laurence FAIVRE (DIJON), Aurore GARDE, Jenny CORNATON, David GENEVIÈVE, Christine COUBES, Laurence PERRIN, Philippe KHAU-VAN-KHIEN, Thomas SMOL, Catherine VINCENT-DELORME, Bertrand ISIDOR, Benjamin COGNÉ, Alexandra AFENJAR, Pauline BURGER, Fabienne PRIEUR, Annick TOUTAIN, A. GONZALEZ, Charles BOUIS, Solène BOURGOUIN, S. LOTHIAUX, C. GONON-OLYMPIADE, K. GIRAUDAT, Sylvie ODENT, F. TISSIER, Solveig HEIDE, Elise SCHAEFER, Christel THAUVIN-ROBINET, Karine JOBARD-GAROU, Bénédicte GERARD, Amélie PITON, Jean-Louis MANDEL
- #28225 - x28225 **Syndrome Micro-Warburg lié à une grande délétion intragénique dans le gène RAB3GAP1.** Jean-Marie RAVEL, Manon DEGOUTIN, Laëtitia LAMBERT, Aurélie BECKER, Marion WANDZEL, Bruno LEHEUP, Mathilde RENAUD, Céline BONNET (Nancy)
- #28269 - x28269 **Les duplications 22q13.2 de novo incluant TCF20 sont associées à un trouble neurodéveloppemental**

11^{èmes}

ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE COUVENT DES JACOBINS, RENNES 1-4 FÉVRIER 2022

RENNES



www.assises-genetique.org



Vendredi 04 février

- syndromique.** Jonathan LEVY (PARIS), Guillaume COGAN, Anna MARUANI, Arnaud MAILLARD, Celine DUPONT, Séverine DRUNAT, Myriam RACHID, Paola ATZORI, Richard DELORME, Sabatini JEYARAJAH, Bertrand ISIDOR, Olivier PICHON, Kamran MORADKHANI, Alain VERLOES, Anne-Claude TABET
- #28274 - x28274 **DEFIDIAG tient ses promesses : caractérisation d'un variant intronique profond dans le gène DDX3X identifié dans le cadre du projet DEFIDIAG.** Caroline GUEGAN, Pascale SAUGIER-VEBER (ROUEN), Kevin CASSINARI, Nathalie LE MEUR, François LECOQUIERRE, Nathalie DROUOT, Aude CHAROLLAIS, Stéphane MARRET, Gaël NICOLAS, Pascal CHAMBON, Bénédicte GÉRARD, Alban SIMON, Hélène DOLLFUS, Pilote GROUPE DU PROJET PILOTE DEFIDIAG, Alice GOLDENBERG
 - #28285 - x28285 **Syndrome MED13L : apport de la base de données GenIDA pour poser les bases d'une prise en charge adaptée des patients.** Roseline CAUMES, Jamal GHOUMID, Pauline BURGER, Françoise ROPERT-CONQUER, Jean-Louis MANDEL, Thomas SMOL (LILLE)
 - #28292 - x28292 **Syndrome de DeSanto-Shinawi : description clinique et moléculaire de 7 nouveaux patients.** Marlene RIO (Paris), Clothilde ORMIÈRES, Anne GUIMIER, Jeanne AMIEL, Séverine DRUNAT, Giulia BARCIA, Sophie RONDEAU, Céline HUBER, Valerie CORMIER-DAIRE
 - #28339 - x28339 **Mutations RAD51 responsables du syndrome des mouvements en miroir congénitaux : un nouveau rôle pour la recombinase RAD51 ?** Oriane TROUILLARD (Paris), Coralie FOUQUET, Aurélie MÉNERET, Christel DEPIENNE, Marie Pierre MOREL, Mohamed DOULAZMI, Alain TREMBLEAU, Isabelle DUSART, Caroline DUBACQ, Emmanuel FLAMAND-ROZE
 - #28357 - x28357 **Etude des conséquences des variants faux-sens identifiés dans le gène AGO1 dans les troubles du neurodéveloppement.** Clarisse DELVALLEE, Sarah BAER, Audrey SCHALK, Léa SANNA, Valérie SKORY, Peggy TILLY, Jérémie COURRAUD, Nathalie DROUOT, Cliniciens GÉNÉTICIENS, Damien PLASSARD, Bénédicte GERARD, Jean-Louis MANDEL, Juliette GODIN, Amélie PITON (Strasbourg)
 - #28363 - x28363 **Les duplications 5q31 impliquant le gène PURA sont responsables d'un trouble du neurodéveloppement.** Noémie CELTON, Lara KERBELLEC (TOURS), Céline PEBREL-RICHARD, Matthieu EGLOFF, Caroline NAVARRO, Brigitte GILBERT-DUSSARDIER, Frédéric LAUMONIER, Sandrine VONWILL, Médéric JEANNE
 - #28375 - x28375 **Une insuffisance de l'ARNsn U4atac s'associe à des défauts ciliaires.** Deepak KHATRI, Audrey PUTOUX, Audric COLOGNE, Alicia BESSON, Adèle FENDLER, Eloïse BERTIAUX, Sophie KALTENBACH, Justine GUGUIN, Sarah GROTTTO, Caroline MICHOT, Clara BENOIT-PILVEN, Virginie HAMEL, Anne-Louise LEUTENEGGER, Patrick EDERY, Tania ATTIE-BITACH, Sylvie MAZOYER, Marion DELOUS (Lyon)
 - #28389 - x28389 **Démembrement génétique des troubles spécifiques du langage oral.** Clothilde ORMIÈRES (PARIS), Romain NICOLLE, Marlène RIO, Karine SIQUIER PERNET, Vincent CANTAGREL, Emilie SCHLUMBERGER, Valérie MALAN
 - #28400 - x28400 **Syndrome de Tatton-Brown-Rahman (DNMT3A) : description phénotypique d'une cohorte française et corrélations génotype / phénotype.** Hortense THOMAS, Mathilde RENAUD, Jean-Marie RAVEL, Stéphane ZUILY, Marion WANDZEL, Myriam BRONNER, Aurélie BECKER, Bruno LEHEUP, Marc MULLER, David GENEVIÈVE, Gaëlle VIEVILLE, Elise SCHAEFER, Marie VINCENT, Lise RUAUD, Patrick EDERY, Frédéric TRAN, Jean-Luc ALESSANDRI, C COUBES, Marie LEBRUN, Mathilde NIZON, Chloé QUELIN, Cyril MIGNOT, Amélie PITON, Alexandra AFENJAR, Sophie JULIA, Thomas HUSSON, Marjorie WILLEMS, Audrey PUTOUX, Sarah BAER, Anne DE SAINT MARTIN, Alice GOLDENBERG, Bénédicte GÉRARD, Nathalie COUQUE, Sophie RONDEAU, Gaëtan LESCA, Nicolas CHATRON, Marianne TILL, Laëticia LAMBERT, Céline BONNET (Nancy)
 - #28412 - x28412 **Elaboration de courbes de croissance dans le syndrome de Cockayne.** Sarah BAER (Strasbourg), Nicolas TUZIN, Peter B KANG, Shehla MOHAMMED, Masaya KUBOTA, Yvette VAN IERLAND, Tiffany BUSA, Massimiliano ROSSI, Godelieve MOREL, Caroline MICHOT, Geneviève BAUJAT, Myriam DURAND, Cathy OBRINGER, Nicolas LE MAY, Nadège CALMELS, Vincent LAUGEL
 - #28454 - x28454 **Etude clinique du syndrome de moebius.** Melek TRIGUI, Faouzi MAAZ OUL, Imen CHELLY, Ahlem ACHOUR, Cyrine ADHOUM, Dhokra ISMAIL, Rym MEDDEB, Lilia KRAOUA, Ines OUERTANI, Neila BELGHITH, Nabil NES SIB, Mediha TRABELSI, Ridha MRAD (Tunis, Tunisie)
 - #28470 - x28470 **Des variants bialléliques dans le gène de la protéine précurseur de l'amyloïde (APP) pourraient causer une déficience intellectuelle syndromique sévère.** Kevin RIQUIN (NANTES), Thomas BESNARD, Annick TOUTAIN, Virginie VIGNARD, Stéphane BEZIEAU, Benjamin COGNE
 - #28485 - x28485 **Triplification 16p13.11p11.2: un nouveau syndrome cliniquement reconnaissable caractérisé par Cartographie Optique de Génome et Séquençage Haut Débit de Génome.** Romain NICOLLE (Paris), Karine SIQUIER-PERNET, Marlène RIO, Anne GUIMIER, Emmanuelle OLLIVIER, Patrick NITSCHKE, Christine BÔLE-FEYSOT, Alex HASTIE, Vincent CANTAGREL, Valérie MALAN
 - #28494 - x28494 **Les techniques de cytogénétique classique gardent-elles encore de la place dans l'exploration des déficiences intellectuelles syndromiques ?** Fatma MAAZOUN, Imene BOUJELBENE, Yosra LAJMI, Med Ali BOUHLEL, Manel GUIRAT, Malek BOUASSIDA (Poissy), Nourhène GHARBI, Fatma KAMMOUN, Chahnez TRIKI, Aziza LEBBAR, Jean-Michel DUPONT, Hassen KAMOUN, Fatma ABDELHEDI
 - #28524 - x28524 **Le syndrome de renpenning : à propos d'une nouvelle variation du gène PQBP1.** Melek TRIGUI, Malek GHABRI, Ahlem ACHOUR, Faouzi MAAZ OUL, Maher KHARRAT, Mediha TRABELSI, Ridha MRAD (Tunis, Tunisie)
 - #28532 - x28532 **Description de deux nouveaux variants de CAMTA1 illustrant la variabilité inter et intrafamiliale du trouble neuro-développemental associé.** Brian SPERELAKIS-BEEDHAM (Paris), Rondeau SOPHIE, Ghislaine ROYER, Mathieu BERNARDELLI, Elodie TRON, Christine BÔLE-FEYSOT, Julie STEFFANN, Marie HULLY, Marlène RIO, Giulia BARCIA
 - #28538 - x28538 **Identification d'une mutation pathogène du gène RBM8A par NGS dans le syndrome de West.** Sarah BERRADA (casablanca, Maroc), Amal TAZZITE, Hind DEHBI
 - #28546 - x28546 **Les malformations du corps calleux et caractérisation cytogénétique de la région chromosomique 1q à propos de 3 cas.** Bochra KHADIJA, Soumaya MOUGOU-ZERRELI (), Ali SAAD, Wafa DAHLEB, Hamza HADJ ABDALLAH, Neziha GOUIDER-KHOUIJA, Saoussen ABROUG
 - #28564 - x28564 **Dissecting the autism-associated 16p11.2 locus identifies multiple drivers in brain phenotypes and unveils a new role for the major vault protein.** Perrine KRETZ, Binnaz YALCIN (Dijon)
 - #28566 - x28566 **Identification d'un nouveau variant pathogène au niveau du gène CTCF responsable de déficience intellectuelle syndromique.** Yasmina ELARIBI, Sana KAROU (Tunisie, Tunisie), Imen RJEB, Syrine HIZEM, Molka SEBAL, Houweyda JLANI, Nourredine CHERIF, Lamia BEN JEMAA
 - #28574 - x28574 **Récurrence du Syndrome Pitt-Hopkins dans une famille consanguine : à propos de 3 cas.** Abdelkrim SAADI, Karine SIQUIER-PERNET, Belaid AIT ABDELKADER (Alger, Algérie), Lamia ALI PACHA
 - #28580 - x28580 **Déficit intellectuel, dysmorphie faciale, habitus marfanôïde due à une nouvelle mutation du gène TMEM94.** Abdelkrim SAADI, Hamid AZ EDDINE, Belaid AIT ABDELKADER (Alger, Algérie), Lamia ALI PACHA
 - #28581 - x28581 **Expansion du spectre phénotypique associé à la perte de fonction du gène NF1A.** Anna GERASIMENKO (Paris), Daphné LEHALLE, Cyril MIGNOT, Thomas COURTIN, Boris KEREN, Delphine HÉRON
 - #28598 - x28598 **Triplification du locus du gène CNTN6 chez un patient présentant une déficience intellectuelle syndromique :**

11^{èmes}

ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE COUVENT DES JACOBINS, RENNES 1-4 FÉVRIER 2022

RENNES



www.assises-genetique.org



Vendredi 04 février

conséquences transcriptionnelles d'un gain génomique à partir d'un modèle de cellules souches pluripotentes induites (iPS). Romain NICOLLE (Paris), Ekin UCUNCU, Karine SIQUIER-PERNET, Genevieve BAUJAT, Emmanuelle OLLIVIER, Patrick NITSCHKE, Christine BOLE-FEYSOT, Nathalie LEFORT, Alex HASTIE, Serge ROMANA, Valérie MALAN, Vincent CANTAGREL

■ #28624 - x28624 **Intérêt de l'ACPA et du NGS dans le Trouble du spectre de l'autisme : étude de deux cohortes de 323 et 64 patients, et proposition d'une stratégie diagnostique.** Benjamin DURAND, Amélie PITON, Sophie SCHEIDECKER, Elise SCHAEFER (Strasbourg)

■ #28629 - x28629 **Déficience intellectuelle liée à X par variant hémizygote du gène OPHN1 chez deux frères jumeaux.** Syrine HIZEM, Walid BEN YEDDER, Imen REJEB, Yasmina ELARIBI, Houweyda JILANI, Molka SEBAL, Sana KAROUI, Meriem HAMZA, Ahlem BELHADJ, Thomas SMOL, Lamia BEN JEMAA (Tunis, Tunisie)

■ #28631 - x28631 **Profil neurodéveloppemental du syndrome DYRK1A et du syndrome de Wiedemann-Steiner, apport de la base de données GenIDA.** Benjamin DURAND (Strasbourg), Sarah BAER, Pauline BURGER, Elise SCHAEFER, Romain COUTELLE, Amélie PITON, Jean-Louis MANDEL

■ #28660 - x28660 **Prévalence et caractérisation des troubles du neurodéveloppement dans le syndrome d'Aarskog-Scott.** Marta SPODENKIEWCZ (51), Michel SPODENKIEWCZ, Marie MASSIER, Clémence JACQUIN, Gauthier LORON, Lucas HÉRISSANT, Celine POIRSIER, Emilie LANDAIS, Martine DOCO-FENZY

■ #28661 - x28661 **HANDICONSULT une nouvelle plateforme de prise en charge des patients en situation de Handicap.** Perrine CHARLES (Paris), Micheline PHA, Nathalie LY, Zair AMOURA, Philippe TOURAINE

■ #28679 - x28679 **Les mutations homozygote d'ERLIN1 sont à l'origine d'un retard global de développement associé à un syndrome pyramidal de début précoce.** Guillaume COGAN (Paris), Cecile FREIHUBER, Delphine HERON, Boris KEREN, Julien BURATTI, Cyril MIGNOT

■ #28722 - x28722 **Diagnostic génétique rapide des épilepsies monogéniques en néonatalogie.** Nicolas CHATRON (Lyon), Audrey LABALME, Pierre-Antoine ROLLAT-FARNIER, Maxime VALLEE, Claire BARDEL, Marianne TILL, Damien SANLAVILLE, Gaetan LESCA

■ #28775 - x28775 **Une première identification d'une double mutation affectant le domaine TRD de la protéine MeCP2 chez une patiente atteinte du syndrome de Rett : Etude génétique et investigation bioinformatique.** Rania GHORBEL (Sfax, Tunisie), Raouia GHORBEL, Aida ROUISSI, Leila AMMAR-KESKES, Naziha GOUIDER-KHOUIJA, Faiza FAKHFAKH

■ #28795 - x28795 **ERC2 : un nouveau gène candidat dans les troubles sévères du langage associés à une épilepsie et une déficience intellectuelle.** Alicia COUDERT (Grenoble), Isabelle MAREY, James LESPINASSE, Bertrand ISIDOR, Laurence FAIVRE, Frédéric TRAN-MAU-THEM, Caroline SCHLUTH-BOLARD, Julien THEVENON

■ #28810 - x28810 **Le syndrome d' Aicardi-goutière : à propos d'une famille marocaine.** Mouna OUHENACH, Nada AMELLAL, Amal CHIGR (Rabat, Maroc), Jaber LYAHYAL, Abdelaziz SEFIANI

P02

EPOSTERS LIBRE ACCÈS

02 - Neurogénétique

■ #27842 - x27842 **Séquençage génomique de nouvelle génération : une aide décisive pour un diagnostic de maladie de Wilson atypique.** Amory JARDEL, Aurelia POUJOIS, Mathilde RENAUD (NANCY)

■ #27879 - x27879 **Une nouvelle plateforme pour les gènes de la déficience intellectuelle dans Orphanet.** Mutaz AMIN (Paris), Annie OLRV, Christiane ZWEIER, Anne HUGON, Bernt POPP, Ana RATH, Alain VERLOES

■ #27892 - x27892 **Expansion du phénotype du trouble neurodéveloppemental récessif UGDH avec ou sans encéphalopathie épileptique : 2 nouvelles descriptions.** Pauline PLANTE-BORDENEUVE (Iille), Simon BOUSSION, Mélanie RAMA, Perrine BRUNELLE, Thuillier CAROLINE, Clémence VANLERBERGHE, Roseline CAUMES, Cindy COLSON, Jamal GHOUIMID, Thomas SMOL

■ #27894 - x27894 **Mutations des gènes de la mégacaryopoïèse dans les hémorragies intracérébrales fœtales.** Thibault COSTE (PARIS), Vincent-Delorme CATHERINE, Stichelboub MORGANE, Devisse LOUISE, Gelot ANTOINETTE, Deryabin IGOR, Pelluard FANNY, Jouannic JEAN-MARIE, Héron DELPHINE, Elisabeth TOURNIER LASSERVE

■ #27926 - x27926 **Impact de l'hétérogénéité génétique sur la connectivité cérébrale en psychiatrie.** Clara MOREAU (Paris), Annabelle HARVEY, Kuldeep KUMAR, Guillaume HUGUET, Sebastian URCHS, Elise DOUARD, Laura SCHULTZ, Michael OWEN, David LINDEN, Sarah LIPPE, Carrie BEARDEN, Laura ALMASY, David GLAHN, Paul M THOMPSON, Thomas BOURGERON, Pierre BELLEC, Sebastien JACQUEMONT

■ #27929 - x27929 **Mosaïcisme somatique dans SPAST : une série de 4 cas.** Chloé ANGELINI (Bordeaux), Cyril GOIZET, William CAMU, Christel DEPIENNE, Marine GUILLAUD BATAILLE, Heron BENEDICTE, Perrine PENNEMEN, Giovanni STEVANIN, Clarisse SCHERER, Caroline ROORYCK THAMBO, Guillaume BANNEAU, Eric LE GUERN

■ #27930 - x27930 **Neurodéficiences avec accumulation intracérébrale de fer : état des lieux, perspectives diagnostiques et thérapeutiques.** Chloé ANGELINI (Bordeaux), Patricia FERGELOT, Claudio PLAISANT, Julie DEFORGES, Virginie RACLET, Benoit ARVEILER, Caroline ROORYCK THAMBO, Cyril GOIZET

■ #27940 - x27940 **Description d'une nouvelle mutation de SNX14 chez un patient présentant une ataxie spinocérébelleuse autosomique récessive.** Cécile MIGNON-RAVIX (MARSEILLE), Manon BAUDRY, Sabine SIGAUDY, Pierre CACCIAGLI, Chantal MISSIRIAN, Laurent VILLARD, Florence MOLINARI

■ #27990 - x27990 **Troubles du métabolisme des monocarbones dans la maladie de Huntington.** Salomé PUISIEUX (Nancy), Mathilde RENAUD, Carine POURIE, Lucie HOPES, Solène FRISMAND

■ #28027 - x28027 **Etude du gène HECW1 codant l'E3 HECT ubiquitine ligase NEDL1 dans la sclérose latérale amyotrophique.** Shanez HAOUARI (TOURS CEDEX 9), Sylviane MAROUILLAT, Céline BRULARD, Hélène BLASCO, Christian R ANDRES, Frédéric LAUMONNIER, Philippe CORCIA, Patrick VOURC'H

■ #28119 - x28119 **Le polymorphisme I/D du gène de l'ACE et C677T du gène de la MTHFR et le risque de schizophrénie dans une population de l'Est Algérien.** Sabah HANACHI (Constantine, Algérie), Karima SIFI, Fatima Zohra MADOU, Salima ZEKRI, Karima BENEMBAREK, Noredine ABADI

■ #28130 - x28130 **Identification of potential new genes involved in autosomal recessive forms of Parkinson's disease.** Christelle TESSON (Paris), Aurélie HONORÉ, Hélène BERTRAND, Valérie DROUET, Suzanne LESAGE, Alexis BRICE

11^{èmes}

ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE COUVENT DES JACOBINS, RENNES 1-4 FÉVRIER 2022



www.assises-genetique.org



Vendredi 04 février

- #28147 - x28147 **Présence d'une variation pathogène hétérozygote de GCH1 chez une femme présentant une paraplégie spastique sévère traitable.** [Jean-Marie RAVEL](#) (Nancy), Michaud MAUD, Solène FRISMAND, Laëtitia LAMBERT, Céline BONNET, Mathilde RENAUD
- #28156 - x28156 **Annouer et recevoir le diagnostic de maladie neurologique à l'âge adulte (AMNA study).** [Bettina BEAUJARD](#) (Paris), Anthony BÉHIN, Marie-Carmen CASTILLO, Marcela GARGIULO
- #28158 - x28158 **Identification de nouveaux variants génétiques pour les troubles du spectre autistique dans la population libanaise à l'aide du séquençage de l'exome entier.** Georges NEMER, Frederic LAUMONNIER, Tania BITAR, Christian R. ANDRES, Walid HLEIHEL, [Perla GERGES](#) (Tours)
- #28163 - x28163 **A propos d'un phénomène d'anticipation de la SLA liée à SOD1 dans une grande famille de la Martinique.** [Anna-Gaëlle GIGUET-VALARD](#) (Fort-de-France), Rémi BELLANCE, Séverine JEANNIN, Sophie DUCLOS, Oriane ALLARD-SAINT-ALBIN, Pascale OLIVE, Cécile CAZENEUVE, Fabienne CLOT, Sophie PITTION-VOUYOVITCH, Barnetche THOMAS, Juliette SMITH-RAVIN, Cyril GOIZET
- #28234 - x28234 **Expansions dans la maladie de Parkinson : méthodes de détection dans une large série d'exomes.** [Fanny CASSE](#) (Paris), Thomas COURTIN, Christelle TESSON, Mélanie FERRIEN, Thomas GAREAU, Justine GUEGAN, Suzanne LESAGE, Jean-Christophe CORVOL, Alexis BRICE
- #28251 - x28251 **L'Implication de gène ADGRV1 dans les formes familiales de épilepsie génétique généralisée.** [Maha DAHAW](#) (paris), Mohamed S. ELMAGZ OUB, Elhami A AHMED, Sara BALDASSARI, Achaz GUILLAUME, Fatima A ELMUGADAM, Wasma AMIN, Stephanie BAULAC, Julien BURATTI, Omer ABDALLA, Sahar GAMIL, Maha ALZUBAIR, Rayan ABUBAKER, Eric NOE, Ammar E. AHMED, Eric LEGUERN
- #28311 - x28311 **MAN2B1-À propos de trois patients atteints d'une forme hypomorphe d'alpha mannosidose.** [Morgane POINTEAUX](#) (Montpellier), Mehdi BENKIRANE, Luke MANSARD, Lise LARRIEU, Mathilde RENAUD, Solène FRISMAND, Roseline FROISSART, Renaud TOURAINE, Anne-Françoise ROUX, Michel KOENIG
- #28342 - x28342 **Etude de nouveaux gènes candidats dans les formes autosomales récessives de la maladie de Parkinson chez le nématode C.elegans.** [Chloé LAMARRE](#) (Paris), Parrales VALERIA, Tesson CHRISTELLE, Lesage SUZANNE, Bizat NICOLAS, Brice ALEXIS
- #28355 - x28355 **Implication du gène RNF213 dans la Maladie de Moyamoya pédiatrique et difficultés du diagnostic.** [Florence RIAUT](#) (PARIS), Michaëlle CORPECHOT, Manoelle KOSSOROTOFF, Thomas BLAUWBLOMME, Céline BELLESME, Sylvie NGUYEN THE TICH, Romain BERTHAUD, Dominique HERVE, Laetitia GIORGI, Sophie GUEDEN, Hervé TESTARD, Marina COSTA MOREIRA, Mélodie AUBART, Elisabeth TOURNIER-LASSERVE
- #28365 - x28365 **Caractérisation fonctionnelle de variants dans DGKK, un nouveau gène de déficience intellectuelle ?** [Oktay CAKIL](#) (strasbourg), Nathalie DROUOT, Patrick EDERY, Amélie PITON, Hervé MOINE
- #28386 - x28386 **Détermination du nombre de CNVs dans le gène SNCA par ddPCR.** [Mélanie FERRIEN](#) (PARIS), Christelle TESSON, Agnès RASTETTER, Suzanne LESAGE, Jean-Christophe CORVOL, Alexis BRICE
- #28393 - x28393 **Mutation du gène PNKP chez un nourrisson avec microcéphalie primaire.** [Amal CHIGUER](#) (Rabat, Maroc), Jaber LYAHYAI, Imane CHERKAOUI JAOUAD, Ilham RATBI, Abdelaziz SEFIANI
- #28410 - x28410 **Identification et caractérisation d'une variation du 5'UTR du gène PDGFB à l'origine d'une répression de la traduction chez un patient avec calcifications cérébrales.** [Antoine BONNEVILLE](#) (Rouen), Anne ROVELET-LECRUX, Kevin CASSINARI, Anne-Claire RICHARD, Nicole PHILIP, Karine NGUYEN, Cyril GOIZET, Magalie LECOURTOIS, Gael NICOLAS
- #28482 - x28482 **Etude de transcript chez un patient atteint de démence fronto-temporale (DFT) porteur d'un variant en 5'UTR dans le gène GRN codant la Progranuline.** [Mathilde FILSER](#) (PARIS), Isabelle DAVID, Jean-Madeleine DE SAINTE AGATHE, Thomas COURTIN, Julien BURATTI, Elodie LEJEUNE, Foudil LAMARI, Boris KEREN, Eric LE GUERN, Fabienne CLOT
- #28483 - x28483 **Analyse du protéome de cortex d'un modèle murin d'encéphalopathie épileptique et développementale liée à KCNQ2.** [Lucile BRUN](#) (MARSEILLE), Claude VILLARD, Maya BELGHAZI, Jean-Christophe ROUX, Laurent VILLARD
- #28498 - x28498 **Une nouvelle mutation nonsense du gène TSC2 impliquée dans la sclérose tubéreuse de Bourneville.** [Wafaa BOUZROUD](#) (Casablanca, Maroc), Yousra IBENBRAHIM, Sarah BERRADA, Amal TAZZITE, Hind DEHBI
- #28502 - x28502 **Identification d'un nouveau variant faux-sens du modulateur épigénétique KMT2A impliqué dans une déficience intellectuelle syndromique.** [Wafaa BOUZROUD](#) (Casablanca, Maroc), Yousra IBENBRAHIM, Amal TAZZITE, Hind DEHBI
- #28506 - x28506 **Non-replicability for association between over-representation of non-amyloidogenic mutations in transthyretin gene and histologically proven small fiber neuropathy.** [Céline KONECKI](#) (Le Kremlin Bicêtre), Kenneth CHAPPELL, Lucie AUGÉY, Guillemette BEAUDONNET, Cécile CAUQUIL, Dalia DIMITRI-BOULOS, Adeline NOT, Jérôme BOULIGAND, Vianney POINSIGNON, David ADAMS, Andoni ECHANIZ-LAGUNA, Bruno FRANCOU, Céline LABEYRIE
- #28508 - x28508 **Altération fonctionnelle et de la neurotransmission cholinergique du système nerveux entérique chez la souris modèle du syndrome de Rett.** Emilie BORLOZ, [Marie-Solenne FELIX](#) (), Laurent VILLARD, Bruno MAZET, Jean-Christophe ROUX
- #28509 - x28509 **Pénétrance incomplète et phénotype clinique étendu dans une mutation Lorraine d'ATL1 (SPG3A), étude couplée à la TEP au 18-FDG.** [Armand HOCQUEL](#) (Nancy), Mathilde RENAUD, Jean-Marie RAVEL, Antoine VERGER, Céline BONNET
- #28561 - x28561 **Whole exome sequencing identifies a novel variant in SCN8A gene in a young Moroccan patient with epilepsy.** [Ikhlass BOUSSAKRI](#) (CASABLANCA, Maroc), Wafaa BOUZROUD, Amal TAZZITE, Hind DEHBI
- #28567 - x28567 **A positively-selected MAGEE2 LoF allele is associated with sexual dimorphism in human brain size, and shows similar phenotypes in Magee2 null mice.** [Michal SZPAK](#), [Binnaz YALCIN](#) (Dijon)
- #28570 - x28570 **Decouverte d'une nouvelle mutation du gène USH1G responsable de syndrome de Usher chez une famille algérienne.** [Samia ABDI](#), [Mohamed MAKRELOUF](#) (Alger, Algérie), Crystel BONNET, Christine PETIT, Akila ZENATI
- #28578 - x28578 **Translocation déséquilibrée entre acrocentriques : un mécanisme rare des délétions de la région 15q11.q13.** [Fatma MAZOUN](#), [Imene BOUJELBENE](#), [Ikhlass BEN AYED](#), [Yosra LAJMI](#), [Nourhène GHARBI](#), [Malek BOUASSIDA](#) (Poissy), [Amal BOUZID](#), [Aziza LEBBAR](#), [Wafa BOUCHALA](#), [Chahnez TRIKI](#), [Jean-Michel DUPONT](#), [Hassen KAMOUN](#), [Fatma ABDELHEDI](#)
- #28587 - x28587 **Expérience du laboratoire de cytogénétique du CPMC dans le Diagnostic des syndromes microdélétionnels.** [Belaid AIT ABDELKADER](#), [Meriem Amina GHOUALI](#) (ALGER, Algérie), [Medina ARAB](#)
- #28592 - x28592 **Ataxie spinocérébelleuse de type 7 en pédiatrie: présentations cliniques et déterminants de l'histoire de la maladie.** [Maissa BAH](#), [Diana RODRIGUEZ](#), [Cécile CAZENEUVE](#), [Fanny MOCHEL](#), [Agnes SUPPIEJ](#), [David DEVOS](#), [Agathe ROUBERTIE](#), [Isabelle MEUNIER](#), [Delphine HÉRON](#), [Cyril GITIAUX](#), [Aurore CURIE](#), [Frédéric KLAPCYNski](#), [Nouha ALLANI-ESSID](#), [Rick VAN MINKELN](#), [Anneke KIEVIT](#), [Joel FLUSS](#), [Bruno LEHEUP](#), [Jeremy DO CAO](#), [Domitille GRAS](#), [Samia PICHARD](#), [Yline CAPRI](#), [Fanny DUBOIS](#), [Isabelle VILLAUME](#), [Isabelle AUDDO](#), [Catherine BARONDIOT](#), [Marion BARATHON](#), [Khaled KANDARA](#), [Georges CHALLE](#), [Perrine CHARLES](#), [Gaëtan LESCA](#), [Pascal CHAINE](#)

