



10^{èmes} ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE

PALAIS DES CONGRÈS TOURS, 21 > 24 JANVIER 2020

www.assises-genetique.org



PROGRAMME FINAL



Informations générales & inscriptions : kim.marsilj@mcocongres.com
Informations sponsoring & partenariat : julia.schroeder@mcocongres.com

Aquarelle du Centre Vinci ©Bernard Cazorla – www.lesaquarellesalrozac.com
Photos vignettes de Tours : Gare de Tours © Sébastien Andréi / Tours sur Loire © Anaïs Dutour Tours Val de Loire Tourisme / Tour Charlemagne et Basilique Saint Martin © Sébastien Andréi
et Shutterstock ©Wjarek & ©Leonid Andronov



EDITO

Chers collègues, chers amis,

L'équipe de Tours est très heureuse et très honorée de vous accueillir du 21 au 24 janvier 2020 pour les 10èmes Assises de Génétique Humaine et Médicale. Depuis 2002 en effet, les professionnels impliqués se réunissent pour partager leurs savoirs en Génétique Humaine. Ces deux décennies ont été marquées par une grande accélération dans les connaissances et les avancées technologiques. Le séquençage de l'exome est devenu pratique courante, et nous sommes maintenant à l'aube d'une ère nouvelle dont les enjeux porteront sur l'élucidation de mécanismes moléculaires impliquant l'ADN non codant et sur la mise au point de techniques d'exploration et de méthodes thérapeutiques toujours plus innovantes, telles que l'édition du génome, les analyses 3D et les études sur cellule unique. Nous espérons que les conférences de ces 10èmes Assises vous permettront d'entrevoir ce que sera la Génétique Humaine de demain, et les applications que nous pourrons en tirer au bénéfice des malades.

Pour cela, nous vous accueillons au Palais des Congrès, classé dans le top 10 des centres de congrès en France. Idéalement situé face à la gare et en plein centre ville, il est à proximité des hôtels et des commerces, ce qui permet de se déplacer à pied. Cet édifice conçu par Jean Nouvel, résolument moderne et tourné vers l'avenir, contraste avec le passé de la ville de Tours, ville d'art et d'histoire. Tours est facilement accessible, à la jonction des grands axes de communication autoroutiers et ferroviaires. Nous vous engageons vivement à profiter de votre séjour en Touraine, jardin de la France, pour découvrir ses richesses architecturales, comme le pittoresque Vieux Tours, les châteaux de la Renaissance et les maisons troglodytes des bords de Loire, dernier fleuve sauvage d'Europe inscrit au patrimoine mondial de l'UNESCO. La Touraine est aussi connue pour ses hommes célèbres, Saint-Martin, Evêque de Tours, qui partagea son manteau avec un mendiant, Descartes, Balzac dont les œuvres ont marqué la culture française, sans oublier Rabelais qui a su vanter les plaisirs gastronomiques de la région, fromage sainte-maure, rillons et autres rillettes, et vins de Loire.

Très bon séjour à Tours et très bonnes Assises à tous !

Annick Toutain et Frédéric Laumonnier,
au nom du comité d'organisation et du conseil scientifique de Tours



Ensemble,
entrons dans une
nouvelle ère...

21 mardi

Apéro de réseautage
stand #1

18:15 - 20:30

23 jeudi

Atelier déjeuner
salle 1

12:45 - 13:45

**Le NGS au service de la prise en charge du cancer,
projets et avenir**

- Un panel somatique HR élargi, mise en place dans le cadre de l'étude GREAT
Dr. Jacqueline Lehmann-Che, Hôpital Saint Louis
- Défis et solutions pour détecter CNV et Amplifications avec précision
Tommaso Coletta, Bioinformaticien, SOPHiA GENETICS

SOPHiA GENETICS démocratise la médecine basée sur les données (Data-Driven Medicine) afin d'optimiser de manière durable les résultats et les coûts de la santé dans le monde entier. En libérant le potentiel des données de santé de nouvelle génération, la plateforme universelle SOPHiA permet aux cliniciens d'agir contre le cancer et les maladies rares avec confiance et précision. Cette approche globale et innovante, rassemblant à ce jour de plus de 1000 hôpitaux dans 82 pays, permet aux experts de partager leur savoir avec la communauté, encourageant une nouvelle ère dans le secteur de la santé.

10^{èmes}

ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE



PALAIS DES CONGRÈS TOURS, 21 > 24 JANVIER 2020

www.assises-genetique.org

TOURS

COMITÉS

COMITÉ D'ORGANISATION

Stéphanie Arpin
Sophie Blesson
Carole Barin

Edouard Cottureau
Viviane Himily
Médéric Jeanne

Isabelle Mortemousque
Annick Toutain (responsable)

COMITÉ SCIENTIFIQUE LOCAL

Nora Chelloug
Médéric Jeanne

Frédéric Laumonnier (responsable)
Annick Toutain

Marie-Laure Vuillaume-Winter



FÉDÉRATION FRANÇAISE DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE

PRÉSIDENT

Stéphane BEZIEAU

SOCIÉTÉ FRANÇAISE DE GÉNÉTIQUE HUMAINE (SFGH)

Anne CAMBON-THOMSEN

ASSOCIATION DES CYTOGÉNÉTICIENS DE LANGUE FRANÇAISE (ACLF)

Martine DOCO-FENZY

ASSOCIATION NATIONALE DE PRATICIENS DE GÉNÉTIQUE MOLÉCULAIRE (ANPGM)

Benoît ARVEILER

ASSOCIATION FRANCOPHONE DE GÉNÉTIQUE CLINIQUE (AFGC)

Sylvie ODENT

GROUPE GÉNÉTIQUE ET CANCER (GGC)

Catherine NOGUÈS

SOCIÉTÉ FRANÇAISE DE FOETOPATHOLOGIE (SOFETO)

Tania ATTIE-BITACH

SOCIÉTÉ DES INTERNES EN GÉNÉTIQUE DE FRANCE (SIGF)

Alinoë LAVILLAUREIX

ASSOCIATION FRANÇAISE DES CONSEILLERS EN GÉNÉTIQUE (AFCG)

Marie-Antoinette VOELCKEL

COLLÈGE NATIONAL DES ENSEIGNANTS ET PRATICIENS DE GÉNÉTIQUE MÉDICALE (CNEPGM)

Damien SANLAVILLE

GROUPE FRANCOPHONE DE CYTOGÉNOMIQUE ONCOLOGIQUE (GFCO)

Etienne ROULEAU

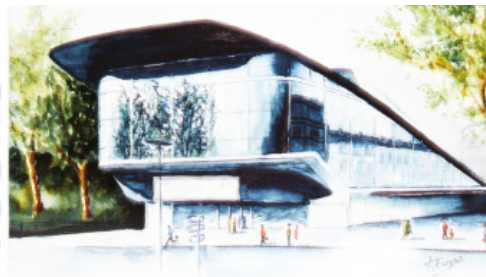
10^{èmes}

ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE

PALAIS DES CONGRÈS TOURS, 21 > 24 JANVIER 2020


www.assises-genetique.org

TOURS



Mardi 21 janvier

09:00

C11
09:00 - 12:00

3EME SYMPOSIUM ANOMALIES D'EPISSAGE ET DIAGNOSTIC

Modérateurs : Betty GARDIE (NANTES), Claude HOUDAYER (Rouen Cedex)
09:00 - 09:05 ■ INTRODUCTION. Claude HOUDAYER (Rouen Cedex)

09:05 - 10:05 ■ SESSION : PREDICTIONS IN SILICO, RNASEQ ET BIOINFORMATIQUE.

■ #20293 - **Evaluation de 4 algorithmes de prédiction d'épissage permettant une annotation automatique dans un contexte NGS diagnostique.** Elodie LEJEUNE, Pascale RICHARD, Corinne METAY, Flavie ADER, Cécile SAINT-MARTIN, Magalie LODIN, Valérie ALLAMAND, Valérie JOBIC, Boris KEREN, Alix DE BECDELIEVRE, Christine BELLANE-CHANTELOT, Julien BURATTI (Paris)

■ #20230 - **Écart important entre les effets fonctionnels prévus par SpliceAI et les effets fonctionnels obtenus expérimentalement des variants GT>GC du site 5' d'épissage.** Jian-Min CHEN (BREST), Matthew HAYDEN, David COOPER, Claude FÉREC

■ Etude par RNASEQ de l'épissage alternatif physiologique de gènes impliqués dans les cancers digestifs : MLH1, MSH2, MSH6 et CDH1. Molka SEBAL (Paris)

Molka SEBAL, Roseline TANG, Yahia ADNANI, Christine BOMBLED, Sengul TOZLU-KARA, Meissa BARBOUCHE, Alice FIEVET, Odile CABARET, Marine GUILLAUD-BATAILLE, Etienne ROULEAU. Service de génétique des tumeurs, Gustave ROUSSY, Villejuif, France

■ SPLICELAUNCHER : un outil bioinformatique et biostatistique d'analyse de l'épissage par RNASEQ. Raphael LEMAN (Caen) LEMAN R, HARTEY V, ATKINSON A, DAVY G, ROUSSELIN A, MULLER E, CASTERA L, LEMOINE F, DE LA GRANGE P, GUILLAUD-BATAILLE M, VAUR D, KRIEGER S.

■ Approches bioinformatiques spécifiques pour l'analyse de données RNASeq dans le cadre des maladies génétiques rares. Emilie TISSERANT (DIJON)

EMILIE TISSERANT, YANNIS DUFFOURD, ALEXANDRE PLAGOS, CHRISTEL THAUVIN, LAURENCE FAIVRE, VITOBBELLO. DIJON, France

10:05 - 10:25 ■ TABLE RONDE DISCUSSION AVEC LES ORATEURS.

10:25 - 11:40 ■ SESSION TRANSCRIPTOME, MIRNA, STRATEGIES ET PHENOTYPES.

■ Approche génomique intégrée en temps réel pour les cancers de l'enfant : apport du WES et RNASEQ en pratique clinique. Stelly BALLET (PARIS)

Stelly BALLET, Mégane BOUVET, Nolwenn METZGER, Camille BENOIST, Eleonore FROUIN, Eve LAPOUBLE, Virginie BERNARD, Gudrun SCHLEIERMACHER, Birgit GEOERGER, Gaëlle PIERRON

■ Mise en place d'une approche intégrée génotype-transcrits-protéine-hérédité-phénotype chez des patients myopathes suspects de titinopathie. Mireille COSSÉE (MONTPELLIER)

Aurelien Perrin, Raul Juntas-Morales, Edoardo Malfatti, Corinne Metay, François Rivier, Claude Cancès, Ulrike Wälder-Louvier, Emmanuelle Uro-Coste, Nicolas Leboucq, Robert-Yves Carlier, Valerie Rigau, Isabelle Richard, Corinne Theze, Delphine Lacourt, Henri Pegot, Reda Zenagui, Tanya Stojkovic, Henk Granzier, Michel Koenig, Mireille Cossee.

■ Utilisation de la technique minigène pour l'étude de variations d'épissage chez des patients atteints d'anomalies du développement. Anna LOKCHINE (Rennes)

Anna Lokchine, Cyrille Berra, Jerome Le Douce, Paul Rollier, Régis Bouvet, Florence Demurger, Melanie Fradin, Sylvie Odent, Laurent Pasquier, Veronique David, Lenaig Detivaud, Christele Dubourg.

■ Variabilité phénotypique des groupes sanguins et altération de l'épissage : exemple du système sanguin érythrocytaire RH. Yann FICHO (Brest)

Yann Fichou, Loann Raud, Chandran Ka, Gaëlle Richard, Isabelle Gourlaouen, Isabelle Callebaut, Gerald Le Gac, Claude Ferec

■ Fréquence des mutations constitutionnelles de l'exon cryptique de VHL chez les patients avec tumeurs du spectre de von Hippel-Lindau ou paragangliome. Alexandre BUFFET (Paris)

Alexandre Buffet, Bruna Calsina, Shahida Flores, Sophie Giraud, Marion Lenglet, Pauline Romanet, Elisa Deflorenne, Javier Aller, Isabelle Bourdeau, Brigitte Bressac-De Paillerets, Maria Calatayud, Caroline Dehais, Erwan De Monès, Atanaska Elenkova, Philippe Herman, Peter Kamenický, Sophie Lejeune, Jean Louis Sadoul, Anne Barlier, Stéphane Richard, Judith Favier, Nelly Burnichon, Betty Gardie, Patricia Dahia, Mercedes Robledo, Anne-Paule Gimenez-Roqueplo.

■ Dérégulation transcriptionnelle par disruption d'un élément régulateur : caractérisation d'une délétion non codante proche du gène SLC20A2 et proposition d'une stratégie d'étude de ces événements. Kevin CASSINARI (Rouen)

Kévin Cassinari, Anne Rovelet-Lecru, Sandrine Turry, Olivier Quenez, Anne-Claire Richard, Camille Charbonnier, Anne Boland, Jean-François Deleuze, Jean-François Besancenot, Dorothée Pouliquen, François Lecoquierre, Pascal Chambon, Christel Thauvin-Robinet, Dominique Campion, Didier Hannequin, Thierry Frebourg, Jean-Luc Battini, Gaël Nicolas

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

12:00 - 12:00 ■ CONCLUSION.

Salle
Des cartes
D11
09:00 - 12:00

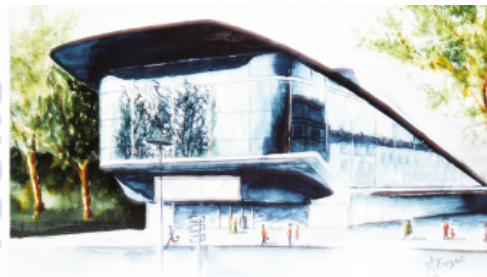
WORKSHOP DÉFICIENCE INTELLECTUELLE

Informations diverses

Rubrique nouveaux gènes - Quentin Thomas, Antonio Vitobello, Dijon

Mises au point sur nouveaux outils ; veille bibliographique

1- Analyse de gènes difficiles-Part 2 : SHANK3 (S Lumbroso, Kevin Mouzat (Montpellier/Nîmes))



Mardi 21 janvier

2- DI liée aux mutations du gène ARX – clinique et fonctionnelle (Aurore Curie, Lyon et Gaëlle Friocourt, Brest)
3- Contrôle inter-laboratoire 2019 : bilan (Thomas Smol, Lille)

Salle 1

Discussion clinico-biologique autour de variations d'interprétation difficile
AVPR2 (Solène Conrad et Benjamin Cogné, Nantes)
MED12 (Mélanie Fradin, Laurent Pasquier, Christèle Dubourg Rennes ; Amélie Piton, Strasbourg)
MN1 (Gwenaël Le Guyader, Frédéric Bilan, Poitiers ; Benjamin Cogné, Nantes)
MAST1 (Laurent Pasquier, Christèle Dubourg Rennes)
SETD5 (Amélie Piton, Yves Alembik, Strasbourg)

Présentation des actualités du réseau

E11
09:00 - 12:30

ANDDI-RARES OUTRE-MER

Salle 2

12:30

TEMPS LIBRE POUR DEJEUNER

14:00

14:00 - 14:15

OUVERTURE DU CONGRES

Auditorium
François
1er

14:15

A14
14:15 - 16:15

CONFERENCE PLENIERE 1
Mécanisme des maladies génétiques

Modérateurs : Stanislas LYONNET (PARIS), Marie-Laure WINTER (Tours)

- Relecture de la pénétrance en oncogénétique : le paradigme de TP53. Thierry FREBOURG (ROUEN)
- Potentiel pathogène des éléments mobiles du génome humain. Nicolas CHATRON (LYON)
- ARN non codants et pathologies humaines. Jérôme CAVAILLE (Toulouse)
- Signatures épigénétiques dans les anomalies du développement : des profils de méthylation spécifiques comme aide au diagnostic. Bekim SADIKOVIC (London, CANADA)

Auditorium
François
1er

16:15

PAUSE CAFE

16:45

A16
16:45 - 18:15

SESSIONS SIMULTANÉES 01
DPN, DPI, DPNI et Reproduction

Modérateurs : Noémie CELTON (tours), Martine DOCO-FENZY (REIMS)

16:45 - 17:00 ■ #20289 - **CS001 Vingt ans de diagnostic préimplantatoire (DPI) à Strasbourg.** Philippe GOSSET, Claire KASTNER, Emmanuelle KIEFFER, Julia LAUER-ZILLHARDT, Nadia BIHEMI, Sarah DONAT, Nathalie GARDES, Karen LEVESQUEAU, Jean-Christophe NICOD, Laetitia MOSSER, Elodie SCHAAF, Nicolas BECKER, Nathalie RUCH, Isabelle GALLAND, Pascale MIGNOT, Emilie BEAU, Marie-Laure KELLER, Claire Lise MULLER, Olivier PIRRELO, Catherine RONGIERES, Catherine CELEBI, Isabelle LICHTBLAU, Céline MOUTOU (STRASBOURG)

17:00 - 17:15 ■ #20356 - **CS002 Dépistage prénatal non invasif pour les maladies rares : validation d'un test par capture et séquençage haut débit appliqué à la déficience intellectuelle.** Sacha BODENES, Pauline FRANCOIS, Lydia IKHLEF, Claire MIRY, Cecile MAGER, Anne Sophie WEINGERTNER, Fernando GUERRA, Nicolas SANANES, Samuel NICAISE, Vincent ZILLIOX, Jamel CHELLY, Amélie PITON, Jean MULLER, Nicolas MEYER, Romain FAVRE, Bénédicte GERARD (STRASBOURG)

17:15 - 17:30 ■ #20112 - **CS003 Intégration du séquençage d'exome dans le diagnostic prénatal des anomalies fœtales en routine : pièges, succès et discussion des bonnes pratiques.** Yvan HERENGER (Zürich), Tobias BETHGE, Fabian CHABLAIS, Kim FRICKER, Demian MAYER, Walter BLUM, Franco BOTTINI, Hubert TRABER, Sharareh MOSHIR, Roland SPIEGEL

17:30 - 17:45 ■ #20370 - **CS004 Impact de l'identification des gènes impliqués dans l'insuffisance ovarienne primitive sur le conseil génétique et la prise en charge diagnostique et thérapeutique personnalisée des patientes. A propos d'une série de 200 cas.** Abdelkader HEDDAR, Sylvie HIERONIMUS, Thibaud ARMAND, Charlotte ROUGIER, Dominique BECKERS, Mélanie FRADIN, Isabelle CEDRIN-DURNERIN, Elsa LE BOETTE, Dominique ROLAND, Linda AKLOUL, Mathilde DOMIN-BERNHARD, Claire BENETEAU, Hélène LETUR, Laura GUYON, Aurore BRUN, Axelle CAULIEZ, Sandrine PÉROL, Anne GOMPEL, Claire BASILLE, Marie LAMBERT, Aurélie JACQUETTE, Marion GERARD, Stéphanie LEGRAND, Radka STOEVA, Laura BAUDET, Sylvie ROSSIGNOL, Anaïs FAUCONNIER, Nathalie GUICHOUX, Anne DRUTEL, Céline DROUMAGUET, Anne-Marie GUEDJ, Bertrand ISIDOR, Brigitte GILBERT-DUSSARDIER, Sandrine FRANTZ, Emmanuelle GINGLINGER-FABRE, Aude BRAC, Marie Laure RAFFIN-SANSON, Lionel VAN MALDERGEM, Damien SANLAVILLE, Celia RAVEL, Sylvie ODENT, Jean-Marc AYOUBI, Françoise PARIS, Samir HAMAMAH, Sophie JONARD-CATTEAU, Micheline MISRAHI (LE KREMLIN BICETRE)

17:45 - 18:00 ■ #19859 - **CS005 Les mutations de DNAH17 causent une infertilité isolée par asthénospermie par défaut d'une dynéine axonémale spécifique du flagelle des spermatozoïdes.** Lucie THOMAS (PARIS), Marjorie WHITFIELD, Emilie BEQUIGNON, Alain SCHMITT, Laurence STOUVENEL, Guy MONTANTIN, Sylvie TISSIER, Philippe DUQUESNOY, Bruno COPIN,