11^{èmes}

ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE COUVENT DES JACOBINS, RENNES 1-4 FÉVRIER 2022



www.assises-genetique.org

RENNES



Vendredi 04 février

Pauline COMET-DIDIERJEAN, Claire EWENCZYK, Alexandra DURR, Cyril MIGNOT (Paris)

- #28594 - x28594 **Deux variations hétérozygotes composites du gène PRKN différentes dans une même famille.** Jean-Marie RAVEL (Nancy), Audrey SCHALK, Mélissa TIR, Margaux BIEHLER, Nathalie DROUOT, Maria DOLORES LORIOT, Jamel CHELLY, Nadège CALMELS
- #28609 - x28609 **Une duplication récurrente 17q11.2 identifiée dans un contexte de retard du développement et d'hypotonie : Présentation d'un nouveau cas et revue de la littérature.** Angèle MAY (Rouen), Anne-Marie GUERROT, Nathalie LE MEUR, Pascal CHAMBON, Géraldine JOLY-HELAS, Mathieu CASTELAIN, Gaël NICOLAS, Claude HOUDAYER, Lucie GUYANT-MARECHAL, Kevin CASSINARI
- #28625 - x28625 **Identification d'un nouveau variant frameshift du gène ZEB2 chez une patiente présentant un phénotype sévère du syndrome de Mowat-Wilson.** Miriam ESSID (La Marsa, Tunisie), Yasmina ELARIBI, Imen REJEB, Houweyda JILANI, Molka SEBAI, Syrine HIZEM, Ons AZZABI, Séverine DRUNAT, Alain VERLOES, Aida ROUISSI, Nadia SIALA, Lamia BEN JEMAA
- #28732 - x28732 **Intérêt du séquençage d'exome suivi d'ACPA haute densité : cas d'une famille avec ataxie cérébelleuse.** Morgane PLUTINO, Cécile ROUZIER, Sylvie BANNWARTH, Perrine CHARLES, Jean-Philippe AZULAY, Véronique PAQUIS-FLUCKLINGER, Samira AIT-EL-MKADEM (Nice)
- #28748 - x28748 **Recherche des causes génétiques des épilepsies canines comme modèle des épilepsies humaines.** Pascal QUIGNON (Rennes), Catherine ESCRIOU, Stéphanie MOTTIER, Nadine BOTHEREL, Catherine ANDRÉ
- #28763 - x28763 **Mutation du gène WFS1 chez une patiente avec syndrome de Wolfram.** Lamia AFIF (RABAT, Maroc), Siham CHAFAI ELALAOUI, Jaber LYAHYAI, Ilham RATBI, Imane CHERKAOUI JAOUAD, Abdelaziz SEFIANI
- #28773 - x28773 **Nouveau variant faux sens du gène SRD5A3 associé à une déficience intellectuelle syndromique : Modélisation 3D et étude de la corrélation génotype-phénotype.** Fatma MEJDOUN, Manal GUIRAT, Fakher FRIKHA, Ikhlas BEN AYED (Sfax, Tunisie), Fatma KAMOUN, Hassen KAMOUN, Chahnez TRIKI, Saber MASMOUDI
- #28783 - x28783 **Exploration par séquençage haut débit d'une série de 10 patients Tunisiens présentant un tableau d'encéphalopathie développementale et épileptique : Particularités électro-cliniques et génétiques.** Ikhlas BEN AYED (Sfax, Tunisie), Olfa JALLOULI, Imene BOUJELBENE, Salma MALLOULI, Mariem BEN SAID, Fatma KAMOUN, Amal SOUISSI, Ines ELLOUMI, Abdelaziz TLILI, Faiza FAKHFAKH, Laurent VILLARD, Sarah WECKHUYSEN, Saber MASMOUDI, Chahnez TRIKI
- #28786 - x28786 **Intérêt de l'analyse du génome entier pour les maladies génétiques de la substance blanche: expérience de la préindication «leucodystrophies».** Imen DORBOZ (Paris), Adina ILEA, Monique ELMALEH, Xavier AYRIGNAC, Catherine SARRET, Fanny MOCHEL, Odile BOESPFLUG-TANGUY, Séverine DRUNAT

P03

EPOSTERS LIBRE ACCÈS

03- Maladies osseuses et de la peau

- #27710 - x27710 **ASPECTS CLINIQUES ET MOLÉCULAIRES DE L'ARTHROSE PRÉCOCE NON SYNDROMIQUE.** Valentin RUAULT (Montpellier), Kevin YAUY, Aurélie FABRE, Mélanie FRADIN, Julien VAN-GILS, Chloé ANGELINI, Genevieve BAUJAT, Patricia BLANCHET, Silvestre CUIINAT, Bertrand ISIDOR, Christian JORGENSEN, Didier LACOMBE, Sebastien MOUTTON, Sylvie ODENT, Elodie SANCHEZ, Sabine SIGAUDY, Isabelle TOUITOU, Marjolaine WILLEMS, Florence APPARAILLY, David GENEVIÈVE, Mouna BARAT
- #27978 - x27978 **DYSPLASIE DE GREENBERG : NOUVELLE OBSERVATION FOETALE ET REVUE DE LA LITTÉRATURE.** Solène REMIZE (Tours), Médéric JEANNE, Amaury BOLEIS, Adèle FIEVET, Cécile ACQUAVIVA-BOURDAIN, Annie LAQUERRIERE, David LAURENCEAU, Catherine HUBERT, Anne PRAT, Marie-Pierre MOIZARD, Marie-Laure WINTER, Sophie BLESSON
- #28111 - x28111 **De cicatrices bitemporales à une triPLICATION 1p36.22 : description d'un nouveau cas de syndrome de Seteis.** Loïc COULOIGNER (Brest), Sylvia REDON, Kevin UGUEN, Marine PENSEC, Caroline BENECH, Robert DESNICK, Beomhee LEE, Séverine AUDEBERT-BELLANGER
- #28117 - x28117 **Application de la PCR digitale à la caractérisation moléculaire des délétions récurrentes du locus NF1.** Laurence PACOT (PARIS), Dominique VIDAUD, Lucie ORHANT, Nicolas VAUCOULEUR, Théodora MAILLARD, Juliette NECTOUX, Eric PASMANT
- #28174 - x28174 **Caractérisation clinique et moléculaire d'une patiente avec cutis laxa autosomique récessive de type 1 liée au gène LTBP4 : à propos d'une observation et revue de la littérature.** Jean-Marie RAVEL, Margot COMEL, Marion WANDZEL, Mathilde RENAUD, Laëtitia LAMBERT, Anne-Claire BURSZTEJN, Céline BONNET (Nancy)
- #28181 - x28181 « **MN1 C-terminal truncation syndrome** » (syndrome **CEBALID**) et au-delà : à propos d'une mutation faux sens récurrente chez deux patients non apparentés. Louis JANUEL (Lyon), Julie JURGENS, Nancy VEGAS, Brenda BARRY, Chan WAI-MAN, Eleina M. ENGLAND, Joseph L. DEMER, Elizabeth ENGLE, Laurent GUIBAUD, Valérie CORMIER-DAIRE, Damien SANLAVILLE, Caroline JANEL, Jeanne AMIEL, Renaud TOURAINE, Chris GORDON, Massimiliano ROSSI
- #28191 - x28191 **9 nouveaux cas de dysplasie spondylo-métaphysaire avec fractures en coin : spectre phénotypique des mutations du gène FN1.** Caroline MICHOT (Paris), Pauline MARZIN, Geneviève BAUJAT, Eugénie KOUMAKIS, Anne DIEUX-COESLIER, Massimiliano ROSSI, Coralie HAUDRY, Anne-Laure TOURRE, Julie STEFFANN, Sophie RONDEAU, Valérie CORMIER-DAIRE
- #28209 - x28209 **Apport du séquençage haut débit dans la stratégie diagnostique de l'Incontinentia Pigmenti.** Fabienne CHARBIT-HENRION (Paris), Philippe DRABENT, Judite DE OLIVEIRA SANTOS, Adrienne ELMORJANI, Cécile FOURRAGE, Christine BODEMER-SKANDALIS, Smail HADJ-RABIA, Julie STEFFANN
- #28231 - x28231 **Deux modes d'hérédité au locus LEF1 : une nouvelle entité syndromique associant dysplasie ectodermique et malformations des membres, par altération de la signalisation WNT.** William DUFOUR (Lille), Salem ALAWBATHANI, Anne-Sophie JOURDAIN, Maria ASIF, Geneviève BAUJAT, Christian BECKER, Birgit BUDDE, Theodoros GEORGOMANOLIS, Jamal GHOUIMID, Wolfgang HÖHNE, Stanislas LYONNET, Sylvie MANOUVRIER, Susanne MOTAMENY, Angelika A NOEGEL, Clémence VANLERBERGHE, Prerana WAGLE, Sue WHITE, Marjolaine WILLEMS, Peter NÜRNBERG, Fabienne ESCANDE, Florence PETIT, Muhammad Sajid HUSSAIN
- #28262 - x28262 **Spectre phénotypique des mutations PAPS2 : Etude de 9 patients avec une brachyolmie récessive.** Sophie RONDEAU (Paris), Caroline MICHOT, Sophie MONNOT, Coralie DUPRE, Anne-Laure TOURRE, Thibaud ARMAND, Florence DEMURGER, Alice GOLDENBERG, Bertrand ISIDOR, Geneviève BAUJAT, Valérie CORMIER-DAIRE

11^{èmes}

ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE COUVENT DES JACOBINS, RENNES 1-4 FÉVRIER 2022



www.assises-genetique.org

RENNES



Vendredi 04 février

- #28279 - x28279 **Défis diagnostiques et conseil génétique dans les génodermatoses : Expérience de l'Hôpital Charles Nicolle de Tunis.** Dhekra ISMAIL (Tunis, Tunisie), Ahlem ACHOUR, Olfa MESSAOUD, Cyrine ADHOU, Imen CHELLY, Rania SAKKA, Meriem JONES, Anissa ZAOUAK, Mourad MOKNI, Souha GANNOUNI, Faouzi MAAZ OUL, Ines OUERTANI, Lilia KRAOUA, Rym MEDDEB, Neila BELGOUTH, Sonia ABDELHAK, Ridha MRAD, Madiha TRABELSI
- #28310 - x28310 **Patience et persévérance, deux qualités indispensables dans le diagnostic moléculaire d'une maladie génétique.** Laurence PACOT, Valérie PELLETIER, Audrey COUSTIER, Alban LERMINE, Théodora MAILLARD, Nicolas VAUCOULEUR, Lucie ORHANT, Hélène DOLLFUS, Eric PASMANT, Dominique VIDAUD (PARIS)
- #28379 - x28379 **Apport de l'analyse NGS par panel dans les génodermatoses : expérience bordelaise 2017-2021.** Louis LEBRETON (Bordeaux), Claudio PLAISANT, Eulalie LASSEAUX, Benoît ARVEILER, Smail HADJ-RABIA, Christine BODEMER, Annie BERARD, Emmanuel RICHARD, Alain TAIEB, Fanny MORICE-PICARD, Cécile GED
- #28510 - x28510 **Ostéoporose infantile sévère : Variabilité phénotypique en lien avec le gène SGMS2.** Sophie MONNOT (paris), Céline HUBER, Geneviève BAUJAT, Caroline MICHOT, Guillaume COUTURE, Coralie HAUDRY, Anne-Laure TOURRE, Sophie RONDEAU, Valerie CORMIER-DAIRE
- #28557 - x28557 **WNT11 : un nouveau gène associé à l'ostéoporose d'apparition précoce.** Caroline CAETANO DA SILVA (Paris), Thomas EDOUARD, Mélanie FRADIN, Manon RICQUEBOURG, Marion AUBERT-MUCCA, Ratish RAMAN, Jean Pierre SALLES, Valerie CHARON, Pascal GUGGENBUHL, Marc MULLER, Martine COHEN-SOLAL, Corinne COLLET
- #28635 - x28635 **Hyperkératose néonatale diffuse avec hamartome porokératotique ecchrine liée à un mosaïcisme de GJB2.** Juliette COURSIMAULT, Fanny MORICE PICARD, Marie-Laure JULLIE, Guenaelle LANCELOT, Julie BOURON, Christine LABREZE, Marie-Pierre REBOUL (Bordeaux)
- #28655 - x28655 **AQP5 et CFTR, deux gènes associés à la kératodermie palmoplantaire aquagénique ?** Maureen LOPEZ, Brian SPERELAKIS-BEEDHAM (Paris), Emmanuelle BOURRAT, Natacha GAITCH, Florence HOURIEZ, Brigitte MARTINEZ, Isabelle FAJAC, Pierre-Régis BURGEL, Geoffroy HICKMAN, Marie-Pierre AUDREZET, Anne-Marie GUERROT, Faiza CABET, Mathieu GERFAUD-VALENTIN, Raphaela NOVE-JOSSERAND, Caroline RAYNAL, Adrien PAGIN, Marie-Pierre REBOUL, Alix DE BECDELIEVRE, Isabelle CALLEBAUT, Thierry BIENVENU, Emmanuelle GIRODON
- #28671 - x28671 **Ichtyose récessive liée à l'X : Nouvelle délétion du gène STS chez 3 familles non apparentées.** Hamza CHOUK (Sousse, Tunisie), Sarra SAAD, Rima GAMMOUDI, Haïfa EL MABROUK, Lobna BOUSSOFARA, Amina AOUNALLAH, Najet GHARIANI, Colandane BELAJOUZA, Ali SAAD, Mohamed DENGUEZLI, Dorra H'MIDA
- #28699 - x28699 **Hypoplasie cartilage-cheveux: A propos d'une observation familiale.** Hana FREDJ, Faouzi MAAZ OUL, Sana SKOURI, Imen CHELLY, Ahlem ACHOUR, Rym MEDDEB, Lilia KRAOUA, Ines OUERTANI, Neila BELGHITH, Mediha TRABELSI, Ridha MRAD (Tunis, Tunisie)
- #28728 - x28728 **Le syndrome d'aplasie du péroné-brachydactylie : à propos d'une observation rare.** Khawla ZERROUKI (oujda, Maroc), Fatima Ezzahra AOUNI, Mohamed BELAHCEN, Mariam TAJIR
- #28740 - x28740 **Syndrome d'Escobar: aspects cliniques d'une série marocaine et revue de la littérature.** Maria MANSOURI, G DRAISS, Loubna SOUFIAN (Marrakech, Maroc), Hassan AKALLAKH, Fatimazahra BOUZID, Nisrine ABOUSSAIR
- #28794 - x28794 **Opsismodyplasie: à travers d'un cas familial.** Imen CHELLY, Rim MEDDEB, Faouzi MAAZ OUL, Sami BOUCHOUCHA, Lilia KRAOUA, Ines OUERTANI, Mediha TRABELSI, Ridha MRAD (Tunis, Tunisie)

P04

EPOSTERS LIBRE ACCÈS

04- Maladie des organes sensoriels

- #28166 - x28166 **ACTG1 : de la surdit  isol e   un syndrome polymalformatif de r v lation f tale.** Sandrine MARLIN, Margaut SEREY GAUT (Paris), Isabelle ROUILLON, Natalie LOUNDON, Genevi ve LINA GRANADE, Souad GHERBI, Anne Marie GUERROT, Yline CAPRI, Arnaud MOLIN, Christine PONCET WALLEY, Ghizl ne LALHOU, Tania ATTIE BITACH, Abeke Ralyath BALOGOUN, Laurence JONARD
- #28207 - x28207 **Apport du g nome dans l'identification des causes g n tiques du syndrome de Bardet-Biedl.** Clarisse DELVALL E, Adella KARAM (Strasbourg), Alejandro ESTRADA-CUZCANO, V ronique GEOFFROY, Anne-Sophie LEUVREY, Elsa NOURISSON, Julien TARABEU, Corinne STOETZEL, Sophie SCHEIDECKER, Emmanuelle G NIN, Richard REDON, Steven MCGINN, Anne BOLAND, Jean-Fran ois DELEUZE, H l ne DOLLFUS, Jean MULLER
- #28266 - x28266 **Vous avez dit synonyme ? Exemple du variant c.627C>T du g ne TMC1.** Christel VACH  (MONTPELLIER), David BAUX, Julie BIANCHI, Corinne BAUDOIN, Val rie FAUG RE, Christine FRANCCANNET, Michel KOENIG, Vasiliki KALATZIS, Anne-Fran oise ROUX
- #28303 - x28303 **S quencage Whole Genome et diagnostic de patients monoall liques DFNB1.** Ana s LE NABEC (BREST), M gane COLLOBERT, C dric LE MARECHAL, R mi MARIANOWSKI, Claude FEREC, St phanie MOISAN
- #28314 - x28314 **D tection et impact des variants en mosa que dans les anomalies du d veloppement oculaire.** Bertrand CHESNEAU (Toulouse cedex 9), V ronique IVASHCHENKO, Christophe HABIB, Fr d ric ESCUDI , Godelieve MOREL, Yline CAPRI, Patrick CALVAS, Nicolas CHASSAING, Julie PLAISANCIE
- #28373 - x28373 **Nouveaux supports  ducatifs pour les consultations de Surdit s G n tiques.** Cl mence VANLERBERGHE, Afida DJABRI, Pauline DESCOURS, Julie LESUEUR, Laetitia CLABAUT, Caroline IBERG, Catherine VINCENT-DELORME (ARRAS), Sandrine MARLIN
- #28548 - x28548 **Analyse mol culaire et clinique de 44 patients Chiliens atteints d'Amaurose Cong nitale de Leber.** Ang e CLEMENTINE, Ren  MOYA, Julie BODDAERT, Isabelle PERRAULT, Jean-Michel ROZET, Lucas FARES TAIE (Paris)
- #28568 - x28568 **Les disomies uniparentales et les variants de novo, deux  v nements rares impliqu s dans des maladies autosomiques r cessives :  tude de leur pr valence dans la cohorte fran aise de syndrome de Bardet-Biedl et de syndrome d'Alstr m.** Aur lie GOURONC (STRASBOURG), Elodie JAVEY, Anne-Sophie LEUVREY, Elsa NOURISSON, Jeanne AMIEL, Christine FRANCCANNET, Yaumara PERDOMO-TRUJILLO, Marc PLANES, Sophie SCHEIDECKER, H l ne DOLLFUS, Jean MULLER
- #28599 - x28599 **Analyse du polymorphisme L432V du g ne CYP1B1 chez des patients marocains atteints du glaucome cong nitale primitif.** Fatima MAAROUF (Casablanca, Maroc), Amine HADDAD, Amal TAZZITE, Wafaa BOUZROUD, Youssa IBENBRAHIM, Hind DEHBI
- #28606 - x28606 **LRP5 et vitr or tinopathie exsudative : un exemple d'expressivit  variable intra-familiale.** Mathis LEPAGE,

11^{èmes}

ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE COUVENT DES JACOBINS, RENNES 1-4 FÉVRIER 2022



www.assises-genetique.org

RENNES



Vendredi 04 février

Adrien COUTU, Caroline JANEL, Sarah LANGLAIS, Isabelle CREVEAUX, Fanny LAFFARGUE (CLERMONT FERRAND)

- #28658 - x28658 **Etude préclinique de thérapie par saut d'exon de la deuxième mutation la plus fréquente du gène CEP290 à l'origine de cécité rétinienne néonatale (amaurose congénitale de Leber)**. Iris BARNY, Ema CANO (PARIS), Isabelle PERRAULT, Pierre DAVID, Lucas FARES-TAIE, Josseline KAPLAN, Jean-Michel ROZET
- #28710 - x28710 **Premier diagnostic moléculaire du syndrome d'Hermansky Pudlak de type 2 dans la cohorte française d'albinisme : « un phénotype clair, un diagnostic un peu flou... »**. Camille BERGES (Bordeaux), Elise SCHAEFER, Sarah JANNIER, Claudio PLAISANT, Valérie PELLETIER, Fouzia STUDER, Vincent MICHAUD, Hélène DOLLFUS, Benoit ARVEILER, Eulalie LASSEAUX
- #28744 - x28744 **Genetic heterogeneity in GJB2, COL4A3, ATP6V1B1 and EDNRB variants detected among hearing impaired families in Morocco**. Imane AITRAISE (casablanca, Maroc), Ghita AMALOU, Hicham CHAROUTE, Hassan ROUBA, Houria ABDELGHAFAR, Crystel BONNET, Christine PETIT, Abdelhamid BARAKAT
- #28812 - x28812 **Le rs12100638 du gène HTRA1 et la dégénérescence maculaire liée à l'âge dans la population Algérienne**. Meriem ABDI (75000, Algérie)

P05

EPOSTERS LIBRE ACCÈS

05- Maladies des organes internes et du système endocrine

- #28222 - P053 **Enhanced Collagen Deposition in the duodenum of patients affected with Hyaline Fibromatosis Syndrome and Protein Losing Enteropathy**. Sabine MIDDENDORP, Ben PODE-SHAKKED, Annick RAAS-ROTHSCHILD (Tel Hashomer, Israël, Israël), Dror S SHOVAL
- #27685 - x27685 **Le pseudo-syndrome de Bartter-Gitelman associé aux canalopathies CFTR**. Nouha ABDELMOULA BOUAYED (Sfax), Sonda KAMMOUN, Balkiss ABDELMOULA, Samir ALOULOU, Kays CHAKER, Fatma ABID, Mustapha BEN AZIZA, Amir KARRA
- #27688 - x27688 **Les difficultés du conseil génétique devant une maladie de Berger S probablement familiale à expression primitive hypertensive**. Nouha ABDELMOULA BOUAYED (Sfax), Kays CHAKER, Balkiss ABDELMOULA, Wàlid SMAOUI, Mohamed Nabil MHIRI
- #28025 - x28025 **Quand la génétique bouleverse une famille : identification d'une nouvelle mutation au niveau du gène AR chez deux sœurs tunisiennes**. Khouloud RJIBA, Molka KAMMOUN, Ahmed GHRISSI, Ali SAAD, Kenneth MCELREAVEY, Soumaya MOUGOU-ZERELLI ()
- #28091 - x28091 **Inactivating PTH/PTHrP Signaling Disorder type 1 caused by homozygous variant in PTH1R gene presenting as pseudohypoparathyroidism type 1b: about a second case**. Tanguy DEMARET (Gosselies, Belgique), Gwenaëlle SANA, Joachim DOCQUIR, Frédéric BERTIN, Christophe IDE, Valérie BENOIT, Isabelle MAYSTADT
- #28193 - x28193 **Variant pathogène réunionnais du gène LMNA responsable d'un syndrome de Dunnigan modéré : savoir y penser pour un diagnostic et une prise en charge précoce**. Laëtitia SENNSFELDER, Patrick MUNIER, Caroline DEILLER, Christine PAYET, Vincent DUBUT, François CARTAULT, Du Chu De La Réunion CRB, Fanny FERROUL, Frédérique PAYET, Paul GUEGUEN, Estelle NOBECOURT, Bérénice DORAY, Maud BLANLUET (LA REUNION)
- #28271 - x28271 **Des variants du gène de la transthyréline miment le tableau biologique d'une résistance aux hormones thyroïdiennes**. Xavier DIEU (Angers), Matthieu DENIS, Alice LEPLAT, Floris CHABRUN, Nathalie BOUZAMONDO, Claire BRIET, Frederic ILLOUZ, Valérie MOAL, Florence BOUX DE CASSON, Natasha BOUHOURS-NOUET, Pascal REYNIER, Regis COUTANT, Patrice RODIEN, Delphine MIREBEAU-PRUNIER
- #28308 - x28308 **Diagnostic moléculaire des néphropathies liées à MUC1 : L'analyse statistique des données de NGS permet d'identifier la mutation insC**. Olivier GRUNEWALD (Lille), Florentin BOURRE, Jean-Baptiste GIBIER, Martin FIGEAC, Fabrice BONTE, Isabelle FAJARDY, Francois GLOWACKI
- #28309 - x28309 **Diagnostic moléculaire des néphropathies liées à MUC1 : L'analyse statistique des données de NGS permet d'identifier la mutation insC**. Olivier GRUNEWALD (Lille), Florentin BOURRE, Jean-Baptiste GIBIER, Martin FIGEAC, Fabrice BONTE, Isabelle FAJARDY, Francois GLOWACKI
- #28334 - x28334 **TRPV6 un nouveau gène impliqué dans les pancréatites chroniques**. Emmanuelle MASSON, Hamada SHIN, Jian-Min CHEN, Reiko SAKAGUCHI, Vinciane REBOURS, Louis BUSCAIL, Ryotaro MATSUMOTO, Yu TANAKA, Kazuhiro KIKUTA, Fumiya KATAOKA, Akira SASAKI, Marc LE RHUN, Hela AUDIN, Alain LACHAUX, Bernard GAUMONT, Anne LORENZO, Kareen BILLIEMAZ, Raphael BESNARD, Stéphane KOCH, Thierry LAMIREAU, Xavier DE KONINCK, Emmanuelle GENIN, David COOPER, Atsushi MASAMUNE, Claude FEREC (BREST)
- #28512 - x28512 **A new pathogenic variant in WRN gene identified by Next Generation Sequencing (NGS) in a Moroccan patient with Werner syndrome**. Fatima Zahra OUTTALEB (Casablanca, Maroc), Amal TAZZITE, Bouchaïb GAZZAZ, Hind DEHBI
- #28523 - x28523 **Diagnostic prénatal non-invasif d'un variant d'épissage de MEN1 d'origine paternelle**. Thomas HUBY (PARIS), Edouard LE GUILLOU, Cyril BURIN DES ROZIERES, Laurence PACOT, Audrey BRIAND-SULEAU, Albain CHANVASANG, Aurélie TOUSSAINT, Véronique DUCHOSSOY, Nicolas VAUCOULEUR, Virginie BENOIT, Laurence LODÉ, Clémence MOLAC, Marie-Odile NORTH, Sarah GROTTOT, Anne JOUINOT, Béatrix COCHAND-PRIOUET, Anne-Cécile PAEPEGAEY, Lionel GROUSSIN, Eric PASMANT
- #28541 - x28541 **Spectre mutationnel du syndrome d'Alport dans une cohorte de familles Tunisiennes**. Mariem EL YOUNSI, Ridha MRAD (Tunis, Tunisie)
- #28560 - x28560 **Identification par séquençage nouvelle génération d'une mutation pathogène du gène WFS1 chez une famille marocaine atteinte du syndrome de Wolfram**. Maryem SAHLI (Rabat, Maroc), Abdelali ZRHIDRI, Youssef EL KADIRI, Imane CHERKAOUI JAOUAD, Imad BOUALAOUI, Yassine NOUINI, Abdelaziz SEFIANI
- #28576 - x28576 **Hétérogénéité phénotypique intrafamiliale de variants d'épissage du gène NR5A1**. Anne BERGOUGNOUX (MONTPELLIER), Souphatta SASORITH, Nadège SERVANT, Elodie HARAUX, Karine BRAUN, Françoise PARIS
- #28648 - x28648 **Nouveau variant frameshift du gène BSND dans une famille Tunisienne avec un syndrome de Bartter de type IVa**. Miriam ESSID (La Marsa, Tunisie), Yasmina ELARIBI, Molka SEBAI, Syrène HIZEM, Imen REJEB, Houweyda JILANI, Sonia BLIBECH, Olivier GRUNEWALD, Isabelle FAJARDY, Franck BROLY, Lamia BEN JEMAA
- #28678 - x28678 **Identification de phénotypes dans les téloméropathies**. Ibrahima BA, Elodie LAINEY, Christelle MÉNARD, Claire OUDIN,

11^{èmes}

ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE COUVENT DES JACOBINS, RENNES 1-4 FÉVRIER 2022

RENNES



www.assises-genetique.org



Vendredi 04 février

Sylvie ALGLAVE, Malika CHELBI, Emmanuelle OLLIVIER, Fabrizio CENCI, Raphael BORIE, Bruno CRESTANI, Catherine BOILEAU, Caroline KANNENGISSER (PARIS)

- #28703 - x28703 **Etudes fonctionnelles de nouvelles mutations impliquées dans les anomalies du développement sexuel masculin : Gènes SRY, AR et DHH.** Asma TAJOURI, Ralf WERNER, Francis POULAT, Mediha TRABELSI, Ridha M'RAD, Olaf HIORT, Maher KHARRAT (Tunis, Tunisie)
- #28709 - x28709 **Des essais de clivage in vitro comme nouvelle approche permettant la caractérisation fonctionnelle des nouvelles mutations du gène codant pour la protéine de signalisation DHH.** Asma TAJOURI, Ralf WERNER, Syrine HIZEM, Ridha M'RAD, Olaf HIORT, Maher KHARRAT (Tunis, Tunisie)
- #28777 - x28777 **Caractérisation fonctionnelle de sept variations faux-sens dans le gène du récepteur sensible au calcium (CASR).** Andrea APETREI (CAEN), Nicolas RICHARD, Justine BACHETTA, Stéphane ALLOUCHE, Sandrine LEMOINE, Laurence DUBOURG, Mathilde MAURAS, Danae DUDOGNON, Caroline BOURJAL, Paul FONTAINE, Antoine RESBEUT, Anthony GROSSO, Nicolas GRUCHY, Arnaud MOLIN

P06

EPOSTERS LIBRE ACCÈS

06- Maladies cardiovasculaires

- #27706 - x27706 **Lésions artérielles et aortiques dans le syndrome d'Ehlers-Danlos vasculaire : cohorte rétrospective multicentrique.** Salma ADHAM (Montpellier), Anne LEGRAND, Rosa-Maria BRUNO, Clarisse BILLON, Violaine DALENS, Pierre BOUTOUYRIE, Jean-Michaël MAZZELLA, Sonia GUEGUEN, Michael FRANK, Tristan MIRAL, Xavier JEUNEMAITRE
- #27868 - x27868 **Laminopathie familiale atypique.** Clarisse BILLON (Paris), Albert HAGEGE, Nicolas DUPIN, Jean Michael MAZZELLA, Khadija LAFORET, Karim WAHBI, Xavier JEUNEMAITRE
- #27968 - x27968 **Comparaison de deux stratégies génétiques, l'analyse ciblée par Sanger versus NGS par panel de gènes, pour le diagnostic de maladie de Fabry ou d'amylose TTR chez les patients avec cardiomyopathie hypertrophique.** Aurélien PALMYRE (Paris), Fairouz KORAI, Jean Pierre RABES, Bruno FRANCOU, Catherine CAILLAUD, Lise LEGRAND, Carole MAUPAIN, Estelle GANDJBAKHCH, Julie PROUKHNITZKY, Nicolas MANSENCAL, Olivier DUBOURG, Jean-François PRUNY, Céline BORDET, Flavie ADER, Pascale RICHARD, Philippe CHARRON
- #28020 - x28020 **Le dépistage familial des apparentés atteints de syndrome d'Ehlers-Danlos vasculaire, un atout dans la prévention des événements artériels.** Jean-Michaël MAZZELLA (PARIS), Clarisse BILLON, Boris CEMMICHEN, Anne LEGRAND, Khadija LAHLOU-LAFORET, Michael FRANK, Xavier JEUNEMAITRE, Tristan MIRAL
- #28152 - x28152 **Cardiomyopathie de début pédiatrique secondaire à des mutations hétérozygotes et homozygotes de TNNC1 : l'étude d'une cohorte française.** Mathys WÉBER (Toulouse), Sylvie FALCON-EICHER, Gilles MILLAT, Djal KHRACH, Guy VAKSMANN, Yves ALEMBIK, Salima EL CHEHADEH, Grégoire DELAVILLEON, Anne-Claire BREHIN, Albuison JULIETTE, Jean Christophe EICHER, Christel THAUVIN-ROBINET, Philippe CHEVALIER, Philippe CHARRON, Pascale RICHARD, Laurence FAIVRE
- #28160 - x28160 **Caractéristiques cliniques des patients présentant une cardiomyopathie avec mutation du gène RBM20 dans les domaines RS et Glu-Rich.** Floriane FAY, Flavie ADER, Mathilde PUJALTE, Alexandre JANIN, Antoine LEVASSEUR, Rajae EL MALTI, Hélène DUQUENNE, Elodie MOREL, Luisa MARSILI, Pascale RICHARD, Gilles MILLAT (LYON), Guillaume JEDRASZAK
- #28194 - x28194 **Identification d'un variant pathogène du gène CELSR1 chez un patient atteint d'hypertension artérielle pulmonaire.** Mélanie EYRIES (PARIS), Barbara GIRERD, Laurent SAVALE, Florent SOUBRIER, Marc HUMBERT, David MONTANI
- #28237 - x28237 **Description phénotypique et génotypique des patients atteints de syndrome de Marfan et Marfan apparentés au sein du centre de référence maladie rare de Lorraine.** Marion WANDZEL, Jean-Marie RAVEL, Virginie DUFROST, Laëtitia LAMBERT, Nadine HANNA, Arnaud PAULINE, Marc MULLER, Nathalie THILLY, Gilles BOSSER, Nicla SETTEMBRE, Karine ANGIOI, Isabelle CHARY-VALCKENAERE, Damien MANDRY, Olivier HUTTIN, Serguei MALIKOV, Juan-Pablo MAUREIRA, Bruno LEHEUP, Denis WAHL, Mathilde RENAUD, Stéphane ZUILY, Céline BONNET (Nancy)
- #28298 - x28298 **Genotype-mitral valve phenotype correlations in Marfan syndrome with FBN1 pathogenic variants.** Clémence DELHOMME (Paris), Olivier MILLERON, Florence ARNOULT, Gabriel DELORME, Ludvine ELIAHO, Sabrina JADOU, Nadia OULD OUALI, Fabrice EXTRAMIANA, Pauline ARNAUD, Nadine HANNA, Catherine BOILEAU, Guillaume JONDEAU
- #28327 - x28327 **Spectre des anomalies génétiques du Syndrome de Brugada et/ou troubles de conduction sur une cohorte de 739 patients comparé au spectre de ces anomalies dans une cohorte de QTL (709 patients).** Jean Francois PRUNY, Isabelle DENJOY, Antoine LEENHARDT, Estelle GANDJBAKHCH, Cécile GUERIN, Felipe PIREZ, Claire ORMAND, Pascale RICHARD, Véronique FRESSART (PARIS)
- #28406 - x28406 **Le séquençage entier des gènes BAG3, DSP, FLNC et LMNA est-elle une stratégie efficace pour l'errance diagnostic chez les patients atteints de cardiomyopathie dilatée ?** Louis JANUEL, Valérie CHANAVAT, Pierre-Antoine ROLLAT-FARNIER, Claire BARDEL, Séverine NONY, Gilles MILLAT, Alexandre JANIN (LYON)
- #28431 - x28431 **Dissection aortique fatale chez un jeune adulte : l'étude de transcrite au cœur du diagnostic.** Margaux CADENET (Paris), Pauline ARNAUD, Carine LEGOFF, Zakaria MOUGIN, Sébastien PERBET, Mathilde FRANCOIS, Maude VECTEN, Catherine BOILEAU, Nadine HANNA
- #28449 - x28449 **Histoire naturelle d'une famille avec une aortopathie héréditaire associée à un nouveau variant dans le gène ACTA2.** Pascal DELSART, Clémence VANLERBERGHE, Francis JUTHIER, Jonathan SOBOCINSKI, Olivia DOMANSKI, Benjamin LONGERE, Nadine HANNA, Pauline ARNAUD, Luisa MARSILI (Lille)
- #28490 - x28490 **Caractérisation clinique et moléculaire du Syndrome Williams Beuren.** Rim KHELIFI, Afef JELLOUL, Wafa SLIMANI, Manel DARDOUR, Naoufel GADDOUR, Habib KHARRAT, Hayet MKADDEM, Najla SOYEH, Mohamed Kamel KHARRAT, Faouzi MAATOUK, Sarra JELLATI, Riadh MLIKA, Najla BEN SALEM, Afif ZOUARI, Ons NOUIRA, Essia DHAHBI, Houda AJMI, Sahbi GHANMI, Ines HSAIRI, Farouk BAHRI, Ons SOUID, Hayet BEN HAMIDA, Ali SAAD, Soumaya MOUGOU-ZERELLI (I)
- #28491 - x28491 **Investigations post-mortem dans les cas de mort subite du nourrisson : stratégie mise en place au CHU de Strasbourg.** Audrey SCHALK, Elise SCHAEFER, Nadège CALMELS, Bénédicte GERARD, Amélie PITON, Jean MULLER, Christine KEYSER, Pascal KINTZ, Adeline BLANCHOT, Jean Sébastien RAUL, Audrey FARRUGIA (STRASBOURG)
- #28517 - x28517 **Premières mutations homozygotes de SFTPB associées à des formes viables à l'âge adulte de fibrose**

11^{èmes}

ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE COUVENT DES JACOBINS, RENNES 1-4 FÉVRIER 2022

RENNES



www.assises-genetique.org



Vendredi 04 février

pulmonaire. Tifenn DESROZIER (Paris), Grégoire PRÉVOT, Aurore COULOMB, Valérie NAU, Philippe DUQUESNOY, Mélanie HÉRY, Serge AMSELEM, Marie LEGENDRE, Nadia NATHAN

■ #28555 - x28555 **Un exemple d'atteintes extra aortiques chez une famille présentant une mutation sur le gène SMAD3.** Sabine JADOUJ (PARIS)

■ #28633 - x28633 **Apport d'une étude phénotype-génotype dans la détermination de causalité de variants génétiques dans les cardiomyopathies : exemple du gène JPH2.** Julie BROUSSEAU, Flavie ADER (PARIS), Yann TROADEC, Romain ITIER, François ROUBILLE, Elodie LACAZE, Carole MAUPAIN, Philippe CHARRON, Pascale RICHARD

■ #28642 - x28642 **Identification d'une forme rare d'ascite fœtale dans une famille en lien avec un variant d'SCN5A.** Matthieu HUSSENET (REIMS), Céline POIRSIER, Pierre MAURAN, Ahmad AKAVI, Jean-Paul BORY, Spodenkiewicz MARTA, Clémence JACQUIN, Emilie LANDAIS, Lucas HERISSANT, Martine DOCO-FENZY

■ #28663 - x28663 **Identification de gènes candidats modificateurs dans le syndrome d'Ehlers-Danlos vasculaire par étude d'association pangénomique.** Anne LEGRAND (PARIS), Barthélémy CARON, Tristan MIRALTO, Michael FRANK, Salma ADHAM, Clarisse BILLON, Jean-Michael MAZZELLA, Anne BOLAND, Jean-François DELEUZE, Sonia GUEGUEN, Rausell ANTONIO, Xavier JEUNEMAÏTRE

■ #28749 - x28749 **Hypotrophie ventriculaire gauche et variants MYH6 : à propos d'une famille et revue de la littérature.** Elisa MORALES, Rodolphe DARD (POISSY), François VIALARD, Denise MOLINA-GOMES, Camille COHEN, Bérénice HERVE, Aude TESSIER, Jérémie MORTREUX, Laure RAYMOND, Patrice BOUVAGNET

■ #28765 - x28765 **Le variant d'épissage "e;Amish"e; c.3330+2T>G dans MYBPC3 associé à la cardiomyopathie hypertrophique est une mutation fondatrice suisse.** Claire REDIN (Lausanne, Suisse), Zahurul Alam BHUIYAN, Davoine EMELINE, Pierre MONNEY, Alessandra PORRETTA, Isis ATALLAH, Nicole SEKARSKI, Etienne PRUVOT, Jacques FELLAY, Andrea SUPERTI-FURGA

■ #28789 - x28789 **Phénotype cardiaque dans le syndrome de Stormorken.** Gilles MORIN, Florence JOBIC, Sara COSTANTINI, Nicolas GRUCHY, Didier HÉRENT, Sabine DIRANI, Alexis BILLES, Damiens BODET, Marion GÉRARD, Guillaume JEDRASZAK (AMIENS)

■ #28790 - x28790 **Régulation des lipides plasmatiques et du risque cardiométabolique par GPR146.** Antoine RIMBERT (Nantes), Ming YEUNG, Nawar DALILA, Haojie YU, Natalia LOAIZA, Federico OLDONI, Adriaan VAN DER GRAAF, Siqi WANG, Ma SAID, Lisanne BLAUW, Aurore GIRARDEAU, Lise BRAY, Amandine CAILLAUD, Vincent BLOKS, Marie MARREC, Matthieu PICHELIN, Philippe MOULIN, Patrick RENSEN, Bart VAN DE SLUIS, Harold SNIEDER, Mathilde DI FILIPPO, Pim VAN DER HARST, Anne TYBJAERG-HANSEN, Zimmerman PHILIP, Bertrand CARIOU, Jan Albert KUIVENHOVEN

■ #28796 - x28796 **Implication de Greb1 dans une cardiopathie congénitale.** Adrien BORGEL (Paris), Ségolène BERNHEIM, Emeline PERTHAME, Damien BONNET, Lucie HOUYEL, Véronique PINGAULT, Stanislas LYONNET, Sigolène MEILHAC

P07

EPOSTERS LIBRE ACCÈS

07- Maladies métaboliques et mitochondriales

■ #28015 - x28015 **Exemple du continuum phénotypique des déficits de la chaîne respiratoire : expression tardive d'une atteinte biochimique de SCO2.** Benoît RUCHETON, Jean Madeleine DE SAINTÉ AGATHE, Pauline GAIGNARD, Anne-Laure FAURET-AMSELLEM, Virginie SAILLOUR, Sarah LOUIS-LEONARD, Valérie TOUITOU, Claire EWENCZYK (Paris), Fanny MOCHEL

■ #28100 - x28100 **Apport du séquençage nouvelle génération par capture ciblée dans le diagnostic étiologique des hépatopathies chez l'enfant.** Marion ALMES, Emmanuel GONZALES, Alexis PROUST, Alice THEBAUT, Jérôme BOULIGAND, Emmanuel JACQUEMIN, Anne SPRAUL (Le Kremlin Bicêtre)

■ #28104 - x28104 **La forme infantile de la Glycogénose type II : à propos de 9 patients tunisiens.** Mohamed Ali BOUHLEL, Olfa ALILA, Manel GUIRAT, Fatma MAAZOUN, Nourhène GHARBI, Ikhtas BENAYED, Imen BOUJELBENE, Malek BOUASSIDA (Poissy), Fatma MEJDOUB, Hela BOUDABBOUS, Dorra ABID, Amel BEN CHEHIDA, Fatma ABDELHEDI, Neila BELGOUTH, Hassen KAMOUN

■ #28123 - x28123 **Place de la biopsie en 2021 dans la démarche diagnostique des maladies mitochondriales.** Irina ROTARU, Sandrine FILAUT, Laura LEGRAND, Teresinha EVANGELISTA, Emmanuelle LACENE, Sarah LOUIS-LEONARD, Thierry MAISONOBE, Damien STERNBERG, Pauline GAIGNARD, Vincent PROCACCIO, Benoît RUCHETON (Bordeaux)

■ #28126 - x28126 **Identification d'un nouveau cas de syndrome métabolique avec diabète atypique précoce lié à un variant faux-sens du gène ZMPSTE24.** Lauriane LE COLLEN (Reims), Martine VAXILLAIRE, Céline LUKAS CROISIER, Philippe FROGUEL, Brigitte DELEMER, Camille DESGROUAS, Nathalie BONELLO-PALOT, Catherine BADENS, Amélie BONNEFOND

■ #28195 - x28195 **Homéostasie du fer dans les neurodégénérescences avec accumulation intracérébrale de fer.** Chloé ANGELINI (Bordeaux), Matthieu MANTECON, Anthony DREYCOURT, Clovis GABORIT, Agnès ROTIG

■ #28230 - x28230 **Interprétation d'une délétion intragénique du gène ATP7A identifiée suite à un dépistage préconceptionnel de maladies génétiques rares chez une femme sans antécédent familial de maladie de Menkes.** Antoine CIVIT (Tours), Nathalie RONCE, Julie STEFFANN, David LAURENCEAU, Joana BENGUA, Stephen G. KALER, Annick TOUTAIN, Marie-Laure VUILLAUME, Marie-Pierre MOIZARD

■ #28316 - x28316 **Etude fonctionnelle d'un variant d'épissage dans le diagnostic de mucopolysaccharidose de type III γ.** Lucas HERISSANT (Luxembourg, Luxembourg), Marta SPODENKIEWICZ, Anita RIOT, Emilie LANDAIS, Caillaud CATHERINE, Garnotel ROSELYNE, Martine DOCO-FENZY

■ #28360 - x28360 **Premiers résultats du diagnostic moléculaire des hypercholestérolémies et hypocholestérolémies familiales au CHU de Nantes.** Adeline GOUDAL (Nantes), Bertrand CARIOU, Antoine RIMBERT, Mathilde GIRAUD, Delphine QUINQUIS, Ingrid RICORDEAU, Stéphane BEZIEAU, Sandrine LABOUREAU-SOARES, Mathilde DI FILIPPO, Pierre BOISSEAU

■ #28399 - x28399 **Premier cas adulte de déficit en 17 beta hydroxystéroïde déshydrogénase de type 10 (HSD10) dû à la mutation p.Arg130Cys du gène HSD17B10.** Chadia MEKKI (Créteil), Alya KHODAWRDI, Ariane LUNATI, Arnault GALAT, Thierry GAILLON, Abdel AISSAT, Thibaud DAMY, Lamisse MANSOUR - HENDILI, Benoît FUNALOT

■ #28436 - x28436 **Impact sur l'épissage de variations identifiées dans des gènes du métabolisme du fer.** Lénaïck DETIVAUD (Rennes), Régis BOUVET, Estelle COMMUNIER, Solène MORVAN, Anna LOKCHINE, Martine ROPERT-BOUCHET, Olivier LORÉAL, Mathilde LALAND, Marie-Dominique GALIBERT, Edouard BARDOU-JACQUET, Houda HAMD ROZE

11^{èmes}

ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE COUVENT DES JACOBINS, RENNES 1-4 FÉVRIER 2022

RENNES



www.assises-genetique.org



Vendredi 04 février

- #28458 - x28458 **Réseau MitoDiag: Caractérisation clinique et moléculaire d'une cohorte de 500 patients atteints de maladies mitochondriales dues à des gènes nucléaires.** Cécile ROUZIER (NICE), Emmanuelle PION, Céline BRIS, Patrizia BONNEAU, Valérie DESQUIRET, Jean-Paul BONNEFONT, Giulia BARCIA, Alessandra PENNISI, Julie STEFFANN, Pauline GAIGNARD, Elise LEBIGOT, Samira AIT-EL-MKADEM, Sylvie BANNWARTH, Konstantina FRAGAKI, Benoit RUCHETON, Marie-Laure MARTIN-NEGRIER, Aurélien TRIMOUILLE, Cécile ACQUAVIVA-BOURDAIN, Cécile PAGAN, Anne-Sophie LEBRE, Gaëlle HARDY, Stéphane ALLOUCHE, Pascal REYNIER, Mireille COSSEE, Annamaria MOLON, Sharam ATTARIAN, Véronique PAQUIS-FLUCKLINGER, Vincent PROCACCIO
- #28481 - x28481 **Découverte d'une étiologie oligogénique, impliquant des interactions entre des variants génétiques rares au niveau des gènes BBS chez une jeune patiente diabétique: Impact sur le redressement du diagnostic clinique.** Hamza DALLALI, Nadia KHERJJI, Wafa KAMMOUN, Mehdi MRAD, Manel SOLTANI, Hajer TRABELSI, Walid HAMD, Afef BAHLOUS, Melika BEN AHMED, Faten MAHJOUR, Henda JAMOSSI, Sonia ABDELHAK, Rym KEFI (Tunis, Tunisie)
- #28511 - x28511 **La maladie de Krabbe: Description de deux nouvelles mutations pathogènes du gène GALC.** Fatima Zahra OUTTALEB (Casablanca, Maroc), Amal TAZZITE, Bouchaïb GAZZAZ, Hind DEHBI
- #28525 - x28525 **Le syndrome d'Allgrove: à propos de 29 observations tunisiennes.** Mohamed Ali BOUHLEL, Fakhri KALLABI, Manel GUIRAT, Imen BOUJELBENE, Nourhène GHARBI, Malek BOUASSIDA (Poissy), Mediha TRABELSI, Ikhlas BENAYED, Fatma MAAZOUN, Fatma MEJDOUB, Hela BOUDABBOUS, Amel BEN CHEHIDA, Fatma ABDELHEDI, Neila BELGOUTH, Hassen KAMOUN
- #28534 - x28534 **Proposition d'une stratégie de diagnostic moléculaire chez les patients tunisiens atteints de cystinose néphropathique.** Mariem EL YOUNSI, Ridha M'RAD (Tunis, Tunisie)
- #28544 - x28544 **Intérêts de l'exome en première intention dans le cadre de la polykystose rénale autosomique dominante.** Marine SERVEAUX DANCER, Thomas ROBERT, Radoslava Saraeva LAMRI, Laurent MESNARD, Laure RAYMOND (LYON)
- #28545 - x28545 **Intérêt de l'étude du gène TREX1 en présence d'un phénotype rénal.** Marine SERVEAUX DANCER, Thomas ROBERT, Radoslava Saraeva LAMRI, Laurent MESNARD, Laure RAYMOND (LYON)
- #28627 - x28627 **GM2 gangliosidosis AB variant : first case of late onset form.** Benjamin GANNE (Limoges), Sylvie BOURTHOUMIEU, Benjamin DAURIAT
- #28640 - x28640 **Implication du gène BCKDHB dans la leucinoïse chez une série de patients tunisiens.** Sana SKOURI (Tunis, Tunisie), Ines OUERTANI, Hela BOUDABBOUS, Amel BEN CHEHIDA, Yosra AMIRI, Myriam YOUNSI, Ahlem ACHOUR, Mediha TRABELSI, Ridha M'RAD
- #28643 - x28643 **Identification d'un nouveau variant du gène ITPA chez une patiente atteinte d'une encéphalopathie convulsivante infantile.** Miriam ESSID (La Marsa, Tunisie), Yasmina ELARIBI, Imen REJEB, Houweyda JILANI, Syrine HIZEM, Molka SEBAI, Amel BEN CHEHIDA, Neji TEBIB, Franck BROLY, Lamia BEN JEMAA
- #28672 - x28672 **La levure Saccharomyces cerevisiae utilisée comme outil et modèle dans la pathologie du BPAN.** Jean-Paul LASSERRE (Bordeaux), Isabelle COUPRY, Patricia FERGELOT, Cyril GOIZET, Christelle DURAND
- #28680 - x28680 **Etude moléculaire de l'influence du polymorphisme délétionnel du GSTT1 sur les maladies mitochondriales.** Raouia GHORBEL (Sfax, Tunisie), Rania GHORBEL, Chahnez TRIKI, Mongia HACHICHA, Leila AMMAR-KESKES, Faiza FAKHFAKH
- #28707 - x28707 **Histoire naturelle des formes adultes de déficit de la bêta-oxydation des acides gras : description d'une cohorte de 46 patients.** Alice ROUYER (Garches), Andoni ECHANIZ-LAGUNA, Céline TARD, Claire DOUILLARD, Pascal LAFORÊT
- #28712 - x28712 **Le syndrome de Leigh dû à des variants pathogènes dans le gène LRPPRC n'est pas restreint à la population québécoise : description d'un nouveau patient d'origine française.** Elise LEBIGOT CHAUDRY, Pauline GAIGNARD (Le Kremlin-Bicêtre), Alexa GARROS, Klaus DIETERICH, Gaëlle HARDY
- #28727 - x28727 **Double occurrence de variants pathogènes de l'ADNmt : une cause de maladie mitochondriale sous-estimée.** Randa BENARBJA (Angers), Sonia BENSABER, Pierre-Louis BRASSART, David GOUDENEGE, Valérie DESQUIRET-DUMAS, Naïg GUEGUEN, Magalie BARTH, Marco SPINAZZI, Pierre LEBRANCHU, Patrizia AMATI-BONNEAU, Pascal REYNIER, Vincent PROCACCIO, Céline BRIS
- #28731 - x28731 **Un nouveau cas de PIGT-CDG secondaire au variant homozygote Arg507Trp supportant l'hypothèse du phénotype épileptique modéré des variants de la région C-terminale.** Ikhlas BEN AYED (Sfax, Tunisie), Olfa JALLOULI, Manel GUIRAT, Salma MALLOULI, Amal SOUSSI, Fakher FRIKHA, Fatma KAMOUN, Abdelaziz TLILI, Sarah WECKHUYSSEN, Saber MASMOUDI, Chahnez TRIKI
- #28800 - x28800 **Le déficit en protéine D bi-fonctionnelle: à propos d'un cas.** Fatma MEJDOUB, Manal GUIRAT, Norhène GHARBI, Imène BOUJELBENE, Ikhlas BEN AYED (Sfax, Tunisie), Nedja HMIDA, Houda KANOUN, Cheillan DAVID, Neila BELGOUTH, Hassen KAMOUN
- #28801 - x28801 **Déficit en sphingomyélinase acide : aspects génétiques d'une cohorte de 154 patients atteints de maladie de Niemann-Pick type A ou B.** Roseline FROISSART (LYON), Magali PETTAZZONI, Marie T VANIER

P08

EPOSTERS LIBRE ACCÈS

08- Maladies immunologiques et hématopoïétiques

- #28169 - x28169 **Etude fonctionnelle de variants génétiques identifiés dans le gène EGLN1/PHD2 identifiés chez des patients atteints d'érythrocytose.** Mathilde PACAULT (Brest), Amandine LE ROY, Loïc SCHMITT, Valéria KARAGHIANNIS, Marine DELAMARE, Céline GARREC, Fabrice AIRAUD, Valentine LESIEUR, Amandine CAILLAUD, Karim SI-TAYEB, Stéphane BÉZIEAU, Caroline CHARIAU, Anne GAIGNERIE, Sarah BONNET, Dana RANTA, Nicole CASADEVALL, Pierre HIRSCH, Mathieu WEMEAU, Petro E. PETRIDES, Lamisse MANSOUR-HENDILLI, Frédéric GALACTEROS, François GIRODON, Betty GARDIE
- #28177 - x28177 **Une délétion complète de la CACCC box : nouveau mécanisme conduisant à un phénotype silencieux de bêta thalassémie.** Muriel GIANISLY-BLAIZOT (Montpellier), Jeremy DELAGE, Fabienne DANTON, Corinne FAVIER, Patricia AGUILAR-MARTINEZ
- #28333 - x28333 **Somatic mosaic mutation in TNFRSF1A as a cause of Tumor necrosis factor receptor-associated periodic syndrome- Impact on genetic counselling.** Irina GIURGEA, Eman ASSRAM (PARIS), Jeremie DELALEU, Serge AMSELEM, Camille LOUVRIER, Elma EL KHOURI, William PITERBOTH, Sonia Athina KARABINA, Philippe DUQUESNOY, Gilles GRATEAU, Bruno COPIN, Marie LEGENDRE
- #28353 - x28353 **Mutation de novo de VPS4A à l'origine d'un syndrome associant trouble sévère du neurodéveloppement et anémie congénitale (CIMDAG syndrome).** Ariane LUNATI (Créteil), Arnaud PETIT, Hélène LAPILLONNE, Christine GAMEIRO, Virginie SAILLOUR, Catherine GAREL, Diane DOUMMAR, Leila QEBIBO, Abdelrazak AISSAT, Pascale FANEN, Pablo BARTOLUCCI, Frédéric GALACTEROS,