Auditorium
François
1er

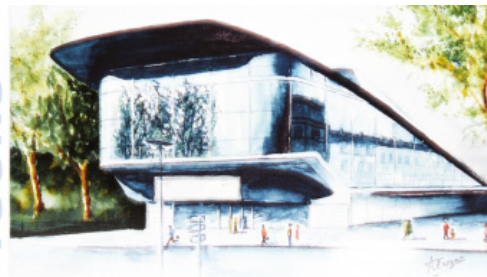
10^{èmes}

ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE

PALAIS DES CONGRÈS TOURS, 21 > 24 JANVIER 2020


www.assises-genetique.org

TOURS



Mardi 21 janvier

Sandra CHANTOT, Florence DASTOT, Catherine FAUCON, Anne Laure BARBOTIN, Anne LOYENS, Jean-Pierre SIFFROI, Jean-François PAPON, Estelle ESCUDIER, Serge AMSELEM, Valérie MITCHELL, Aminata TOURE, Marie LEGENDRE

18:00 - 18:15 ■ #20081 - **CS006 Data Outside of Expected Range : Analyse d'une cause spécifique d'échec d'ADNc et de ses conséquences obstétricales.** Luc DRUART (PARIS), Laure RAYMOND, Francis ROUSSEAU, Jean François TALY, Sylvie TAPIA, Marc NOUCHY

B16

16:45 - 18:15

SESSIONS SIMULTANÉES 02

Oncogénétique

Modérateurs : Olivier CARON (VILLEJUIF), Isabelle MORTEMOSQUE (TOURS)

16:45 - 17:00 ■ #20389 - **CS07 Discrimination fonctionnelle, basée sur la tolérance à la méthylation, des variants de signification inconnue des gènes MLH1 et MSH2 : vers une utilisation en clinique pour le diagnostic du syndrome de Lynch.** Delphine BOUVET, Sahra BODO, Annie MUNIER, Erell GUILLERM, Romane BERTRAND, Paris ELODIE, Patrick BENUSIGLIO, Alex DUVAL, Florence COULET, Martine MULIERIS (Paris)

17:00 - 17:15 ■ #20528 - **CS08 Mutations TP53 de faible fréquence allélique : peut-on s'affranchir de la biopsie pour différencier une mosaïque d'une hématoïose clonale ?** Alice FIÉVET (Villejuif), Odile CABARET, Marine GUILLAUD-BATAILLE, Brigitte BRESSAC DE PAILLERETS, Voreak SUYBENG, Christine BOMBLED, Johnny BOMBLED, Jean-Marc LIMACHER, Hélène SCHUSTER, Jean CHIESA, Stéphanie BAERT-DESURMONT, Gaëlle BOUGEARD-DENOYELLE, Thierry FREBOURG, Cyril GELLA, Odile LEOPOLD, Sophie COTTERET, Ludovic LACROIX, Olivier CARON, Christophe MARZAC, Etienne ROULEAU

17:15 - 17:30 ■ #20133 - **CS09 Challenges, limites et apport du WES en oncogénétique constitutionnelle.** Isabelle TOURNIER (ROUEN), Maud BLANLUET, Edwige KASPER, Françoise CHARBONNIER, Camille LE CLEZIO, Celine DERAMBURE, Sophie COUTANT, Jacqueline BOU, Maud BRANCHAUD, Alice GOLDENBERG, Jean-François DELEUZE, Anne BOLAND, Emmanuelle GENIN, Gaëlle BOUGEARD-DENOYELLE, Stéphanie BAERT-DESURMONT, Claude HOUDAYER, Thierry FREBOURG

17:30 - 17:15 ■ #20283 - **CS10 Approche combinatoire pour le classement des variants des gènes BRCA1 et BRCA2.** Sandrine CAPUTO (PARIS), Nadia BOUTRY-KRYZA, Laurent CASTERA, Marine GUILLAUD-BATAILLE, Mélanie LEONE, Audrey REMENIERAS, Françoise REVILLION, Etienne ROULEAU, Noémie BASSET, Claude HOUDAYER, Catherine NOGUES, Dominique STOPPA-LYONNET, Genetic Group Splice UNICANCER, Genetic Group UNICANCER, Genetic Group Interpretation UNICANCER

17:45 - 18:00 ■ #19900 - **CS11 Évaluation de l'incidence des lésions coliques chez les patients âgés de moins de 50 ans suivis pour un Syndrome de Lynch au sein du réseau PRED-IdF.** Elise COFFIN (Paris), Céline LEKAL, Enrique PEREZ, Elia SAMAHA, Jeanne NETTER-COTI, Chrystelle COLAS, Bruno BUECHER, Olivier CARON, Jérôme BELLANGER, Veronica CUSIN, David MALKA, Yann PARC, Xavier DRAY, Robert BENAMOUZIG, Gabriel RAHMI, Stanislas CHAUSSADE, Pierre LAURENT PUIG, Guillaume PERROD, Christophe CELLIER

18:00 - 18:15 ■ #19971 - **CS12 Performance des scores de risque polygéniques pour le cancer du sein chez les femmes à haut risque porteuses et non porteuses d'une mutation de BRCA1 ou BRCA2.** Yue JIAO, Juliette COIGNARD, Mojgan KARIMI, Christine LONJOU, Séverine EON-MARCHAIS, Marie-Gabrielle DONDON, Noura MEBIROUK, Dorothée LE GAL, Juana BEAUVALLLET, Edith LE FLOCH, Claire DANDINE-ROULLAND, Anne BOLAND-AUGE, Jean-François DELEUZE, Pascal GUÉNEL, Dominique STOPPA-LYONNET, Thérèse TRUONG, Nadine ANDRIEU, Fabienne LESUEUR (PARIS)

Auditorium
Ronsard

C16

16:45 - 18:15

SESSIONS SIMULTANÉES 03

Organes sensoriels et anomalies de la face

Modérateurs : Nicolas CHASSAING (TOULOUSE), Laurence JONARD (PARIS)

16:45 - 17:00 ■ #19786 - **CS13 Mutations de POLR1B et anomalies des cellules de la crête neurale dans le syndrome de Treacher Collins de type 4.** Elodie SANCHEZ (MONTPELLIER), Béril LAPLACE-BUILHÉ, Frédéric TRAN MAU-THEM, Eric RICHARD, Alice GOLDENBERG, Tomi L TOLER, Thomas GUIGNARD, Vincent GATINOIS, Marie VINCENT, Catherine BLANCHET, Anne BOLAND, Marie-Thérèse BIHOREAU, Jean-François DELEUZE, Robert OLASO, Walton NEPIH, Hermann-Josef LÜDECKE, Joke Bgm VERHEIJ, Florence MOREAU-LENOIR, Françoise DENOYELLE, Jean-Baptiste RIVIÈRE, Jean-Louis LAPLANCHE, Marcia WLLING, Guillaume CAPTIER, Florence APPARAILLY, Dagmar WECZOREK, Corinne COLLET, Farida DJOUAD, David GENEVIÈVE

17:00 - 17:15 ■ #20054 - **CS14 Etiologie du spectre Oculo-Auriculo-Vertébral : nouveaux gènes candidats identifiés.** Caroline ROORYCK THAMBO, Caroline ROORYCK THAMBO (BORDEAUX), Angèle TINGAUD-SEQUEIRA, Aurélien TRIMOUILLE, Marie BERENGUER, Benoit ARVEILER, Sandrine MARLIN, Didier LACOMBE

17:15 - 17:30 ■ #19860 - **CS15 Le syndrome TRAF7 à partir d'une série de 41 patients.** Christopher T GORDON, Jeanne AMIEL (PARIS), Bernardo BLANCO-SANCHEZ, Laura CASTILLA-VALLMANYA, Clémantine DIMARTINO, Christine BOLE-FEYSOT, Patrick NITSCHKE, Margo REJNDERS, Ton VAN ESSEN, Kaja SELMER, Gunnar HOUGE, Helen COX, Helen KINGSTON, Jill CLAYTON-SMITH, Jeffrey INNIS, Wendy CHUNG, Vicki SANDERS, Christel THAUVIN, Laurence FAIVRE, Gaetan LESCA, Damien SANLAVILLE, Katherine CHRISTENSEN, Rachel GANNAWAY, Anna LEHMAN, Luitgard GRAUL-NEUMANN, Christiane ZWEIER, Bernarda LOZIC, Ryan PERETZ, Joanna MEIRA, Anna CEREDA, Thomas SMOL, Anne DIEUX-COËSLIER, Valérie CORMIER-DAIRE, Arnold MUNNICH, Tiong TAN, Stanislas LYONNET, Daniel GRINBERG, Roser URREIZTI

17:30 - 17:45 ■ #19840 - **CS16 Les mutations du gène RIMS2 sont responsables d'une maladie de la transmission synaptique rétinienne associée à des troubles autistiques et pancréatiques.** Sabrina MÉCHAUSIER, Basamat ALMOALLEM, Kristof VAN SCHIL, Jo VAN DORPE, Michel POLAK, Nathalie BODDAERT, Nadia BAHU-BUISSON, Alexandra MOUALLEM-BEZIERE, Olivier PELLÉ, Christina ZEITZ, Isabelle AUDO, Josseline KAPLAN, Jean-Michel ROZET, Elfride DE BAERE, Isabelle PERRAULT (PARIS)

17:45 - 18:00 ■ #19928 - **CS17 Identification de deux nouveaux gènes d'albinisme.** Perrine PENNAMEN (Bordeaux), Angela TINGAUD-SEQUEIRA, Eulalie LASSEAUX, Souad GHERBI HALEM, Josseline KAPLAN, Sandrine MARLIN, Ivet GAZ OVA, Margaret KEIGHREN, Mathieu FIORE, Anne BAUTERS, Bruno DELOBEL, Linh LE, Claudio PLAISANT, Vincent MICHAUD, Sophie JAVERTZAT, Cedric DELEVOYE, Michael MARKS, Ian JACKSON, Benoit ARVEILER

18:00 - 18:15 ■ #19918 - **CS18 Épidémiologie génétique des neuropathies auditives.** Sophie ACHARD, Sandrine MARLIN, Isabelle ROUILLON, Natalie LOUNDON, Elisa RUBINATO, Isabelle MOSNIER, Laurence JONARD (PARIS)

Salle
Descartes

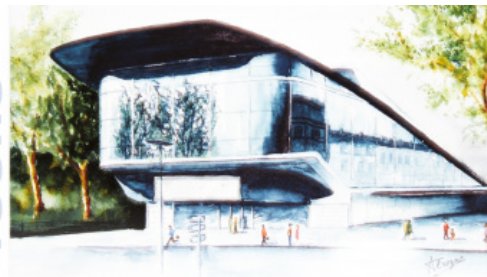
10^{èmes}

ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE

PALAIS DES CONGRÈS TOURS, 21 > 24 JANVIER 2020


www.assises-genetique.org

TOURS



Mardi 21 janvier

D16
16:45 - 18:15

SESSIONS SIMULTANÉES 04

Malformations & Malformations fœtales

Modérateurs : Sophie BLESSON (TOURS), Massimiliano ROSSI (LYON)

16:45 - 17:00 ■ #19816 - **CS19 Etude de l'hétérogénéité clinique du syndrome MCAP à partir d'une cohorte française de 32 patients.** Aurore GARDE (Dijon), Laurent GUIBAUD, Alice GOLDENBERG, Florence PETIT, Rodolphe DARD, Juliette MAZEREUW-HAUTIER, Nicolas CHASSAING, Didier LACOMBE, Fanny MORICE-PICARD, Annick TOUTAIN, Stéphanie ARPIN, Olivia BOCCARA, Renaud TOURAINE, Patricia BLANCHET, Christine COUBES, Marjolaine WILLEMS, Lucie PINSON, Philippe KHAU VAN KIEN, Christine CHIAVERINI, Fabienne GIULIANO, Jean-Luc ALESSANDRI, Michèle MATHIEU-DRAMART, Anne-Claire BURSZEJN, Elodie GAUTIER, Meriem YOUSFI, Maxime LUU, Marc BARDOU, Arthur SORLIN, Christophe PHILIPPE, Patrick EDERY, Massimiliano ROSSI, Virginie CARMIGNAC, Christel THAUVIN-ROBINET, Pierre VABRES, Laurence FAIVRE

17:00 - 17:15 ■ #19667 - **CS20 Caractéristiques phénotypiques du modèle murin du syndrome de Cohen.** Vincent LHUSSIEZ (DIJON), Eléonore LIZÉ, Charlotte MONTILLOT, Stephan COLLINS, Binnaz YALCIN, Christel THAUVIN-ROBINET, Laurence FAIVRE, Romain DA COSTA, Laurence DUPLOMB

17:15 - 17:30 ■ #20022 - **CS21 Quand rechercher une RASopathie en anténatal ? Proposition après étude systématique de 260 cas.** Alexandra SCOTT, Marie-Ange DELRUE (Montréal, Canada), Anne-Marie LABERGE

Salle 1

17:30 - 17:45 ■ #20195 - **CS22 Présentation anténatale du syndrome de Bardet-Biedl: à propos de 47 fœtus.** Laura MARY, Kirsley CHENNEN, Corinne STOETZEL, Manuela ANTIN, Anne-Sophie LEUVREY, Elsa NOURISSON, Elisabeth ALANIO-DETTON, Maria Cristina ANTAL, Tania ATTIE-BITACH, Patrice BOUVAGNET, Raymonde BOUVIER, Annie BUENERD, Alix CLÉMENTSON, Louise DEVISME, Bernard GASSER, Brigitte GILBERT-DUSSARDIER, Fabien GUIMIOT, Philippe KHAU VAN KIEN, Brigitte LEROY, Philippe LOGET, Jelena MARTINOVIC, Fanny PELLUARD, Marie Josée PEREZ, Florence PETIT, Lucille PINSON, Caroline ROORYCK-THAMBO, Olivier POCH, Hélène DOLLFUS, Elise SCHAEFER, Jean MULLER (Strasbourg)

17:45 - 18:00 ■ #19963 - **CS23 Les variants faux-sens localisés dans les domaines de liaison à l'actine de la Plastine 3 sont responsables de hernie diaphragmatique congénitale liée à l'X.** Florence PETIT (LILLE), Barbara POBER, Robin CLARK, Philip GIAMPIETRO, Hans Hilger ROPERS, Hao HU, Pooja BHAYANI, Matthew DYSART, Maria LOSCERTALES, Anne-Sophie JOURDAIN, Frédéric FRENOIS, Marie-Ange DELRUE, Brigitte GILBERT-DUSSARDIER, Louise DEVISME, Boris KEREN, Sylvie MANOUVRIER-HANU, Patricia DONAHOE, Mauro LONGONI

18:00 - 18:15 ■ #20154 - **CS24 Identification d'un nouveau gène (PDCL3) et spectre mutationnel du syndrome mégavessie-microcôlon sur une série fœtale.** Clarisse BILLON (Paris), Arnaud MOLIN, Céline POIRSIER, Alix CLÉMENTSON, Coralie DAUGE, Maude GRELET, Julia TORRENTS, Sabine SIGAUDY, Sophie PATRIER, Alice GOLDENBERG, Valérie LAYET, Julia TANTAU, Lucile BOUTAUD, Aude TESSIER, John RENDU, Clémence FLEURY, Cécile MASSON, Christine BÔLE-FEYSOT, Amale ACHAAIA, Leila HAKKAKIAN, Eglantine MAGNIN, Ferehté RAZAVI, Sophie THOMAS, Yves VILLE, Philippe ROTH, Bettina BESSIERES, Fabienne PRIEUR, Maryse BONNIÈRE, Tania ATTIE-BITACH

18:15

18:15 - 20:30

Auditorium
François
1er

COCKTAIL D'OUVERTURE

Mercredi 22 janvier

08:30

A21
08:30 - 10:30

CONFERENCE PLENIERE 2

Avancées technologiques et méthodologiques

Modérateurs : Frédéric LAUMONNIER (Tours), Damien SANLAVILLE (LYON)

- Panels de témoins de référence pour l'aide à l'interprétation de la variabilité génomique. Emmanuelle GENIN (BRESE)
- Hi-C : méthodes d'analyse de l'organisation spatiale de la chromatine et des variants structuraux. Nicolas SERVANT (Paris)
- Principes et applications des organoïdes en pathologie humaine. Nicolas BROGUIÈRE (LAUSANNE, SUISSE)
- Thérapies anti-sens. Sonia RELIZANI (Montigny Le Bretonneux)

Auditorium
François
1er

10:30

PAUSE - VISITE DES STANDS ET EPOSTERS

11:30

A23
11:30 - 13:00

COMMUNICATIONS ORALES SÉLECTIONNÉES 01

Modérateurs : Dominique BONNEAU (ANGERS), Hélène DOLLFUS (STRASBOURG)

11:30 - 11:45 ■ #20142 - **CO01 Enrichissement de mutations pathogènes du diabète monogénique parmi les patients diabétiques de type 2 commun : vers une médecine personnalisée des diabètes.** Philippe FROGUEL (Lille), Michel MARRE, Amélie BONNEFOND, Mathis BOISSEL

11:45 - 12:00 ■ #20277 - **CO02 Découverte d'anomalies constitutionnelles lors d'analyse génomique tumorale : Retour d'expérience.** Benjamin VERRET, Patrick BENUSIGLIO, Veronica GOLDBARG, Christophe MASSARD, Benjamin BESSE, Yohann LORIOT, Claudio NICOTRA, Maud NGO-CAMUS, Marina DI MARIA, Sophie VILLEBASSE, Delphine WEHRER, Brigitte BRESSAC DE PAILLERETS, Alice FIEVET, Odile CABARET, Marine GUILLAUD-BATAILLE, Ludovic LACROIX, Etienne ROULEAU, Olivier CARON (VILLEJUIF)

12:00 - 12:15 ■ #20300 - **CO03 Point sur les épimutations constitutionnelles responsables de syndrome de Lynch.** Julie LECLERC (LILLE), Cathy FLAMENT, Tonio LOVECCHIO, Lucie DELATTRE, Emilie AIT YAHYA, Catherine VERMAUT,

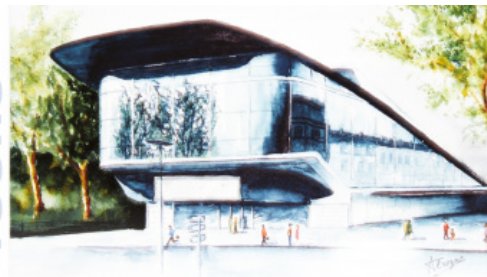
10^{èmes}

ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE

PALAIS DES CONGRÈS TOURS, 21 > 24 JANVIER 2020


www.assises-genetique.org

TOURS



Mercredi 22 janvier

Stéphanie BAERT-DESURMONT, Nelly BURNICHON, Myriam BRONNER, Odile CABARET, Sylviane OLSCHWANG, Sophie LEJEUNE, Afane BRAHIMI, Stéphane CATTAN, Nelly PASZ, Rosine GUIMBAUD, Gilles MORIN, Jacques MAUILLON, Philippe JONVEAUX, Paul GESTA, Chrystelle COLAS, Jeanne NETTER, Jessica MORETTA, Philippe DENIZEAU, Pierre LAURENT-PUIG, Thierry FREBOURG, Marie-Pierre BUISINE