11^{èmes}

ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE COUVENT DES JACOBINS, RENNES 1-4 FÉVRIER 2022

RENNES



www.assises-genetique.org



Vendredi 04 février

Benoit FUNALOT, Lydie BURGLEN, Lamisse MANSOUR-HENDILI

- #28414 - x28414 **Analyse de panels de gènes dans les hémopathies malignes myéloïdes : mutation somatique ou mutation constitutionnelle ? Quand le doute s'installe.** Anne Sophie ALARY (Marseille), Audrey REMENIERAS, Violaine BOURDON, Tetsuro NOGUCHI, Cornél POPOVICI, Samira FEKAIRI, Mathilde HEVERS, Christel BREST, Catherine NOGUES, François EISINGER, Doriane LIVON, Colombe SAILLARD, Raynier DEVILLIER, Norbert VEY, Christian CHABANNON, Hagay SOBOL
- #28527 - x28527 **Profil mutationnel de la fièvre méditerranéenne familiale chez des patients marocains.** Yusra IBENBRAHIM (Casablanca, Maroc), Wafaa BOUZROUD, Amal TAZZITE, Fatima Zahra OUTTALEB, Nadia SERBATI, Nadia ZARKIL, Hind DEHBI
- #28542 - x28542 **Etude clinique et génétique de l'angiœdème héréditaire : à propos de quatre familles tunisiennes.** Cyrine ADHOUM, Leith BELKAHIA, Ahlem ACHOUR, Claudia RUIVENKAMP, Amira ZANATI, Faouzi MAAZOU, Frank BAAS, Mohamed Salah HAMD, Mustapha BELKAHIA, Ridha M'RAD (Tunis, Tunisie), Mediha TRABELSI
- #28681 - x28681 **Prédispositions génétiques en oncohématologie : la mise en place d'une filière hémato-génétique à travers l'exemple de DDX41.** Léa VEYRONE (Limoges), Benjamin GANNE, Marie-Mathilde AUBOIROUX, Alexandre PERANI, Catherine YARDIN, Sylvie BOURTHOUMIEU, Benjamin DAURIAT, Nathalie GACHARD

P09

EPOSTERS LIBRE ACCÈS

09- Maladies neuromusculaires

- #27860 - x27860 **Apport du NGS pour la confirmation et la caractérisation moléculaire d'une duplication isolée de l'exon 18 du gène DMD, dans un contexte familial de grossesse.** Marion LARRIEUX (Montpellier), Corinne THEZE, Charles VAN GOETHEM, Ulrike WALTHER-LOUVIER, Marie-Claire VINCENT, Michel KOENIG, Mireille COSSEE
- #27923 - x27923 **Identification of novel mutations by targeted NGS in Moroccan families clinically diagnosed with a neuromuscular disorder.** Khaoula ROCHDI (24000, Maroc)
- #28302 - x28302 **HINT1 : vers de nouveaux horizons.** Victor MOREL (Marseille), Emmanuelle CAMPANA SALORT, Florence ESSELIN, Ulrike WALTHER-LOUVIER, Giorgia QUERIN, Philippe LATOUR, Tanya STOJKOVIC, Nicolas LEVY, Valérie DELAGUE, Shahram ATTARIAN, Nathalie BONELLO-PALOT
- #28358 - x28358 **Corrélation entre variants du gène TNXB et la coexistence de 2 types de syndromes d'Ehlers-Danlos dans une même famille.** Corinne METAY (Paris), Valérie ALLAMAND, Valérie JOBIC, Corine GARTIOUX, Maud BEUVIN, Karelle BENISTAN, Pascale RICHARD
- #28461 - x28461 **Caractérisation fonctionnelle des variants des gènes SPTLC1 et SPTLC2 responsables des Neuropathies Héritaires Sensitives et Autonomes de type 1 (HSAN 1) - Apport du dosage des déoxy sphingolipides plasmatiques par LC-MS/MS.** Julie ROCHAT (Lyon), Séverine RUET, Michèle TRAUCHESSEC, David CHEILLAN
- #28505 - x28505 **Description de deux nouveaux variants pathogènes du gène TTN chez une patiente marocaine atteinte de la dystrophie musculaire des ceintures de type 2j.** Fatima Zahra OUTTALEB (Casablanca, Maroc), Amal TAZZITE, Bouchaïb GAZZAZ, Hind DEHBI
- #28690 - x28690 **Les calpainopathies autosomiques dominantes : actualisation des spectres génotypique et phénotypique.** Mathieu CERINO (MARSEILLE), Emmanuelle SALORT-CAMPANA, Svetlana GOROKHOVA, André MAUES DE PAULA, Nicolas LÉVY, Marc BARTOLI, Shahram ATTARIAN, Martin KRAHN
- #28738 - x28738 **Evaluation des atteintes oro-myo-faciales et langagières chez les enfants avec arthrogryposes multiples congénitales.** Lorraine LACAZ, Elisabeth MAREY, Gipsy BILLY, Marjolaine GAUTHIER, Véronique BOURG, Klaus DIETERICH (GRENOBLE)
- #28766 - x28766 **A Genomic Approach to Delineating the Occurrence of Scoliosis in Arthrogryposis Multiplex Congenita.** Xenia LATYPOVA (Grenoble), Stefan Giovanni CREADORE, Noémi DAHAN-OLIEL, Anxhela Gjyshti GUSTAFSON, Steven Wei-Hung HWANG, Tanya BEDARD, Kamran SHAZAND, Harold J.p. VAN BOSSE, Philip GIAMPIETRO, Klaus DIETERICH
- #28780 - x28780 **The clinical and genotypic spectrum of scoliosis in multiple pterygium syndrome: A case series on 12 children.** Noémi DAHAN-OLIEL, Klaus DIETERICH (GRENOBLE), Frank RAUCH, Ghalib BARDAI, Taylor BLONDELL, Anxhela Gjyshti GUSTAFSON, Reggie HAMDY, Xenia LATYPOVA, Kamran SHAZAND, Philip GIAMPIETRO, Harold J.p. VAN BOSSE
- #28802 - x28802 **Myopathie congénitale à Central Core RYR1, variabilité phénotypique intrafamiliale, Martinique.** Anna-Gaëlle GIGUET-VALARD, Nicole MONNIER, Lunardi JOËL, Elisabeth SARRAZIN (Fort de France, Martinique), Rémi BELLANCE

P10

EPOSTERS LIBRE ACCÈS

10- Syndromes malformatifs

- #27700 - x27700 **Spina bifida as part of Scalp-Ear-Nipple syndrome ?** Aline VINCENT-DEVULDER (Caen), Ghislaine PLESSIS, Andreea APETREI, Manon GODIN, Brigitte JACOB, Arnaud MOLIN
- #27715 - x27715 **Psychose débutante et TROFAS, une complication de la maladie?** Yanni ANDREOU, Juliette MATIN, Christel THAUVIN-ROBINET, Ophélie GRANON, Laurence FAIVRE (DIJON)
- #27716 - x27716 **Des modules en ligne pour sensibiliser aux maladies rares du développement.** Gwendoline GIOT, Massimiliano ROSSI, Yline CAPRI, David GENEVIEVE, Didier LACOMBE, Alice GOLDENBERG, Céline DAMPFHOFFER, Laurent DEMOUGEOT (DIJON), Laurence FAIVRE
- #27904 - x27904 **Diagnostic postnatal d'une trisomie 18 due à un remaniement complexe associant un isochromosome 18p et un isochromosome 18q devant une cardiopathie congénitale syndromique.** Chloé PUISNEY-DAKHLI (CLAMART), Aminata BA, Valérie SAGNES, Aïcha BOUGHALEM, Gérard TACHDJIAN, Nelly FRYDMAN, Judith MELKI, Aline RECEVEUR

11^{èmes}

ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE COUVENT DES JACOBINS, RENNES 1-4 FÉVRIER 2022



www.assises-genetique.org



Vendredi 04 février

- #27966 - x27966 **Génétique moléculaire et fonctionnelle de pathologies rares de développement : de la clinique au diagnostic.** Olfa SIALA, [Olfa SIALA](#) (Sfax, Tunisie), Khabou BOUDOUR, Dhib DHOHA, Belguith NEILA, Faiza FAKHFAKH
- #28031 - x28031 **Etude génétique des formes familiales de fentes.** Lucas HERISSANT (Luxembourg, Luxembourg), Emilie LANDAIS, Lola LISSY, Céline POIRSIER, Marta SPODENKIEWICZ, Julien DEROP, Alexandre BONNEFOND, Mehdi DERHOURHI, Mickaël CANOUIL, Philippe FROGUEL, Marie-Laurence POLI-MÉROL, Caroline FRANÇOIS, Martine DOCO-FENZY
- #28071 - x28071 **Présentation atypique d'une patiente porteuse d'une délétion ASXL1 en mosaïque.** Alban DESTREZ, Guillaume JEDRASZAK, Severine FRITOT, Sophie BRYSELBOUT, Marie-Christine PLANCO, Cica GBAGUIDI, [Bénédicte DEMEER](#) (Amiens)
- #28176 - x28176 **Diagnostic anténatal d'une fœtopathie liée à un variant pathogène du gène RAC3 et discussion autour des diagnostics différentiels en imagerie.** Sara CABET, Alexandre VASILJEVIC, Audrey PUTOUX, Audrey LABALME, Damien SANLAVILLE, Nicolas CHATRON, Laurent GUIBAUD, [Gaetan LESCA](#) (Lyon)
- #28281 - x28281 **Diagnostic échographique et moléculaire anténatal d'une craniosynostose bicoronale liée à un syndrome de Fontaine progéroïde par mutation de novo du gène SLC25A24.** Emmanuelle PANNIER (Paris), Nathalie ROUX, Vassilis TSATSARIS, Sarah GROTTTO, Clémence MOLAC, Roxana BORGHESE, Ferechte RAZAVI, Delphine MENZELLA, Gilles GRANGE, Florent THEBAULT, Céline BERNABE-DUPONT, Laurence LOHMANN, François GOFFINET, Tania ATTIE-BITACH
- #28283 - x28283 **Apport diagnostique du séquençage d'adn à haut débit dans le syndrome de cornelia de lange.** Cyrine ADHOUM, Ikhlas BEN AYED, Ahlem ACHOUR, Neila BELGUITH, Faouzi MAAZ OUL, Saber MASMOUDI, [Ridha M'RAD](#) (Tunis, Tunisie), Mediha TRABELSI
- #28289 - x28289 **Observatoire du diagnostic : mise à profit des nouvelles connaissances scientifiques et des progrès technologiques pour sortir de l'errance diagnostique.** Céline DAMPFHOFFER, [Laurent DEMOUGEOT](#) (DIJON), Estelle COLIN, Céline POIRSIER, Elise SCHAEFER, Juliette PIARD, Yline CAPRI, Sandra WHALEN, Andrée DELAHAYE-DURIEZ, Marie-Line LACKMY-PORT-LIS, Odile BOUTE, Florence JOBIC, Anne-Marie GUERROT, Aline VINCENT-DEVULDER, Elodie LACAZE, Sylvie ODENT, Sylvie JAILLARD, Mélanie FRADIN, Annick TOUTAIN, Dominique BONNEAU, Séverine AUDEBERT-BELLANGER, Radka STOEVA, Florence DEMURGER, Damien HAYE, Sabine SIGAUDY, Isabelle MAREY, Christine FRANCANNET, Renaud TOURAINE, Maude GRELET, Didier LACOMBE, Brigitte GILBERT-DUSSARDIER, Olivier PATAT, Philippe KHAU VAN KIEN, Helene CAVE, Valérie MALAN, Damien SANLAVILLE, Martine DOCO-FENZY, Pascale SAUGIER-VEBER, Amélie PITON, David GENEVIEVE, Laurence FAIVRE
- #28356 - x28356 **MANDIBULOFACIAL DYSOSTOSIS GUION-ALMEIDA TYPE: A SYNDROME TO RECOGNIZE IN PRENATAL.** Khaoula ZAARANE-KHACHNAOUI (Nice), Bettina BEDEL, Myriam CHAMI, Sabine SIGAUDYD, Frédéric BILAN, Véronique PAQUIS-FLUCKLINGER
- #28376 - x28376 **Etude clinique des anomalies stomatologiques associées à la Trisomie 21 en Tunisie.** [Yasmine BOUKHALFA](#) (Tunis, Tunisie), Lilia KRAOUA, Ahlem ACHOUR, Hela SASSI, Mediha TRABELSI, Ines OUERTANI, Rym MEDDEB, Faouzi MAAZ OUL, Jihene ZAROUI, Ridha MRAD
- #28428 - x28428 **Duplication homozygote 17p13.3 incluant le gène BHLHA9 responsable d'un syndrome de Gollop-Wolfgang.** [Julien OSOUE](#) (Strasbourg), Audrey SCHALK, Nadège CALMELS, Alexia LEMAIRE, Sylvie FRIEDMANN, Odile NULLANS, Salima EL CHEHADEH, Fernand PAULY, Anne DE SAINT MARTIN, Laurent BUND, Sophie SCHEIDECKER
- #28430 - x28430 **SIX5 : nouveau gène candidat pour le spectre oculo-auriculo-vertébral.** [Angèle TINGAUD-SEQUEIRA](#) (bordeaux), Thomas SAGARDOY, Sara TUNON DE LARA, Didier LACOMBE, Aurélien TRIMOUILLE, Caroline ROORYCK
- #28443 - x28443 **Etude d'une cohorte de 20 cas de malformations congénitales multiples : nouveaux gènes et élargissement de spectres phénotypiques de gènes connus en postnatal à la période prénatale.** Elodie JAVEY, Caroline SCHLUTH BOLARD, Audrey SHALK, Claire FEGUIER, Manuela ANTIN, Emmanuelle GINGLINGER, Amandine ZAMPA, Anne Sophie WEINGERTNER, Sarah PONTIUS, Audrey LABALME, Louis JANUEL, Nicolas CHATRON, Damien SANLAVILLE, Audrey PUTOUX, Jérôme MASSARDIER, Chloe QUELIN, Sophie COLLARDEAU-FRACON, Salima EL CHEHADEH, Cristina ANTAL, Elise SCHAEFER, [Bénédicte GERARD](#) (STRASBOURG)
- #28452 - x28452 **Aspect épidémiologiques, cliniques et cytogénétiques de la trisomie 21 en Tunisie.** Ahlem ACHOUR, Lilia KRAOUA, Dhokra ISMAIL, Melek TRIGUI, Cyrine ADHOUM, Faouzi MAAZ OUL, Mediha TRABELSI, Ines OUERTANI, Rym MEDDEB, Imen CHELLY, Neila BELGUITH, Jihène BETTAIEB, [Ridha MRAD](#) (Tunis, Tunisie)
- #28469 - x28469 **Récidive anténatale d'une agénésie du corps calleux syndromique, syndrome de Mowat-Wilson secondaire à un mosaïcisme maternel : intérêt du génome en trio (à propos d'un cas).** Felix MARTINIE, [Manon GODIN](#) (Caen), Corinne JEANNE-PASQUIER, LABORATOIRE SEQOIA, Tania ATTIE-BITACH, Arnaud MOLIN
- #28518 - x28518 **Nouvelle mutation du gène FREM1 responsable d'un phénotype intermédiaire entre le syndrome de MOTA et le syndrome de BNAR.** [Sarah BERRADA](#) (casablanca, Maroc), Wafaa BOUZROUD, Yousra IBENBRAHIM, Fatima MAAROUF, Amal TAZZITE, Hind DEHBI
- #28528 - x28528 **DSPP ou pas DSPP : telle est la question.** [Tristan REY](#) (Strasbourg), James LESPINASSE, Nhat MINH DO, Marzena KAWCKINSKI, [Bénédicte GÉRARD](#), Agnès BLOCH-ZUPAN
- #28558 - x28558 **Identification par séquençage de l'exome entier d'une nouvelle mutation pathogène du gène ST3GAL5 dans une famille marocaine atteinte du syndrome 'salt and pepper'.** Maryem SAHLI, Abdelali ZRHIDRI, Imane CHERKAOUI JAOUAD, Youssef EL KADIRI, Abdelaziz SEFIANI, Stéphan KEMENY, Grégory EGÉA, Yassine NOUINI, [Maryem SAHLI](#) (Rabat, Maroc)
- #28562 - x28562 **Etude moléculaire du syndrome de cockayne type 1 : recherche de la mutation maghrébine chez une série de patients tunisiens.** Melek TRIGUI, Ahlem ACHOUR, Rym MEDDEB, Amira ZANATI, Amani CHAOUACHI, Emna GANOUNI, Faouzi MAAZ OUL, Ilhem TURKI, Mediha TRABELSI, [Ridha MRAD](#) (Tunis, Tunisie)
- #28573 - x28573 **Nouveau variant frameshift du gène ASXL1 chez une patiente présentant le syndrome de Bohring-Opitz.** Manel LAJIMI, Yasmina ELARIBI, [Walid BEN YEDDER](#) (Tunis, Tunisie), Syrine HIZEM, Molka SEBAI, Houweyda JILANI, Imen REJEB, Sana KAROUI, Bouthaina BOURAOUI, Sami JEBNOUN, Lamia BEN JEMAA
- #28588 - x28588 **Syndrome d'Antley Bixler: Une nouvelle observation Marocaine.** [Loubna SOUFIAN](#) (Marrakech, Maroc), Fatima Zahrae BOUZID, Said AITBENALI, Nisrine ABOUSSAIR
- #28610 - x28610 **Particularité d'un patient porteur d'une monosomie 10p associée à une duplication 3q29.** [Amira BENZARTI](#) (Sousse, Tunisie), Jihène METHLOUTHI, Maryem BOUDEN, Soumaya MOUGOU-ZERELLI, Ali SAAD, Nabihah MAHDHAOUI, Dorra H'MIDA
- #28637 - x28637 **Identification d'un individu présentant un syndrome de Smith-Magenis atypique sans déficience intellectuelle associé à une variation de structure non codante.** [Aymeric MASSON](#) (DIJON), Marine TESSARECH, Agnès GUICHET, Céline BRIS, Yanniss DUFFOURE, Véronique RAVERO, Julien PACCAUD, Aurélien TRIMOUILLE, Benjamin NAVET, Salim KHIATI, Alban ZIEGLER, Vincent PROCACCIO, Laurence FAIVRE, Dominique BONNEAU, Christel THAUVIN-ROBINET, Antonio VITOBELO, Estelle COLIN
- #28645 - x28645 **Phénotypes neurologiques discordants chez deux jumelles monozygotes porteuses d'une microdélétion 8q21.11.**

11^{èmes}

ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE COUVENT DES JACOBINS, RENNES 1-4 FÉVRIER 2022

RENNES



www.assises-genetique.org



Vendredi 04 février

Sara COSTANTINI (Amiens), Mathilde PUJALTE, Florence JOBIC, Alexis BILLES, Maxime BACQUET, Cécile GRENNENKO, Linda TAHRAOUI, Gilles MORIN, Guillaume JEDRASZAK

■ #28667 - x28667 **Syndrome d'Adams Oliver : illustration de la variabilité clinique intrafamiliale.** Perrine BRUNELLE (Lille), Francis RAMOND, Florence PETIT, Anne-Sophie JOURDAIN, Sylvie MANOUVRIER-HANU, Fabienne ESCANDE

■ #28697 - x28697 **Nouveaux variants du gène POMT1 responsables d'Hydrocéphalie congénitale majeure récurrente : à propos de 2 observations.** Walid BEN YEDDER (Tunis, Tunisie), Yasmina ELARIBI, Houweyda JILANI, Syrine HIZEM, Ons AZZABI, Kaouther DIMASSI, Imen REJEB, Molka SEBAL, Sana KAROUI, Anissa BEN AMOR, Johannes LEMKE, Frédéric BILAN, Gwenaël LE GUYADER, Brigitte GILBERT-DUSSARDIER, Lamia BEN JEMAA

■ #28715 - x28715 **Nouveaux variants pathogènes dans l'exon 7 du gène PUF60 : à propos de 2 familles.** Marie MASSIER (Reims), Emilie LANDAIS, Céline POIRSIER-VIOLLE, Marta SPODENKIEWCZ, Clémence JACQUIN, Lucas HÉRISANT, Martine DOCO-FENZY

■ #28725 - x28725 **Bilan de la pré-indication « Anomalies du développement, syndromes malformatifs et syndromes dysmorphiques sans déficience intellectuelle » - Filière AnDDI-Rares.** Céline DAMPFHOFFER, Laurent DEMOUGEOT (DIJON), Yline CAPRI, Alain VERLOES, Jeanne AMIEL, Stanislas LYONNET, Rodolphe DARD, Sandra WHALEN, Andrée DELAHAYE-DURIEZ, Florence PETIT, Gilles MORIN, Benedicte DEMEER, Alice GOLDENBERG, Nicolas GRUCHY, Sylvie ODENT, Annick TOUTAIN, Bertrand ISIDOR, Sandra MERCIER, Dominique BONNEAU, Séverine AUDEBERT-BELLANGER, Laetitia LAMBERT, Martine DOCO-FENZY, Elise SCHAEFER, Juliette PIARD, Massimiliano ROSSI, Sabine SIGAUDY, Isabelle MAREY, Christine FRANCANNET, Marine LEBRUN, Didier LACOMBE, Marie-Line LACKMY-PORT-LIS, David GENEVIEVE, Brigitte GILBERT-DUSSARDIER, Olivier PATAT, Laurence FAIVRE

■ #28734 - x28734 **Variabilité phénotypique des variants hémizygotés de BCOR : deux nouvelles observations.** Adel OUNNAS (Besançon), Frederic AUBER, François NOBILLI, Daniel AMSALLEM, Estelle MARCOUX, Juliette PIARD, Elise BOUCHER-BRISCHOUX

■ #28736 - x28736 **Syndrome de Bardet-Biedl: aspects cliniques et génétiques de quatre cas Marocains.** Maria MANSOURI, Fatimazahrae BOUZID (marrakech, Maroc), Loubna SOUFIAN, Nisrine ABOUSSAIR

■ #28761 - x28761 **Syndrome de Baraitser Winter : Évolution neurodégénérative ou pathologie intercurrente ?** Emilie LACOT-LERICHE, Eva DIAB, Florence JOBIC (AMIENS), Séverine FRITOT, Guillaume COTTIN, Mélissa TIR, Gilles MORIN

■ #28769 - x28769 **Étude clinique et génétique du syndrome de beckwith-wiedemann : à propos de quatre cas.** Malek BACCAR, Rym MEDDEB, Dhekra ISMAIL, Imen CHELLY, Elhem JEBABLI, Faouzi MAAZOU, Dorra HMIDA, Lilia KRAOUA, Ridha M'RAD (Tunis, Tunisie)

■ #28805 - x28805 **La COVID-19 chez les personnes porteuses de trisomie 21 : revue de la littérature internationale et état des lieux.** Nolwenn JEAN-MARCAIS (RENNES), Sylvie ODENT

P11

EPOSTERS LIBRE ACCÈS

11- Oncogénétique

■ #27718 - x27718 **Prévalence des mutations germinales BRCA1/2 dans une population algérienne.** Nawal HABAK (ALGER, Algérie), Ammar CHIKOUHE, Malika AIT ABDELLAH, Belaid AIT ABDELKADER, Lakhder GRIENE

■ #27719 - x27719 **Impact des variations nucléotidiques sur le test génétique BRCA1/2.** Nawal HABAK (ALGER, Algérie), Malika AIT ABDELLAH, Ammar CHIKOUHE, Belaid AIT ABDELKADER, Lakhder GRIENE

■ #27721 - x27721 **Facteurs prédictifs de la survenue d'un cancer de l'endomètre chez les patientes porteuses d'un syndrome de Lynch : étude menée dans les Hauts-de-France.** Solveig MENU HESPEL (LILLE), Aurore SUFFYS, Marie-Pierre BUISINE, Afane BRAHIMI, Laurence BELLENGIER, Pierre COLLINET, Sophie CATTEAU JONARD, Catherine VERMAUT, Julie LECLERCQ, Sophie LEJEUNE

■ #27843 - x27843 **Étude du polymorphisme C677T du gène de la méthylène tétrahydrofolate reductase chez des patients présentant un cancer de l'estomac.** Mohammed Mehdi AZZAM (Constantine, Algérie), Karima SIFI

■ #27853 - x27853 **Tests présymptomatiques chez les mineurs à risque de la maladie de von Hippel-Lindau : retour sur 10 ans d'expérience et sur l'adhésion au suivi après test.** Roseline VIBERT (Paris), Khadija LAHLOU-LAFORÊT, Maryam SAMADI, Valérie KRIVOSIC, Thomas BLANC, Laurence AMAR, Nelly BURNICHON, Caroline ABADIE, Stéphane RICHARD, Anne-Paule GIMENEZ-ROQUEPLO

■ #27863 - x27863 **Étude d'une grande famille présentant un syndrome "Hyperparathyroidism-Jaw Tumor syndrome" avec une délétion du troisième exon de CDC73 : aspects clinique et moléculaire.** Lauriane LE COLLEN (Reims), Sara BARRAUD, Antoine BRACONNIER, Lucie COPPIN, Dominique ZACHAR, Camille BOULAGNON, Sophie DEGUELTE, Pierre François SOUCHON, Marta SPODENKIEWCZ, Céline POIRSIER, Sébastien AUBERT, Marie Françoise ODOU, Brigitte DELEMER

■ #27865 - x27865 **Les avancées du réseau de prise en charge multidisciplinaire des personnes à risque génétique de cancers en Pyrénées-Occitanie.** Karine GORDIEN, Charlotte MOREL, Amandine GALINIER, Edith CHIPOULET (Toulouse), Jonathan GRONDIN, Gaëlle COLLET, Mathilde MARTINEZ, Anne STAUB, Christine TOULAS, Berenice BOULET, Pierre VANDE PÉRRE, Ayman AL SAATI, Eric BAUVIN, Delphine BONNET, Laurence GLADIEFF, Rosine GUIMBAUD

■ #27877 - x27877 **Découverte incidente sur une analyse de caryotype d'une prédisposition aux cancers sein/ovaire liée à une translocation du gène BRCA1.** Manon REDA (DIJON), Caroline JACQUOT SAWKA, Joanna SOKOLOWSKA, Céline BONNET, Nathalie MARLE, Myriam BRONNER, Brigitte LEOTARD, Stéphanie CACCIATORE, Amandine BAURAND, Patrick CALLIER, Aline SAUNIER, Philippe JONVEAUX, Antonio VITO BELLO, Martin CHEVARIN, Yannis DUFFOURD, Laurence FAIVRE, Sophie NAMBOT

■ #27917 - x27917 **Apport du NGS dans l'analyse génétique des hyperparathyroïdies primitives et des hypercalcémies.** Sophie GIRAUD (Lyon), Ilias HAMNY, Jean-Christophe LIFANTE, Laurent BRUNAUD, Odile BERA, Stéphanie DUPASQUIER, Françoise BORSON-CHAZOT, Alain CALENDER

■ #27936 - x27936 **Résolution d'une hérédité manquante familiale par analyse combinée de séquençage de deuxième et troisième génération d'ADN et d'ARN.** Camille AUCCOUTURIER, Camille AUCCOUTURIER (Caen), Louise CRIVELLI, Céline QUESNELLE, Sosthène BARBACHOU, Alexandre ATKINSON, Imene CHENTLI, Agathe RICOU, Flavie BOULOUARD, Laurent CASTERA, Dominique VAUR, Raphael LEMAN, Sophie KRIEGER

■ #27969 - x27969 **Variants pathogènes de faible fréquence allélique dans le gène TP53.** Aude LOMBARD, Damien FERET, Blanche MARTIN ()

11^{èmes}

ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE COUVENT DES JACOBINS, RENNES 1-4 FÉVRIER 2022