Auditorium
François
1er

12:15 - 12:30 ■ #20101 - **CO04 Toutes les variations non-sens ne conduisent pas à une perte totale de fonction : le paradigme de l'exon 12 de BRCA2.** Laëtitia MEULEMANS (Rouen), Romy MESMAN, Sandrine M. CAPUTO, Sophie KRIEGER, Marine GUILLAUD-BATAILLE, Virgine CAUX-MONCOUTIER, Mélanie LÉONE, Nadia BOUTRY-KRYZA, Joanna SOKOLOWSKA, Françoise RÉVILLION, Capucine DELNATTE, Hélène TUBEUF, Omar SOUKARIEH, Françoise BONNET-DORION, Virginie GUIBERT, Sarab LIZARD, Paul VILQUIN, Maud PRIVAT, Aurélie DROUET, Charlotte GROUT, Fabienne CALLÉJA, Lisa GOMMARD, Harry VRIELING, Dominique STOPPA-LYONNET, Claude HOUDAYER, Thierry FREBOURG, Maaïke VREESWIJK, Alexandra MARTINS, Pascaline GAILDRAT

12:30 - 12:45 ■ #20175 - **CO05 Le déficit en frataxine induit une surcharge en fer due à un défaut de palmitoylation du récepteur à la transferrine qui est rétabli par l'artesunate.** Floriane PETIT (Paris), Anthony DRECOURT, Michael DUSSIOT, Coralie ZANGARELLI, Olivier HERMINE, Arnold MUNNICH, Agnès RÔTIG

12:45 - 13:00 ■ #19764 - **CO06 Les variations bi-alléliques pathogènes du gène MYORG causent un syndrome reconnaissable à l'interface entre calcifications primaires cérébrales et ataxies spino-cérébelleuses.** Lou GRANGEON, David WALLON, Camille CHARBONNIER, Olivier QUENEZ, Anne-Claire RICHARD, Stéphane ROUSSEAU, Clara BUDOWSKI, Thibaud LÉBOUVIER, Anne-Gaëlle CORBILLE, Marie VIDAILHET, Emmanuel FLAMAND-ROZE, Aurélie MENERET, Mathieu ANHEIM, Christine TRANCHANT, Pascal FAVROLE, Jean-Christophe ANTOINE, Luc DEFEBVRE, Xavier AYRIGNAC, Pierre LABAUGE, Jérémie PARIÉTÉ, Michel CLANET, David MALTÊTE, Anne ROVELET-LECRUX, Anne BOLAND, Jean-François DELEUZE, Thierry FREBOURG, Didier HANNEQUIN, Dominique CAMPION, Gaël NICOLAS (ROUEN)

13:15

B24
13:15 - 14:15

ATELIER DEJEUNER - EUROFINS BIOMNIS

Applications du séquençage haut débit et du séquençage « long reads » en laboratoire de biologie médicale

13:15 - 13:30 ■ Séquençage haut débit dans les hémopathies myéloïdes : Enjeux scientifiques, médicaux et d'Assurance Qualité. L'expérience du laboratoire Eurofins Biomnis en 2019. Benoît QUILICHINI (LYON), Vanna GEROMEL (Lyon)

13:30 - 13:45 ■ Le séquençage d'exome en test diagnostique de première intention dans les néphropathies d'origine indéterminée : retour d'expérience sur plus de 100 patients. Laurent MESNARD

13:45 - 14:00 ■ Détection de CNV à partir des données de séquençage d'exome : peut-on se passer de l'ACPA ? Nicolas PHILIPPE, Laure RAYMOND (LYON)

14:00 - 14:15 ■ Retour d'expérience sur l'utilisation de la technologie « long reads » d'Oxford Nanopore pour la détection de variants structuraux. Jean-François TALY (Lyon), Quentin TESTARD (Lyon)

Auditorium
Ronsard

C24
13:15 - 14:15

ATELIER DEJEUNER - PERKINELMER

Optimisez vos workflows NGS avec les solutions NEXTFLEX de PerkinElmer

13:15 - 13:25 ■ Introduction. Stéphane FENART (PERKINELMER)

13:25 - 14:15 ■ Analysing neuronal gene regulation: from physiology to pathology. Alexandre FAVEREAUX (Bordeaux Cedex)

Salle
Des cartes

E24
13:15 - 14:15

ATELIER DEJEUNER - TWIST BIOSCIENCE

Believe in Better: Leading the Way in Target Enrichment

13:15 - 13:45 ■ Panel à façon Twist: Retour d'expériences. Vincent MORINIÈRE (PARIS)

13:45 - 14:15 ■ Validation du kit Exome Twist Bioscience dans le cadre d'une démarche d'accréditation. Francis ROUSSEAU (Lyon)

Salle 1

D24
13:15 - 14:15

ATELIER DEJEUNER - NEW ENGLAND BIOLABS

NEBNext, 10 ans d'Innovation !

13:15 - 13:35 ■ Analyses transcriptomiques de cellules tumorales circulantes (CTC) par séquençage d'ARN de cellules uniques (scRNAseq). Jessica GARCIA (LYON)

13:35 - 13:55 ■ Les cancers du sein lobulaires triple négatifs ont-ils un profil transcriptomique spécifique ? Romain BOIDOT (DIJON)

13:55 - 14:15 ■ Novel technologies in epigenetic and DNA modification detection. Laurence ETTWILLER (Ipswich, ETATS-UNIS)

Salle 2

F24
13:15 - 14:15

ATELIER DEJEUNER - AGILENT

Application en oncogénétique et génétique somatique

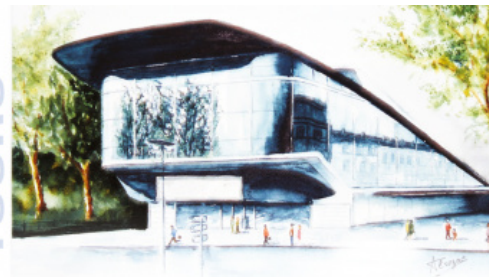
10^{èmes}

ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE

PALAIS DES CONGRÈS TOURS, 21 > 24 JANVIER 2020


www.assises-genetique.org

TOURS



Mercredi 22 janvier

13:15 - 13:35 ■ Dernières innovations Agilent. [Claude REVEL](#) (Vénissieux Cedex)13:35 - 13:55 ■ Retour de l'expérience rouennaise sur l'automate Magnis en vue de l'implémentation de circuits de séquençage « fast track » de panel et d'exome. [François LECOQUIERRE](#) (Rouen)13:55 - 14:15 ■ Caractérisation moléculaire globale des tumeurs par un panel NGS à façon de 571 gènes. [Julien MASLIAH-PLANCHON](#) (Paris)Salle
Courteline

G24

13:15 - 14:15

ATELIER DEJEUNER - SANOFI GENZYME

Apport de la génétique : diagnostic et diversité phénotypique

13:15 - 13:45 ■ Diagnostic étiologique en urgence d'enfants hospitalisés en réanimation néonatale par séquençage de génome : première expérience française. [Christel THAUVIN ROBINET](#) (DIJON), [Anne-Sophie DENOMMÉ-PICHON](#) (NANCY)13:45 - 14:15 ■ Variant génétiques, dépistage, pedigree, corrélations géno-phéno : un voyage dans la maladie de Fabry. [Dominique P. GERMAIN](#) (GARCHES)Salle
Balzac

14:30

A25

14:30 - 15:30

CONFERENCE INVITE 1

■ Crispr-Cas, un outil pour le meilleur et pour le pire. [Patrick GAUDRAY](#) (Berthenay)Auditorium
François
1er

15:30

PAUSE - VISITE DES STANDS ET EPOSTERS

F26

15:30 - 16:30

ASSEMBLEE GENERALE AFCG

Salle 2

16:30

A27

16:30 - 18:00

SESSIONS SIMULTANÉES 05

Neurogénétique - Neuromusculaire

Modérateurs : Martin KRAHN (Marseille), Emmanuelle LAGRUE (Tours)

16:30 - 16:45 ■ #20306 - **CS25 Anomalies du corps calleux anténatales associées à un déficit de la chaîne respiratoire mitochondriale : description neuropathologique et implication d'un nouveau gène.** [Lucile BOUTAUD](#) (Paris), Benedetta RUZZENENTE, Aude TESSIER, Sarah GROTTTO, Naïma TALHI, Daniel AMRAM, Marjolaine WILLEMS, Patricia BLANCHET, Yuri MUSIZZANO, Olivia ANSELM, Clémence JAUNY, Bettina BESSIÈRES, Houria SALHI, Amale ACHAAIA, Féreché RAZAVI, Agnès RÖTIG, Laurence LOEUILLET, Tania ATTIE-BITACH16:45 - 17:00 ■ #19879 - **CS26 Les mutations dominantes dans le gène de maintien de l'ADN mitochondrial SSBP1 causent une atrophie optique et une fovéopathie.** [Emmanuelle SARZI](#) (Montpellier), Camille PIRO-MÉGY, Aleix TARRÉS-SOLÉ, Marie PEQUIGNOT, Fenna HENSEN, Mélanie QUILLES, Gaël MANES, Arka CHAKRABORTY, Audrey SÉNÉCHAL, Béatrice BOCQUET, Chantal CAZEVEILLE, Agathe ROUBERTIE, Agnès MÜLLER, Majida SHARIF, David GOUDENEGE, Guy LENAERS, Helmut WILHELM, Ulrich KELLNER, Nicole WEISSCHUH, Bernd WSSINGER, Xavier ZANLONGHUI, Christian HAMEL, Johannes SPELBRINK, Maria SOLA, Cécile DELETTRE17:00 - 17:10 ■ #20371 - **CS27 POIKTMP (Poikiloderme héréditaire fibrosante avec Myopathie rétractile et Fibrose Pulmonaire) liée à des variations dans le gène FAM111B: un nouvel exemple d'oncogène impliqué dans une maladie constitutionnelle?** Martin BROLY, Anne BIGOT, Virginie VIGNARD, Thomas BESNARD, Véronique BLOUIN, Amandine CAILLAUD, Laurent DAVID, Jamila DHIAB, Anne GAIGNERIE, Sébastien KÜRY, Caroline LE GUINER, Marie MOONEY, Negroni ELISA, Linda POIRAUDAU, Karim SI-TAYEB, Stéphane BÉZIEAU, Vincent MOULY, Erica DAVIS, [Sandra MERCIER](#) (NANTES)17:15 - 17:30 ■ #20067 - **CS28 Compound heterozygous mutations in the LOXL4 gene: a novel cause of contractural myopathy.** [Enzo COHEN](#) (Paris), Isabelle NELSON, Corine GARTIOUX, Maud BEUVIN, Zaineb MEZDARI, Fanny ROTH, Rabah BEN YAOU, Susana QUIJANO-ROY, Tanya STOJKOVIC, Robert-Yves CARLIER, Valérie ALLAMAND, Gisèle BONNE17:30 - 17:45 ■ #20173 - **CS29 Une nouvelle glycogénose musculaire causée par une mutation dominante dans le gène de la myophosphorylase (PYGM).** Andoni ECHANIZ-LAGUNA, Xavière LORNAGE, Evelina EDELWEISS, [Pascal LAFORET](#) (Garches), John VISSING, Jocelyn LAPORTE, Johann BÖHM17:45 - 18:00 ■ #19901 - **CS30 Nouveautés diagnostiques et thérapeutiques dans le déficit en transporteur du glucose GLUT1.** Camille GIRON, Elodie HAINQUE, Domitille GRAS, Aurélie MENERET, Mathilde LALAUE, Mariana ATENCIO, Manon NIZOU, Sandrine VUILLAUMIER, Marie-Pierre LUTON, Emmanuel ROZE, [Fanny MOCHEL](#) (PARIS)Auditorium
François
1er

B27

16:30 - 18:00

SESSIONS SIMULTANÉES 06

Oncogénétique et génétique tumorale

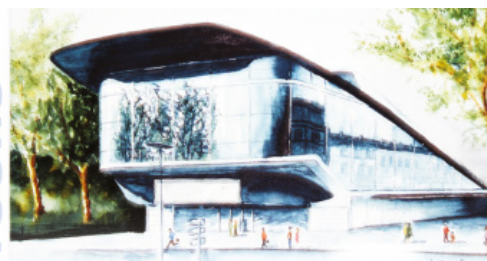
10^{èmes}

ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE

PALAIS DES CONGRÈS TOURS, 21 > 24 JANVIER 2020


www.assises-genetique.org

TOURS



Mercredi 22 janvier

Modérateurs : Marie-Pierre BUISINE (LILLE), Etienne ROULEAU (VILLEJUIF)

16:30 - 16:45 ■ #20200 - **CS31 Intérêt théranostique de la réalisation d'un exome et du séquençage de l'ARNm à visée pour les patients porteurs de tumeurs solides : expérience de la RCP moléculaire de l'APHP.** Geraldine PERKINS (PARIS), Gimenez-Roqueplo ANNE-PAULE, Hélène BLONS, Karen LEROY, Vincent FALLET, Valerie GOUNANT, Fabre ELIZABETH, Julien TAIEB, Nadia YOUNAN, Mehdi TOUAT, Marc SANSON, Jerome ALEXANDRE, Pascaline BOUDOU-ROUQUETTE, Guillaume ASSIÉ, Jacques MEDIONI, Martine ANTOINE, Laure GIBAUT, Audrey MANSUET-LUPO, Nelly BURNICHON, Florence COULET, Patrick BENUSIGLIO, Roger LACAVE, Simon GARINET, Delphine LE CORRE, Birot ANNE-MARIE, Lahlou-Laforet KHADIJA, Jacques CADRANEL, Pierre LAURENT-PUIG

16:45 - 17:00 ■ #20310 - **CS32 Etude des gènes de réparation de l'ADN par recombinaison homologue dans le cancer de la prostate à des fins d'orientation thérapeutique : retour d'expérience sur 148 Patients.** Etienne MULLER (Caen), Nicolas GOARDON, Angéline LEGROS, Robin FOUILLET, Aude LAMY, Julien LEVILLY, Aurore TRANCHANT, Florian DOMIN, Imene CHENTLI, Elodie COQUAN, Thibaut LAVOLÉ, Alexandre ATKINSON, Agathe RICO, Sophie KRIEGER, Laurent CASTÉRA, Dominique VAUR

17:00 - 17:15 ■ #20012 - **CS33 Profil génétique des carcinomes rénaux à cellules chromophobes et caractérisation immunohistochimique de l'implication de la voie de signalisation mTOR dans leur tumorigenèse.** Aurélien MORINI (Paris), Tom DROSSART, Marc-Olivier TIMSIT, Arnaud MEJEAN, Constance THIBAUT, Anne-Paule GIMENEZ-ROQUEPLO, Judith FAVIER, Virginie VERKARRE, Nelly BURNICHON

Auditorium
Ronsard

17:15 - 17:30 ■ #20016 - **CS34 Evaluation multicentrique en « vraie vie » de l'impact du séquençage haut débit sur la prise en charge des patients atteints d'hémopathie maligne myéloïde.** Sophie VANTYGHM, Pierre PETERLIN, Sylvain THÉPOT, Audrey MÉNARD, Viviane DUBRUILLE, Camille DEBORD, Thierry GUILLAUME, Soraya WUILLEME, Amandine LE BOURGEOIS, Alice GARNIER, Catherine GODON, Olivier THEISEN, Marion EVEILLARD, Jacques DELAUNAY, Hervé MAISONNEUVE, Nadine MORINEAU, Bruno VILLEMAGNE, Stéphane VIGOUROUX, François SUBIGER, Elsa LESTANG, Marion LOIRAT, Anne PARCELIER, Pascal GODMER, Mélanie MERCIER, Adrien TREBOUET, Lenaig LE CLECH, Ronan LE CALLOCH, Céline BOSSARD, Anne MOREAU, Valérie UGO, Mathilde HUNAU, Philippe MOREAU, Steven LE GOUILL, Patrice CHEVALLIER, Marie C BÉNÉ, Yannick LE BRIS (Nantes)

17:30 - 17:45 ■ #20386 - **CS35 Données cliniques et moléculaires issues de la base de données du consortium européen "Care for CMMRD" à propos de 88 patients CMMRD (constitutional mismatch repair deficiency) : discussion des aspects digestifs et du chevauchement phénotypique avec le s.** Chrystelle COLAS (PARIS), Hélène DELHOMELLE, Marine LE MENTEC, Bruno BUECHER, Jérôme VIALA, Edouard COTTEREAU, Delphine BONNET, Thierry FRÉBOURG, Laurence FAIVRE, Sophie LEJEUNE, Natacha ENTZ-WERLE, Julie TINAT, Françoise DESSEIGNE, Dominique LEROUX, Arnault VERSCHUUR, Nicolas JANIN, Christine DEVALCK, Sheila UNGER, Amal BENMOUSSA, Edita KABICKOVA, Maurizio GENUARDI, Daniel RUEDA, Yael GOLDBERG, Zohar LEVI, Clara RUIZ PONTE, Danuta JANUSZKIEWICZ-LEWANDOWSKA, Martine MULÉRI, Katharina WMMER, Hans VASEN, Laurence BRUGIÈRES

17:45 - 18:00 ■ #20084 - **CS36 Apports des Unique Molecular Index pour la détection de mosaïque germinale par NGS : retour d'expérience dans la néoplasie endocrinienne multiple de type 1.** Arnaud LAGARDE (Marseille), Amira MOHAMED, Antoine TABARIN, Catherine ROCHE, Brigitte DELEMER, Anne BARLIER, Pauline ROMANET

C27

16:30 - 18:00

SESSIONS SIMULTANÉES 07

Génétique Chromosomique

Modérateurs : Nora CHELLOUG (TOURS), Caroline SCHLUTH - BOLARD (LYON)

16:30 - 16:45 ■ #19869 - **CS37 Transmission familiale de chromoanagenesis : à propos de trois familles.** Julie MASSON (LYON), Marion BEAUMONT, Kevin UGUEN, Céline PEBREL-RICHARD, Mathilde FRÉTIGNY, Flavie DIGUET, Pierre-Antoine ROLLAT-FARNIER, Isabelle PERTHUS, Claire BARDEL, Marianne TILL, Dominique BOGGIO, Nicolas CHATRON, Charline CARTELLIER, Audrey PUTOUX, Fabienne RASKIN-CHAMPION, Jérôme MASSARDIER, Christine VINCIGUERRA, Patrick LUTZ, Bérénice DORAY, Damien SANLAVILLE, Caroline SCHLUTH-BOLARD

16:45 - 17:00 ■ #20053 - **CS38 Apport de la CGH array en diagnostic prénatal devant la mise en évidence d'une malformation du corps calleux. Etude rétrospective multicentrique d'une série française de 256 fœtus.** Charlotte CAILLE (NANCY), Jean-Marie RAVEL, Leila GUESH, Françoise DEVILLARD, Claire BENETEAU, Mona MASSOUD, Sylvie ODENT, Estelle PERDRIOLLE, Laurence BOURGUIGNON, Bruno LEHEUP, Andreea APETREI, Guillaume BENOIST, Mathilde RENAUD, Severine AUDEBERT-BELLANGER, Mathilde PACAULT, Nathalie DOUET-GUILBERT, Agnes GUICHET, Clara HOUDAYER, Marie-Thérèse CHEVE, Perrine PENNAMEN, Frederic COATLEVEN, Genevieve LEFORT, Celine BONNET, Claude FEREC, Laetitia LAMBERT

17:00 - 17:15 ■ #19845 - **CS39 Détection précise de disomies uniparentales cliniquement pertinentes à partir des données de séquençage de l'exome.** Kevin YAU (Grenoble), Nicole DE LEEUW, Helger G YNTEMA, Rolf PFUNDT, Christian GILISSEN

Salle
Descartes

17:15 - 17:30 ■ #20465 - **CS40 Résultats du séquençage d'exome en prénatal devant une anomalie du corps calleux sur une série de 49 fœtus : faisabilité, intérêt et limites.** Solveig HEIDE (PARIS), Myrtille SPENTCHIAN, Stéphanie VALENCE, Marie-Laure MOUTARD, Thierry BILLETTE DE VILLEMEUR, Corinne MACH, Elodie LEJEUNE, Valérie OLIN, Claude ESTRADE, Aurélie WAERNESSEYCKLE, Sabina KARAGIC, Julien BURATTI, Catherine GAREL, Cyril MIGNOT, Valérie LAYET, Vassilis TSATSARIS, Marie-Amélie ROCCHISANI, Sébastien MOUTTON, Matthieu MILH, Magali GORCE, Marta SPODENKIEWICZ, Geneviève QUENUM MIRAILLET, Sandra CHANTOT BASTARAUD, Mathilde NIZON, Marie VINCENT, Sandra MERCIER, Claire BENETEAU, Vincent DES PORTES, Elise BOUCHER, Agnès GUET, Laurent MANDELBRÖT, Alexandra BENACHI, Audrey PUTOUX, Jean-Marie JOUANNIC, Boris KEREN, Delphine HERON

17:30 - 17:45 ■ #19810 - **CS41 Architecture du génome et pathologies: l'exemple des CNVs en 16p11.2.** Alexandre REYMOND (Lausanne, Suisse), Giannuzzi GIULIANA, Männik KATRIN

17:45 - 18:00 ■ #20278 - **CS42 Analyse par puce à ADN « single nucléotide polymorphism » chez 223 familles d'enfants nés avec un hypospadias distal isolé.** Adrien BLOCH (Paris), Matthieu PEYCELON, Jean-Pierre SIFFROI, Sandra CHANTOT-BASTARAUD, Geneviève QUENUM-MIRAILLET, Fernanda FRADE, Thomas BLANC, Capucine HYON, Muriel HOUANG, Laetitia MARTINIERE, Annabel JAOUEN-PAYE, Christine GRAPIN, Georges AUDRY, Alaa ELGHONEIMI, Serge AMSELEM, Marie LEGENDRE, Liza ALI

D27

16:30 - 18:00

SESSIONS SIMULTANÉES 08

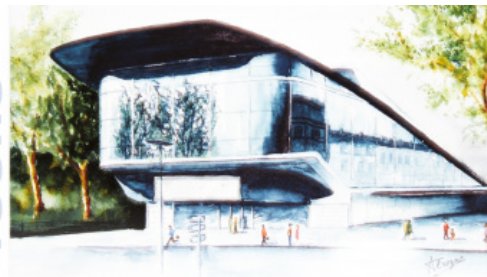
10^{èmes}

ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE

PALAIS DES CONGRÈS TOURS, 21 > 24 JANVIER 2020


www.assises-genetique.org

TOURS



Mercredi 22 janvier

Génétique épidémiologique et Bioinformatique

Modérateurs : Christian ANDRES (TOURS), Anne-Louise LEUTENEGGER (paris)

16:30 - 16:45 ■ #19791 - **CS43 Séquençage de génomes après ACPA et séquençage d'exome trio négatifs : 27% de diagnostic positif avec une interprétation limitée aux régions exoniques et variations de structure.**

Frédéric TRAN MAU-THEM (DIJON), Alexandre PLAGOS, Ange-Line BRUEL, Patrick CALLIER, Sébastien MOUTTON, Sophie NAMBOT, Daphné LEHALLE, Nolwenn JEAN, Julian DELANNE, Caroline RACINE, Julien THEVENON, Charlotte POE, Thibaud JOUAN, Martin CHEVARIN, Marjolaine WILLEMS, Christine COUBES, David GENEVIEVE, Nada HOUCINAT, Alice MASUREL, Anne-Laure MOSCA-BOIDRON, Emilie TISSERAND, Arthur SORLIN, Bertrand ISIDOR, Solveig HEIDE, Alexandra AFENJAR, Diana RODRIGUEZ, Cyril MIGNOT, Delphine HERON, Marie VINCENT, Perrine CHARLES, Sylvie ODENT, Christel DUBOURG, Anne FAUDET, Boris KEREN, Benjamin COGNE, Anne BOLAND, Robert OLASO, Jean-François DELEUZE, Yannis DUFFOURD, Laurence FAIVRE, Christophe PHILIPPE, Christel THAUVIN, Antonio VITOELLO

16:45 - 17:00 ■ #20052 - **CS44 Conservation in silico des domaines topologiquement associés en population témoin, impact sur l'interprétation des CNV.** Thomas SMOL (LILLE), Florence PETIT, Elise BOUDRY-LABIS, Sonia BOUQUILLON, Perrine BRUNELLE, Mélanie RAMA, Catherine ROCHE-LESTIENNE, Sylvie MANOUVRIER-HANU, Jamal GHOUMID

Salle 1

17:00 - 17:15 ■ #20268 - **CS45 Modélisation et quantification de l'impact des CNVs sur l'intelligence générale.**

Pauline MONIN (LYON), Catherine SCHRAMM, Elise DOUARD, Mor Absa LOUM, Maude AUGER, Martineau JEAN-LOUIS, Zohra SACI, Celia GREENWOOD, Guillaume HUGUET, Sébastien JACQUEMONT

17:15 - 17:30 ■ #19989 - **CS46 Identification de voies métaboliques associées au risque de cancer différencié de la thyroïde par analyse pangénomique.** Om KULKARNI, Pierre-Emmanuel SUGIER, Julie GUIBON, Christine LONJOU,

Jean-François DELEUZE, Anne BOLAND-AUGE, Delphine BACQ-BAIAN, Céline BESSE, Carole RUBINO, Marie-Christine BOUTRON-RUAULT, Evgenia OSTROUMOVA, Ausrele KESMINIENE, Pascal GUENEL, Florent DE VATHAIRE, Thérèse TRUONG, Fabienne LESUEUR (PARIS)

17:30 - 17:45 ■ #19763 - **CS47 Gestion des données secondaires dans le cadre des analyses pangénomiques par séquençage haut débit (projet FIND) : le point de vue des laboratoires.** Gaetan LESCA, Boris KEREN, Yannis DUFFOURD,

Ange-Line BRUEL, Arthur SORLIN, Frédéric TRAN MAU-THEM, Julien BURATTI, Damien SANLAVILLE, Marie FAOUCHER, Claire GOURSARD, Audrey LABALME, Marianne TILL, Nicolas CHATRON, Pierre-Antoine ROLLAT-FARNIER, Charles-Patrick EDERY, Delphine HERON, Céline VERSTUYFT, Association Nationale Des Praticiens De Génétique ANPGM, Christel THAUVIN, Laurence FAIVRE, Christophe PHILIPPE (DIJON)

17:45 - 18:00 ■ #20106 - **CS48 Prise en compte de l'hétérogénéité phénotypique des patients dans les tests d'association avec des variants rares.** Ozvan BOCHER (Brest), Gaëlle MARENNE, Thomas LUDWIG, Kevin UGUEN, Arnaud BOULLING, Virginie SCOTET, Carine L'HOSTIS, Isabelle GOURLAOUEN, Claude FÉREC, Gérald LE GAC, Hervé PERDRY, Emmanuelle GÉNIN

18:00

A28

18:00 - 19:00

ASSEMBLEE GENERALE DE LA FFGH

Auditorium
François
1er

Jeudi 23 janvier

08:00

A31

08:00 - 10:00

CONFERENCE PLENIERE 3

Nouveautés en pathologies humaines

Modérateurs : Médéric JEANNE (TOURS), Nicole PHILIP (MARSEILLE)

- Le point sur la Génétique de la sclérose latérale amyotrophique en 2020. Patrick VOUREC'H (Tours)
- Avancées dans la Génétique des infertilités masculines. Charles COUTTON (Grenoble)
- Actualités sur les thrombopénies héréditaires. Marie-Christine ALESSI (Marseille)
- Place de la génétique dans la physiopathologie de la NASH. Rodolphe ANTY (Nice)

Auditorium
François
1er

10:00

PAUSE - VISITE DES STANDS ET EPOSTERS

11:00

A32

11:00 - 12:30

SESSIONS SIMULTANEEES 09

Neuro-développement 1

Modérateurs : Delphine HERON (PARIS), Maximilien PERIVIER

11:00 - 11:15 ■ #19747 - **CS49 PRME DISSEQ - Evaluation des différentes stratégies de technologies de séquençage par haut débit (panel et exome) dans le diagnostic des patients atteints de déficience intellectuelle : efficacité et discordances.** Ange-Line BRUEL (DIJON), Bénédicte GÉRARD, Amélie PITON, Frédéric TRAN MAU-THEM, Arthur SORLIN, Anne-Laure SORLY, Didier LACOMBE, Sylvie MANOUVRIER, Patrick EDERY, Nicole PHILIP, David GENEVIEVE, Alain VERLOES, Sylvie ODENT, Julien THEVENON, Annick TOUTAIN, Bonneau DOMINIQUE, Salima EL CHEHADEH-DJEBBAR, Martine DOCO-FENZY, Bertrand ISIDOR, Alice GOLDENBERG, Catherine VINCENT-DELOREME, Odile BOUTE-BENEJEAN, Laetitia LAMBERT, Marie-Laure ASENSIO, Patrick CALLIER, Yannis DUFFOURD, Catherine LEJEUNE, Christine BINQUET, Christophe PHILIPPE, Laurence FAIVRE, Christel THAUVIN-ROBINET

11:15 - 11:30 ■ #19782 - **CS50 L'haploinsuffisance du gène SIN3B, membre du complexe co répresseur Sin3/HDAC, est responsable de déficience intellectuelle syndromique et/ou d'autisme.** Xenia LATYPOVA (Grenoble), Marie VINCENT, Alice MOLLÉ, Oluwadamilare A. ADEBAMBO, Cynthia FOURGEUX, Tahir N. KHAN, Alfonso CARO, Monica ROSELLO, Dmitriy NIYAZOV, Damien LEDERER, Marie DEPREZ, Yline CAPRI, Peter KANNU, Anne-Claude TABET, Jonathan LEVY, Emmelien ATEN, Nicolette DEN HOLLANDER, Jagdeep WALIA, Ladonna L IMMKEN, Pawel STANKIEWCZ, Kirsty MCWALTER, Sharon SUCHY,



Jeudi 23 janvier

Raymond J. LOUIE, Shannon BELL, Roger E. STEVENSON, Justine ROUSSEAU, Catherine WILLEM, Christelle RETIERE, Xiang-jiao YANG, Philippe M. CAMPEAU, Francisco MARTINEZ, Jill A. ROSENFELD, Cédric LE CAIGNEC, Sébastien KÜRY, Sandra MERCIER, Kamran MORADKHANI, Solène CONRAD, Thomas BESNARD, Benjamin COGNÉ, Nicholas KATSANIS, Stéphane BEZIEAU, Jeremie POSCHMANN, Erica E. DAVIS, Bertrand ISIDOR

Auditorium
François
1er

11:30 - 11:45 ■ #20134 - **CS51 Protéasomopathies neurodéveloppementales causées par des altérations des gènes de sous-unités de la particule régulatrice 19S.** Sébastien KÜRY (NANTES), Frédéric EBSTEIN, Geeske M. VAN WOERDEN, Thomas BESNARD, Cory ROSENFELD, Victoria MOST, Anna HAJDUKOWCZ, Virginie VIGNARD, Wallid DEB, Benjamin COGNÉ, Dustin BALDRIDGE, Cara FORSTER, Cyril MIGNOT, Boris KEREN, May MALICDAN, Siddharth SRIVASTAVA, Lesley ADES, Jennifer Ann BRAULT, Hind AL SAIF, Damara ORTIZ, Consortium PSMC3/PSMC5, David GENEVIEVE, Richard REDON, Bertrand ISIDOR, Peter W.r. HILDEBRAND, Francois BOLDUC, Ype ELGERSMA, Elke KRÜGER, Stéphane BEZIEAU

11:45 - 12:00 ■ #20568 - **CS52 Elargissement du spectre phénotypique et des mécanismes physiopathologiques liés aux mutations dans le gène EIF2S3.** Stéphanie MOORTGAT (Gosselies (Charleroi), Belgique), Isabelle MANFROID, Hélène PENDEVILLE, Stephen FREEMAN, Valérie BENOIT, Ahmad MERHI, Christophe PHILIPPE, Laurence FAIVRE, Isabelle MAYSTADT

12:00 - 12:15 ■ #20307 - **CS53 Integration of polygenic scores, copy-number variants, inbreeding and ancestry increases the yield of genetic diagnostics for neurodevelopmental disorders in a large group of >13,000 individuals.** Claire LEBLOND-MANRY, Freddy CLIQUET, Myriam RACHID, Alexandre MATHIEU, Julien FUMEY, Amaury VAYSSE, Thomas ROLLAND, David-Alexandre TREGOUET, Boris KEREN, Julien BURATTI, Sandra CHANTOT-BASTARAU, Eva PIPRAS, Jonathan LÉVY, Céline DUPONT, Laurence PERRIN, Alain VERLOES, Anna MARUANI, Delphine HERON, Cyril MIGNOT, Brigitte BENZACKEN, Loïc DE PONTUAL, Sandra WHALEN, Jean-Pierre SIFFROI, David GERMANAUD, Valérie BIRAN, Richard DELORME, Thomas BOURGERON, Anne-Claude TABET (PARIS)

12:15 - 12:30 ■ #20002 - **CS54 Rendement diagnostique du séquençage d'exome dans le trouble du spectre de l'autisme.** Thomas HUSSON (Rouen), Lecoquierre FRANÇOIS, Kevin CASSINARI, Charbonnier CAMILLE, Quenez OLIVIER, Goldenberg ALICE, Guerrot ANNE-MARIE, Richard ANNE-CLAIRE, Anne-Claire BREHIN, Soleimani MARYAM, Taton ROMAIN, Maud ROTHARMEL, Antoine ROSIER, Pascal CHAMBON, Le Meur NATHALIE, Joly-Helas GÉRALDINE, Saugier-Veber PASCALE, Anne BOLAND, Deleuze JEAN-FRANÇOIS, Robert OLASO, Thierry FREBOURG, Gael NICOLAS, Olivier GUILLIN, Dominique CAMPION

B32

11:00 - 12:30

SESSIONS SIMULTANÉES 10
Oncogénétique

Modérateurs : Edouard COTTEREAU (Tours), Julie TINAT (Bordeaux)

11:00 - 11:15 ■ #20149 - **CS55 Description de la série française des patients porteurs de variations bialléliques pathogènes du gène NTHL1 issue des laboratoires du GGC.** Flavie BOULOUARD (Caen), Edwige KASPER, Marie-Pierre BUISINE, Gwendoline LIENARD, Stéphanie VASSEUR, Sandrine MANASE, Michel BAUAU, Virginie BUBIEN, Florence COULET, Véronica CUSIN, Marion DHOOGHE, Lisa GOLMARD, Vincent GOUSSOT, Nadim HAMZAOU, Elodie LACAZE, Sophie LEJEUNE, Jacques MAUILLON, Stéphane PINSON, Jean-Marc REY, Camille TLEMSANI, Christine TOULAS, Nancy UHRHAMMER, Gaëlle BOUGEARD-DENOYELLE, Thierry FREBOURG, Claude HOUDAYER, Stéphanie BAERT-DESURMONT, Les Laboratoires Du GROUPE GÉNÉTIQUE ET CANCER (GGC)

11:15 - 11:30 ■ #20108 - **CS56 Recommandations nationales du Groupe Génétique et Cancer - Unicancer sur les modalités d'analyses en panels multi-gènes dans les prédispositions héréditaires aux tumeurs du tube digestif.** Marion DHOOGHE (Paris), Stéphanie BAERT-DESURMONT, Carole CORSINI, Nadine ANDRIEU, Valérie BONADONA, Pascaline BERTHET, Bruno BUECHER, Olivier CARON, Odile COHEN-HAGUENAUER, Christine LASSET, Capucine DELNATTE, Antoine DE PAUW, Sophie DUSSART, Dominique LEROUX, Christine MAUGARD, Jessica MORETTA-SERRA, Cornel POPOVICI, Chrystelle COLAS, Catherine NOGUES

Auditorium
Ronsard

11:30 - 11:45 ■ #20138 - **CS57 Développement et validation d'un essai fonctionnel TP53 rapide sur prélèvement sanguin.** Sabine RAAD, Marion ROLAIN, Sophie COUTANT, Céline DERAMBURE, Raphaël LANOS, Emilie BOUVIGNIES, Stéphanie VASSEUR, Edwige KASPER, Abdullah TEBANI, Stéphanie BAERT-DESURMONT, Soumeia BEKRI, Gaëlle BOUGEARD, Thierry FRÉBOURG, Isabelle TOURNIER (ROUEN)

11:45 - 12:00 ■ #19654 - **CS58 Ostéosarcome primaire sans rétinoblastome et variant pathogène constitutionnel RB1 à faible pénétrance : une nouvelle entité clinique du syndrome de prédisposition héréditaire lié à RB1?** Marion IMBERT-BOUTEILLE, Marion GAUTHIER-VILLARS, Dominique LEROUX, Isabelle MEUNIER, Isabelle AERTS, Livia LUMBROSO-LE ROUIC, Sophie LEJEUNE, Capucine DELNATTE, Caroline ABADIE, Pascal PUJOL, Claude HOUDAYER, Carole CORSINI (MONTPELLIER)

12:00 - 12:15 ■ #19885 - **CS59 Identification de potentielles séquences régulatrices distantes des gènes de prédisposition au cancer du sein et de l'ovaire.** Nicolas GOARDON (Caen), Agathe RICO, Alexandre ATKINSON, Edwige LEMOISSON, Marilyne GUILLAMIN, Victor BARRAUX, Alain BATALLA, Germain ROUSSELET, Sophie KRIEGER, Laurent CASTERA, Laurent POULAIN, Paul-Henri ROMEO, Thierry FREBOURG, Dominique VAUR

12:15 - 12:30 ■ #20008 - **CS60 Caractérisation de 200 variations hétérozygotes du gène PMS2 identifiées chez 195 patients français présentant un syndrome de Lynch.** Qing WANG, Julie LECLERC, Gaëlle BOUGEARD, Sylviane OLSCHWANG, Stéphanie VASSEUR, Kevin CASSINARI, Denis BOIDIN, Cedrick LEFOL, Pierre NAÏBO, Thierry FREBOURG, Marie-Pierre BUISINE, Stéphanie BAERT-DESURMONT (ROUEN), (Ggc) LE GROUPE GÉNÉTIQUE ET CANCER

C32

11:00 - 12:30

SESSIONS SIMULTANÉES 11
Conseil génétique, éthique...