RENNES



www.assises-genetique.org



Vendredi 04 février

- #27980 - x27980 **Détection des variants hotspot tumoraux de DICER1 par PCR digitale en émulsion de type drop-off.** Roseline VIBERT (Paris), Marion GAUTHIER-VILLARS, Christelle CARRIÈRE, Catherine DUBOIS D'ENGLHIEN, Anne VINCENT-SALOMON, Joanna CYRTA, Dominique STOPPA-LYONNET, Ivan BIÈCHE, Emmanuelle JEANNOT, Lisa GOLMARD
- #28011 - x28011 **Von Hippel Lindau (VHL): classification de 187 variants du gène VHL par les 9 laboratoires français du groupe TENGEN (réseau oncogénétique des tumeurs neuroendocrines).** Gregory MOUGEL (Marseille), Amira MOHAMED, Nelly BURNICHON, Sophie GIRAUD, Pascal PIGNY, Delphine PRUNIER, Frédérique SAVAGNER, Alexandre BUFFET, Yannick ARLOT, Brigitte BRESSAC, Betty GARDIE, Céline GARREC, Anne Paule GIMENEZ-ROQUEPLO, Stéphane RICHARD, Anne BARLIER
- #28028 - x28028 **Cancer du sein et /ou de l'ovaire lié à des mutations BRCA1/2 en Algérie.** Medina ARAB, Medina ARAB (Alger, Algérie), Hakima BOUMAZA, Meriem AOUTIA, Naziha ZERAOULIA, Malika AITABDALLAH, Lakhdar GRIENE, Belaid AITABDELKADER
- #28083 - x28083 **Caractérisation de deux nouveaux pseudo-exons du gène APC responsables de formes typiques de Polypose Adénomateuse Familiale.** Stéphanie BAERT-DESURMONT (ROUEN), Edwige KASPER, Gwendoline LIENARD, Stéphanie VASSEUR, Angela BABIN, Virginie BUBIEN, Michel LONGY, Julie TINAT, Claude HOUDAYER
- #28086 - x28086 **Suivi des personnes prédisposées héréditairement au cancer pendant la crise sanitaire de Covid-19 : retour d'expérience du dispositif Aquitaine/Limousin CaPLA.** Veronique BOUSSER, Valerie DUMORA, Julie TINAT, Laurence VENAT, Emmanuelle SIMONET, Amelie PAUTE, Françoise MALLEMOUCHE-BOQUIEN, Angela BABIN, Eglantine JOLLY, Anais DUPRE, Virginie DORIAN, Alice DENISE, Cécile GAUDEBOUT, Anika BENSEN, Virginie BUBIEN (Bordeaux)
- #28098 - x28098 **Faible risque de cancer embryonnaire dans le spectre de la surcroissance liée à PIK3CA : impact sur les recommandations de dépistage.** Laurence FAIVRE (DIJON), Jean-Charles CRÉPIN, Manon RÉDA, Sophie NAMBOT, Virginie CARMIGNAC, Caroline ABADIE, Claire ABASQ-THOMAS, Emmanuelle BOURRAT, Odile BOUTE, Florence PETIT, Clémence VANLERBERGHE, Catherine VINCENT-DELORME, Anne-Claire BURSZTEJN, Nicolas CHASSAING, Christine COUBES, Lucile PINSON, Marjolaine VILLEMS, Massimiliano ROSSI, Patrick EDERY, Audrey PUTOUX, Salima EL CHEHADEH, Alice GOLDENBERG, Smail HADJ-RABIA, Damien HAYE, Bertrand ISIDOR, Marie VINCENT, Marie-Line JACQUEMONT, Maxime LUU, Didier LACOMBE, Fanny MORICE-PICARD, Bruno LEHEUP, Ludovic MARTIN, Annabel MARUANI, Marie-Agnès COLLONGE-RAME, Juliette MAZ EREEUW-HAUTIER, Aude MAZA, Alice PHAN, Eve PUZENAT, Renaud TOURAINE, Sandra WHALEN, Jeanne AMIEL, Geneviève BAUJAT, Stéphanie ARPIN, Didier BESSIS, Christel THAUVIN-ROBINET, Yannis DUFFOURD, Christophe PHILIPPE, Martin CHEVARIN, Tristan MIRAULT, Paul KUENTZ, Pierre VABRES
- #28116 - x28116 **Organisation de consultations d'oncogénétique de groupe à visée théranostique pour les inhibiteurs de parg dans la prise en charge des cancers du sein adjouvants.** Anika BENSEN (Bordeaux), Virginie BUBIEN, Emmanuelle BAROUK-SIMMONET, Françoise BONNET, Nathalie JONES, Sabine RAAD, Benoît RUCHETON, Thibaut MATIS, Angela BABIN, Anaïs DUPRÉ, Joris SALOMON, Nicolas SEVENET
- #28155 - x28155 **Identification d'un variant pathogène de novo du gène MSH6 responsable d'un syndrome de Lynch : à propos d'un cas et brève revue de littérature.** Elise PIERRE-NOËL (Nantes), Fabrice AIRAUD, Estelle CAUCHIN, Céline GARREC, Ingrid RICORDEAU, Clémence MICHON, Olivier KERDRAON, Stéphanie BÉZIEAU, Caroline ABADIE
- #28175 - x28175 **Etude fonctionnelle de mutations du gène VHL identifiées chez des patients atteints de polyglobulies ou de cancers héréditaires.** Loïc SCHMITT (Nantes), Valéna KARAGHIANNIS, Marion LENGLET, Sophie COUVÉ, Franck CHESNEL, Anne COUTURIER, Marine DELAMARE, Alexandre BUFFET, Amandine LE ROY, Florence ROBRICQUET, Céline GARREC, Fabrice AIRAUD, Valentine LESIEUR, Karim SI-TAYEB, Amandine CAILLAUD, Caroline CHARIAU, Anne GAGNERIE, Stéphane BÉZIEAU, Odile CABARET, Alice FIEVET, Holger CARIO, Bruno CASSINAT, Thierry LEBLANC, Anne BARLIER, Grégory MOUGEL, Brigitte BRESSAC, Sophie GIRAUD, Pascal PIGNY, Yan BEAUVERD, Celeste BENTO, Stéphane RICHARD, Anne Paule GIMENEZ-ROQUEPLO, Nelly BURNICHON, Yannick ARLOT, François GIRODON, Betty GARDIE
- #28198 - x28198 **Glioblastome chez une patiente de 9 ans : identification d'une grande délétion MLH1-LRRFIP2 à l'état hétérozygote.** Margaux CLEMENT LE CHOISMIER (ROUEN), Stéphanie BAERT DESURMONT, Edwige KASPER, Philippe RUMINY, Thierry FREBOURG, Laurent RIFFAUD, Francisco LLAMAS GUTIERREZ, Mathieu VIENNOT, Alexandra LESPAGNOL, Chloé PUISEUX, Philippe DENIZEAU, Claude HOUDAYER
- #28240 - x28240 **Comparative transcriptomics for prediction of genes involved in tumorigenesis.** Lamia BOUALLA (Marrakech, Maroc), Malak HAIDAR, Hifzur RAHMAN ANSARI, Shahin TAJERI, Sara MFARREJ, Fathia BEN RACHED, Abhinav KAUSHIK, Gordon LANGSLEY, Arnab PAIN
- #28246 - x28246 **Anomalies constitutionnelles des gènes BRCA1 ou BRCA2 chez des patients atteints de cholangiocarcinome : à propos d'une série de 6 cas.** Alexandra LAPEYRE-PROST (MARSEILLE), Doriane LIVON, Julie ROBBE, Geoffrey BERTOLONE, Rémi MOUNIER, François EISINGER, Cornel POPOVICI, Jessica MORETTA, Pauline RIES, Catherine NOGUES
- #28250 - x28250 **Nouvelles manifestations tumorales associées à la déficience constitutionnelle du gène MUTYH : vers un élargissement du spectre tumoral ?** Mathilde VARCOIN (PARIS), Marie-Charlotte VILLY, Bruno BUECHER, Lisa GOLMARD, Julien MASLIAH PLANCHON, Clément BEAULATON, Anne VINCENT SALOMON, Dominique STOPPA-LYONNET, Chrystelle COLAS
- #28253 - x28253 **Identification des mutations avec insertion de séquence Alu dans le cadre du diagnostic moléculaire en oncogénétique.** Natalie JONES (BORDEAUX), Gaëlle GENESTE, Julien DENOUE, Jennifer CHIRON, Louise CRIVELLI, Françoise BONNET, Sabine RAAD, Louis LEBRETON, Michel LONGY, Virginie BUBIEN, Nicolas SEVENET
- #28305 - x28305 **Feedback of extended panel sequencing in 1530 patients referred for suspicion of hereditary predisposition to adult cancers.** Mathias CAVAILLE (Clermont-Ferrand), Nancy UHRHAMMER, Maud PRIVAT, Flora PONELLE-CHACHUAT, Mathilde GAY-BELLILE, Mathis LEPAGE, Sandrine VIALA, Yannick BIDEZ, Yves-Jean BIGNON
- #28319 - x28319 **Prévalence des variants pathogènes constitutionnels parmi une cohorte de 358 patients atteints de cancers multiples adressés en consultation oncogénétique.** Mathis LEPAGE (Clermont ferrand), Nancy UHRHAMMER, Maud PRIVAT, Yannick BIDEZ, Sandrine VIALA, Flora PONELLE, Mathilde GAY-BELLILE, Yves-Jean BIGNON, Mathias CAVAILLE
- #28328 - x28328 **Mise en place d'un groupe national de curation des variants identifiés dans le gène CDH1 : GGC-CDH1.** Audrey REMENIERAS (marseille), Ayman AL SAAFI, Marie-Pascale BEAUMONT, Florence COULET, Lisa GOLMARD, Etienne ROULEAU
- #28336 - x28336 **Identification de 11 gènes candidats à la prédisposition héréditaire par analyse d'exome de 16 patientes présentant une forme familiale de cancer de l'ovaire séreux de haut grade.** Mathias CAVAILLE (Clermont-Ferrand), Yannick BIDEZ, Lorenzo MENICCUCCI, Flora PONELLE-CHACHUAT, Nancy UHRHAMMER, Mathilde GAY-BELLILE, Mathis LEPAGE, Sandrine VIALA, Maud PRIVAT, Yves-Jean BIGNON
- #28338 - x28338 **Détection d'inversions génomique en routine diagnostique : importance du panel NGS optimisé.** Edwige KASPER (ROUEN), Sophie COUTANT, Sandrine MANASE, Stéphanie VASSEUR, Pierre MACQUERE, Gaëlle BOUGEARD, Laurence FAIVRE, Olivier INGSTER, Stéphanie BAERT-DESURMONT, Claude HOUDAYER
- #28362 - x28362 **Etat d'avancement de l'étude nationale TUMOSPEC : Risques de cancer dans les familles où ségrége un variant**

11^{èmes}

ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE COUVENT DES JACOBINS, RENNES 1-4 FÉVRIER 2022



www.assises-genetique.org

RENNES



Vendredi 04 février

- délétère ou probablement délétère dans un gène de prédisposition au cancer du sein et/ou de l'ovaire.** Sarah BONNET-BOISSINOT (), Juana BEAUVALLET, Dorothee LE GAL, Marie-Gabrielle DONDON, Olivier CARON, Fabienne LESUEUR, Nadine ANDRIEU, Séverine EON-MARCHAIS
- #28367 - x28367 **Caractérisation moléculaire d'une duplication de l'exon 11 du gène PALB2 détectée dans 2 familles de cancer du sein.** Ahmed BOURAS (Lyon), Cyril LAFAYE, Mélanie LEONE, Amélie FINAT, Chantal GHAEMMAGHAMI, Sandra FERT-FERRER, Tanguy MARTIN-DENAVIT, Alain CALENDER, Nadia BOUTRY-KRYZA
- #28387 - x28387 **Crise sanitaire liée au COVID-19 : gestion de l'activité d'oncogénétique à Rennes (Centre E. Marquis).** Vanessa COLOMBERT (RENNES), Samuel LE SOURD, Brivael GERY, Louise CRIVELLI
- #28388 - x28388 **Observatoire Français pour l'Etude du syndrome de Lynch OFELY : base clinico-biologique nationale et ressources biologiques dédiées à la recherche sur le syndrome de Lynch - Etat des lieux à 10 ans.** Christine LASSET, Consortium OFELY (OBSERVATOIRE FRANÇAIS POUR L'ETUDE DU SYNDR (LYON))
- #28415 - x28415 **Quelle est la probabilité d'avoir un jour de la chimiothérapie pour les femmes porteuses de variants pathogènes de BRCA1 et BRCA2 qui ne réalisent pas de mastectomie prophylactique?** Zoé GUILLAUME, Marine VALERY, Baptiste CERVANTES, Marina DI MARIA, Sophie VILLEBASSE, Veronica GOLDBARG, Suzette DELALOGUE, Marion AUPOMEROL, Lena DEGOUSEE, Delphine WEHRER, Olivier CARON (VILLEJUIF)
- #28424 - x28424 **Case report : mutation consitutionnelle de novo de BRCA1 chez une patiente de 46 ans présentant un cancer séreux de haut grade de l'ovaire.** Anika BENSEN (Bordeaux), Virginie BUBIEN, Angela BABIN, Emmanuelle BAROUK-SIMMONET, Françoise BONNET, Anaïs DUPRÉ, Eglantine JOLLY, Nathalie JONES, Thibaut MATIS, Sabine RAAD, Benoît RUCHETON, Joris SALOMON, Nicolas SEVENET
- #28440 - x28440 **Suivi moléculaire de mutations en mosaïque du gène MEN1 chez 2 patients : intérêt de l'étude de l'ADN libre circulant.** Arnaud LAGARDE (Marseille), Lauriane LE COLLEN, Heida BRIXI, Camille BOULAGNON-ROMBI, Brigitte DELEMER, Anne BARLIER, Pauline ROMANET
- #28453 - x28453 **Identification d'un variant intronique délétère du gène BAP1 dans deux familles françaises présentant un syndrome de prédisposition héréditaire aux cancers de l'adulte.** Alice CHABERT, Roseline TANG, Yahia ADNANI, Henintsoa RATSIMIALA, Hélène ZATTARA, Véronique MARI, Fanny BRAYOTEL, Etienne ROULEAU, Arnaud DE LA FOUCHARDIERE, Brigitte BRESSAC- DE PAILLERETS, Odile CABARET (VILLEJUIF)
- #28460 - x28460 **Corticosurrénalome de l'adulte suggérant dans 1 cas sur 3 un syndrome de Lynch.** Laury NICOLAS (CLERMONT FERRAND), Juliette JOUBERT, Camille DARCHA, Sylvain ROUMEAU, Anne-Sophie JARROUSSE, Claude DARCHA, Laurent GUY, Jean-Paul BOITEUX, Igor TAUVERON, François CORNELIS
- #28462 - x28462 **Etats de lieux de l'utilisation de visioconsultation durant la pandémie COVID-19.** Manuella VIGOT, Elodie COSSET, Katie GOUBIN, Céline HEUDE, Caroline ALLAIRE, Louise-May THIBAUT, Pierre DEVULDER, Pascaline BERTHET, Zoe NEVIERE (Caen)
- #28463 - x28463 **Ganglioneuromatose digestive chez un adulte dans le cadre d'un syndrome de Cowden : à propos d'un cas et revue de la littérature.** Elodie COSSET, Pierre DEVULDER, Virginie BUBIEN, Louise-May THIBAUT, Manuella VIGOT, Sidil-Adil AISSAOUI, Céline HEUDE, Anika BENSEN, Emmanuel BAROUK-SIMONET, Michel LONGY, Nicolas SEVENET, Pascaline BERTHET, Zoe NEVIERE (Caen)
- #28465 - x28465 **Le cancer du rein héréditaire, synthèse d'une consultation d'oncogénétique mise en place au CHU de Bordeaux.** Henri MARGOT (BORDEAUX), Julie TINAT, Jean-Christophe BERNHARD, Didier LACOMBE, Patricia FERGETOT, Stéphane RICHARD
- #28473 - x28473 **Détection d'insertion d'éléments Alu dans les gènes de prédisposition héréditaire aux cancers.** Armelle LUSCAN (Saint-Ouen-l'Aumône), Jean-Marc COSTA, Mylène VALDUGA, Melanie BROUTIN, Géraldine VIOT, Adil ALAOUI, Marion IMBERT BOUTEILLE, Stéphanie BAERT-DESURMONT, Sylviane OLSCHWANG
- #28529 - x28529 **Etude de la fréquence des mutations constitutionnelles du gène PBRM1 dans les cancers du rein héréditaires.** Sophie GAD (VILLEJUIF), Nelly BURNICHON, Sophie FERLICOT, Virginie VERKARRE, Sophie COUVÉ, Flore RENAUD, Victoria POILLERAT, Brigitte BRESSAC-DE PAILLERETS, Sophie GIRAUD, Stéphane RICHARD
- #28537 - x28537 **L'exome en oncogénétique : retour d'expérience.** Mortreux JÉRÉMIE (Lyon), Vanna GEROMEL, Pascal PUJOL, Marion IMBERT-BOUTEILL, Marjolaine WILLEMS, Laure RAYMOND
- #28583 - x28583 **Contribution des altérations constitutionnelles en mosaïque de SMARCB1 dans le syndrome de prédisposition aux tumeurs rhabdoïdes.** Julien MASLIAH-PLANCHON, Laetitia MAILLOT (Paris), Noémie RYBAK, Fatoumata SIMAGA, Abderaouf HAMZA, Marion GAUTHIER-VILLARS, Olivier DELATTRE, Franck BOURDEAUT
- #28589 - x28589 **Analyse d'une cohorte de médulloblastomes liés à des altérations constitutionnelles du gène ELP1.** Julien MASLIAH-PLANCHON, Léa GUERRINI-ROUSSEAU (Villejuif), Alexandre PERRIER, Fatoumata SIMAGA, Arnault TAUZIEDE-ESPARIAT, Marion GAUTHIER-VILLARS, Olivier DELATTRE, Olivier AYRAULT, Christelle DUFOUR, Franck BOURDEAUT
- #28612 - x28612 **Etude clinique et génétique du syndrome de Peutz Jeghers : à propos de trois familles.** Sana GABTENI, Ridha MRAD (Tunis, Tunisie), Rim MEDDEB, Faten FEDHILA, Mediha TRABELSI, Neila BELGOUTH
- #28614 - x28614 **Séquençage des gènes CDH1 et CTNNA1 dans le Carcinome Gastrique Diffus Héréditaire.** Jihenne BEN AISSA (Tunisie, Tunisie), Maria KABBAGE, Houcemeddine OTHMEN, Patrick SAULNIER, Haifa TOUNSI, Mouna MEDHIOUB, Amel KHSIBA, Sonia ABDELHAK, Mohamed Samir BOUBAKER, M. Mousaddak AZZOUEZ, Etienne ROULEAU
- #28644 - x28644 **Pénétrance et expressivité des risques de cancer chez les patients porteurs d'un variant pathogène dans deux gènes distincts de prédisposition héréditaire de cancer à pénétrance modérée à haute à partir d'une cohorte de 35 patients.** Laury NICOLAS (CLERMONT FERRAND), Nancy UHRHAMMER, Maud PRIVAT, Flora PONELLE-CHACHUAT, Mathis LEPAGE, Mathilde GAY-BELLILE, Sandrine VIALA, Yannick BIDET, Mathias CAVAILLE, Yves-Jean BIGNON
- #28650 - x28650 **Révision de la loi de bioéthique (loi n°2021-1017 du 2 août 2021). Vers une clarification de la pratique des analyses post-mortem en oncogénétique.** Stéphane PINSON (LYON), Sophie GIRAUD, Thomas SEYTIER, Nadia KRYZA, Salomé BRILLOUET, Alain CALENDER
- #28666 - x28666 **Mise en place d'une RCP nationale d'Oncologie génétique Pédiatrique (RCPOP) avec le soutien du comité oncogénétique de la SFCE.** Philippe DENIZEAU (Rennes), Franck BOURDEAUT, Nadège CORRADINI, Léa GUERRINI-ROUSSEAU, Sfce COMITÉ ONCOGÉNÉTIQUE
- #28693 - x28693 **La prédisposition génétique aux cancers du sein et de l'ovaire : exploration moléculaire de 42 patientes tunisiennes.** Walid BEN YEDDER (Tunis, Tunisie), Yasmina ELARIBI, Imen REJEB, Molka SEBAI, Syrine HIZEM, Houweyda JILANI, Sana KAROUI, Ghazi JERBI, Yosra YAHIAOUI, Ahmed HALOUANI, Mohamed Aymen FERJAOUI, Amel TRIKI, Khaled NEJI, Khaled RAHAL, Lamia BEN JEMAA
- #28694 - x28694 **Des données incidentes aux données secondaires : découverte fortuite d'un variant biallélique du gène MUTYH**

11^{èmes}

ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE COUVENT DES JACOBINS, RENNES 1-4 FÉVRIER 2022



www.assises-genetique.org

RENNES



Vendredi 04 février

- chez un patient de 39 ans présentant des carcinomes basocellulaires multiples.** Gaëlle GENESTE, Delfine LAFON, Bernadette GASTALDELLO, Sofia TZOUMPA, Françoise BONNET, Sabine RAAD, Natalie JONES, Robert BENAMOUGIG, Eve MAUBEC, Frédéric CAUX, Nicolas SEVENET (Bordeaux)
- #28696 - x28696 **Les amplifications géniques dans les carcinomes digestifs : impact pronostique et théranostique.** Loïc TRAPANI (Paris), Germain GUIRAUD, Gaël GOUJON, Nathalie THEOU-ANTON
- #28701 - x28701 **Prédisposition au cancer liée au gène BRIP1 : une étude exploratoire en oncogénétique.** Camille TLEMSANI (Paris), Julien MASLIAH-PLANCHON, Voreak SUYBENG, Solenne FARELLY, Arunya SRIKARAN, Marion DHOOGHE, Albain CHANSAVANG, Anne JOUINOT, Sarah GUÉGAN, Pierre LAURENT-PUIG, Jennifer WONG, Laurence LODÉ, Ivan BIÈCHE, Chrystelle COLAS, Nadim HAMZAOU, Lisa GOLMARD, Eric PASMANT
- #28708 - x28708 **Prédisposition héréditaire à la polypose festonnée et au cancer colorectal : identification de la première famille française avec variant pathogène du gène RNF43.** Carole CORSINI (MONTPELLIER), Jean-Marc REY, Tatiana KOGUT-KUBIAK, Marion IMBERT-BOUILLE, Karen BAUDRY, Romain BRUNET, Robert PIERRUGUES, Philippe GRANDVAL, Jérôme SOLASSOL, Pascal PUJOL
- #28711 - x28711 **La fréquence des variants pathogènes constitutionnels des gènes BRCA2 et ATM dans une cohorte de patients atteints de cancer du pancréas.** Maria BAZ (VILLEJUIF), Alice FIEVET, Victor GONDRAN-TEILLER, Brigitte BRESSAC-DE PAILLERETS, Odile CABARET, Yahia ADNANI, Veronica GOLDBARG, Marina DIMARIA, Valérie BOIGE, Marie-Noëlle BONNET-DUPEYRON, Afane BRAHIMI, Carole CORSINI, Jean-Marc LIMACHER, Veronique MARI, Julie TINAT, Antoine HOLLEBECQUE, David MALKA, Olivier CARON, Etienne ROULEAU
- #28739 - x28739 **Les variants pathogènes incidents du gène ATM sont spécifiques des formes familiales de cancer du sein et des ovaires.** Pierre MACQUÈRE, Sébastien ORAZIO, Françoise BONNET, Natalie JONES, Virginie BUBIEN, Jennifer CHIRON, Delfine LAFON, Emmanuelle BAROUK-SIMONET, Julie TINAT, Laurence VENAT-BOUVET, Paul GESTA, Michel LONGY, Nicolas SEVENET (Bordeaux)
- #28745 - x28745 **Approche qualitative et quantitative de l'analyse de transcrit dans le cadre de la maladie de von Hippel-Lindau.** Hela SASSI (Villejuif), Odile CABARET, Roseline TANG, Yahia ADNANI, Sofiane BENKAFOUF, Christophe BLONDEL, Christine BOMBLED, Johnny BOMBLED, Brigitte BRESSAC-DE PAILLERETS, Alice CHABERT, David PHILIPPE, Sophie DEVEAUX, Safi DOKMAK, Sophie GIRAUD, Vincent GUALINO, Marine GUILLAUD BATAILLE, Pascal HAMMEL, Pascale MASSIN, Stéphane RICHARD, Etienne ROULEAU, Alice FIÉVET
- #28768 - x28768 **Impact pronostique et théranostique de l'association de marqueurs génétiques et épigénétiques dans les tumeurs gliales.** Amira BENZARTI (Sousse, Tunisie), Abdelhafidh SLIMANE, Maher HADHRI, Khalil SAADAOU, Mohamed LADIB, Iadh KSIRA, Mehdi DARMOUL, Badreddine SRIHA, Abdefatteh ZAKHAMA, Ali SAAD, Hedi KRIFA, Dorra H'MIDA
- #28804 - x28804 **Corrélation des anomalies cytogénétiques avec les caractéristiques clinico-biologiques chez 30 patients Marocains atteints de myélome multiple.** Hasna HAMDAOUI (tanger, Maroc), Fatima CHEGDANI, Oumaima BENLARROUBIA, Badereddine NOUADI, Karim OULDIM, Faiza CHBEL, Aziza BELKHAYAT, Houda BENRAHMA, Afaf LAMZOURI
- #28807 - x28807 **Le défaut de dépistage familial du cancer colorectal multifactoriel entraîne 6.500 cancers évitables par an.** Laury NICOLAS (CLERMONT FERRAND), Anna SEROVA-ERARD, Lemlih OUCHCHANE, Caroline PETORIN, Agnes VIMAL, Morgane HELYON, Julien SCANZI, Jacques-Olivier BAY, Armand ABERGEL, Michel DAPOIGNY, Pascal DESSENNE, Emmanuel BUC, Laurent GERBAUD, François CORNELIS, Simon REY
- #28808 - x28808 **Profil cytogénétique des leucémie lymphoïde chronique chez 50 patients Marocains.** Hasna HAMDAOUI (tanger, Maroc), Oumaima BENLARROUBIA, Aziza BELKHAYAT, Karim OULDIM, Afaf LAMZOURI

P12

EPOSTERS LIBRE ACCÈS 12- Génétique tumorale

- #27996 - x27996 **Prévalence des mutations des gènes KRAS, NRAS et BRAF marqueurs de résistance aux anti EGFR dans le cancer colorectal métastatique.** Karima SIFI (Constantine, Algérie), Sabah HANACHI, Souad HAMDOUCHE, Hadia ZIADA-BOUCHAR, Salima ZEKRI, Leila BEDDAR, Taha FILALI, Karima BENEMBAREK, Noredine ABADI
- #28096 - x28096 **Transcrits chimères issus d'éléments répétés LINE-1 (LCT) : étendue de leur expression à l'échelle du génome et mécanisme de régulation transcriptionnelle dans le cerveau normal et les gliomes.** Marie Elisa PINSON, Franck COURT, Bruno PEREIRA, Pierre-Olivier GUICHET, Emmanuel CHAUTARD, Lucie KARAYAN-TAPON, Pierre VERRELLE, Catherine VAURS-BARRIERE (Clermont-Ferrand)
- #28244 - x28244 **Les syndromes myélodysplasiques du sujet jeune à propos de 2 cas.** Saloua TOUJANI (1), Catherine HENRY (1) (RENNES), Cédric PASTORET (2), Faustine LHOMME (3), Marc-Antoine BELAUD-ROTUREAU (1)
- #28247 - x28247 **Amplification génomique de KMT2A dans un cas de leucémie lymphoblastique B.** Saloua TOUJANI (1), Catherine HENRY (1), Simon BOUZY (2) (Rennes), Jean Baptiste MEAR (3), Marc-Antoine BELAUD-ROTUREAU (1)
- #28284 - x28284 **Syndromes myélodysplasiques del(5q) : analyse de la délétion de gènes impliqués dans l'épissage des ARN pré-messagers.** Nathalie DOUET-GUILBERT (Brest), Audrey BASINKO, Nadia GUEGANIC, Séverine COMMET, Corinne TOUS, Yan JIANG, Cédric SANQUER, Benoit SOUBISE, Christine TERRÉ, Giulia TUEUR, Frédéric MOREL, Marie-Bérengère TROADEC
- #28417 - x28417 **Anomalies génomiques des carcinomes épidermoïdes cutanés survenant chez les patients atteints d'Epidermolyse Bulleuse Dystrophique Récessive.** Hélène RAGOT (Paris), Matthias TITEUX, Claire BARBIEUX, Sonia GAUCHER, Sylvain HANEIN, Maxime BATTISTELLA, Rose BOUDAN, Emmanuelle BOURRAT, Alain HOVNANIAN
- #28442 - x28442 **Détermination du statut MMR tumoral de cas équivoques : apports des marqueurs avec un nombre élevé de répétitions (LMR).** Odile CABARET (VILLEJUIF), Cassandre FRANCOIS, Nolwenn LUCAS, Kara SENGUL, Odile LEOPOLD, Etienne ROULEAU
- #28593 - x28593 **Exploration génomique des médulloblastomes dans le syndrome CMMRD.** Julien MASLIAH-PLANCHON, Delphine BONNET, Natacha ENTZ-WERLE, Emmanuelle URO-COSTE, Christine BOURNEIX, Léa GUERRINI-ROUSSEAU, François DOZ, Olivier DELATTRE, Franck BOURDEAULT, Chrystelle COLAS (PARIS)
- #28750 - x28750 **Formes familiales non syndromiques de pilomatricomes : description d'une nouvelle famille.** Louise May THIBAUT (CAEN), Zoé NEVIERE, Elodie COSSET, Etienne MULLER, Agathe RICOU, Flavie BOULOUARD, Sophie KRIEGER, Dominique VAUR, Michel LONGY, Pascaline BERTHET, Pierre DEVULDER