Modérateurs : Viviane HIMILY (TOURS), Nicolas TARIS (STRASBOURG)

11:00 - 11:15 ■ #19943 - **CS61 Impact psychosocial du test génétique prédictif dans les maladies cardiaques héréditaires : étude PREDICT.** Céline BORDET (PARIS), Sandrine BRICE, Carole MAUPAIN, Estelle GANDJBACHCH, Bertrand ISIDOR, Aurélien PALMYRE, Alexandre MOERMAN, Annick TOUTAIN, Sylvie ODET, Anne Claire BREHIN, Laurence OLIVIER FAIVRE, Caroline ROORYCK THAMBO, Elise SCHAEFER, Karine NGUYEN, Delphine DUPIN DEGUINE, Cecile ROUZIER, Pierre Simon JOUK, Marylin LACKMY PORT LIS, Isabelle DENJOY, Stéphanie STARACI, Rafik MANSOURI, Amine BEKHECHI, Ibicem RAJI, Veronique FRESSART,

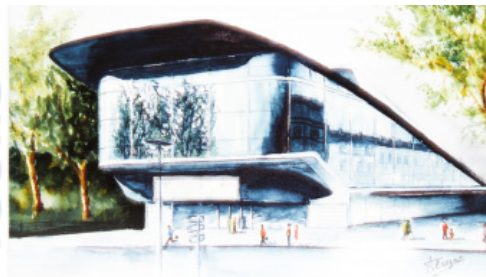
10^{èmes}

ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE

PALAIS DES CONGRÈS TOURS, 21 > 24 JANVIER 2020


www.assises-genetique.org

TOURS



Jeudi 23 janvier

Flavie ADER, Pascale RICHARD, Sophie TEZENAS DU MONTCEL, Marcela GARGIULO, Philippe CHARRON

11:15 - 11:30 ■ #19832 - **CS62 Les attitudes de populations françaises envers l'annonce de la découverte d'anomalies génétiques non sollicitées.** Marion ROSIER (TOULOUSE), Myriam GUEDJ, Patrick CALVAS, Sophie JULIA, Christelle GARNIER, Anne CAMBON-THOMSEN, Maria Teresa MUNOZ SASTRE

Salle
Des cartes

11:30 - 11:45 ■ #19820 - **CS63 Les tests génétiques vus par les médecins non généticiens : Une collaboration à amplifier avec les généticiens.** Laurent PASQUIER (RENNES), Guy MINGUET, Sylvie MOISDON-CHATAIGNER, Philippe DENIZEAU, Pascal JARNO, Ginette VOLF, Sylvie ODENT, Grégoire MOUTEL

11:45 - 12:00 ■ #19812 - **CS64 Tests génétiques préconceptionnels : résultats d'une première enquête française.** Valérie BONNEAU, Mathilde NIZON, Xénia LATYPOVA, Aurélie GAULTIER, Eugénie HOARAU, Stéphane BÉZIEAU, Guy MINGUET, Mauro TURRINI, Maud JOURDAIN, Bertrand ISIDOR (Nantes)

12:00 - 12:15 ■ #20136 - **CS65 Tests génétiques par les sociétés « DTC » : mise en garde sur des pratiques dangereuses et rappel des fondamentaux requis avant tout test génétique « prédictif ».** Antoine DE PAUW (PARIS), Mathias SCHWARTZ, Chrystelle COLAS, Lisa GOLMARD, Dominique STOPPA-LYONNET

12:15 - 12:30 ■ #19788 - **CS66 La maladie génétique s'invite dans la famille, conséquences pour la fratrie.** Eva TOUSSAINT (BORDEAUX)

D32

11:00 - 12:30

SESSIONS SIMULTANÉES 12

Séquençage à Haut Débit

Modérateurs : Stéphane BÉZIEAU (Nantes), Christel THAUVIN ROBINET (DIJON)

11:00 - 11:15 ■ #20303 - **CS67 Analyse par séquençage à haut débit ciblé d'une cohorte de 352 patients porteurs de malformations congénitales des membres.** Fabienne ESCANDE (LILLE), Anne-Sophie JOURDAIN, Malika BALDUYCK, Perrine BRUNELLE, William DUFOUR, Elise BRISCHOUX-BOUCHER, Cindy COLSON, Anne DIEUX, Marion GERARD, Jamal GHOUMID, Fabienne GIULIANO, Alice GOLDENBERG, Philippe KHAU VAN KIEN, Daphné LEHALLE, Gilles MORIN, Sébastien MOUTTON, Thomas SMOL, Clémence VANLERBERGHE, Florence PETIT, Sylvie MANOUVRIER-HANU

11:15 - 11:30 ■ #20454 - **CS68 Expérience du Fast-Exome en moins de 16 jours en réanimation néonatale : projet REUNIR.** Marijolaine WILLEMS (Montpellier), Guilaine BOURSIER, Kevin YAUY, Deborah MECHIN, Nathalie RUIZ-PALLARES, Christine COUBES, Lucile PINSON, Constance WELLS, Patricia BLANCHET, Marion IMBERT-BOUTEILLE, Thomas GUIGNARD, Jacques PUECHBERTY, Emmanuelle HAQUET, Odile PIDOUX, Sabine DURAND, Mahlia BADR, Christophe MILES, Julien BALEINE, Gilles CAMBONIE, Floriane HEMERY, Maelle DEREURE, Olivier ARDOUIN, Marie-Christine PICOT, Renaud MESNAGE, Florence MASSON, Valentin RUVAULT, Lucile MAZIERES, Isabelle TOUITOU, David GENEVIÈVE, Mouna BARAT-HOUARI

Salle 1

11:30 - 11:45 ■ #19818 - **CS69 Intérêt du séquençage de l'exome en "e:solo"e; dans les néphropathies indéterminées des jeunes adultes dans le contexte du Plan France Médecine Génomique 2025.** Alice DOREILLE, Laure RAYMOND, Anne-Sophie LEBRE, Laurent MESNARD ()

11:45 - 12:00 ■ #19746 - **CS70 5 années d'expérience diagnostique du séquençage haut débit de l'exome : des anomalies du développement à la médecine génomique des maladies rares.** Christel THAUVIN (DIJON), Ange-Line BRUEL, Antonio VITOELLO, Frédéric TRAN MAU-THEM, Arthur SORLIN, Anne-Sophie DENOMME-PICHON, Sophie NAMBOT, Julien THEVENON, Paul KUENTZ, Virginie QUERE, Julian DELANNE, Sébastien MOUTTON, Daphné LEHALLE, Nolwenn JEAN-MARCAIS, Pierre VABRES, Physician'S Group ORPHANOMIX, Martin CHEVARIN, Charlotte POE, Anne-Laure MOSCA-BOIRON, Patrick CALLIER, Emilie TISSERAND, Yannis DUFFOURD, Christophe PHILIPPE, Laurence FAIVRE

12:00 - 12:30 ■ Nouvelles indications PFMG 2025.

12:45

B33

12:45 - 13:45

ATELIER DEJEUNER - THERMOFISHER SCIENTIFIC

Nos dernières innovations NGS en pratique clinique

Auditorium
Ronsard

12:45 - 13:10 ■ Le SNPplex, une technique de barcoding simple et rapide assurant l'identitovigilance du diagnostic par NGS. Cecile CAZENEUVE (PARIS)

13:10 - 13:25 ■ Les challenges du dépistage préconceptionnel, comment consolider différents tests au sein d'une même solution NGS. Christophe DABADIE

13:25 - 13:45 ■ Nouveautés Genexus, premier système NGS intégré pour du séquençage ciblé & catalogue des essais AmpliSeq On Demand. Mathieu BOIMARD

C33

12:45 - 13:45

ATELIER DEJEUNER - ILLUMINA

Comprendre les maladies génétiques, de la recherche aux applications cliniques

Salle
Des cartes

12:45 - 13:15 ■ Ce que j'ai appris de la validation du séquençage de génome complet. Pierre BLANC (LYON)

13:15 - 13:45 ■ Nouveautés Illumina 2020.

D33

12:45 - 13:45

ATELIER DEJEUNER - SOPHIA GENETICS

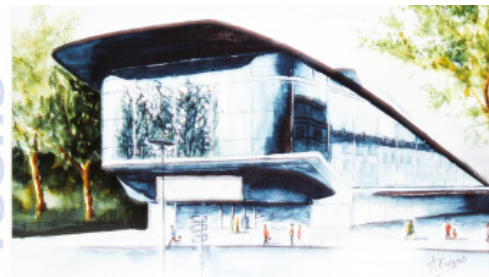
10^{èmes}

ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE

PALAIS DES CONGRÈS TOURS, 21 > 24 JANVIER 2020


www.assises-genetique.org

TOURS



Jeudi 23 janvier

NGS au service de la prise en charge du cancer, projets et avenir

Salle 1

12:45 - 13:15 ■ Un panel somatique HR élargi, mise en place dans le cadre de l'étude GREAT. [Jacqueline LEHMANN-CHE](#) (Paris)13:15 - 13:45 ■ Défis et solutions pour détecter CNV et Amplifications avec précision. [Tommaso COLETTA](#) (SUISSE)

E33

12:45 - 13:45

ATELIER DEJEUNER - INTEGRAGEN

Exome et RNA-seq en pratique clinique

Salle 2

12:45 - 13:05 ■ Galileo, une application pour l'analyse dynamique des données d'expression RNA-seq. [Céline VALLOT](#) (PARIS)13:05 - 13:25 ■ Utilisation de Galileo pour la classification génétique des LAL de l'enfant. [Aurélien CAYE-EUDE](#) (PARIS)

13:25 - 13:45 ■ Séquençage d'exome en diagnostic prénatal : premiers résultats de l'étude de faisabilité française.

[Frederic TRAN MAU THEM](#) (DIJON), [Christel THAUVIN ROBINET](#) (DIJON)

F33

12:45 - 13:45

ATELIER DEJEUNER - AGILENT

Application en génétique constitutionnelle et cytogénétique

Salle
Courteline12:45 - 13:05 ■ Dernières innovations Agilent. [Roubila MEZIANI](#)13:05 - 13:25 ■ Détection simultanée de CNVs et SNVs grâce à la technique OneSeq® : une étude rétrospective de 21 cas. [Valérie MALAN](#) (PARIS)13:25 - 13:45 ■ Analyse des variations du nombre de copies d'ADN au sein d'une cohorte d'hommes azoospermes par CGH-array ciblée infertilité masculine. [Aurélien MOUKA](#) (Clamart)

G33

12:45 - 13:45

ATELIER DEJEUNER - QIAGEN

Nos innovations en NGS et bioinformatique et leurs applications en génétique humaine

Salle
Balzac12:45 - 13:05 ■ Innovations technologiques pour le NGS. [Hélène BAUBY](#)13:05 - 13:25 ■ Les solutions QIAGEN Digital Insights. [Elodie DUBUS](#)13:25 - 13:45 ■ Anomalies conventionnelles et non conventionnelles par la librairie Qiaseq, dans l'ADN somatique et constitutionnel. [Arnaud LAGARDE](#) (Marseille), [Catherine ROCHE](#) (MARSEILLE)

14:00

A35

14:00 - 15:30

COMMUNICATIONS ORALES SÉLECTIONNÉES 02

Modérateurs : Serge AMSELEM (PARIS), Sylvie ODENT (RENNES)

14:00 - 14:15 ■ #19977 - **CO07 Casser le mystère du chromoanagenesis : étude de 20 nouveaux cas et des données de la littérature.** [Nicolas CHATRON](#) (LYON), [Giuliana GIANNUZZI](#), [Pierre-Antoine ROLLAT-FARNIER](#), [Flavie DIGUET](#), [Eleonora PORCU](#), [Kevin UGUEN](#), [Julia LAUER ZILLHARDT](#), [Arthur SORLIN](#), [Flavie ADER](#), [Alexandra AFENJAR](#), [Joris ANDRIEUX](#), [Sandra CHANTOT-BASTARAUD](#), [Patrick CALLIER](#), [Eduardo CALPENA](#), [Marie-Pierre CORDIER](#), [Sylvie JAILLARD](#), [Nora CHELLOUG](#), [Christèle DUBOURG](#), [Laurence FAIVRE](#), [Françoise GIRARD](#), [Solveig HEIDE](#), [Yvan HERENGER](#), [Boris KEREN](#), [Samantha KNIGHT](#), [James LESPINASSE](#), [Laurence LOHMANN](#), [Nathalie MARLE](#), [Reza MAROOFIAN](#), [Alice MASUREL](#), [Michèle MATHIEU](#), [Corinne METAY](#), [Alistair PAGNAMENTA](#), [Marie-France PORTNOÏ](#), [Fabienne PRIEUR](#), [Marlène RIO](#), [Jean-Pierre SIFFROI](#), [Jenny TAYLOR](#), [Stéphanie VALENCE](#), [Andrew WMLKIE](#), [Patrick EDERY](#), [Alexandre REYMOND](#), [Damien SANLAVILLE](#), [Caroline SCHLUTH-BOLARD](#)

14:15 - 14:30 ■ #20085 - **CO08 Apport du génome trio pour le diagnostic de la déficience intellectuelle.** [Benjamin COGNÉ](#) (Nantes), [Thomas BESNARD](#), [Sébastien KÜRY](#), [Marie-Laure VUILLAUME](#), [Annick TOUTAIN](#), [Dominique BONNEAU](#), [Estelle COLIN](#), [Laurent PASQUIER](#), [Wilfried CARRÉ](#), [Christèle DUBOURG](#), [Sylvie ODENT](#), [Brigitte GILBERT-DUSSARDIER](#), [Sandra MERCIER](#), [Jean-François DELEUZE](#), [Richard REDON](#), [Bertrand ISIDOR](#), [Stéphane BÉZIEAU](#)

14:30 - 14:45 ■ #19890 - **CO09 Le syndrome MADaM, une nouvelle dysplasie acromandibulaire due à l'absence de la protéine MTX2, relie le dysfonctionnement mitochondrial au noyau.** [Sahar ELOUEJ](#), [Karim HARHOURI](#), [Coraline AIRAULT](#), [Morgane LEMAO](#), [Geneviève BAUJAT](#), [Sheela NAMPOOTHIRI](#), [Hülya KAYSERILI](#), [Nihal AL MENABAWY](#), [Laila SELIM](#), [Robert RUBINSZTAJN](#), [Chayki CHARAR](#), [Catherine BARTOLI](#), [Agnès RÖTIG](#), [Jérémie MORTREUX](#), [Peter BAUER](#), [Catarina PEREIRA](#), [Nathalie ESCANDE-BEILLARD](#), [Antoine MUCHIR](#), [Lisa MARTINO](#), [Yosef GRUENBAUM](#), [Songhua LEE](#), [Philippe MANIVET](#), [Guy LENAERS](#), [Bruno REVERSADE](#), [Nicolas LÉVY](#), [Annachiara DE SANDRE-GIOVANNOLI](#) (Marseille)

14:45 - 15:00 ■ #19922 - **CO10 Pathologies ultra-rares diagnostiquées par séquençage haut débit d'exome sur une série de 334 patients dans le domaine des anomalies du développement au CHU de Rennes.** [Paul ROLLIER](#), [Christèle DUBOURG](#), [Wilfried CARRÉ](#), [Véronique DAVID](#), [Chloé QUELIN](#), [Mélanie FRADIN](#), [Laurent PASQUIER](#), [Sylvie ODENT](#), [Nolwenn JEAN-MARCAIS](#) (RENNES)

15:00 - 15:15 ■ #20201 - **CO11 Etude phénotypique du syndrome d'Aarskog lié à des mutations de FGD1, à partir d'une série de 106 patients : recommandations pour le diagnostic et la prise en charge.** [Médéric JEANNE](#) (TOURS), [Nathalie RONCE](#), [Geneviève BAUJAT](#), [Sylvain BRETON](#), [Stéphanie ARPIN](#), [Florence PETIT](#), [Clémence VANLERBERGHE](#), [Anne DIEUX](#), [Sylvie MANOUVRIER](#), [Catherine VINCENT DELORME](#), [Philippe KHAU VAN KIEN](#), [Julien VAN GILS](#), [Chloé QUELIN](#), [Laurent PASQUIER](#),

Auditorium
François
1er

10^{èmes}

ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE

PALAIS DES CONGRÈS TOURS, 21 > 24 JANVIER 2020


www.assises-genetique.org

TOURS



Jeudi 23 janvier

Sylvie ODENT, Florence DEMURGER, Fanny LAFFARGUE, Christine FRANCANNET, Dominique MARTIN, Alexandra AFENJAR, Sandra WHALEN, Alain VERLOES, Yline CAPRI, Andrée DELAHAYE, Julie PLAISANCIE, Philippe LABRUNE, Anne DESTREE, Isabelle MAYSTADT, Viorica CIORNA-MONFERRATO, Bertrand ISIDOR, Marie VINCENT, Albert DAVID, Nolwen JEAN MARCAIS, Sophie NAMBOT, Elise SCHAEFER, Salima EL CHEHADEH, James LESPINASSE, Patrick COLLIGNON, Tiffany BUSA, Nicole PHILIP, Marjolaine WILLEMS, Marc PLANES, Oliver VANAKKER, Laetitia LAMBERT, Bruno LEHEUP, Michèle MATHIEU DRAMARD, Gilles MORIN, Klaus DIETRICH, Emmanuelle GINGLINGER, Allan BAYAT, Meena BALASUBRAMANIAN, Benjamin DAURIAT, Damien HAYE, Jeanne AMIEL, Marlène RIO, Valérie CORMIER-DAIRE, Annick TOUTAIN

15:15 - 15:30 ■ #20542 - **CO12 Séquençage du génome en 1ère intention chez les nouveau-nés hospitalisés aux soins intensifs.** Audrey MÉLEU (Montréal, Canada), Julie GAUTHIER, Fadi HAMDAN, Guylaine D'AMOURS, Catalina MAFTTEI, Jean-François SOUCY, Jacques L MICHAUD, Anne-Marie LABERGE

15:30

A36

15:30 - 16:30

SESSION COMMUNICATIONS FLASH 01

Modérateurs : Alban ZIEGLER (Angers), Marlène RIO (Paris)

15:30 - 15:38 ■ #19799 - **FL01 Identification par séquençage d'exomes des premiers déterminants génétiques de la sirénomélie chez l'homme.** François LECOQUIERRE (Rouen), Anne-Claire BREHIN, Sophie COUTANT, Juliette COURSIMAULT, Claire BENETEAU, Mirjam DE JONG, Christine FRANCANNET, Gérard GÉRARD, Hubert JOURNEL, Valérie LAYET, Alain LIQUIER, Florence PETIT, Conny VAN RAVENSWAALJ-ARTS, Thierry FREBOURG, Pascale SAUGIER-VEBER, Nicolas GRUCHY, Gaël NICOLAS, Marion GERARD

15:38 - 15:46 ■ #19914 - **FL02 Phénotype clinique lié aux variations du gène BRWD3 : description de 15 nouveaux patients et revue de la littérature pour faciliter le phénotypage inverse lors d'approches « génotype first ».** Julian DELANNE (Dijon), Magalie LECAT, Patrick BLACKBURN, Eric KLEE, Constance STUMPEL, Sander STEGMANN, Servi STEVENS, Maureen MULHERN, Natalie LIPPA, Caroline NAVA, Delphine HERON, Boris KEREN, Sonal MAHIDA, Sakkubai NAIDU, Dusica BABOVIC-VUKSANOVIC, Anne HERKERT, Evelise RIBERI, Diana CARLI, Giovanni Battista FERERRO, Pernille TOERRING, Maria KIBAEK, Isabelle DE BIE, Rolph PFUNDT, Yvonne HENDRIKS, Lilian Bomme OUSAGER, Renee BEND, Hannah WARREN, Steve SKINNER, Charlotte POE, Martin CHEVARIN, Thibaud JOUAN, Julien THEVENON, Paul KUENTZ, Emilie TISSERANT, Yanis DUFFOURD, Christophe PHILIPPE, Laurence FAIVRE, Christel THAUVIN-ROBINET

15:46 - 15:54 ■ #19925 - **FL03 Les variations hétérozygotes du codon d'initiation du gène codant le facteur de régulation d'épissage PTBP1 sont responsable d'un nouveau syndrome polymalformatif associé à une déficience intellectuelle variable.** Antonio VITOBBELLO (Dijon), Julian DELANNE, Emilie TISSERANT, Frédéric TRAN MAU-THEM, Rolph PFUNDT, David KOOLEN, Carlo MARCELIS, Stephen ROBERTSON, Gemma POKE, Hui PENG, Lynne BIRD, Beth HUDSON, Reem SAADEH-HADDAD, Marya W. WESSELS, Aryan BOUMAN, Michelle L. THOMPSON, Anna C.e. HURST, Catherine GOOCH, Laurence DUPLOMB, Sylvie NGUYEN, Thibaud JOUAN, Ange-Line BRUEL, Anne-Sophie DENOMMÉ-PICHON, Yannis DUFFOURD, Christophe PHILIPPE, Christel THAUVIN-ROBINET, Laurence FAIVRE

Auditorium
François
1er

15:54 - 16:04 ■ #19988 - **FL04 Une mutation non-sens du gène WDR91 homozygote responsable d'une forme sévère de syndrome 3C.** Nicolas BOURGON (Dijon), Mathilde LEFEBVRE, Ange-Line BRUEL, Julien THEVENON, Jean-Baptiste RIVIERE, Charlotte POE, Martin CHEVARIN, Thibaud JOUAN, Yannis DUFFOURD, Laurence FAIVRE, Christel THAUVIN-ROBINET

16:04 - 16:12 ■ #20208 - **FL05 IQCE : un gène responsable de polydactylie post axiale isolée chez l'Homme et d'un spectre clinique complet de ciliopathie chez le poisson-zèbre.** Clarisse DELVALLÉE (strasbourg), Alejandro ESTRADA-CUZCANO, Christelle ETARD, Corinne STOETZEL, Elise SCHAEFER, Sophie SCHEIDECKER, Véronique GEOFFROY, Aline SCHNEIDER, Fouzia STUDER, Francesca MATTIOLI, Kirsley CHENNEN, Sabine SIGAUDY, Damien PLASSARD, Olivier POCH, Amélie PITON, Uwe STRAHLE, Jean MULLER, Hélène DOLLFUS

16:12 - 16:20 ■ #20441 - **FL06 Identification d'une mutation du gène PAICS, responsable d'un syndrome polymalformatif néonatal sévère et léthal.** Marie ZIKANOVA, Václava SKOPOVA, Ulrike STEUERWALD, Veronika BARESOVA, Mohammed ZARHRATE, Jean-Marc PLAZA, Ales HNZIDA, Matyas KRIJT, Olga SOUCKOVA, Flemming WBRAND, Guðrið ANDORSÐÓTTIR, Fróði JOENSEN, David SEDLAK, Anthony J BLEYER, Stanislav KMOCH, Stanislas LYONNET, Anna PELET (PARIS)

16:20 - 16:28 ■ #20547 - **FL07 Diagnostic clinique évident et séquençage d'exome négatif : quand l'intégration des données à l'échelle génomique est nécessaire.** Alexandre PLAGOS, Frédéric TRAN MAU-THEM, Yannis DUFFOURD, Patrick CALLIER, Thibaud JOUAN, Ange-Line BRUEL, Sébastien MOUTTON, Martin CHEVARIN, Anne-Sophie DENOMMÉ-PICHON, Laurence DUPLOMB, Emilie TISSERANT, Anne BOLAND, Robert OLASO, Jean-François DELEUZE, Laurence FAIVRE, Christel THAUVIN-ROBINET, Christophe PHILIPPE, Antonio VITOBBELLO (Dijon)

B36

15:30 - 16:30

SESSION COMMUNICATIONS FLASH 02

Modérateurs : Pascaline BERTHET (CAEN), Boris KEREN (Paris)

15:30 - 15:38 ■ #19740 - **FL08 Diagnostic fortuit d'un variant ATM homozygote lié à un mécanisme moléculaire complexe d'isodisomie uniparentale en mosaïque chez un homme présentant un cancer du sein.** Sophie NAMBOT (Dijon), Vincent GOUSSOT, Alice FIEVET, Frédéric TRAN MAU-THEM, Christel THAUVIN-ROBINET, Martin CHEVARIN, Yannis DUFFOURD, Romain BODOT, Laurent ARNOULD, Noémie VULQUIN, Roxana ARJMAND, Juliette ALBUISON, François GHIRINGHELLI, Nicolas FORAY, Jean Pierre DE VILLARTAY, Gaëlle PIERRON, Amandine BAURAND, Dominique STOPPA-LYONNET, Antonio VITOBBELLO, Christophe PHILIPPE, Laurence FAIVRE

15:38 - 15:46 ■ #19920 - **FL09 Intérêt de la recherche de variations mitochondriales à partir de données de séquençage d'exome chez des patients atteints d'anomalies du développement et/ou de déficience intellectuelle.** Philippine GARRET (Saint Ouen l'Aumône), Céline BRIS, Vincent PROCACCIO, Patrizia AMATI-BONNEAU, Pierre VABRES, Nada HOUCINAT, Emilie TISSERANT, Ange-Line BRUEL, Virginie QUÉRÉ, Christophe PHILIPPE, Arthur SORLIN, Frédéric TRAN MAU-THEM, Antonio VITOBBELLO, Jean-Marc COSTA, Aïcha BOUGHALEM, Detlef TROST, Laurence FAIVRE, Christel THAUVIN-ROBINET, Yannis DUFFOURD

15:46 - 15:54 ■ #20087 - **FL10 Extension du spectre phénotypique de la prédisposition génétique aux hémopathies malignes associées aux mutations RUNX1 à la myélobiose primitive.** Florian CHEVILLON, Emmanuelle CLAPPIER, Hélène LAPILLONNE, Nicolas BOISSEL, Delphine REA, Nathalie DHEDIN, Hélène ANTOINE-POIREL (Paris, Belgique)

15:54 - 16:04 ■ #20103 - **FL11 Altération de l'épissage par formation d'une structure secondaire d'ARN provoquée par**

Auditorium
Ronsard



Jeudi 23 janvier

L'insertion d'une séquence Alu : un nouveau mécanisme à l'origine de maladies génétiques humaines.Emmanuelle MASSON (BREST), Sandrine MAESTRI, Claude FEREC, Jian-Min CHEN

16:04 - 16:12 ■ #20355 - **FL12 MOOC BiG - bioinformatique pour la génétique médicale : enseignons la génomique en ligne ! Kevin YAUY** (Grenoble), Evan GOUY, Anne Sophie DENOMME-PICHON, Emmanuelle GÉNIN, François LECOQUIERRE, Alban LERMINE, Robert OLASO, Sacha SCHUTZ, Marie DE TAYRAC, Aurélien TRIMOUILLE, Guillaume COLLET, Xavier DESPLAS, Fabien HOBART, Amodsen CHOTIA, Pascal PUJOL, David GENEVIÈVE, Laurence FAIVRE, Damien SANLAVILLE, Yannis DUFFOUD, Julien THEVENON

16:12 - 16:20 ■ #20372 - **FL13 Mise en place d'une RCP nationale par le Groupe Génétique et Cancer dans le cadre du plan France Médecine Génomique.** Chrystelle COLAS (PARIS), Hélène DELHOMELLE, Pascaline BERTHET, Olivier CARON, Mathias CAVAILLE, Marie-Agnès COLLONGE-RAME, Carole CORSINI, Capucine DELNATTE, Philippe DENIZ EAU, Anne-Paule GIMENEZ-ROQUEPLO, Sophie GIRAUD, Sophie LEJEUNE, Jessica MORETTA, Isabelle MORTEMOSQUE, Pierre NAIBO, Hélène SCHUSTER, Julie TINAT, Nicolas SEVENET, Dominique VAUR, Catherine NOGUES

C36

15:30 - 16:30

SESSION COMMUNICATIONS FLASH 03**Modérateurs :** Tania ATTIE-BITACH (PARIS), Nicolas GRUCHY (CAEN)

15:30 - 15:38 ■ #19855 - **FL15 Anomalies d'IGF1R: à propos de 35 nouveaux patients.** Eloise GIABICANI (PARIS), Willems MARJOLAINE, Virginie STEUNOU, Sandra CHANTOT-BASTARAUD, Irène NETCHINE, Frédéric BRIOUDE

15:38 - 15:46 ■ #19984 - **FL16 Pathologies secondaires aux mutations de la voie PI3K-AKT-mTOR d'expression anténatale : que peut-on apprendre de ses formes extrêmes de syndromes hypertrophiques segmentaires.** Nicolas BOURGON (DIJON), Virginie CARMIGNAC, Arthur SORLIN, Martin CHEVARIN, Charlotte POE, Thibaud JOUAN, Yannis DUFFOUD, Emilie TISSERANT, Carine ABEL, Daniel AMRAM, Tania ATTIE-BITACH, Nicolas CHASSAING, Bérénice DORAY, Agnès GUICHET, Jelena MARTINOVICH, Marie-Josée PEREZ, Chloé QUELIN, Alexandre VASILJEVIC, Christophe PHILIPPE, Jean-Baptiste RIVIERE, Christel THAUVIN-ROBINET, Pierre VABRES, Laurence FAIVRE, Paul KUENTZ

15:46 - 15:54 ■ #20222 - **FL17 Incurvations fémorales isolées en prénatal: revue clinique, radiologique et moléculaire de 103 cas.** Adeline BONNARD (PARIS), Catherine GAREL, Geneviève BAUJAT, Jonathan ROSENBLATT, Alain VERLOES, Jean-Marie JOUANNIC, Laurent SALOMON, Fabien GUIMIOT, Marie GONZALES, Caroline MICHOT, Bettina BESSIERES, Sophie RONDEAU, Sophie MONNOT, Valérie CORMIER-DAIRE

15:54 - 16:04 ■ #20282 - **FL18 EEQ en cytogénétique : leçons et enseignement en génétique clinique et biologique.** Martine DOCO-FENZY (REIMS), Damien SANLAVILLE, Chantal MISSIRIAN, Marianne TILL, Caroline SCHLUTH-BOLARD, Marie-Claude MELUN-BLOQUAUX, Marie-Christine COMBRISON, Christine TERRE, Isabelle LUQUET, Cyril SARRAUSTE DE MENTHIÈRE, Jean-Michel DUPONT

16:04 - 16:12 ■ #20438 - **FL19 Altération de l'organisation spatiale de la chromatine spermatique chez les patients atteints de globozoospermie et déficients en DPY19L2.** Fatma ABDELHEDI (Paris), Emmanuel DULIOUST, Céline CHALAS, Nourhène GHARBI, Nouha ABID, Elyes MOKADEM, Ikhlas BEN AYED, Hassen KAMOUN, Leila KESKES, Jean-Michel DUPONT

16:12 - 16:20 ■ #20530 - **FL20 Le dépistage non invasif des trisomies fœtales par analyse de l'ADN libre circulant dans les situations de profil atypique des marqueurs sériques maternels.** Maureen LOPEZ (Paris), Jean Michel DUPONT, Alexandre VIVANTI, Morgane VALENTIN, Hanane BOUCHGHOUL, Pierre François CECCALDI CARP, Jonathan ROSENBLATT, Marie Isabelle BORNES, Lionel CARBILLON, Jocelyn BRAYET, Jean Louis BENIFLA, Marc DOMMERGUES, Olivier PICONE, Jean Marie JOUANNIC, Vassilis TSATSARIS, Jean GUIBOURDENCHE, Laila EL KHATTABI

16:20 - 16:28 ■ #20591 - **FL21 Caractérisation Clinique et Génomique du Syndrome Microdélétionnel 19p13.3.** Guillaume JOURET (Dudelange, Luxembourg), M. EGLOFF, E. LANDAIS, O. TASSY, F. GIULIANO, H. KARMOUS-BENAILLY, C. COUTTON, F. DEVILLARD, K. DIETERICH, G. VIEVILLE, P. KUENTZ, C. LE CAIGNEC, C. BENETEAU, B. ISIDOR, M. NIZON, P. CALLIER, V. MARQUET, E. BIETH, J. LÉVY, Ac TABET, A. PHILIPPE-RECASENS, S. LYONNET, G. BAUJAT, M. RIO, F. CARTAULT, S. BERG, S. SCHEIDECKER, A. GOURONC, A. SCHALK, C. JACQUIN, E. GOUY, H. THORN, M. SPODENKIEWCZ, C. POIRSIER, C. ANGÉLINI, P. PENNAMEN, C. ROORYCK, M. DOCO-FENZY

Salle
Des cartes

D36

15:30 - 16:30

SESSION COMMUNICATIONS FLASH 04**Modérateurs :** David GENEVIEVE (Montpellier), Sandra MERCIER (NANTES)

15:30 - 15:38 ■ #19678 - **FL22 Pseudohypoparathyroïdie : Distorsion du ratio de transmission maternelle des mutations porte de fonction de GNAS.** Sarah SNANOUDI-VERBER (Rouen), Arnaud MOLIN, Cindy COLSON, Nadia COUDRAY, Sylvie PAULIEN, Hervé MITTRE, Marion GÉRARD, Elise SCHAEFER, Alice GOLDENBERG, Justine BACCHETTA, Odent SYLVIE, Sophie NAUDION, Bénédicte DEMEER, Laurence FAIVRE, Marie-Laure KOTTLER, Nicolas GRUCHY, Nicolas RICHARD

15:38 - 15:46 ■ #19862 - **FL23 L'apport du séquençage d'exome dans la découverte de variations pharmacogénétiques en lien avec les traitements de l'épilepsie.** Simon VERDEZ (Dijon), Philippine GARRET, Emilie TISSERANT, Antonio VITOBBELLO, Frédéric THRAN MAU-THEM, Marc BARDOUX, Juliette ALBUSSON, Céline VERSTUYFT, Patrick CALLIER, Christelle THAUVIN-ROBINET, Laurence FAIVRE

15:46 - 15:54 ■ #20105 - **FL24 Etude de l'ARNm dans les anomalies constitutionnelles des gènes impliqués dans les cardiomyopathies héréditaires.** Magalie LODIN (Paris), Flavie ADER, Céline LEDEUIL, Patricia REANT, Delphine DUPIN DEGUINE, Philippe CHARRON, Pascale RICHARD

15:54 - 16:04 ■ #20151 - **FL25 La génétique de susceptibilité des maladies communes dans la pratique clinique. La régulation clinique des tests des thrombophilies non-rares (TNR) dans la prédiction/prévention de la maladie thromboembolique veineuse (MTEV).** Mauro TURRINI (Nantes), Catherine BOURGAIN

16:04 - 16:12 ■ #20172 - **FL26 Des mutations rares du gène du Récepteur à la Prostacycline identifiées dans des patients de Dysplasie Fibromusculaire et de Dissection Spontanée de l'Artère Coronaire.** Adrien GEORGES (Paris), Juliette ALBUSSON, Takiy BERRANDOU, Délia DUPRÉ, Valentina D'ESCAMARD, Aurélien LORTHOIR, Patrick BRUNVAL, Antonio DI NARZO, Daniella KADIAN-DODOV, Jeffrey OLIN, Ewa WARCHOL, Aleksander PREJBISZ, Andrzej JANUSZ EWICZ, David ADLAM, Nicolas COMBARET, Pascal MOTREFF, Eleni GIANNOULATOU, Robert GRAHAM, Laurence AMAR, Michel AZIZI, Heather GORNIK, Santi GANESH,

Salle 1

10^{èmes}

ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE

PALAIS DES CONGRÈS TOURS, 21 > 24 JANVIER 2020


www.assises-genetique.org

TOURS



Jeudi 23 janvier

Jason KOVACIC, Xavier JEUNEMAITRE, Nabila BOUATIA-NAJI

16:12 - 16:20 ■ #20198 - **FL27 Révision des variants identifiés dans le cadre du diagnostic moléculaire dans les cardiomyopathies hypertrophiques : Conséquences dans la prise en charge familiale.** Flavie ADER (PARIS), Adrien BORGEL, Alexandre MOERMAN, Patricia REANT, Caroline ROORYCK-THAMBO, Philippe CHARRON, Pascale RICHARD

16:20 - 16:28 ■ #20205 - **FL28 Spectre génétique de la dyskinésie ciliaire primitive en Tunisie et identification d'un allèle majeur Méditerranéen.** Rahma MANI, Sabrina BELKACEM, Zohra SOUA, Sandra CHANTOT, Guy MONTANTIN, Sylvie TISSIER, Bruno COPIN, Jihen BOUGUILA, Nicolas RIVE LE GOUARD, Lamia BOUGHAMOURA, Salma BEN AMEUR, Mongia HACHICHA, Raoudha BOUSSOFFARA, Khadija BOUSSETTA, Samia HAMOUDA, Abir BEDOUI, Habib BESBES, Seif MEDDEB, Karima CHRAËT, Monia KHLIFA, Estelle ESCUDIER, Serge AMSELEM, Imed MABROUK, Marie LEGENDRE (Paris)

16:30

PAUSE & VISITE DES STANDS - SESSION POSTERS FLASH

B34

16:30 - 18:00

Auditorium
Ronsard

ASSEMBLEE GENERALE DU COLLEGE

16:35

BRK 01

16:35 - 17:55

SESSION PRESENTATION FLASH POSTERS - ECRAN 1

Modérateurs : Anne-Sophie LEBRE (Reims), Julien THEVENON (Grenoble)

16:35 - 16:40 ■ #19675 - **EF01 Le partage des données, une étape cruciale dans l'identification de nouveaux gènes impliqués dans les déficiences intellectuelles et/ou anomalies du développement : Retour d'expérience après 5 ans d'utilisation de Genematcher.** Ange-Line BRUEL (DIJON), Antonio VITTOBELLO, Frédéric TRAN MAU-THEM, Anne-Sophie DENOMMÉ-PICHON, Sophie NAMBOT, Virginie QUÉRÉ, Julien THEVENON, Patrick CALLIER, Sébastien MOUTTON, Arthur SORLIN, Christophe PHILIPPE, Christel THAUVIN-ROBINET, Laurence FAIVRE

16:40 - 16:45 ■ #19790 - **EF02 Optimisation de l'analyse de séquençage d'exome chez les patients avec déficience intellectuelle et anomalies du développement: du trio au pool parental.** Frédéric TRAN MAU-THEM (DIJON), Sébastien MOUTTON, Caroline RACINE, Antonio VITTOBELLO, Ange-Line BRUEL, Sophie NAMBOT, Daphné LEHALLE, Nolwenn JEAN, François LECOQUIERRE, Julian DELANNE, Julien THEVENON, Charlotte POE, Thibaud JOUAN, Martin CHEVARIN, Marjolaine WILLEMS, Christine COUBES, David GENEVIEVE, Nada HOUCINAT, Alice MASUREL, Anne-Laure MOSCA-BOIDRON, Emilie TISSERAND, Patrick CALLIER, Arthur SORLIN, Yannis DUFFOURD, Laurence FAIVRE, Christophe PHILIPPE, Christel THAUVIN

16:45 - 16:50 ■ #19863 - **EF03 Utilisation de la technologie de séquençage de troisième génération pour la reconstruction des séquences nucléotidiques issues d'un chromothripsis.** Simon VERDEZ (Dijon), Yannis DUFFOURD, Emilie TISSERAND, Alexandre PLAGOS, Frédéric THRAN MAU-THEM, Christophe PHILIPPE, Christelle THAUVIN-ROBINET, Laurence FAIVRE, Patrick CALLIER, Damien SANLAVILLE, Antonio VITTOBELLO

16:55 - 17:00 ■ #19837 - **EF05 SANS DIAG : étude sur le parcours médico-social des patients atteints ou suspectés d'une maladie rare avec anomalie du développement.** Laure WALLUT, Christine PEYRON, Gwendoline GIOT, Laëtitia DOMENIGHETTI, Magali PADRE, Sylvie ODENT, Laurence FAIVRE (DIJON), Aurore PÉLISSIER

17:00 - 17:05 ■ #20013 - **EF06 Données secondaires et enjeux psychologiques chez les parents d'enfants atteints d'anomalies du développement. Point d'étape de l'étude FIND.** Françoise HOUDAYER, Françoise HOUDAYER, Aline CHASSAGNE, Stéphanie STARACI, Amandine CADENES, Gaetan LESCA, Audrey PUTOUX, Linda PONS, Sophie DUPUIS-GIROD, Marianne TILL, Carine ABEL, Patrick EDERY, Massimiliano ROSSI, Audrey LABALME, Nicolas CHATRON, Alice POISSON, Aurore PÉLISSIER, Dominique SALVI, Anne FAUDET, Myrtille SPENTCHIAN, Boris KEREN, Meriem YOUSFI, Julien BURATTI, Cédric MIGNOT, Alexandra AFENJAR, Sandra WHALEN, Perrine CHARLES, Solveig HEIDE, Linda MOUTHON, Elodie GAUTIER, Amandine BAUDRAND, Caroline SAWKA, Geoffrey BERTOLONE, Christel THAUVIN-ROBINET, Antonio VITTOBELLO, Anne-Sophie DENOMMÉ-PICHON, Christophe PHILIPPE, Frédéric TRAN MAU-THEM, Sébastien MOUTTON, Arthur SORLIN, Sophie NAMBOT, Christine BINQUET, Christine PEYRON, Delphine HERON, Damien SANLAVILLE, Laurence FAIVRE (DIJON)

17:05 - 17:10 ■ #20018 - **EF07 Une énigme dans la fratrie.** Béatrice CHILDS (PARIS)