11^{èmes}

ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE COUVENT DES JACOBINS, RENNES 1-4 FÉVRIER 2022

RENNES



www.assises-genetique.org



Vendredi 04 février

- #28774 - x28774 **Le mélanome oral canin, comme modèle des mélanomes muqueux chez l'Homme : caractérisation de 2 sous types moléculaires présentant des options thérapeutiques différentes.** Anais PROUETAU, Stéphanie MOTTIER, Aline PRIMOT, Edouard CADIEU, Laura BACHELOT, Nadine BOTHEREL, Florian CABILLIC, Armel HOUEL, Laurence CORNEVIN, Camille KERGAL, Sébastien CORRE, Jérôme ABADIE, Christophe HITTE, David GILOT, Kerstin LINDBLAD-TOH, Catherine ANDRE, Thomas DERRIEN, Benoit HEDAN (Rennes)
- #28813 - x28813 **Etude moléculaire du cancer du rein dans la population de l'Ouest Algérien.** Meriem ABDI (75000, Algérie), Rym Khadidja ABDERRAHMANE, Naima Djabaria MEROUFEL

P13

EPOSTERS LIBRE ACCÈS

13- Médecine personnalisée, pharmacogénomique

- #27683 - x27683 **Traitement par rapamycine d'une malformation veineuse intra articulaire et hémarthrose avec un variant somatique TEK.** Salma ADHAM (Montpellier), Nicole REVENCU, Sandrine MESTRE-GODIN, Monira NOU HOWALDT, Héléne VERNHET KOVACSIK, Isabelle QUÉRÉ
- #27690 - x27690 **Le statut de l'implémentation du concept et de l'approche genre dans les programmes des universités médicales.** Nouha ABDELMOULA BOUAYED (Sfax)
- #27703 - x27703 **Algorithme MEM : détection fiable de l'instabilité microsatellitaire (MSI) sur petit panel NGS dans le cancer colorectal.** Guillaume HERBRETEAU (Nantes), Fabrice AIRAUD, Elise PIERRE-NOËL, Audrey VALLÉE, Stéphane BÉZIEAU, Sandrine THÉOLEYRE, Héléne BLONS, Simon GARINET, Marc G. DENIS
- #27717 - x27717 **Implémentation des données de pharmacogénétique dans la pré-indication d'accès au séquençage génomique « épilepsie pharmacorésistante à début précoce », enjeux et perspectives.** Guillaume GRENET (LYON), Laurence FAIVRE, Elodie GAUTIER-VEYRET, Simon VERDEZ, Marie-Claude GAGNIEU, Xavier FONROSE, Julien THEVENON, Valérie DUBOIS, Michel CUCHERAT, Damien SANLAVILLE, Nicolas PICARD, Gaetan LESCOA
- #27991 - x27991 **Implication des polymorphismes du gène ABCB1 au cours de la réponse aux antiépileptiques.** Malek CHOUCHE, Hédia KLAË (tunis, Tunisie), Ilhem BEN YOUSSEF, Lamia HILA
- #28030 - x28030 **Développement d'une PCR multiplex robuste, simple et rapide pour analyser 17 polymorphismes génétiques associés à la variabilité de la réponse aux médicaments en pharmacogénétique.** Camille TRON, Régis BOUVET (Rennes), Marie-Clémence VERDIER, Fabien LAMOUREUX, Benjamin HENNART, Christèle DUBOURG, Eric BELISSANT, Marie Dominique GALIBERT
- #28061 - x28061 **Développement d'un algorithme décisionnel automatique priorisant les variants actionnables d'une tumeur.** Nicolas SOIRAT (), Denis BERTRAND, Sacha BEAUMEUNIER, Nicolas PHILIPPE, Dominique VAUR, Nicolas GOARDON, Sophie KRIEGER, Anne-Laure BOUGE, Laurent CASTÉRA
- #28101 - x28101 **Evaluation des solutions technologiques pour minimiser ou maîtriser l'impact de la fixation au formol des échantillons tumoraux sur les résultats de séquençage dans le but d'introduire ce type d'échantillon dans le plan FMG2025.** Alice MOUSSY (Evry), Marine ROUILLON, Jasmin CEVOST, Edouard TURLOTTE, Violette TURON, Paul HOFMAN, Alain VIARI, Jean-François DELEUZE
- #28105 - x28105 **Evaluation du kit Illumina DNA PCR-Free Prep, pour la réalisation de séquençage du génome entier à partir de faibles quantités d'ADN.** Edouard TURLOTTE (Evry), Jasmin CEVOST, Alice MOUSSY, Marine ROUILLON, Violette TURON, Paul HOFMAN, Alain VIARI, Jean-François DELEUZE
- #28108 - x28108 **Le CReFIX, le centre de Référence, d'Innovation, d'Expertise et de transfert du plan France Médecine Génomique 2025.** Violette TURON (Evry), Jasmin CEVOST, Alice MOUSSY, Marine ROUILLON, Edouard TURLOTTE, Alain VIARI, Jean-François DELEUZE
- #28131 - x28131 **Un nouveau polymorphisme d'ARRB1 lié à la liaison à un facteur de transcription est associé à la rémission de six mois après le traitement aux antidépresseurs dans la cohorte de patients déprimés, METADAP.** Kenneth CHAPPELL (Le Kremlin-Bicêtre), Abd El Kader AIT TAYEB, Romain COLLE, Jérôme BOULIGAND, Khalil EL-ASMAR, Laurent BECQUEMONT, Emmanuelle CORRUBLE, Céline VERSTUYFT
- #28142 - x28142 **Variations génétiques et épigénétique du gène BDNF dans l'anorexie mentale.** Gilles MAUSSION, Julia CLARKE, Philip GORWOOD, Nicolas RAMOZ (PARIS)
- #28223 - x28223 **Expérience et attentes des tests pharmacogénétique sur le territoire Français.** Simon VERDEZ (Dijon), Yanniss DUFFOURD, Maxime LUU, Christine BINQUET, Christine PEYRON, Christelle THAUVIN-ROBINET, Nicolas PICARD, Laurence FAIVRE
- #28395 - x28395 **L'exome en première intention devrait-il se généraliser ?** Radoslava SARAEVA LAMRI (Lyon), Marie Emmanuelle NAUD, Mathilde SOPORITO, Laure RAYMOND
- #28695 - x28695 **Variants génétiques de GJA1 et réponse clinique après un traitement par venlafaxine chez les patients déprimés unipolaires.** Abd El Kader AIT TAYEB (Le Kremlin Bicetre), Romain COLLE, Jérôme BOULIGAND, Khalil EL-ASMAR, Kenneth CHAPPELL, Denis DAVID, Florence GRESSION, Bruno FEVE, Bruno FRANCOU, Laurent BECQUEMONT, Céline VERSTUYFT, Emmanuelle CORRUBLE
- #28733 - x28733 **Intégration des informations génomiques dans un rapport de synthèse, évolutions et évaluation après 18 mois de rendus de résultats.** Valentin KLEIN (Grenoble), Virginie BERNARD, Alexandre ASTIER, Quentin CHARRET, Anne-Sophie SERTIER, Anthony FERRARI, Consortium AURAGEN, Damien SANLAVILLE, Alain VIARI, Julien THEVENON
- #28751 - x28751 **Une méthode thérapeutique personnalisée basée sur des cellules souches mésenchymateuses conditionnées pour le traitement du myélome multiple.** Mehrdad NORUZINIA (Téhéran, Iran), Saideh KAVOUSI, Fatemeh SOLEYMANI
- #28762 - x28762 **Recherche de mutation constitutionnelle BRCA chez les patientes atteintes de cancer du sein localement avancé traité par chimiothérapie néoadjuvante : définition d'un sous-groupe avec un taux élevé de mutation et de rechutes locales.** Christine TUNON DE LARA, Jeanne LEROUX, Françoise BONNET, Marc DEBLED, Delfine LAFON, Emmanuelle BAROUK-SIMONET, Marion FOURNIER, Adeline PETIT, Virginie BUBIEN, Nathalie QUENEL-TUEUX, Véronique BROUSTE, Gaëtan MAC GROGAN, Nicolas SEVENET (Bordeaux)
- #28767 - x28767 **Enquête nationale sur les pratiques et la vision de la prescription des examens de génétiques chez les néphrologues.** Alice DOREILLE, Laurent MESNARD (Paris)
- #28793 - x28793 **The European Joint Programme on Rare Diseases - le pouvoir de la collaboration multipartite au profit des patients atteints de maladies rares.** Daria JULKOWSKA (Paris), Juliane HALFTERMEYER, Yanis MIMOUNI, Clément MOREAU, Galliano ZANELLO,

11^{èmes}

ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE COUVENT DES JACOBINS, RENNES 1-4 FÉVRIER 2022



www.assises-genetique.org

RENNES



Vendredi 04 février

Parry ALEXANDER, Mary Catherine LETINTURIER, Tanguy ONAKOY, Aniket SHARMA, Catherine NGUYEN

P14

EPOSTERS LIBRE ACCÈS

14- Bioinformatique, nouvelles approches technologiques

- #27614 - x27614 **The Treatabome flags treatable genes and variants: an emerging concept.** Atalaia ANTONIO (Paris), Rachel THOMPSON, Leslie MATALONGA, Carles HERNANDEZ-FERRER, Alberto CORVO, Leigh CARMODY, Birte ZUREK, Rabah BEN YAOU, Rita HORVATH, Olaf RIESS, Annachiara DE SANDRE-GIOVANOLLI, Alfons MACAYA, Angela LOCHMULLER, Bertrand FONTAINE, Carola REINHARD, Concetta ALTAMURA, Corinne VIGOUROUX, David GOMÉZ-ANDRÉS, Davide PISCIA, Gulcin GUMUS, Jean-François DESAPHY, Katja LOHMANN, Karim WAHBI, Laura OVER, Matthew J JENNINGS, Matthis SYNOFZIC, Norbert BRÜGGEMANN, Patrick CHINNERY, Savine VICART, Steven LAURIE, Teresinha EVANGELISTA, Virginie BROS-FACER, Peter ROBINSON, Hans LOCHMULLER, Sergi BELTRAN, Gisèle BONNE
- #27692 - x27692 **Analyses intégrées pour un améliorer le diagnostic : Genomes et Transcriptomes.** Charles VAN GOETHEM (Montpellier), Mateo MEYNIER, Dylan DA CUNHA, Aurélien PERRIN, Julie MIRO, Sylvie TUFFERY-GIRAUD, Michel KOENIG, Mireille COSSEE
- #27890 - x27890 **BiossaNova MGT : Bioinformatics Open Software System for Advanced NGS, Omics & Variant Analysis ManaGement.** Floréal CABANETTES, Julien PLENECASSAGNES, Christine TOULAS, Ludovic MALLET (Toulouse)
- #27906 - x27906 **Errance et impasse diagnostiques : adaptation du cartouche génomique BNDMR.** Sarah OTMANI (Paris), Céline ANGIN, Arnaud SANDRIN, Nicolas CHATRON, Céline DAMPFHOFFER, Laurent DEMOUGEOT, Mélanie FRADIN, David GENEVIÈVE, Sylvie ODENT, Caroline RACINE, Alain VERLOES, Laurence FAIVRE
- #27933 - x27933 **ifCNV: a novel Isolation-Forest-based package to detect Copy Number Variations from various NGS datasets.** Simon CABELLO-AGUILAR (Montpellier)
- #27981 - x27981 **MobiDetails : une plateforme d'interprétation en ligne de variants d'ADN.** David BAUX (MONTPELLIER), Charles VAN GOETHEM, Olivier ARDOUIN, Thomas GUIGNARD, Anne BERGOUIGNOUX, Michel KOENIG, Anne-Françoise ROUX
- #28078 - x28078 **DIAGHO, portail d'interprétation de données génomiques.** Christine ROUSSEAU, Julien LEBUNETEL (RENNES), Anne-Sophie DENOMMÉ-PICHON, Marie LAMBALLAIS, Manuel LEBEURRIER, Séverine AUDEBERT, Céline BRIS, Céline BRULARD, Wilfrid CARRÉ, Guillaume COLLET, Benjamin COGNÉ, Florent DENOVAL, Christèle DUBOURG, Mélanie FRADIN, Bertrand ISIDOR, Médéric JEANNE, Sébastien KURÝ, Benjamin NAVET, Vincent PROCACCIO, Sacha SCHUTZ, Kévin UGUEN, Marie-Laure VUILLAUME WINTER, Alban ZIEGLER, Patrick VOURC'H, Stéphane BÉZIEAU, Dominique BONNEAU, Sylvie ODENT, Marie DE TAYRAC
- #28121 - x28121 **Modèle d'apprentissage profond de prédiction d'expression des gènes et d'impact des mutations régulatrices.** Camille KERGAL, Catherine ANDRE, Marie-Dominique GALIBERT, Thomas DERRIEN, Christophe HITTE (RENNES)
- #28124 - x28124 **STARK: Stellar Tools from raw sequencing data Analysis to variant Rankng.** Antony LE BECHEC (STRASBOURG), Jean-Baptiste LAMOUCHE, Vincent ZILLIOX, Mateusz RAUCH, Sinthuja PACHCHEK, Victor GRENTZINGER, Amandine VELT, Thomas LAVAUX, Samuel NICAISE, Jean MULLER
- #28138 - x28138 **SARS-CoV-2 & Séquençage NGS : une comparaison de méthodes haut débit.** Zuzana GERBER (Evry), Christian DAVIAUD, Damien DELAFOY, Florian SANDRON, Jonathan MERCIER, Kazali ALIDJINOUE, Laurence BOCKET, Vincent MEYER, Anne BOLAND, Robert OLASO, Jean-François DELEUZE
- #28218 - x28218 **La concertation clinico-biologique des variations candidates issues du séquençage haut débit d'exome ou de génome : le juste équilibre entre le diagnostic et la recherche.** Laurence FAIVRE (DIJON), Frédéric TRAN MAU-THEM, Antonio VITO BELLO, Ange-Line BRUEL, Anne-Sophie DENOMMÉ-PICHON, Hana SAFRAOU, Sophie NAMBOT, Julian DELANNE, Paul KUENTZ, Anne-Laure MOSCA-BOIDRON, Patrick CALLIER, Yannis DUFFOURD, Caroline RACINE, Quentin THOMAS, Christophe PHILIPPE, Christel THAUVIN-ROBINET
- #28232 - x28232 **GeneTree : un outil intégré pour construire un arbre généalogique, téléchargeable en fichier BOADICEA, et l'histoire clinique d'une famille.** Jean-Marie RAVEL (Nancy)
- #28242 - x28242 **Méthode bioinformatique de détection de variations dans l'ADN foetal libre circulant appliquée aux maladies rares.** Yannis DUFFOURD (Dijon), Frédéric TRAN MAU-THEM, Christophe PHILIPPE, Ange-Line BRUEL, Antonio VITO BELLO, Hana SAFRAOU, Anne-Sophie DENOMMÉ-PICHON, Valentin BOURGEOIS, Victor COUTURIER, Bénédicte GÉRARD, Nicolas BOURGON, Sophie NAMBOT, Laurence FAIVRE, Christel THAUVIN-ROBINET
- #28280 - x28280 **Une méthode d'identitovigilance simple et rapide appliquée au NGS utilisant la technique D-ARMS.** Lucie DONATY, Vanessa DEBANT (MONTPELLIER), Muriel GIANSILY-BLAIZOT
- #28359 - x28359 **Owey et ghfcdB : des outils informatiques novateurs permettant l'intégration, le partage et la visualisation de données cliniques, génétiques et d'imagerie cérébrale.** Simon MALESYS, Florence CAMPANA (Paaris), Freddy CLIQUET, Claire LEBLOND, Alexandre MATHIEU, Frédérique AMSELLEM, Anna MARUANI, Aline VITRAC, Clara MOREAU, Nicolas TRAUT, Roberto TORO, Aline LEFEBVRE, Stéphane FOURNIER, Thomas BOVAGNET, Thomas ROLLAND, Richard DELORME, Thomas BOURGERON
- #28370 - x28370 **Etude des performances de GATK4 dans la détection des CNV.** Marina KONYUKH (DIJON), Leonardo GIGANTE, Melchior DE GIRAUD D'AGAY, Véronique IVASHCHENKO, Frédéric TRAN MAU-THEM, Antonio VITO BELLO, Hana SAFRAOU, Ange-Line BRUEL, Anne-Sophie DENOMMÉ-PICHON, Christophe PHILIPPE, Laurence FAIVRE, Yannis DUFFOURD
- #28371 - x28371 **Etat des lieux sur les outils d'interprétation des variants faux-sens.** Wilfrid CARRE (Rennes), Charles BROTTIER, Artem KIM, Manuel LEBEURRIER, Marie FAOUCHER, Marie BEAUMONT, Houda HAMD-ROZE, Christèle DUBOURG, Marie DE TAYRAC
- #28378 - x28378 **Etude comparatives des signatures génomiques du coronavirus COVID-19 émergent et d'autres coronavirus : une grande identité et une grande possibilité d'une recombinaison entre les coronavirus de la chauve-souris et celui du pangolin.** Rabeb TOUATI, Mohamed TOUATI (Tunis, Tunisie), Faouzi BENZARTI, Maher KHARRAT
- #28380 - x28380 **CFTRare, un portail web pour explorer la génétique et les structures tridimensionnelles du CFTR, et affiner les corrélations génotype-phénotype.** Souphatta SASORITH, Corinne BAREIL, David BAUX, Anne-Françoise ROUX, Emmanuelle GIRODON, Maureen LOPEZ, Thierry BIENVENU, Marie-Pierre AUDREZET, Claude FEREC, Adrien PAGIN, Guy LALAU, Fabienne DUFERNEZ, Eric BIETH, Véronique GASTON, Marie-Claire MALINGE, Marie-Pierre REBOUL, Patricia FERGELLOT, Lemonnier LYDIE, Alix DE BECDELIEVRE, Pascale FANEN, Faiza CABET, Michel KOENIG, Magali TAULAN-CADARS, Mireille CLAUSTRES, Anne BERGOUIGNOUX, Caroline RAYNAL (MONTPELLIER)

11^{èmes}

ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE COUVENT DES JACOBINS, RENNES 1-4 FÉVRIER 2022



www.assises-genetique.org

RENNES



Vendredi 04 février

- #28391 - x28391 **MITOMICS : Analyse de la base de données MitoMatcher pour les maladies mitochondriales associant une approche d'analyse multi-OMICS intégrative.** Sylvie BANNWARTH (NICE), Alexandrina BODRUG, Mitodiag RÉSEAU, Stéphane TIRARD, Silvia BOTTINI, Marie DEPRESZ, Benjamin NAVET, Céline BRIS, Justine LABORY, Cécile ROUZIER, Annabelle CHAUSSÉNOT, Samira AIT-EL-MKADEM SAADI, Marco LORENZI, Véronique PAQUIS-FLUCKLINGER, Vincent PROCACCIO
- #28423 - x28423 **Intérêt et limites du séquençage de nouvelle génération long reads pour le diagnostic des maladies par amplifications de répétitions.** Patricia FERGÉLOT (BORDEAUX), Christophe BOURY, Benjamin PÉNAUD, Benoît ARVEILER, Rémi BELLANCE, Michel KOENIG, Serge LUMBROSO, Caroline ROORYCK-THAMBO, Isabelle COUPRY, Stevanin GIOVANNI, Lepais OLIVIER, Cyril GOIZET
- #28466 - x28466 **Utilisation du pipeline d'analyse des données de séquençage haut débit de la plateforme SeqOne : application aux diagnostics posés sur une cohorte de 2258 exomes.** Angéline PRETO, Samantha BRUNEL, Kévin YAUY, Nicolas PHILIPPE, Vanna GEROMEL, Laure RAYMOND (LYON)
- #28472 - x28472 **QUBY-maseq: une interface interactive pour l'analyse des données transcriptomiques.** Beata GYORGY (Paris), Justine GUEGAN, Mathilde BERTRAND, Thomas GAREAU, Emeline CHERCHAME, Riwan BRILLET
- #28475 - x28475 **Etude moléculaire du gène MEFV par séquençage Nanopore ciblé dans le cadre du diagnostic de la fièvre méditerranéenne familiale.** Pascal MOUTY (LYON), Nicolas BARGUES, Nicole COUPRIE, Evelyne FAYOLLE, Vanna GEROMEL, Laure RAYMOND, Mohamed TAOUDI, Jean-François TALY
- #28480 - x28480 **Outils de détection des CNV sur les données de l'exome : l'expérience rennaise.** Marie FAOUCHER (Rennes), Wilfrid CARRÉ, Houda HAMDANI ROZE, Marie BEAUMONT, Benedicte NOUYOU, Sylvie JAILLARD, Sylvie ODENT, Marie DE TAYRAC, Christèle DUBOURG
- #28516 - x28516 **Share-4Kids : vers un entrepôt national de données multi-omiques en cancérologie pédiatrique.** Marie CASTETS, Clara SAVARY (Lyon), Laura BROUTIER, Consortium REACT-4KIDS
- #28522 - x28522 **RNA-Splice: Analyse et visualisation de données de RNA-seq ciblé pour vérifier l'impact de variants génomiques sur l'épissage.** Swann MEYER (Rennes), Amyra ALIOUAT, Florent DENOUIL, Marie DE TAYRAC, Alexandra LESPAGNOL
- #28571 - x28571 **Etude in silico des mutations du gène BRCA1 identifiées chez des patients cancéreux Algériens.** Fatima Zohra MOGHITIT (Ain temouchent, Algérie), Abd El Hakim BENABID, Youcef ZENASNI
- #28575 - x28575 **Développement et transfert en diagnostic d'une technique de séquençage ciblé d'ARN sur panel de gènes pour l'étude des variants introniques profonds impliqués dans l'épissage.** Vincent MORINIÈRE (PARIS), Zaïna AIT ARKOUB, Christelle ARRONDEL, Olivier GRIBOUVAL, Nicolas CAGNARD, Nitschké PATRICK, Bettina BESSIÈRES, Tania ATTIE-BITACH, Corinne ANTIGNAC, Laurence HEIDET, Guillaume DORVAL
- #28641 - x28641 **Approches multi-omiques des anomalies transcriptionnelles liées à des variations structurales du génome dans les maladies rares du développement.** Aymeric MASSON (DIJON), Marine BERGOT, Laurence FAIVRE, Christel THAUVIN-ROBINET, Yannis DUFFOURD, Antonio VITOBELLO
- #28673 - x28673 **Application du RNA-seq en diagnostic de routine dans un laboratoire de génétique moléculaire.** Julien BURATTI (Paris), Elodie LEJEUNE, Julie BOGOIN, Christel DEPIENNE, Boris KEREN, Thomas COURTIN
- #28677 - x28677 **Apport de l'impression 3D à l'identivigilance dans un laboratoire de génétique.** Nicolas CHATRON (Lyon), Carole GOUJON, Hélène GUILBERT, Audrey LABALME, Marie LUINO, Marianne TILL, Damien SANLAVILLE, Gaetan LESCA, Peggy LEPLAT-BONNEVILLE
- #28687 - x28687 **Cutevariant: un logiciel multiplateforme pour l'analyse et l'interprétation des variants.** Sacha SCHUTZ (Rennes), Charles MONOD-BROCA, Lucas BOURNEUF, Pierre MARIJON, Tristan MONTIER
- #28714 - x28714 **Traitement bio-informatique pour l'analyse des effets pléiotropiques dans les GWAS avec GCPBayes.** Pierre-Emmanuel SUGIER (Villejuif), Yazdan ASGARI, Taban BAGHFALAKI, Thérèse TRUONG, Benoît LIQUET
- #28726 - x28726 **Elaboration progressive des standards de contrôles qualités génomiques des séquences constitutionnelles produites par AURAGEN.** Quentin CHARRET (Grenoble), Seynabou SALL, Anne-Sophie SERTIER, Valentin KLEIN, Anthony FERRARI, Yasmine ZERDOUMI, Nicolas PONS, Anne THOMAS, Damien SANLAVILLE, Alain VIARI, Julien THEVENON, Virginie BERNARD
- #28792 - x28792 **Mise au point d'un protocole de séquençage de transcriptome total long-read sur MinION et d'un pipeline d'analyse des données, afin d'étudier l'épissage d'un gène d'intérêt.** Marion LEBLANC (Paris), Thomas GAREAU, Mathilde BERTRAND, Ammara MOHAMMAD, Elise LIU, Frédéric DARIOS, Yannick MARIE, Khalid EL-HACHIMI, Delphine BOHL, Justine GUÉGAN, Giovanni STEVANIN
- #28816 - x28816 **Expérience d'une cytogénéticienne française en mission d'étude à Tokyo: Séquençage de troisième génération par nanopores sur le séquenceur portable MinION (Oxford Nanopore).** Sophie BRISSET (Versailles), Tomoya TAKASHIMA, Asuka FURUKAWA, Hirohisa TANIGUCHI, Rika TAKEYASU, Akio KAWAMURA, Gerard TACHDJIAN, Yuichi TAMURA

P15

EPOSTERS LIBRE ACCÈS

15- Génétique chromosomique constitutionnelle, troubles de la reproduction

- #27682 - x27682 **L'asthéro-teratozoospermie - une probable ciliopathie liée au gène CDC14A et son interactome.** Nouha ABDELMOULA BOUAYED (Sfax), Walid SMAOUI, Balkiss ABDELMOULA, Kays CHAKER
- #27687 - x27687 **L'infertilité masculine et les voies de biogénèse du centrosome.** Nouha ABDELMOULA BOUAYED (Sfax), Balkiss ABDELMOULA, Kays CHAKER, Samir ALOULOU, Khaled TRIGUI, Akram SBAI, Takoua SAMMOUDA, Walid SMAOUI, Amir KARRA, Sonda KAMMOUN
- #27709 - x27709 **Une insertion de novo de séquences satellites alpha dans une région euchromatique du génome et l'évolution des centromères.** Giannuzzi GIULIANA, Glennis LOGSDON, Nicolas CHATRON, Damien SANLAVILLE, Evan EICHLER, Caroline SCHLUTH-BOLARD, Alexandre REYMOND (Lausanne, Suisse)
- #28109 - x28109 **Description génotypique et phénotypique d'un nouveau syndrome microdélétionnel proximal 1p36.13-1p36.12 : caractérisation d'une seconde cohorte.** Ophélie BOUTFOL (Limoges), Olivier PATAT, Gaëlle VIEVILLE, Aurélie MOUKA, Benjamin DAURIAT, Valentine MARQUET