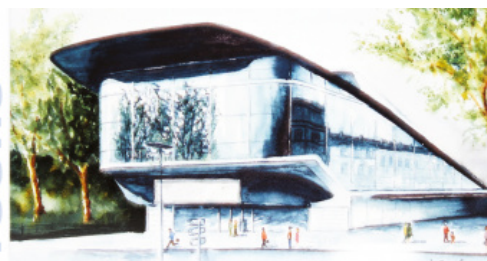
17:10 - 17:15 ■ #20214 - **EF08 Profil intellectuel d'adultes atteints d'un syndrome de Silver-Russell dû à un défaut de méthylation du locus IGF2/H19 dans la région 11p15.** Mélissa BURGEVIN (Rennes), Agnès LACROIX, Genavee BROWN, Myriam MIKATY, Virginie COUTINHO, Annick TOUTAIN, Marie VINCENT, Dominique MARTIN-COIGNARD, Florence PETIT, Régis COUTANT, Christel THAUVIN-ROBINET, Bruno DONADILLE, Irène NETCHINE, Sylvie ODENT

17:15 - 17:20 ■ #20247 - **EF09 Information sur le risque génétique de la Maladie de Huntington au sein des familles: les changements entre 2000 et 2019.** Juliette HENNESSY, Juliette HENNESSY (PARIS), Sophie TEZENAS DU MONTCEL, Giulia COARELLI, Anna HEINZMANN, Ariane HERSON, Christilla BOUCHER, Sabrina SAYAH, Stephanie STARACI, Elodie PETIT, Marcela GARGIULO, Alexandra DURR

17:20 - 17:25 ■ #19674 - **EF10 Optimisation du rendement diagnostique du séquençage d'exome chez les fœtus avec anomalies congénitales multiples, par une priorisation des variations génétiques basée uniquement sur les scores bio-informatiques.** Ange-Line BRUEL (DIJON), Mathilde LEFEBVRE, Emilie TISSERAND, Nicolas BOURGON, Yannis DUFFOURD, Mirna ASSOUM, Paul KUENTZ, Elise SCHAEFER, Salima EL CHEHADEH-DJEBBAR, Maria-Cristina ANTAL, Valérie KREMER, Françoise GIRARD-LEMAIRE, Jean-Louis MANDEL, Daphné LEHALLE, Sophie NAMBOT, Nolwenn JEAN-MARÇAIS, Nada HOUCINAT, Sébastien MOUTTON, Nathalie MARLE, Laëtitia LAMBERT, Philippe JONVEAUX, Bernard FOLIGUET, Jean-Pierre MAZUTTI, Dominique GAILLARD, Elisabeth ALANIO, Céline POIRISIER, Anne-Sophie LEBRE, Marion AUBERT-LENOIR, Francine ARBEZ-GINDRE, Sylvie ODENT, Chloe QUELIN, Philippe LOGET, Mélanie FRADIN, Marjolaine WILLEMS, Nicole BIGI, Marie-Josée PEREZ, Sophie BLESSON, Christine FRANCANNET, Anne-Marie BEAUFRÈRE, Sophie PATRIER, Anne-Marie GUERROT, Alice GOLDENBERG, Nicole LAURENT, Christophe PHILIPPE, Frédéric TRAN MAU-THEM, Julien THEVENON, Laurence FAIVRE, Christel THAUVIN-ROBINET, Antonio VITTOBELLO

17:25 - 17:30 ■ #19803 - **EF11 Séquençage haut-débit d'une série de 80 fœtus avec malformation cardiaque complexe et/ou hétérotaxie.** Patrice BOUVAGNET (FORT DE FRANCE, Martinique), Hui LIU, Anna-Gaëlle GIGUET, Thomas SIMONET, Emmanuelle SZENKER, Laëtitia LAMBERT, Catherine VINCENT-DELORME, Sophie SCHEIDECKER, Mélanie FRADIN, Fanny MORICE-PICARD, Ciora CIORNA-MONFERRATO, Estelle COLIN, Florence FELLMANN, Sophie BLESSON, Pierre-Simon JOUK, Christine FRANCANNET, Florence PETIT, Bruno REVERSADE

17:30 - 17:35 ■ #20098 - **EF12 Séquençage haut débit de génome en diagnostic prénatal : quels enjeux ?** Christel THAUVIN (DIJON), Frédéric TRAN MAU-THEM, Thierry ROUSSEAU, Aline CHASSAGNE, Yannis DUFFOURD, Marie-Laure HUMBERT-ASENCIO, Elodie GAUTIER, Jeanne AMIEL, Dominique BONNEAU, Damien SANLAVILLE, Sabine SIGAUDI, Alain VERLOES, David GENEVIEVE, Caroline ROORYCK-THAMBO,



Jeudi 23 janvier

Florence PETIT, Sylvie ODENT, Isidor BERTRAND, Nathalie MARLE, Boris KEREN, Patrick CALLIER, Christophe PHILIPPE, Catherine LEJEUNE, Christine BINQUET, Laurence FAIVRE

17:35 - 17:40 ■ #20381 - **EF13 Prévalence des anomalies chromosomiques non dépistées par le test ADNc dans l'intervalle 1/51-1/250 du calcul du risque de la trisomie 21.** Nicolas FRIES, Sandra LE GARREC, Georges HADDAD (BLOIS), Matthieu EGLOFF, Yves VILLE

17:40 - 17:45 ■ #20599 - **EF14 Diagnostic prénatal non invasif de maladies monogéniques par exclusion du variant paternel. De la preuve de principe à l'accréditation, retour sur 3 ans d'expérience....** Nicolas VAUCOULEUR, Lucie ORHANT, Nathalie DEBURGRAVE, Camille VEREBI, Alexandre PERRIER, Mathilde PACAULT, Aurélie GRUBER, Thierry BIENVENU, Emmanuelle GIRODON, Dominique VIDAUD, France LETURCQ, Michel VIDAUD, Juliette NECTOUX (PARIS)

16:45 - 17:50 ■ #20314 - **EF15 Syndromes de Silver Russell et de Beckwith-Wiedemann : distribution en mosaïque d'anomalies épigénétiques.** Aurélie PHAM (PARIS), Virginie STEUNOU, Nathalie THIBAUD, Eloise GIABICANI, Irène NETCHINE, Frederic BRIOUDE

16:50 - 17:55 ■ #20474 - **EF16 Le profilage de méthylation du génome de l'épithélium pigmenté rétinien chez des individus atteints de dégénérescence maculaire liée à l'âge révèle des différences de méthylation et d'expression des gènes SKI, GTF2H4 et TNXB.** Louise PORTER (Liverpool, Royaume Uni), Neil SAPTARSHI, Yongxiang FANG, Sonika RATHI, Anneke DEN HOLLANDER, Simon CLARK, Paul BISHOP, Timothy OLSEN, Triantafillos LILOLOU, Venkata Rm CHAVALI, Luminita PARAOAN

BRK 52

16:35 - 17:55

SESSION PRESENTATION FLASH POSTERS - ECRAN 2

Modérateurs : Véronique PAQUIS-FLUCKLINGER (Nice), Vincent PROCACCIO (Angers)

16:35 - 16:40 ■ #19912 - **EF17 La base de données CEMARA au sein de la filière AnDDI-Rares : 10 ans d'épidémiologie dans les anomalies du développement en France.** Claude MESSIAEN, Caroline RACINE (DIJON), Ahlem KHATIM, Sylvie ODENT, Didier LACOMBE, Sylvie MANOUVRIER, Patrick EDERY, Nicole PHILIP, David GENEVIEVE, Christel THAUVIN-ROBINET, Tania ATTIE-BITACH, Pierre-Henri ROUX-LEVY, Laurent DEMOUGEOT, Lilia BEN SLAMA, Christine BINQUET, Arnaud SANDRIN, Alain VERLOES, Laurence FAIVRE

16:40 - 16:45 ■ #20129 - **EF18 Cartographie fine des loci 2q35 et 8p12 associés à la prédisposition au cancer différencié de la thyroïde chez les Européens et Océaniens.** Julie GUIBON (VILLEJUIF), Pierre-Emmanuel SUGIER, Mojgan KARIMI, Om KULKARNI, Jean-François DELEUZE, Anne BOLAND, Delphine BACQ-DAIAN, Céline BESSE, Evgenia OSTROUMOVA, Ausrele KESMINIENE, Marie-Christine BOUTRON-ROUAULT, Carole RUBINO, Pascal GUÉNEL, Florent DE-VATHAIRE, Fabienne LESUEUR, Thérèse TRUONG

16:45 - 16:50 ■ #20160 - **EF19 Facteurs de risque génétiques des cancers différenciés de la thyroïde : une étude d'association pangénomique dans la population multi-ethnique du consortium EPITHYR.** Thérèse TRUONG, Julie GUIBON (VILLEJUIF)

16:50 - 16:55 ■ #20285 - **EF20 Prise en compte des antécédents familiaux pour prévenir 10 530 cancers colorectaux par an en France.** Simon REY (Clermont Ferrand), Anna SEROVA-ERARD, Caroline PÉTORIN, Agnès VIMAL, Julien SCANZI, Jacques-Olivier BAY, Armand ABERGEL, Denis PEZET, François CORNÉLIS

16:55 - 17:00 ■ #19827 - **EF21 Vps13b, l'analogue murin du gène impliqué dans le syndrome de Cohen, est essentiel à la spermiogénèse à travers sa fonction dans le transport endomembranaire.** Romain DA COSTA, Morgane BORDESSOULES, Magali GUILLEMAN, Virginie CARMIGNAC, Vincent LHUSSEIZ (DIJON), Hortense COUROT, Amandine BATAILLE, Chlémaire AMANDINE, Céline BRUNO, Patricia FAUQUE, Christel THAUVIN-ROBINET, Laurence FAIVRE, Laurence DUPLOMB

17:00 - 17:05 ■ #19851 - **EF22 Jumping et jumping-like translocations constitutionnelles : des remaniements rares mais peut-être méconnus.** Kévin CASSINARI, Eric JEANDIDIER, Ferdi KUNDUL, Anne-Clarie BREHIN, Alain DIGUET, Eric VERPSYCK, Radhia M'KACHER, Sophie PATRIER-SALLEBERT, Thierry FREBOURG, Nathalie LE MEUR, Geraldine JOLY-HELAS, Pascal CHAMBON (ROUEN)

17:05 - 17:10 ■ #20288 - **EF23 Mise en place d'une plateforme de prise en charge clinique-biologique des insuffisances ovariennes prématurées (IOP) au CHU de Rennes.** Linda AKLOUL, Solène DUROS, Mathilde DOMIN-BERNHARD, Erika LAUNAY, Anne-Sophie NEYROUD, Laura MARY, Bénédicte NOUYOU, Laurent PASQUIER, Caroline SCHLUTH-BOLARD, Vincent LAVOUÉ, Célia RAVEL, Elena TUCKER, Andrew SINCLAIR, Marc-Antoine BELAUD-ROTUREAU, Sylvie ODENT, Jean LEVEQUE, Sylvie JAILLARD (RENNES)

17:10 - 17:15 ■ #20388 - **EF24 Syndrome de persistance des canaux de Müller (PMDS) dû à des microdélétions : un défi diagnostique.** Lucie TOSCA (Clamart), Jérôme BOULIGAND, Laure LECERF, Nathalie JOSSO, Gérard TACHDJIAN, Jean-Yves PICARD

17:15 - 17:20 ■ #19817 - **EF25 Oligothérapie antisens pour lever l'arrêt prématuré de la traduction du gène CEP290 chez deux individus atteints de dystrophies rétiniennes.** Iris BARNY (PARIS), Isabelle PERRAULT, Nicolas GOUDIN, Sabine DEFOORT-DHELLEMMES, Imad GHAZI, Josseline KAPLAN, Jean-Michel ROZET, Xavier GÉRARD

17:20 - 17:25 ■ #19835 - **EF26 Identification d'un nouveau mécanisme pathogène dans le syndrome de Usher de type 1 par étude des transcrits du gène PCDH15 et séquençage long-reads de l'ADN.** Christel VACHÉ (MONTPELLIER), Jacques PUECHBERTY, Valérie FAUGÈRE, Floriane DARMAISIN, Alessandro LIQUORI, David BAUX, Gema GARCIA-GARCIA, Catherine BLANCHET, Christian HAMEL, Isabelle MEUNIER, Michel KOENIG, Franck PELLESTOR, Anne-Françoise ROUX

17:25 - 17:30 ■ #19839 - **EF27 Une piste thérapeutique pour une ciliopathie multisystémique associée à une mutation du gène TUBB4B.** Sabrina MÉCHAUSIER (PARIS), Maria DESCARTES, Josseline KAPLAN, Jean-Michel ROZET, Isabelle PERRAULT

17:30 - 17:35 ■ #19878 - **EF28 Expression ectopique de Sox21 par adoption d'un enhancer de Dct et surexpression d'un gène du glaucome chez la souris modèle de la microcorie congénitale liée aux délétions du chromosome 13q32.1.** Clémentine ANGÉE (PARIS), Brigitte NEDELEC, Pierre DAVID, Sylvie GERBER, Sylvain CRIPPA, Bruno PASSET, Jean-Luc VILOTTE, Nicolas CHASSAING, Josseline KAPLAN, Dario LUPIANEZ, Corrine KOSTIC, Patrick CALVAS, Jean-Michel ROZET, Lucas FARES-TAIE

17:35 - 17:40 ■ #19986 - **EF29 Le séquençage haut-débit couplé à l'analyse protéomique des dépôts amyloïdes: un diagnostic de certitude du type d'amylose pour une nouvelle médecine anti-amyloïde ciblée.** Caroline BEUGNET, Magali COLOMBAT, Cécile FOURRAGE, Patrick NITSCHKE, Christine BOLE, Julie STEFFANN, Gonnefont JEAN-PAUL, Sylvain HANEIN, Sophie VALLEIX (PARIS)

17:40 - 17:45 ■ #20006 - **EF30 Mitochondrial defect in muscle precedes neuromuscular junction degeneration and motor neuron death in CHCHD10S59L/+ mouse.** Sylvie BANNWARTH, Emmanuelle GENIN, Blandine MADJI HOUNOUM, Konstantina FRAGAKI, Sandra LACAS-GERVAIS, Alessandra MAURI-CROUZET, Françoise LESPINASSE, Julien NEVEU, Baptiste ROPERT, Gaëlle AUGÉ, Charlotte COCHAUD, Cynthia LEFEBVRE-OMAR, S BIGOU, Aude CHIOT, Fanny MOCHEL, Séverine BOILLÉE, Christian LOBSIGER, Delphine BOHL, Jean-Ehrhard RICCI, Véronique PAQUIS-FLUCKLINGER (Nice)

17:45 - 17:50 ■ #20335 - **EF31 Un outil d'interprétation des réarrangements du génome mitochondrial couplant eKLIpse à une approche de machine learning.** Céline BRIS (Angers), David GOUDENÈGE, Valérie DESQUIRET - DUMAS, Sylvie BANNWARTH, Pauline GAIGNARD, Aurélien TRIMOUILLE, Benoit RUCHETON, Stéphane ALLOUCHE, Claude JARDEL, Abdel SLAMA, Magalie BARTH, Marco SPINAZZI, Marie-Laure MARTIN-NEGRIER, Cécile ROUZIER, Yann PÉRON, Véronique PAQUIS-FLUCKLINGER, Christophe VERNY, Dominique BONNEAU, Pascal REYNIER, Patrizia BONNEAU, Vincent PROCACCIO

17:50 - 17:55 ■ #20558 - **EF32 Dix nouvelles mutations du gène GFM1 chez des enfants avec hypotonie axiale et dystonie.**

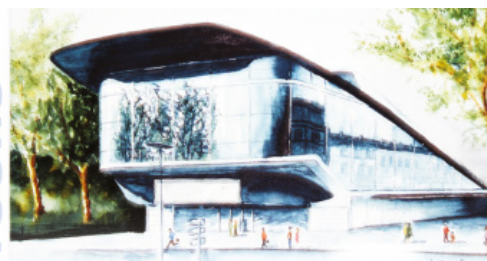
10^{èmes}

ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE

PALAIS DES CONGRÈS TOURS, 21 > 24 JANVIER 2020


www.assises-genetique.org

TOURS



Jeudi 23 janvier

Benedetta RUZZENENTE (Paris), Giulia BARCIA, Marlène RIO, Zahra ASSOULINE, Coralie ZANGARELLI, Naig GUEGUEN, Valerie DESQUIRET DUMAS, Pascale MARCORELLES, Manuel SCHIFF, Abdelhamid SLAMA, Magalie BARTH, Marie HULLY, Pascale DE LONLAY, Arnold MUNNICH, Isabelle DESGUERRE, Jean-Paul BONNEFONT, Julie STEFFANN, Vincent PROCACCIO, Nathalie BODDAERT, Agnès RÔTIG, Metodi D METODIEV

BRK 53

16:35 - 17:55

SESSION PRESENTATION FLASH POSTERS - ECRAN 3

Modérateurs : Cédric LE MARECHAL (BREST), Florence PETIT (LILLE)

16:35 - 16:40 ■ #19865 - **EF33 Pertinence et rendement diagnostique des gènes associés à la cardiomyopathie arythmogène.**

Adeline GOUDAL (Nantes), Matilde KARAKACHOFF, Pierre LINDENBAUM, Estelle BARON, Stéphanie BONNAUD, Florence KYNDT, Emmanuel BOURCEREAU, Aurélie THOLLET, Richard REDON, Stéphane BÉZIEAU, Jean-Jacques SCHOTT, Vincent PROBST, Julien BARC

16:40 - 16:45 ■ #20093 - **EF34 Atteinte aortique chez les patients suivis pour un syndrome d'Ehlers-Danlos vasculaire.**

Salma ADHAM (Paris), Anne LEGRAND, Jean-Michaël MAZZELLA, Violaine DALENS, Clarisse BILLON, Michael FRANK, Xavier JEUNEMAITRE

16:45 - 16:50 ■ #20250 - **EF35 Variants pathogènes EPHB4 : un phénotype chevauchant avec la maladie de Rendu-Osler ?**

Mélanie EYRIES (Paris), Florence PETIT, Aurélien PALMYRE, Olivia BOCCARA, Augustin OZANNE, Tiffany BUSA, Annick TOUTAIN, Christian LAVIGNE, Bertrand ISIDOR, Chloé QUELIN, Marie-Antoinette SEVESTRE-PIETRI, Isabelle BOURGAULT, Philippe CHARRON, Florence RICCARDI, Sébastien BARBAROT, Odile BOUTE, Thierry CHINET, Florence COULET, Florent SOUBRIER

16:50 - 16:55 ■ #20295 - **EF36 Mise en place d'un Observatoire du syndrome de Marfan au sein de la Fédération Française de Basket-Ball.**

Jean-Michaël MAZZELLA, François TASSERY, Marianne GROC, Juliette ALBUISSON (DIJON)

16:55 - 17:00 ■ #20593 - **EF37 Identification de trois nouveaux gènes de susceptibilité au rétrécissement aortique calcifié : IL6, ALPL et NAV1.**

Christian DINA (Nantes), Sébastien THERIAULT, David MESSIKA-ZEITOUN, Solena LE SCOUARNEC, Sidwell RIGADE, Romain CAPOULADE, Floriane SIMONET, Benoît ARSENAULT, Simon LECOINTE, Estelle BARON, Christophe BAUFRETON, Vincent PROBST, Richard REDON, Philippe PIBAROT, Patrick MATHIEU, Thierry LE TOURNEAU, Yohan BOSSÉ, Jean-Jacques SCHOTT

17:00 - 17:05 ■ #19797 - **EF38 Contribution du gène ABCC2 au syndrome de Dubin-Johnson et aux maladies cholestatiques à composante génétique.**

Christophe CORPECHOT, Véronique BARBU, Olivier CHAZOUILLÈRES, Pierre BROUÉ, Muriel GIRARD, Bertrand ROQUELAURE, Yves CHRÉTIEU, Catherine DONG, Olivier LASCOLS, Chantal HOUSSET, Isabelle JÉRU (Paris)