11^{èmes}

ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE COUVENT DES JACOBINS, RENNES 1-4 FÉVRIER 2022



www.assises-genetique.org

RENNES



Vendredi 04 février

- #28114 - x28114 **Réarrangement familial complexe associant microduplications et microdélétions homologues : un exemple de compensation génétique rare.** Aurélie BECKER, Nolwenn BONNET, Jean-Marie RAVEL, Mylène DEXHEIMER, Marion WANDZEL, Tom ALIX, Henri COPIN, Didier LACOMBE, Marie-Pierre CHEVRESSON, Marie DAMANCE, Mireille DUC, Mathieu HENRY, Séverine MIESCH, Sylvie NEUVILLE, Christelle PIOTROWSKI, Sophie SIMON, Geneviève LEFORT, Laëtitia LAMBERT, Céline BONNET (Nancy)
- #28143 - x28143 **Identification d'une délétion hétérozygote 2p16.2 emportant le gène SPTBN1 dans une fratrie de 5 enfants présentant des troubles du neuro-développement attribués à un syndrome d'alcoolisation fœtale.** Fanny FERROUL (La Réunion), Pauline BEUVAIN, Justine LANNEAUX, Stéphanie ROBIN, Frédérique PAYET, Stéphanie BENARD, Susie GUILLY, Sylvie BERG, Jean-Luc ALESSANDRI, Bérénice DORAY, Maud BLANLUET
- #28229 - x28229 **Prévalence des anomalies chromosomiques chez les donneuses d'ovocytes : enquête à grande échelle sur plus de 8 000 caryotypes.** Badría BENNANI SMIRES (BONDY), Eva PIPIRAS, Solmaz SARANDI, Florence EUSTACHE, Gérard TACHDJIAN, Jean Pierre SIFFROI
- #28235 - x28235 **Caractérisation cytogénomique d'une translocation t(X;22) détectée dans un bilan d'infertilité masculine.** (1) Saloua TOUJANI (Rennes), Laura MARY (1), Erika LAUNAY (1), Catherine HENRY (1), Guilhem JOUVE (2), Marc-Antoine BELAUD-ROTUREAU (1), Sylvie JAILLARD (1)
- #28239 - x28239 **Découverte fortuite d'un syndrome de gènes contigus dans un bilan d'infertilité masculine.** Saloua TOUJANI (1), Laura MARY (1), Erika LAUNAY (1) (RENNES), Catherine HENRY (1), Céline PIMENTEL (2), Marc-Antoine BELAUD-ROTUREAU (1), Sylvie JAILLARD (1)
- #28296 - x28296 **Analyse des phénomènes de chromoanagenesis dans les spermatozoïdes humains : une étude pilote.** Bérénice LECARDONNEL, Jacques PUECHBERTY, Anne GIRARDET, Aurore PERRIN, Vincent GATINOIS, Anouck SCHNEIDER, Frédéric MOREL, Franck PELLESTOR (MONTPELLIER)
- #28299 - x28299 **Corrélation phénotype-génotype d'une duplication 6p12.3p11.1 proximale, en mosaïque, chez un nouveau-né.** Aline RECEVEUR (CLAMART), Cécile GODOT, Athanasia STOUPA, Jacques BELTRAND, Jean-Baptiste ARNOUX, Chloé PUISNEY-DAKHLI, Gérard TACHDJIAN, Sandra BERODY, Nelly ACHOUR-FRYDMAN
- #28408 - x28408 **Caractérisation d'un anneau du chromosome 11 par cartographie optique.** Emilie LANDAIS (REIMS), Marta SPODENKIEWCZ, Lucas HERISSANT, Michaela WEST, Martine DOCO-FENZY
- #28413 - x28413 **Isochromosome Y dicentrique homogène associé à une microdélétion AZFbc chez un homme présentant une oligozoospermie sévère.** Marie-Pierre REBOUL (Bordeaux), Jérôme TOUTAIN, Cécile ZORDAN, Cécile BOUCHER, Guenaelle LANCELOT, Marie LAMBERT, Lucie CHANSEL-DEBORDEAUX
- #28478 - x28478 **Implication de la duplication 10q24.1 et des gènes candidats SPLIT1 et ARHGAP19 dans la déficience intellectuelle.** Wafaa BOUZROUD (Casablanca, Maroc), Sarah BERRADA, Yusra IBENBRAHIM, Amal TAZZITE, Hind DEHBI
- #28492 - x28492 **Mosaïcisme 45,X/46,X, idic(Yp) : étude clinique et génétique de dix patients.** Dhekra ISMAIL (Tunis, Tunisie), Lilia KRAOUJA, Imen CHELLY, Rym MEDDEB, Hana FREDJ, Faouzi MAAZ OUL, Abderrazek BOUZOUITA, Leila ESSADEM, Madiha TRABELSI, Ridha MRAD
- #28520 - x28520 **Monosomie partielle de novo en mosaïque du chromosome 21.** Yusra IBENBRAHIM (Casablanca, Maroc), Wafaa BOUZROUD, Fatima MAAROUF, Sarah BERRADA, Rachida ERRAHLI, Nora IMELLOUL, Amal TAZZITE, Hind DEHBI
- #28521 - x28521 **Recherche des microdélétions du chromosome Y impliquées dans l'infertilité masculine chez la population générale marocaine.** Yusra IBENBRAHIM (Casablanca, Maroc), Amal TAZZITE, Wafaa BOUZROUD, Sarah BERRADA, Fatima MAAROUF, Hind DEHBI
- #28536 - x28536 **Inversion paracentrique héréditaire du bras court du chromosome 9.** Sarah BERRADA (casablanca, Maroc), Wafaa BOUZROUD, Rachida ERRAHLI, Nora IMELLOUL, Amal TAZZITE, Hind DEHBI
- #28559 - x28559 **Isochromosome Xq et Syndrome de Turner.** Sarah BERRADA (casablanca, Maroc), Rachida ERRAHLI, Nora IMELLOUL, Amal TAZZITE, Hind DEHBI
- #28585 - x28585 **Deux translocations réciproques différentes chez une enfant dysmorphique.** Loubna SOUFIAN (Marrakech, Maroc), Hanane AITHAMMOU, Mariam SENNAOUI, Nisrine ABOUSSAÏR
- #28586 - x28586 **TRANSLOCATION CHROMOSOMIQUE EQUILIBREE ENTRE DEUX CHROMOSOMES : A PROPOS D'UN CAS D'UNE FEMME AUX ANTECEDENTS DE FAUSSES COUCHES SPONTANES.** Meriem Amina GHOUALI, Belaid AIT ABDELKADER (ALGER, Algérie), Medina ARAB
- #28590 - x28590 **Etude d'un biais de transmission pour la mutation ARX c.428_451dup(24pb).** Aurore PERRIN (Brest), Guillaume MARTINEZ, Corinne TOUS, Magali DHELLEMMES, Nadia GUEGANIC, Christophe ARNOULT, Charles COUTTON, Cécile VOISSET, Gaëlle FRIOCOURT, Frédéric MOREL
- #28596 - x28596 **Inversion paracentrique du chromosome 10p et variation du développement sexuel : A propos d'un cas.** Fatima MAAROUF (Casablanca, Maroc), Wafaa BOUZROUD, Yusra IBENBRAHIM, Sarah BERRADA, Rachida ERRAHLI, Nora IMELLOUL, Amal TAZZITE, Hind DEHBI
- #28605 - x28605 **A propos d'un remaniement chromosomique complexe du chromosome 2 détecté en période prénatale et illustrant l'importance des analyses structurales pangénomiques.** Julie AMIOT (Rouen), Kevin CASSINARI, Eric VERSPYCK, Claude HOUDAYER, Gaël NICOLAS, Nathalie LE MEUR, Pascal CHAMBON, Géraldine JOLY-HELAS
- #28608 - x28608 **Monosomie 9p ou syndrome d'Alfi : particularité d'un chromosome 9 en anneau : à propos d'un cas.** Amira BENZARTI (Sousse, Tunisie), Abdallah GHOURABI, Mohamed Ali KSENTINI, Noomen BATITA, Ali SAAD, Sarra DIMASSI
- #28636 - x28636 **Etude clinique et génétique du syndrome de délétion 22q11.2.** Sana SKOURI (Tunis, Tunisie), Rym MEDDEB, Ines OUERTANI, Héra SASSI, Dhekra ISMAEL, Mediha TRABELSI, Imen CHELLY, Ahlem ACHOUR, Neila BELGUITH, Faouzi MAAZ OUL, Ridha MRAD
- #28646 - x28646 **Syndrôme de gènes contigus découvert en anténatal par ACPA: situs inversus et déficience intellectuelle.** Thibaut BENEQUEY (Lyon), Sandrine CAILLOT VAUDOYER, Nicolas CHATRON, Damien SANLAVILLE, Marianne TILL
- #28654 - x28654 **Rôle essentiel de BRCA1 dans la fonction ovarienne révélé par des mutations bi-alléliques nulles chez une patiente avec Insuffisance ovarienne primitive débutante, sans cancer familial. Impact pour le conseil génétique et la prise en charge.** Maud MARCHANT, Abdelkader HEDDAR, Léa GUERRINI-ROUSSEAU, Olivier CARON, Nathalie AUGER, Laurence BRUGIERES, Michel POLAK, Micheline MISRAHI (LE KREMLIN BICETRE)
- #28691 - x28691 **Mise en évidence d'une mutation homozygote dans le gène SLC9C1 (sNHE), responsable d'infertilité masculine par asthénospermie fonctionnelle.** Emma CAVAROCCHI (Grenoble), Marjorie WHITFIELD, Ahmed CHARGUI, Laurence STOUVENEL, Patrick LORÈS, Charles COUTTON, Christophe ARNOULT, Pietro SANTULLI, Catherine PATRAT, Nicolas THIERRY-MIEG, Pierre RAY,

11^{èmes}

ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE COUVENT DES JACOBINS, RENNES 1-4 FÉVRIER 2022



www.assises-genetique.org



Vendredi 04 février

Emmanuel DULIOUST, Aminata TOURE

- #28718 - x28718 **Trisomie partielle 3p avec duplication du gène POU1F1 : Un nouveau gène candidat pour les anomalies de différenciation sexuelle.** Fatma MAAZOUN, Malek BOUASSIDA (Poissy), Yosra LAJMI, Imene BOUJELBENE, Nourhène GHARBI, Aziza LEBBAR, Thouraya KAMOUN, Jean-Michel DUPONT, Hassen KAMOUN, Fatma ABDELHEDI
- #28721 - x28721 **Une mosaïque rare de syndrome de la Chapelle avec 3 clones : 45,X/45,psu dic(X)t(X;Y)(p22.13;q11.221)/46,X,psu dic(X)t(X;Y)(p22.13;q11.2).** Patrice CLEMENT, François VIALARD (Poissy)
- #28730 - x28730 **Analyse en NGS des points de cassures dans des remaniements chromosomiques chez des femmes avec une insuffisance ovarienne prématurée.** Samira AHMED-ELIE (Paris), Marie France PORTNOÏ, Jean Pierre SIFFROI, Sophie CHRISTIN-MAITRE, Caroline SCHLUTH-BOLARD
- #28772 - x28772 **Lithiases biliaires : nouveau signe clinique dans la trisomie 13.** Wafaa DJIOUI (Rabat, Maroc), Aziza BELKHAYAT, Amal THIMOU
- #28788 - x28788 **Translocation déséquilibrée de novo entre les chromosome 13 et 18 avec formation d'un chromosome de fusion : un mécanisme rare de monosomie 18p.** Mohamed Ali BOUHLEL, Malek BOUASSIDA (Poissy), Yosra LAJMI, Fatma MAAZOUN, Imen BOUJELBENE, Manel GUIRAT, Souhir GUIDARA, Nourhène GHARBI, Ikhlas BENAYED, Thouraya KAMOUN, Hassen KAMOUN, Fatma ABDELHEDI
- #28797 - x28797 **L'épilepsie dans le Syndrome du Cri Du Chat et délétion du gène SLC1A3 : à propos d'un cas.** Sayda MEJAAT, Sarra DIMASSI (sousse, Tunisie), Ali SAAD, Kamel MONASTIRI, Hayet BEN HAMIDA
- #28811 - x28811 **Pièges en mésenchyme : à propos d'un cas d'isodiploïdie paternelle confinée au placenta.** Antoine CIVIT (Tours), Sandrine VONWILL, Edith TERRENOIRE, Médéric JEANNE, Noémie CELTON

P16

EPOSTERS LIBRE ACCÈS

16- Épidémiologie Génétique, génétique formelle, génétique des populations et maladies complexes

- #27878 - x27878 **Coblance : 50% des suivis de patient finalisés.** Karine GROUSSARD (Villejuif), Yves ALLORY, Julia BONASTRE, Thierry LEBRET, François RADVANYI, Simone BENHAMOU
- #27925 - x27925 **Les initiatives innovantes de la Plateforme d'Expertise Maladies Rares Bourgogne Franche-Comté, au service des patients atteints de maladies rares de la région.** Elodie GAUTIER (DIJON), Sonia GEORGER, Julie GUCCIARDI, Christel THAUVIN, Pierre VABRES, Philippe BONNIAUD, Bernard BONNOTTE, Frédéric HUET, Fabienne VOLOT, Agnès JACQUIN, Yannick BEJOT, Marie BOURNEZ, Candace BEN SIGNOR, Jean-Christophe EICHER, Vanessa LEGUY, Sylvie FALCON-EICHER, Florent PEEREN, Jérôme BLOCHER, Daniel AMSALLEM, Juliette PIARD, Elise BOUCHER-BRISCHOUX, Franck SCHILLO, Elisabeth CUDRY, Stéphanie VACHEROT, Jean-Michel FOURRIER, Mélanie GALLANT, Stéphanie THIRIET, Laurence FAIVRE
- #27950 - x27950 **HORMAD1, mise en évidence d'un nouveau gène responsable d'un phénotype d'azoospermie non-obstructive chez l'homme.** Ozlem OKUTMAN, Jean MULLER, Stéphane VIVILLE (Strasbourg)
- #27951 - x27951 **Le panel de gènes comme outil de diagnostic et de recherche pour l'infertilité humaine non syndromique.** Ozlem OKUTMAN, Julien TARABEUX, Jean MULLER, Stéphane VIVILLE (Strasbourg)
- #28007 - x28007 **Distinctive Patterns of transcriptomic analysis for obese NGT individuals and obese T2D patients.** Lamiae BOUALLA (Marrakech, Maroc), Khaoula ERRAFIL, Zineb RCHIAD, Said BOUJRAF, Mohamed CHIKRI
- #28080 - x28080 **Intérêt de la sur-spécialisation par rapport à l'approche classique pour l'interprétation de la pathogénicité des variants génétiques : leçons issues de l'étude du gène GLA.** Dominique GERMAIN (Paris), Thierry LEVADE, Eric HACHULLA, Bertrand KNEBELMANN, Didier LACOMBE, Vanessa LEGUY-SEGUEIN, Karine NGUYEN, Esther NOEL, Jean-Pierre RABES
- #28128 - x28128 **Impact du pipeline bioinformatique et de l'outil employé pour prédire la pathogénicité de variants génétiques sur l'analyse d'un panel de gènes dans une étude cas-témoin : application à l'étude GENESIS sur la prédisposition au cancer du sein.** Sophia MURAT EL HOUDIGUI (Paris), Elodie GIRARD, Séverine EON-MARCHAIS, Marie-Gabrielle DONDON, Juana BEAUVALLET, Noura MEBIROUK, Dorothée LE GAL, Robert OLASO, Céline BAULARD, Marie-Thérèse BIHOREAU, Anne BOLAND-AUGÉ, Jean-François DELEUZE, GENESIS, Nicolas SERVANT, Dominique STOPPA-LYONNET, Nadine ANDRIEU, Fabienne LESUEUR
- #28238 - x28238 **Diversité génétique des populations et variation anthroponymique en Bretagne.** Aude SAINT PIERRE (Brest), Daniel LE BRIS, Anthony HERZIG, Mael JÉZÉQUEL, Pierre DARLU, Karen ROUAULT, Gaëlle LE FOLGOC, Consortium FRANCEGENREF, Consortium FREX, Richard REDON, Jean-François DELEUZE, Christian DINA, Claude FEREC, Emmanuelle GÉNIN
- #28241 - x28241 **POPGEN : un catalogue des variants génétiques présents dans les différentes régions françaises.** Gaëlle LE FOLGOC (Brest), Anthony HERZIG, Marie ZINS, Marcel GOLDBERG, Sacha SCHUTZ, Hélène BLANCHÉ, Jean-Marc SEBAOUN, Anne BOLAND-AUGÉ, Robert OLASO, Delphine BACQ, Biljana ZAFIROVA, Christelle DELMAS, Hélène ESPÉROU, Franck LETHIMONNIER, Catherine NGUYEN, Jean-François DELEUZE, Emmanuelle GÉNIN
- #28243 - x28243 **Molecular spectrum of PCSK9-based ADH in France, the french p.(Ser127Arg) founder variant.** Yara AZAR (Paris), Yara ABOU-KHALIL, Mathilde DI-FILIPPO, Alain CARRIÉ, Sophie BÉLIARD, Emmanuelle GÉNIN, Thomas LUDWIG, Catherine BOILEAU, Marianne ABIFADEL, Jean-Pierre RABES, Mathilde VARRET
- #28307 - x28307 **Sélection balancée des haplotypes V1/V2 de SIRPA : conséquences thérapeutiques.** Nicolas VINCE (Nantes), Fabienne HASPOT, Stéphanie LE BAS-BERNADET, Nicolas POIRIER, Pierre-Antoine GOURRAUD, Gilles BLANCHO, Sophie LIMOU
- #28321 - x28321 **Score de risque polygénique associé à la sclérose en plaques : comprendre les défis de l'ère post GWAS pour les maladies complexes.** Irène CHARLES, Sophie LIMOU, Olivia ROUSSEAU, Venceslas DOUILLARD, Vincent MAUDUIT, Pierre-Antoine GOURRAUD, Nicolas VINCE (Nantes)
- #28343 - x28343 **Interactions Gène-Gène associées à la Polyarthrite Rhumatoïde dans la voie des adhérences focales.** Maëva VEYSSIERE, Smahane CHALABI, Elisabeth PETIT-TEIXEIRA, Valérie CHAUDRU (Evry)
- #28450 - x28450 **Une intervention de 3 minutes en consultation de génétique adulte améliore l'activité physique pour près de la moitié des personnes qui en manquent.** Anna SEROVA-ERARD (Clermont-Ferrand), Simon REY, Laury NICOLAS, Lepage MATHIS, Pascal DESSENNE, Julien SCANZI, Morgane HELYON, Caroline PETORIN, Agnès VIMAL, Sandrine MANSARD, Armand ABERGEL, Michel DAPOIGNY, Jacques Olivier BAY, Michel D'INCAN, Igor TAUVERON, Denis PEZET, Laurent GERBAUD, Martine DUCLOS, François CORNELIS

11^{èmes}

ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE COUVENT DES JACOBINS, RENNES 1-4 FÉVRIER 2022



www.assises-genetique.org

RENNES



Vendredi 04 février

- #28487 - x28487 **À la recherche de K-O, recensement de porteurs sains de gènes inactivés sur 1930 exomes.** Jean-Madeleine DE SAINTE AGATHE (PARIS), Boris KEREN, Victoria DE SAINTE AGATHE, Caroline ROORYCK-THAMBO, Benoît ARVEILER, Didier LACOMBE, Eulalie LASSEUX, Patricia FERGELOT, Éric LE GUERN, Aurélien TRIMOUILLE
- #28515 - x28515 **First characterization of the LTBP3 gene in two Hypoplastic amelogenesis imperfecta affected Moroccan families.** Falah NOUARA (Casablanca, Maroc), Ghita AMALOU
- #28549 - x28549 **Comment le mesurer objectivement le rôle respectif du hasard et de l'hérédité dans la variabilité d'une anomalie du développement ?** Marc JEANPIERRE (Paris)
- #28551 - x28551 **Implication du polymorphisme rs972283 du gène KLF14 dans le diabète de type 2.** Sabrina OUESLATI, Manel ZOUAOU, Sondess HADJ FREDJ, Amal GUESMI, Houba BOUHAIJA, Malek DABBOUSSI, Rahma MAHJOUB, Sana HAMMAMI, Taieb MESSAOUD (tunis, Tunisie), Amina BIBI
- #28556 - x28556 **Etude d'association entre les traits liés à la physiologie des femmes et la dysplasie fibromusculaire.** Sayoud-Sadeq INES (PARIS 15), Takiy BERRANDOU, Nabila BOUATIA-NAJI
- #28638 - x28638 **Études de prévalence dans les pathologies génétiques ultra-rares, un challenge à l'aube des innovations thérapeutiques ; exemple de la Fibrodysplasie Ossifiante Progressive.** Genevieve BAUIAT (PARIS), Stéphane BOUÉE, Thomas FUNCK-BRENTANO, Anne-Sophie JANNOT, Viviane JEANBAT, Caroline MICHOT, Claude MESSIAEN, Christian ROUX, Edward HSIAO, Roberto PIGNOLO, Frederick KAPLAN, Kim-Hanh LE QUAN SANG, Arnaud SANDRIN, Valérie CORMIER-DAIRE
- #28665 - x28665 **Etude génétique d'une large cohorte Tunisienne de 14 patients atteints du Syndrome de Netherton.** Hamza CHOUK (Sousse, Tunisie), Salma BEN CHEIKH, Lobna BOUSSOFARA, Rima GAMMOUDI, Nouredine LITAIEM, Houba HAMMAMI, Mourad MOKNI, Ali SAAD, Mohamed DENGUEZLI, Alain HOVNANIAN, Dorra H'MIDA
- #28706 - x28706 **Association de la concentration sudorale en chlorures et les mutations mucoviscidiques : A propos de 118 cas.** Chaima SAHLI (rennes, Tunisie), Slim BEN ARIBIA, Sondess HADJ FREDJ, Dabboubi RYM, Khedija BOUSSETA, Ahmed MEHERZI, Taieb MESSAOUD
- #28729 - x28729 **RaDiCo, le programme de recherche national sur les cohortes maladies rares en 2021.** Serge AMSELEM (PARIS), Sonia GUEGUEN, Jérôme WEINBACH, Annick CLEMENT, Paul LANDAIS
- #28741 - x28741 **Intérêt des chiens de race comme modèles spontanés de maladies génétiques rares humaines.** Pascale QUIGNON, Benoit HÉDAN, Thomas DERRIEN, Edouard CADIEU, Nadine BOTHEREL, Stéphanie MOTTIER, Richard GUYON, Armel HOUEL, Christophe HITTE, Catherine ANDRÉ (Rennes)
- #28814 - x28814 **Une accélération de l'âge épigénétique n'est pas associée à la dégénérescence maculaire liée à l'âge.** Neil SAPTARSHI, Daniel GREEN, Andrew LOTERY, Luminita PARAOAN, Louise F PORTER (Strasbourg)

P17

EPOSTERS LIBRE ACCÈS

17- Epigénétique, interactions gènes environnement

- #27689 - x27689 **Polymorphismes du gène MTHFR et risque de leucémie aiguë lymphoblastique.** Nouha ABDELMOULA BOUAYED (Sfax)
- #27958 - x27958 **Caractérisation fonctionnelle des éléments cis-régulateurs du gène GJB2 impliqué dans les surdités non-syndromiques.** Anaïs LE NABEC (BREST), Cédric LE MARECHAL, Claude FEREC, Stéphanie MOISAN
- #28202 - x28202 **Nouveaux éléments cis-régulateurs clés dans la régulation du gène CFTR.** Mégane COLLOBERT, Ozvan BOCHER, Anaïs LE NABEC, Emmanuelle GENIN, Claude FEREC, Stéphanie MOISAN (BREST)
- #28675 - x28675 **Mesure de la taille des télomères avec le kit « QuantiGene Plex DNA » sur instrument Luminex.** Ibrahima BA (Paris), Patrick REVY, Raphael BORIE, Bruno CRESTANI, Catherine BOILEAU, Caroline KANNENGISSER

P18

EPOSTERS LIBRE ACCÈS

18- Conseil génétique, éthique, psychologie, sciences humaines et sociales

- #27751 - x27751 **Téléconsultation de génétique au domicile des patients: une pratique attendue et démocratisée par la pandémie de COVID-19.** Allan LANCON (Dijon), Estelle PETIT, Amandine BEAUDOUIN, Geoffrey BERTOLONE, Amandine BAURAND, Salima EL CHEHADEH, Claire KASTNER, Laurine TEMPÉ, Christelle CABROL, Chloé TROUVÉ, Elise BOUCHER-BRISCHOUX, Mélanie BERARD, Alexia BURTIN, Bruno LEHEUP, Axelle RIVIERE, Céline POIRSIER, Marta SPODENKIEWCZ, Lola LISSY, Caroline SAWKA, Marion ROBERT, Christelle THAUVIN-ROBINET, Elodie GAUTIER, Sophie NAMBOT, Juliette PIARD, Martine DOCO-FENZY, Elise SCHAEFER, Laetitia LAMBERT, Laurence FAIVRE
- #27893 - x27893 **Le conseiller en génétique en première ligne dans le volet théranostique du programme France Médecine Génomique 2025.** Camille DESSEIGNES (PARIS), Arunya SRIKARAN, Diane MOLIÈRE, Anne Marie BIROT, Marie Clémence GORENSTEIN, Manjula DEVILLE, Laetitia MARISA, Camille TLEMSANI, Vincent FALLET, Thomas PUDLARZ, Mehdi TOUAT, Géraldine PERKINS, Paul GOUGIS, Errell GUILLERM, Florence COULET, Karen LEROY, Hélène BLONS, Anne Paule GIMENEZ ROQUEPLO, Jacques CADRANEL, Pierre LAURENT-PUIG, Patrick BENUISGLIO
- #27939 - x27939 **Evaluation of parents' expectations and knowledge following a genetic consultation: a preliminary study.** Sarah FUNTOWEZ (Tel Ashomer), Annick RAAS-ROTHSCHILD, Ben PODE-SHAKKED, Yonit BANET-LEVI
- #27948 - x27948 **Configurations d'Aides et Situations d'Emploi pour les Proches Aidants d'enfants atteints de maladies rares avec déficience intellectuelle (CASEPRA).** Aurore PÉLISSIER (Dijon), Anaïs CHENEAU, Clémence BUSSIÈRE, Marc FOURDRIGNIER, Laure WALLUT
- #27973 - x27973 **Forme isolée ou syndromique du syndrome du QT-long lié à des variations de CACNA1C : description de 6**

11^{èmes}

ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE COUVENT DES JACOBINS, RENNES 1-4 FÉVRIER 2022

RENNES



www.assises-genetique.org



Vendredi 04 février

Familles et revue de la littérature. Christelle CABROL (BESANCON), Juliette PIARD, Antoine DELINIÈRE, Gilles MILLAT, Elodie MOREL, Rajae EL MALTI, Philippe CHAVALIER

- #28012 - x28012 **Analyse critique d'une méthodologie collaborative, multidisciplinaire et transversale de co-construction d'un questionnaire dans le cadre du projet IGPrare.** Marion MATHIEU, Perrine MALZAC (MARSEILLE), Sandrine DE MONTGOLFIER, Martine LIBANY, Bérengère SALIBA-SERRE, Paola DE CARLI, Annagrazia ALTAVILLA, Pierre LE COZ, François FAURISSON
- #28089 - x28089 **Données secondaires obtenues à partir du séquençage d'exome/génome : deux études nationales pour discuter de la balance risque-bénéfice en vue d'une mise en œuvre en France.** Laurence FAIVRE (DIJON), Françoise ROBERT-HOUDAYER, Bénédicte GÉRARD, Aline CHASSAGNE, Aurore PÉLISSIER, Dominique SALVI, Marie-Laure ASENSIO, Stéphanie STARACI, Amandine CADENES, Gaetan LESCA, Boris KEREN, Myrtille SPENTCHIAN, Elodie GAUTIER, Amandine BAURAND, Caroline SAWKA, Geoffrey BERTOLONE, Christel THAUVIN-ROBINET, Christophe PHILIPPE, Delphine HERON, Damien SANLAVILLE, Christine PEYRON, Marcela GARGIULO, Catherine LEJEUNE, Héléne DOLLFUS, Christine BINQUET
- #28113 - x28113 **Etude de la fiabilité des données d'anamnèse en oncogénétique et impact sur la prise en charge familiale.** Léonie VIGNERON (Angers), Marion BELLEGUIC, Estelle CAUCHIN, Capucine DELNATTE, Audrey GALLARD, Nathalie LOQUET, Lydie RIOLLET, Caroline ABADIE
- #28183 - x28183 **Expérience monocentrique de l'utilisation du logiciel BOADICEA V5 dans la surveillance mammaire des femmes à Haut Risque (HR) de cancers.** Geoffrey BERTOLONE (Marseille), Doriane LIVON, Rémi MOUNIER, Julie ROBBE, François EISINGER, Cornel POPOVICI, Jessica MORETTA, Catherine NOGUES
- #28211 - x28211 **Analyse du risque génétique reproductif des couples d'Eugin avec l'utilisation des tests de dépistage génétique de porteurs.** Ariadna BELLÉS (Barcelone, Espagne), Juan José GUILLÉN, Aurora SÁNCHEZ, M^{re} Jesús LÓPEZ, Anna MALLAFRÉ, Andreas ABRAHAM, Flavia RODRÍGUEZ, Amelia RODRÍGUEZ
- #28217 - x28217 **Impact de la trisomie 21 sur la vie quotidienne des parents.** Leïla DARDOUR, Hend DRIDI (sousse, Tunisie), Amira M'HAMED, Amel TEJ, Asma BEN CHEIKH, Hassen KAMOUN, Mediha TRABELSI, Ramzi ZEMNI
- #28219 - x28219 **Connaissances et attitudes des femmes en âge de procréation en matière de diagnostic prénatal des aneuploïdies fœtales.** Leïla DARDOUR, Hend DRIDI (sousse, Tunisie), Wafa GASMI, Abdeljelil KHLIFI, Elyes CHABCHOUB, Ramzi ZEMNI
- #28228 - x28228 **Assistant de prescription : émergence d'une nouvelle fonction pour le conseiller en génétique au service de la médecine génomique.** Léa GAUDILLAT (DIJON), Marion ROBERT, Léa PATAY, Caroline SAWKA, Amandine BAURAND, Chloé TROUVE, Christelle CABROL, Juliette PIARD, Elise BOUCHER, Aurore GARDE, Julian DELANNE, Sophie NAMBOT, Christel THAUVIN-ROBINET, Laurence FAIVRE
- #28287 - x28287 **Maladies génétiques et maintien dans l'emploi : autour de 3 cas - von Hippel-Lindau, myopathie et cancer colorectal.** Sarah ROUSSEAU (PAU), Véronique BAUDOT, Julie TINAT, Fleur DELVA, Catherine VERDUN-ESQUER, Isabelle BALDI
- #28297 - x28297 **Assistant de prescription, une nouvelle fonction dédiée à la médecine génomique en France, retour d'une première année d'expérience.** Léa GAUDILLAT (DIJON), Marion ROBERT, Léa PATAY, Caroline SAWKA, Amandine BAURAND, Chloé TROUVE, Christelle CABROL, Camille SALDANA, Claire PARIS, Séverine LE ROUX, Sophie NAMBOT, Aurore GARDE, Julian DELANNE, Juliette PIARD, Elise BOUCHER, Alice GOLDENBERG, Claude HOUDAYER, Patrick EDERY, Brigitte CHABROL, Christel THAUVIN-ROBINET, Laurence FAIVRE
- #28392 - x28392 **Trisomie 21 en mosaïque : à propos de 3 cas.** Chloé TROUVÉ (Besançon), Paul KUENTZ, Gilles LEVY, Daniel AMSALLEM, Luc DRUART, Juliette PIARD, Elise BRISCHOUX-BOUCHER
- #28396 - x28396 **Retour d'expérience sur le test génétique prédictif pour le syndrome de Brugada avec mutation dans le gène SCN5A.** Cécile GUERIN (Paris), Marie-Hélène MARCADET, Véronique FRESSART, Anne MESSALI, Charlène COQUARD, Jean-François PRUNY, Houria NAÏT KADI, Antoine LEENHARDT, Fabrice EXTRAMIANA, Isabelle DENJOY
- #28419 - x28419 **Des mutations dites de novo de MEN1 masquant un mosaïcisme chez un parent : la difficulté du conseil génétique.** Pauline ROMANET (MARSEILLE), Arnaud LAGARDE, Lucie COPPIN, Valérie AUBERT, Marie-Françoise ODOU, Antoine TABARIN, Anne BARLIER
- #28422 - x28422 **Apport d'une approche combinant panel de gènes, Polygénique Risk Score et facteurs de risque non génétiques dans le conseil génétique d'apparentées indemnes rencontrées pour des tests ciblés BRCA1, BRCA2 ou PALB2.** Antoine DE PAUW (PARIS), Amélie ANOTA, Jean-Luc KOP, Ophélie BERTRAND, Maud BLANLUET, Bruno BUECHER, Chrystelle COLAS, Héléne DELHOMELLE, Emmanuelle MOURET-FOURME, Marion GAUTHIER-VILLARS, Lisa GOLLMARD, Jessica LE GALL, Marine LE MENTEC, Claire SAULE, Mathias SCHWARTZ, Fatoumata SIMAGA, Marie-Charlotte VILLY, Mathilde WARCOIN, Eléonore FROUIN, Sylvie DOLBEAULT, Anne BREDART, Dominique STOPPA-LYONNET
- #28429 - x28429 **Evolution de la littérature sur l'évaluation médico-économique des technologies NGS.** Camille LEVEL (DIJON), Aurore PELISSIER, Christine PEYRON, Laurence FAIVRE
- #28441 - x28441 **Complexité du conseil génétique dans la population Réunionnaise.** Tiphany LAURENS (Saint pierre), Mireille IRABE, Stéphanie BENARD, Gaëlle LAURET, Hanitra RANDRIANAIVO, Marie Line JACQUEMONT
- #28471 - x28471 **Livret d'information destiné aux mineurs concernés par le test pré-symptomatique pour la NEM 2A.** Anne-Marie BIROT (Paris), Anne-Paule GIMENEZ-ROQUEPLO, Alice PAILLET, Khadija LAHLOU-LAFORET
- #28497 - x28497 **Aspects psychologiques en oncogénétique pédiatrique : résultats de l'étude qualitative (GeneinfoKid).** Marion DROIN-MOLLARD (Paris), Sandrine DE MONTGOLFIER, Lucile HERVOUET, Anne-Paule GIMENEZ-ROQUEPLO, Arnaud PETIT, Franck BOURDEAUT, Julia SOPHIE, Emmanuelle RIAL-SEBBAG, Isabelle COUPIÉ, Fatoumata SIMAGA, Laurence BRUGIÈRES, Léa GUERRINI-ROUSSEAU, Béatrice CLARET, Héléne CAVE, Marion STRULLU, Khadija LAHLOU-LAFORET
- #28626 - x28626 **Caractérisation phénotypique, génotypique et évolution clinique des enfants atteints d'un syndrome de Noonan ayant présenté une clarté nuchale pathologique au 1er trimestre de la grossesse.** Léa FIEDLER (Paris), Valérie CHUNE, Nathalie POUVREAU, Héléne CAVE, Adeline BONNARD, Sophie GUILMIN-CREPON, Priscilla BOIZEAU, Alain VERLOES, Yline CAPRI
- #28688 - x28688 **Association de deux pathologies autosomiques récessives révélée par séquençage de l'exome entier chez une patiente consanguine.** Walid BEN YEDDER (Tunis, Tunisie), Houweyda JILANI, Imen REJEB, Syrine HIZEM, Molka SEBAI, Yasmina ELARIBI, Sana KAROUI, Fethi MELLOULI, Lamia BEN JEMAA

11^{èmes}

ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE COUVENT DES JACOBINS, RENNES 1-4 FÉVRIER 2022



www.assises-genetique.org

RENNES



Vendredi 04 février

EPOSTERS LIBRE ACCÈS

19- Essais cliniques et thérapies

- #27849 - x27849 **Géno**me trio semi-rapide en postnatal chez des patients hospitalisés en unités de réanimation et soins intensifs néonataux/pédiatriques : un taux diagnostique de 48 % avec un délai médian de rendu de résultats de 27 jours. Frédéric TRAN MAU-THEM (DIJON), Anne-Sophie DENOMMÉ-PICHON, Hana SAFRAOU, Ange-Line BRUEL, Antonio VITOBELLO, Julian DELANNE, Aurore GARDE, Philippine GARRET, Victor COUTURIER, Valentin BOURGEOIS, Emilie TISSERAND, Godelieve MOREL, Marta SPODENKIEWICZ, Chloé QUELIN, Sophie NAUDION, Margot HENRI, Sandra MERCIER, Pierre-Yves MAILLARD, Elise SCHAEFER, Marie VINCENT, Bertrand ISIDOR, Laetitia LAMBERT, Charlotte BENIGNI, Alban ZIEGLER, Magalie BARTH, Mederic JEANNE, Melanie FRADIN, Yannis DUFFOURD, Christophe PHILIPPE, Laurence FAIVRE, Christel THAUVIN
- #27993 - x27993 **Développement d'une méthodologie fiable pour sélectionner des gènes de la voie du récepteur-4 de la mélanocortine (MC4R) impliqués dans l'obésité.** Megan E VOGEL, Ida H MOELLER, Alastair S GARFIELD, Bhavik P SHAH (Boston, Etats-Unis)
- #27995 - x27995 **Protocole de l'étude de phase 2, en double aveugle, contrôlée par placebo du setmélanotide chez des patients porteurs de variants génétiques dans la voie du récepteur-4 de la mélanocortine.** Sadaf FAROOQI, Martin WABITSCH, Wendy K. CHUNG, Olga OHAYON, Cecilia SCIMIA, Guojun YUAN, Bhavik P SHAH (Boston, Etats-Unis), Murray STEWART
- #28095 - x28095 **Création d'un consortium international pour traiter le syndrome de Kosaki.** Maxime LUU (Dijon), Alison FOSTER, Cristina AGUIRRE RODRIGUEZ, Hanna WESTERGREN, Unai HERNANDEZ DORRONSORO, Itziar MARTINEZ SOROA, Derek LIM, Sarah THOMPSON, Ann NORDGREN, Sara BLUEFEATHER, Elise SCHAEFER, Kenjiro KOSAKI, Agnès MAURER, Marc BARDOU, Pierre VABRES, Jean-Emmanuel KURTZ, Laurence FAIVRE
- #28197 - x28197 **Sécurité et efficacité du taselisib à faible dose, un inhibiteur de PI3K, chez les patients adultes atteints de CLOVES ou Klippel-Trenaunay (KTS) : l'essai TOTEM, une étude de phase 1/2 multicentrique ouverte.** Maxime LUU (Dijon), Pierre VABRES, Hervé DEVILLIERS, Romaric LOFFROY, Alice PHAN, Ludovic MARTIN, Fanny MORICE-PICARD, Florence PETIT, Marjolaine WILLEMS, Didier BESSIS, Marie-Line JACQUEMONT, Annabel MARUANI, Christine CHIAVERINI, Tristan MIRAULT, Jill CLAYTON-SMITH, Maud CARPENTIER, Camille FLECK, Agnès MAURER, Meriem YOUSFI, Robert SEMPLE, Marc BARDOU, Laurence FAIVRE
- #28348 - x28348 **Syndr**ome d'Olmsted : activation d'EGFR, efficacité et tolérance d'Erlotinib chez 9 patients. Justine BASSET (Paris), Yaser DIAB, Felicidade SANTIAGO, Luna AZ ULAY, Kelly M. CORDORO, Mathilde BONNET DES CLAUSTRÉS, April Z HANG, Anna KIRKORIAN, Flora FRASCARI, Flora WATANABE, Dawn H. SIEGEL, Emmanuelle BOURRAT, Renee HOWARD, Alain HOVNANIAN
- #28668 - x28668 **Obtention d'une matrice extracellulaire décellularisée in vitro : comparaison de deux méthodes de décellularisation.** Nooshin OMAR, Gaele SALAUN, Sophie BESSE, Eleonore EYMARD-PIERRE, Céline PEBREL-RICHARD, Carole GOUMY, Philippe VAGO, Laetitia GOUAS (Clermont-Ferrand)

P20

EPOSTERS LIBRE ACCÈS

20- Diagnostic prénatal, diagnostic pré-implantatoire, dépistage prénatal non invasif

- #27858 - x27858 **DIACCIMEX : A la recherche d'un diagnostic prénatal non invasif (DPNI) de maladies à expansion de triplets.** Laure CAYREFOURCQ, Cathy LIAUTARD-HAAG, Marina LAMAIRA (montpellier), Ghislain DURIF, Charles VAN GOETHEM, David BAUX, Sandra PIERREDON, Céline MOUTOU, Marion IMBERT-BOUTEILLE, Emmanuelle HAQUET, Jacques PUECHBERTY, Marjolaine WILLEMS, Nicolas MOLINARI, Cécile ZORDAN, Virginie DORIAN, Caroline ROORYCK-THAMBO, Cyril GOIZET, Annabelle CHAUSSENOT, Cecile ROUZIER, Amandine BOURREAU-WRTH, Laetitia MONTEIL, Patrick CALVAS, Claire MIRY, Romain FAVRE, Yuliya PETROV, Philippe KHAU VAN KIEN, Elsa LE BOETTE, Melanie FRADIN, Catherine ALIX-PANABIERES, Claire GUISSART, Marie-Claire VINCENT
- #28014 - x28014 **Discordance foeto-placentaire : mosaïque confinée au placenta et dérivé de translocation chez l'enfant.** Auriane COSPAIN (Rennes), Erika LAUNAY, Florence DEMURGER, Catherine HENRY, Dominique AUSSEL, Sylvie ODENT, Marc-Antoine BELAUD-ROTUREAU, Sylvie JAILLARD
- #28022 - x28022 **Lien possible entre trisomie 16 placentaire et stéatose hépatique aigüe gravidique.** Luc DRUART (PARIS), Marc NOUCHY, Laure RAYMOND, Sylvie TAPIA
- #28103 - x28103 **Données inattendues obtenues au cours de l'étude de faisabilité génétique préliminaire au diagnostic pré-implantatoire (DPI) moléculaire.** Sandie MEREUZE (Montpellier), Florielle SAGUET, Garance VERRIERE, Stéphanie PLAZA, Victoria VIART, Michel KOENIG, Claire CHAUVEAU, Marjolaine WILLEMS, Aliya ISHMUKHAMETOVA, Anne GIRARDET
- #28134 - x28134 **Evolution de la trousse commerciale J-Boy-Duplex® utilisée au laboratoire pour le génotypage RHD fœtal sur sang maternel.** Emmanuelle GUINCHARD (LYON), Corinne CHABRE, Christine TROTEL, Sandrine GROLLEAU, Sarah ANZIZ FAZAL
- #28141 - x28141 **Syndr**ome de Smith-Lemli-Opitz (SLO) par mutation cryptique rare au locus DHCR7 : conséquences pratiques pour le diagnostic prénatal (DPN) d'un syndrome malformatif d'origine métabolique. Laetitia BOIDIN-CESCHINI, Geneviève QUENUM MIRAILLET, Olivier FARCHI, Myrtille SPENTCHIAN, Igor DERYABIN, Mathilde LEFEBVRE BECMEUR, Camille LOUVRIER, Julie GALIMAND, Florence LESOT, Nathalie LAQUAY, Marie LE MEUR, Sophie DELAHAYE, Odile RIGAL, Solveig HEIDE, Delphine HERON, Irina GIURGEA, Marie LEGENDRE, Antonin LAMAZIÈRES, Pascale BENLIAN (LILLE)
- #28227 - x28227 **Une association malformative probablement en lien avec une trisomie 22 confinée au placenta : à propos d'un cas.** Célia VERLEY (Nice), Amandine BOUREAU-WRTH, Khaoula ZAAFRAANE-KHACHNAOUI, Agnès ANGELOZZI, Morgane PLUTINO, Houda KARMOUS-BENAILLY, Véronique PAQUIES
- #28233 - x28233 **Anomalies chromosomiques fœtales autres que les trisomies 13, 18 et 21 rapportées lors du dépistage sur l'ADN libre circulant (ADNlc); étude rétrospective au CPDPN de Nice pour l'année 2020-2021.** Amandine BOUREAU-WRTH (NICE), Célia VERLEY, Bettina BEDEL, Khaoula ZAAFRAANE-KHACHNAOUI, Morgane PLUTINO, Houda KARMOUS-BENAILLY, Véronique PAQUIES
- #28259 - x28259 **Triple discordance entre dépistage prénatal non invasif, amniocentèse, ponction de villosités choriales et ponction de sang fœtal : à propos d'un cas.** Julie REVERSAT (Lyon), Marianne TILL, Nicolas CHATRON, Marijn LACKMY, Laurence LOHMANN, Mona MASSOUD, Jérôme MASSARDIER, Damien SANLAVILLE
- #28264 - x28264 **Cas additionnel d'arthrogrypose avec agénésie du corps calleux liée à SCYL2 diagnostiquée en période prénatale.** Aurélien JUVEN (Dijon), Hana SAFRAOU, Gabriella VERA, Élise MACHEVIN, Sophie PATRIER, Marie BRASSEUR-DAUBRUY,

11^{èmes}

ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE COUVENT DES JACOBINS, RENNES 1-4 FÉVRIER 2022

RENNES



www.assises-genetique.org



Vendredi 04 février

Frédéric TRAN-MAU THEM, Yannis DUFFOURD, Laurence FAIVRE, Christel THAUVIN, Christophe PHILIPPE

- #28272 - x28272 **Prenatal clinical and cytogenetic characterization of small Supernumerary Marker Chromosomes (sSMC): challenges and genetic counseling.** Wafa SLIMANI (Sousse, Tunisie), Saousen MEDDEB, Anouar CHAIEB, Ali SAAD, Soumaya MOUGOU-ZERELLI
- #28286 - x28286 **Fœtus à hyper clarté nucale et ACPA normale : quelle prise en charge et quel pronostic? Résultats d'une enquête nationale sur les pratiques des CPDPN.** Marine LEGENDRE (Bordeaux), Manon DE VRIENDT, Sophie NAUDION, Perrine PENNAMEN, Loïc SENTILHES, Frédéric COATLEVEN, Caroline ROORYCK
- #28295 - x28295 **Analyse des variations du nombre de copies de l'ADN dans une cohorte de 47 fœtus et nouveau-nés atteints de hernie diaphragmatique congénitale.** Marie BOISSON (Clamart), Anne-Gaëlle CORDIER, Jelena MARTINOVIC, Aline RECEVEUR, Aurélie MOUKA, Romain DIOT, Catherine EGOROFF, Geoffroy ESNALUT, Loïc DREVILLON, Alexandra BENACHI, Gérard TACHDJIAN, Lucie TOSCA
- #28306 - x28306 **Isodisomie segmentaire uniparentale du bras court du chromosome 16 à l'origine d'un hydrops fœtal.** Lucie TOSCA, Minh-Tuan HUYNH, Emeline MAISONNEUVE-GUYONNAUD, Chloé PUISNEY-DAKHLI, Gérard TACHDJIAN, Dima JOUNI, Aline RECEVEUR, Laurent KIGER, Corinne GUITTON, Quentin NEVEN, Véronique PICARD, Thierry LEBLANC, Serge PISSARD (CRETEIL)
- #28372 - x28372 **Diagnostic prénatal de dysgénésie gonadique et cardiopathie : Mise en évidence d'un dérivé de translocation des bras courts des chromosomes X et Y.** Chloé PUISNEY-DAKHLI (CLAMART), François PETIT, Frederic PARISOT, Valérie SAGNES, Julie GREVOUL-FESQUET, Dima JOUNI, Mathilde WEBER, Gérard TACHDJIAN, Nelly FRYDMAN, Jelena MARTINOVIC, Aline RECEVEUR
- #28404 - x28404 **Composer un DPI pour CCR, partition technique.** Philippe GOSSET (STRASBOURG), Sarah DONAT, Karen LEVESQUEAU, Julia LAUER ZILLHARDT
- #28411 - x28411 **Composer un DPI pour CCR, partition éthique.** Julia LAUER ZILLHARDT (STRASBOURG), Sarah DONAT, Karen LEVESQUEAU, Philippe GOSSET
- #28418 - x28418 **Analyse pan-génomique dans le Diagnostic Prénatal Non Invasif (DPNI) : étude d'un cas clinique avec une anomalie de structure déséquilibrée.** Vignesh-Guru, Victor PILLAY (DIJON), Nathalie MARLE, Anne-Laure MOSCA-BOIDRON, Charles CHAUGNE, Davide CALLEGARIN, Nafiz ABDOL-CARIME, Julian DELANNE, Laurence FAIVRE, Corinne SAULT, Patrick CALLIER
- #28425 - x28425 **Faisabilité de la cartographie optique du génome en prénatal et en fœtopathologie : évaluation de l'extraction d'ADN long read pour chaque type de matrice.** Carole GOUJY (Clermont-Ferrand), Lauren VÉRONÈSE, Michaela WEST, Charles PONCET, Delphine VOISIN, Gaëlle SALAUN, Laetitia GOUAS, Céline PEBREL, Andrei TCHIROV, Gwendoline SOLER, Philippe VAGO
- #28476 - x28476 **Premier cas de syndrome de Stormorken d'expression anténatale.** Isabelle PERTHUS (Clermont-Ferrand), Hélène LAURICHESSE, Sophie MARTIN-BERENGUER, Detlef TROST, Aïcha BOUGHALEM, Florence JOBIC, Guillaume JEDRASZAK
- #28595 - x28595 **Deux nouvelles variations touchant le codon Ser1275 dans le gène FLT4 causant une présentation prénatale du lymphœdème congénital type 1 chez 2 fœtus.** Yosra LAJMI (PARIS), Giulia PETRILLI, Charles EGLOFF, Juliette NECTOUX, Clémence MOLAC, Nathalie ROUX, Emmanuelle PANNIER, Amale ACHAIA, Zaina AIT ARKOUB, Sophie CHUON, Aurélie COUSSEMENT, Valérie MALAN, Emmanuel SPAGGIARI, Maryse BONNIÈRE, Ferechté RAZAVI, Jeanne AMIEL, Bettina BESSIÈRES, Sarah GROTTTO, Tania ATTIE-BITACH
- #28597 - x28597 **Caractéristiques clinico-pathologiques et génomiques du syndrome de MIRAGE : à propos de 12 cas.** Cindy COLSON, Cindy COLSON (LILLE), Morgane STICHELBOU, Arnaud MOLIN, Fabienne ALLIAS, Candace BEN SIGNOR, Pierre CHATELAIN, Louise DEVISME, Marion GÉRARD, Pierre-Simon JOUK, Duljanalee KARIYAWASAM, Pilippe LOGET, Sylvie MANOUVRIER, Jelena MARTINOVIC, Graziella PINTO, Chloé QUELIN, Christel THAUVIN, Delphine MALLET, Florence ROUCHER-BOULEZ
- #28653 - x28653 **Intérêt du diagnostic prénatal par séquençage haut débit dans la Sclérose Tubéreuse de Bourneville: A propos d'un cas.** Sana KAROUI, Syrine HIZEM, Nesrine ARFAOUI, Yasmina ELARIBI, Molka SEBAI, Houweyda JILANI, Imen REJEB, Sana BEN SLAMA, Ines HARZALLAH, Amel TRIKI, Renaud TOURAINE, Lamia BEN JEMAA (Tunis, Tunisie)
- #28724 - x28724 **Etude de faisabilité technique de l'imagerie musculaire par échographie dans le dépistage échographique anténatal des arthrogyposes multiples congénitales - Projet FetUS.** Marc ALTHUSER, Danielle TOURNADRE, Jérôme MASSARDIER, Anne EGO, Christine RAVIER FOLENS, Klaus DIETERICH (GRENOBLE)
- #28752 - x28752 **L'apport du séquençage d'exome dans la prise en charge prénatale de l'hyperclarté nucale.** Rodolphe DARD (POISSY), Camille COHEN, François VIALARD, Aude TESSIER, Denise MOLINA-GOMES, Bérénice HERVE, Elisa MORALES, Laure RAYMOND, Jeremie MORTREUX, Thibaud QUIBEL
- #28757 - x28757 **Omphalocèle et syndrome de Beckwith-Wiedemann, aux limites de notre prise en charge.** Rodolphe DARD (POISSY), Camille COHEN, François VIALARD, Elisa MORALES, Thibaud QUIBEL, Bérénice HERVE, Aude TESSIER, Denise MOLINA-GOMES, Sandra WHALEN, Frédéric BRIOUDE
- #28778 - x28778 **Echecs de DPNI : étiologies et devenir de la grossesse.** Priscillia GABRIEL, Olivia AMSELEM, Charlotte PANISSARD, Erika LAUNAY, Olivier PICONE, Alexandre VIVANTI, Morgane VALENTIN, Hanane BOUCHGHOUL, Pierre François CECCALDI CARP, Audrey ROSEFORT, Lionel CARBILLON, Jean Louis BENIFLA, Marc DOMMERGUES, Jonathan ROSENBLATT, Jean-Marie JOUANNIC, Laurent SALOMON, Jean-Michel DUPONT, Mathieu BARTHELEMY, Vassilis TSATSARIS, Laïla EL KHATTABI (PARIS)
- #28782 - x28782 **Diagnostic prénatal par séquençage de l'exome entier chez des fœtus avec anomalies échographiques.** Aïcha BOUGHALEM, Detlef TROST (St Ouen l'Aumône), Patricia BLANCHET

P21

EPOSTERS LIBRE ACCÈS

21- Pédagogie innovante : retour d'expérience

- #27696 - x27696 **Retour sur 6 ans d'expérience de partage de données à l'international : implication dans la description de 206 nouveaux gènes/phénotypique associés à la déficience intellectuelle et aux anomalies du développement.** Ange-Line BRUEL (DIJON), Antonio VITOBELLO, Frédéric TRAN MAU-THEM, Hana SAFRAOU, Anne-Sophie DENOMMÉ-PICHON, Julian DELANNE, Arthur SORLIN, Sophie NAMBOT, Sébastien MOUTTON, Paul KUENTZ, Philippine GARRET, Daphné LEHALLE, Nolwenn JEAN-MARÇAIS, Julien THEVENON, Mathilde LEFEBVRE, Pierre VABRES, Anne-Laure MOSCA-BOIDRON, Patrick CALLIER, Group ORPHANOMIX PHYSICIAN'S, Quentin THOMAS, Benoit MAZEL, Aurélien JUVEN, Aurore GARDE, Caroline RACINE, Christophe PHILIPPE, Laurence FAIVRE, Christel THAUVIN-ROBINET

11^{èmes}

ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE COUVENT DES JACOBINS, RENNES 1-4 FÉVRIER 2022

RENNES



www.assises-genetique.org



Vendredi 04 février

- #27852 - x27852 **Analyse par STR d'un cas litigieux de recherche de paternité.** Maha BEN JEMAA, Ahlem MSAKNI, Dorra HMIDA, Ali SAAD, Moez GRIBAA (Sousse, Tunisie)
- #28145 - x28145 **DEFIGAME et APOGÉE : deux nouveaux outils d'e-formation pour l'ERN ITHACA.** Anne HUGON (Paris), Vincent DES PORTES, C CRAVERO, B CHAUMETTE, S DAUGY, S HEIDE, C IMMESOETE, D LAPORTE, I MARCHETTI-WATERNAUX, S PEUDENIER, Mp REYMOND, J BERG, J CLAYTON-SMITH, M GENUARDI, M KRAHN, U MOOG, E TOBIAS, P TURNPENNY, J ZSCHOCKE, D DAN, S DOUZGOU HOUGE, Marianne LE DREF, L FAIVRE, R HENNEKAM, T KLEEFSTRA, A MANUTA, G MOSIELLO, A RENIERI, S SELATNIA, M TARTAGLIA, Z TÜMER, B TUMIENE, D WECZOREK, L VISSERS, K VYSHKA, G ZAMPINO, Alain VERLOE
- #28249 - x28249 **Une nouvelle formation validante sur les particularités de la conception et de la conduite d'un essai thérapeutique dans le champ des maladies rares.** Laurent DEMOUGEOT (DIJON), Céline DAMPFHOFFER, Justine BACCHETTA, Marc BARDOU, Geneviève BAUJAT, Hélène BERRUE-GAILLARD, Serge BRAUN, Alban DHAMANI, Frédéric GOTTRAND, Antoine FERRY, Bertrand FONTAINE, Jean-Marie JOUANNIC, Salma KOTTI, Pierre LÉVY, Maxime LUU, Marc MICHEL, Anne-Catherine PERROY, Massimiliano ROSSI, Nathalie SCHIMIDELY, Olivier SITBON, Jean-Hugues TROUVIN, Olivier BLIN, Alexandre BELOT, Eric HACHULLA, Laurence FAIVRE
- #28381 - x28381 **Cartographie des acteurs de la recherche fondamentale, translationnelle et clinique sur les maladies rares en France.** Pascale COHEN (Lyon), Estelle MOTTEZ, Amandine OTT, Catherine NGUYEN
- #28421 - x28421 **MOOC "e;Diagnosing Rare Diseases: from the Clinic to Research and back"e; - Retour d'expérience.** Roseline FAVRESSE (Paris), Laurence FAIVRE, Chrystelle COLAS
- #28535 - x28535 **Impliquer le clinicien dans l'interprétation des données d'exome : utopie ou réalité de routine diagnostique ?** Vanna GEROMEL (Lyon), Radoslava SARAeva, Marie-Emmanuelle NAUD, Mortreux JÉRÉMIE, Angeline PRETO, Marine DANCER, Sebastien MOUTTON, Nada HOUCINAT, Rodolphe DARD, Laurent MESNARD, Valentine MARQUET, Benjamin DAURIAT, Thomas ROBERT, Laure RAYMOND
- #28613 - x28613 **Séquençage d'exome dans les maladies rares : piège des filtres bio-informatiques par la fréquence des variations en population générale : l'exemple du gène GJB2 dans la surdité congénitale.** Hana SAFRAOU (Dijon), Yannis DUFFOURD, Sophie NAMBOT, Anne-Sophie DENOMMÉ-PICHON, Antonio VITOBELLO, Ange-Line BRUEL, Caroline RACINE, Véronique IVASHCHENKO, Aurelien JUVEN, Marina KONYUKH, Aurore GARDE, Laurence FAIVRE, Christophe PHILIPPE, Christel THAUVIN, Frédéric TRAN MAU-THEM
- #28615 - x28615 **MOOC BiG "e;Introduction à la BioInformatique et à la médecine Génomique"e; - bilan de la première session, perspectives et appel à contributions.** Evan GOUY (Lyon), Kevin YAUY, Agata URBANCZYK, Admosen CHOTIA, Marie DE TAYRAC, Anne Sophie DENOMME-PICHON, Yannis DUFFOURD, Laurence FAIVRE, David GENEVIEVE, Emmanuelle GENIN, Xavier LE GUILLOU, François LECOQUIERRE, Alban LERMINE, Robert OLASO, Pascal PUJOL, Damien SANLAVILLE, Sacha SCHUTZ, Aurélien TRIMOUILLE, Alain VERLOES, Jean-François DELEUZE, Julien THEVENON

P22

EPOSTERS LIBRE ACCÈS

22 - Symposium transcription, épissage et diagnostic

- #28433 - x28433 **Comparaison du RNAseq ciblé aux techniques conventionnelles de séquençage Sanger de cDNA et RT-PCRq : à propos de deux cas de variants introniques du gène DDX3X.** Angéline PRETO, Julien TARABEUX, Geraldine GREFF, Elodie JAVEY, Claire FEGER, Christine FRANCCANNET, Mathilde NIZON, Nadege CALMELS, Amelie PITON, Damien PLASSARD, Céline KEIME, Audrey SHALK, Bénédicte GERARD (STRASBOURG)