17:05 - 17:10 ■ #20086 - **EF39 Analyse par panel NGS d'une série de 188 patients présentant un déficit hypophysaire multiple (réseau GENHYPOPIT) : GLI2 deuxième cause génétique.**

Morgane PERTUIT, Amira MOHAMED, Svetlana GOROKHOVA, Nicolas LENFANT, Valerie DELAGUE, Pauline ROMANET, Frederic CASTINETTI, Anne BARLIER, Rachel REYNAUD, Thierry BRUE, Alexandru SAVEANU (MARSEILLE)

17:10 - 17:15 ■ #20188 - **EF40 Syndrome de Bartter anténatal transitoire lié à l'X : description de nouveaux cas liés à des variations pathogènes dans le gène MAGED2.**

Marguerite HUREAUX (Paris), Alexandra BRUEL, Rodolphe DARD, Charlotte DUBUCS, Young-Theresa KWON, Julien THEVENON, Pauline LE TANNON, Isabelle VRILLON, Alban ZIEGLER, Rosa VARGAS-POUSSOU

17:15 - 17:20 ■ #20298 - **EF41 Importance des analyses structure-fonction pour l'interprétation clinique des variants faux-sens rares et la mise en évidence de nouveaux mécanismes physiopathologiques : exemple de l'hémochromatose de type 4.**

Kévin UGUEN (Brest), Marlène LE TERTRE, Chandran KA, Ahmad ELBAHNSI, Isabelle GOURLAOUEN, Christophe BEROUD, David SALGADO, Claude FEREC, Isabelle CALLEBAUT, Gérald LE GAC

17:20 - 17:25 ■ #20503 - **EF42 Syndrome progéroïde de Werner : aspects génétiques et cliniques de la cohorte française et proposition d'un protocole de suivi.**

Benjamin DAURIAT (Limoges), Nancy UHRHAMMER, Corinne VIGOUROUX, Philippe LACROIX, Henri ADAMSKI, Cindy COLSON, Florence DEMURGER, Héléne DOLLFUS, Hervé LEVESQUE, Valérie DROUIN-GARRAUD, Christine FRANCCANNET, Fabienne GIULIANO, Bertrand ISIDOR, Claude MORAINÉ, Marc PISTORIUS, Gwenaél LEGUYADER, Isabelle RAINGEARD, Marlène RIO, Yves-Jean BIGNON, Catherine YARDIN

17:25 - 17:30 ■ #19826 - **EF43 La sarcoïdose, un modèle de relation gène-environnement - De l'analyse génétique à l'adaptation thérapeutique dans les formes sévères.**

Alain CALENDER (BRON), Dominique VALEYRE, Dominique ISRAEL BIET, Claire BARDEL, Pierre ROLLAT FARNIER, Vincent COTTIN, Valérie BESNARD, Yves PACHECO, Gsf GROUPE SARCOÏDOSE FRANCE

17:30 - 17:35 ■ #20028 - **EF44 Technique innovante de PCR sans extraction préalable de l'ADN pour le diagnostic combiné de la mutation du facteur V Leiden et G20210A du gène de la prothrombine.**

Desjonqueres ALEXANDRE, Liselot DETEMMERMAN, Catherine TERNISIEU, Marc FOUASSIER, Benjamin GILLET, Marie C BÉNÉ, Yannick LE BRIS (Nantes)

17:35 - 17:40 ■ #20077 - **EF45 Exploration génétique d'une cohorte de lupus pédiatrique et familial.**

Maud TUSSEAU (LYON), Jessica MICHEL, Audrey LABALME, Marine VILLARD, Magali PERRET, Sébastien VIEL, Jean Christophe LEGA, Jean François VIALARD, Brigitte BADER MEUNIER, Christophe MALCUS, Emilie CHOPIN, Thierry WALZER, Gaetan LESCA, Alexandre BELOT

17:40 - 17:45 ■ #20032 - **EF46 Mitodiag, le réseau français des laboratoires de diagnostic des maladies mitochondriales.**

Sylvie BANNWARTH (NICE), Patrizia AMATI-BONNEAU, Céline BRIS, Valérie DESQUIRET-BRIS, Guegen NAIG, David GOUDENEGE, Alice CHOURY, Cécile ROUZIER, Annabelle CHAUSSNOT, Konstantina FRAGAKI, Samira AIT-EL-MKADEM SAADI, Marie-Laure MARTIN-NEGRIER, Aurélien TRIMOUILLE, Stéphane ALLOUCHE, Gaëlle HARDY, Claire-Marie DHAENENS, Aurèle DEVOS, Cécile ACQUAVIVA-BOURDAIN, Cécile PAGAN, Sophie VASSEUR, Pauline GAIGNARD, Abdelhamid SLAMA, Claude JARDEL, Benoît RUCHETON, Giulia BARCIA, Jean-Paul BONNEFONT, Julie STEFFANN, Anne-Sophie LEBRE, Pascal REYNIER, Véronique PAQUIS-FLUCKLINGER, Vincent PROCACCIO

17:45 - 17:50 ■ #20039 - **EF47 Un nouveau variant délétère du gène CAPN3 impliqué dans une transmission autosomique dominante de calpainopathie.**

Martin KRAHN (Marseille), Mathieu CERINO, Emmanuelle CAMPANA-SALORT, Pascal CINTAS, Dimitri RENARD, Alexandra SALVI, Raul JUNTAS MORALES, Céline TARD, France LETURCO, Tanya STOJKOVIC, Nathalie BONELLO-PALOT, Svetlana GOROKHOVA, Jérémie MORTREUX, André MAUES DE PAULA, Nicolas LÉVY, Jean POUGET, Mireille COSSÉE, Marc BARTOLI, Shahram ATTARIAN

17:50 - 17:55 ■ #20347 - **EF48 Hearing loss in inherited peripheral neuropathies: Molecular diagnosis by NGS in a French series.**

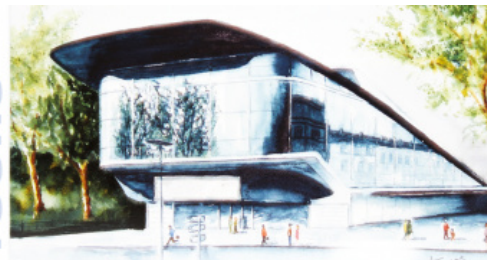
Justine LERAT, Corinne MAGDELAINE, Françoise ROUX, Léa DARNAUD, Héléne DZUGAN, Steven NAUD, Laurence RICHARD, Paco DEROUAULT, Karima GHORAB, Laurent MAGY, Jean-Michel VALLAT, Pascal CINTAS, Eric BIETH, Marie-Christine ARNE-BES, Cyril GOIZET, Caroline ESPIL-TARIS, Hubert JOURNAL, Annick TOUTAIN, Andoni URTIZBEREA, Odile BOESPFLUG-TANGUY, Fanny LAFFARGUE, Philippe CORCIA, Laurent PASQUIER, Mélanie FRADIN, Sylvia NAPURI, J. CIRON, Jean-Marc BOULEISTEIX, Franck STURTZ, Anne-Sophie LIA (LIMOGES)

BRK 54

16:35 - 17:55

SESSION PRESENTATION FLASH POSTERS - ECRAN 4

Modérateurs : Benoit ARVEILER (BORDEAUX), Jeanne AMIEL (PARIS)



Jeudi 23 janvier

- 16:35 - 16:40 ■ #20033 - **EF49 Recherche des gènes de modification dans la neurofibromatose de type 1 : résultats de la première étude d'association génome entier sur une cohorte de 1333 patients.** Laurence PACOT (PARIS), Audrey SABBAGH, Béatrice PARFAIT, Anne BOLAND-AUGE, Delphine BACQ-DAIAN, Ingrid LAURENDEAU, Salah FERKAL, Audrey BRIAND, Laurence ALLANORE, Jean-François DELEUZE, Michel VIDAUD, Dominique VIDAUD, Pierre WOLKENSTEIN, Éric PASMANT
- 16:40 - 16:45 ■ #20331 - **EF50 Identification de SREBP1 comme premier gène responsable de la dysplasie muco-épithéliale héréditaire.** Fanny MORICE-PICARD, Vincent MICHAUD, Eulalie LASSEAU, Claudio PLAISANT, Didier BESSIS, Christine LEAUTÉ-LABRÈZE, Benoit ARVEILER, Alain TAIEB, Aurélien TRIMOUILLE (Bordeaux), Franck BORALEVI
- 16:45 - 16:50 ■ #20459 - **EF51 Mosaïcisme segmentaire de type 2 : Disomie uniparentale en mosaïque et mutation ponctuelle dans la Porokératose de Mibelli.** Arthur SORLIN (Dijon), Virginie CARMIGNAC, Émilie TISSERANT, Paul KUENTZ, Martin CHEVARIN, Charlotte POE, Jehanne MARTEL, Smail HADJ RABIA, Nicole KNÖPFEL, Martin THEILER, Lisa WEIBEL, Pierre VABRES
- 16:50 - 16:55 ■ #19792 - **EF52 Identification et caractérisation moléculaire d'une délétion non codante identifiée dans une famille avec calcifications cérébrales primaires et dévoilant un élément régulateur majeur de l'expression du gène SLC20A2.** Kévin CASSINARI (Rouen), Anne ROVELET-LECRUX, Sandrine TURRY, Olivier QUENEZ, Anne-Claire RICHARD, Camille CHARBONNIER, Anne BOLAND, Jean-François DELEUZE, Jean-François BESANCENOT, Dorothée POULIQUEN, François LECOQUIERRE, Pascal CHAMBON, Christel THAUVIN-ROBINET, Dominique CAMPION, Didier HANNEQUIN, Thierry FREBOURG, Jean-Luc BATTINI, Gaël NICOLAS
- 16:55 - 17:00 ■ #19802 - **EF53 La protéine MeCP2 est impliquée dans l'expression aléatoire mono-allélique d'un groupe de gènes autosomiques chez l'homme.** Marine BROUSSEAU, Juliette NECTOUX, Benjamin SAINTPIERRE, Nicolas LEBRUN, Nicolas CAGNARD, Brigitte IZAC, Emmanuelle OLIVIER, Franck LETOURNEUR, Thierry BIENVENU (PARIS)
- 17:00 - 17:05 ■ #19847 - **EF54 Apport des modèles murins dans l'identification de nouveaux gènes de la déficience intellectuelle et/ou d'anomalies du développement cérébral : potentiel d'un nouveau concept pour la validation du diagnostic génétique dans les cas ultra-rares.** Antonio VITOELLO, Stephan C COLLINS, Valerie E VANCOLLIE, Ange-Line BRUEL, Charlotte MONTILLOT, Sylvie NGUYEN, Christophe PHILIPPE, Laurence FAIVRE, Christel THAUVIN-ROBINET, Binnaz YALCIN (Dijon)
- 17:05 - 17:10 ■ #19973 - **EF55 Analyse des variations faux-sens de PANK2 dans un modèle levure cab1 par édition CRISPR-Cas9.** Isabelle COUPRY (Bordeaux), Mickaël CHUPIN, Deborah TRIBOUILLARD-TANVIER, Christelle DURAND, Jean-Paul DI RAGO, Cyril GOIZET, Patricia FERGELOT
- 17:10 - 17:15 ■ #20204 - **EF56 Identification par NGS de causes syndromiques non suspectées : exemple du diagnostic des diabètes monogéniques.** Cécile SAINT-MARTIN (Paris), Delphine BOUVET, Florence BELLANGER, Séverine CLAUIN, Céline LEMAITRE, Gwendoline LEROY, Philippe PELLET, Christine BELLANNÉ-CHANTELOT
- 17:15 - 17:20 ■ #20109 - **EF57 Test présymptomatique dans la sclérose latérale amyotrophique/démence frontotemporale (SLA/DFT). Différences et similitudes avec la maladie de Huntington (MH).** Maria Del Mar AMADOR (Paris), Marcela GARGIULO, Christilla BOUCHER, Ariane HERSON, Stéphanie STARACI, François SALACHAS, Fabienne CLOT, Cécile CAZENEUVE, Isabelle LE BER, Alexandra DURR
- 17:20 - 17:25 ■ #19717 - **EF58 Circuit de dépistage et de prise en charge des femmes avec un cancer du sein et un syndrome de Li-Fraumeni à Rennes.** Louise CRIVELLI (RENNES), Vanessa COLOMBERT, Philippe DENIZEAU, Véronique DIERAS, Brivael GERY, Isabelle LECOILLARD, Samuel LE SOURD
- 17:25 - 17:30 ■ #19881 - **EF59 Etude de COségrégation familiale des VARIANTS nucléotidiques (COVAR) dans les gènes BRCA1/2 et PALB2 pour valider leur utilisation en conseil génétique.** Sandrine CAPUTO (PARIS), Mélanie LEONE, Laurent CASTERA, Audrey REMENIERAS, Françoise REVILLION, Marine GUILLAUD-BATAILLE, Etienne ROULEAU, Caroline LECERF, Lisa GOLMARD, Violaine BOURDON, Nadia BOUTRY-KRYZA, Christine LASSET, Olivier CARON, Dominique STOPPA-LYONNET, Genetic Group UNICANCER
- 17:30 - 17:35 ■ #19898 - **EF60 L'apport d'une consultation d'oncogénétique lors de la proposition d'une analyse pangénomique à visée thérapeutique.** Geoffrey BERTOLONE (DIJON), Elodie COSSET, Amandine BAURAND, Caroline SAWKA, Marion ROBERT, Allan LANCON, Manon REDA, Corentin RICHARD, Christine BINQUET, Romain BOIDOT, Valentin DERANGERE, Vincent GOUSSOT, Juliette ALBUSSON, Laure FAVIER, François GHIRINGHELLI, Sophie NAMBOT, Laurence FAIVRE
- 17:35 - 17:40 ■ #20037 - **EF61 Mise en évidence d'un variant délétère du gène BRCA1 en mosaïque.** Capucine DELNATTE (NANTES), Marion BELLEGUIC, Virginie GUIBERT, Delphine LEROUX, Nadège MARTI, Fabrice AIRAUD, Stéphane BEZIEAU, Céline GARREC
- 17:40 - 17:45 ■ #20051 - **EF62 L'interprétation des variants de TP53 identifiés dans des panels de gènes : un challenge pour le biologiste et un véritable enjeu pour le patient.** Edwige KASPER (ROUEN), Stéphanie BAERT-DESURMONT, Gwendoline LIENARD, Jacqueline BOU, Stéphanie VASSEUR, Emilie BOUVIGNIES, Sandrine MANASE, Laurent CASTERA, Nadia BOUTRY-KRYZA, Lisa GOLMARD, Marine GUILLAUD-BATAILLE, Claude HOUDAYER, Thierry FREBOURG, Gaëlle BOUGEARD-DENOYELLE
- 17:45 - 17:50 ■ #20080 - **EF63 LynchRisk: Un modèle mendélien intégrant histoire familiale de cancer et données moléculaires pour le calcul du risque de syndrome de Lynch.** Alexandra LEFEBVRE (Paris), Patrick BENUISGLIO, Florence COULET, Alex DUVAL, Grégory NUEL
- 17:50 - 17:55 ■ #20127 - **EF64 L'identification d'une nouvelle famille de cancer gastrique héréditaire diffus lié au gène CTNNA1 questionne l'intérêt d'ajouter ce gène aux panels diagnostiques.** Hélène DELHOMELLE (Saint Cloud), Adèle DHUYSER, Maud BLANLUET, Jessica LE GALL, Mathias SCHWARTZ, Khadija ABIDALLAH, Magali SVRCEK, Dominique STOPPA LYONNET, Lisa GOLMARD, Chrystelle COLAS

BRK 55

16:35 - 17:55

SESSION PRESENTATION FLASH POSTERS - ECRAN 5

Modérateurs : Salima EL CHEHADEH (Strasbourg), Renaud TOURAINE (Saint Etienne)

- 16:35 - 16:40 ■ #20380 - **EF65 Traitement par Trametinib chez des patients avec syndrome de Noonan par mutation du gène RIT1: mise à jour des données de 2 patients traités depuis 2 ans et présentation d'un 3ème cas.** Gregor ANDELFINGER, Marie-Ange DELRUE (Montréal, Canada), Laurence VAUJOIS, Christopher MARQUIS, Marie-Josée RABOISSON, Yves THÉORET, Stephan WALDMÜLLER, Gesa WEGAND, Michael HOFBECK
- 16:40 - 16:45 ■ #20385 - **EF66 Administration à faible dose, quotidienne ou intermittente d'infigratinib (BGJ398), inhibiteur sélectif du FGFR dans un modèle de souris : un traitement pour l'achondroplasie.** Benoit DEMUYNCK, Nabil KACI, Gary LI, Carl DAMBKOWSKI, Laurence LEGEAI-MALLET (Paris)
- 16:45 - 16:50 ■ #19905 - **EF67 Mise au point d'un test de dépistage des tumeurs séreuses de haut grade chez des femmes à risques (mutées sur un gène de prédisposition : BRCA1, BRCA2, RAD51C ou RAD51D) : Analyse d'aneuploïdies dans l'ADN circulant plasmatisque par capture NGS.** Louis LEBRETON (Bordeaux), Natalie JONES, Delfine LAFON, Françoise DURRIEU, Sabrina CROCE, Pauline ALLARD, Didier GOIDIN, Adrien JEANNIARD, Marteen PIRSON, Flora REBIE, Laetitia MAYEUR, Michel LONGY, Nicolas SEVENET
- 16:50 - 16:55 ■ #20046 - **EF68 Constitutional mismatch repair deficiency (CMMRD)-associated brain tumors: report from the European C4CMMRD consortium.** Léa GUERRINI-ROUSSEAU (Villejuif), Pascale VARLET, Christelle COLAS, Felipe ANDREIUOLO, Franck BOURDEAUT, Karin DAHAN, Christine DEVALCK, Cécile FAURE-CONTER, Maurizio GENUARDI, Yael GOLDBERG, Michaela KUHLEN,

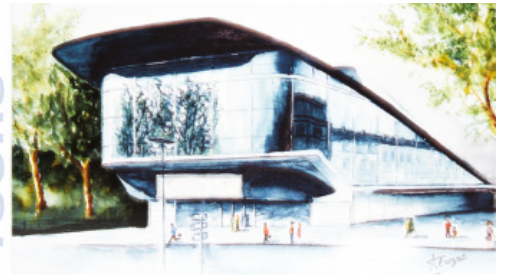
10^{èmes}

ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE

PALAIS DES CONGRÈS TOURS, 21 > 24 JANVIER 2020


www.assises-genetique.org

TOURS



Jeudi 23 janvier

Salma MOALLA, Enrico OPOCHER, Vanessa PEREZ-ALONSO, Astrid SEHESTED, Irene SLAVE, Sheila UNGER, Katharina WMMER, Jacques GRILL, Laurence BRUGIERES

16:55 - 17:00 ■ #20582 - **EF69 Une plateforme nationale pour décroiser l'interprétation des variants somatiques de signification inconnue.** Florence KOEPEL, Céline GUIEN, Victor GONDRAN-TEILLIER, Christophe BEROUD, Etienne ROULEAU (VILLEJUIF)

17:00 - 17:05 ■ #20060 - **EF70 Plan France Médecine Génomique 2025 (PFMG 2025) : De la mise en place des plateformes AURAGEN et SeqOIA aux premiers résultats.** Damien SANLAVILLE, Auragen AURAGEN, Michel VIDAUD (Paris), Seqoia SEQOIA

17:05 - 17:10 ■ #20570 - **EF71 Des difficultés initiales aux premiers tests réels : Elaboration d'un programme d'ETP pour les patients atteints d'arthrogrypose multiple congénitale.** Gipsy BILLY, Marjolaine GAUTHIER, Emmanuelle CLARAC, Sandrine SCHTROCK, Nicolas LEROUX, Elsa LAIDET, Adeline AYRAUD, Véronique THELLIER, Claire HUZAR, Véronique BOURG, Emmanuelle DUPRAZ, Véronique VION, Klaus DIETERICH (GRENOBLE)

17:10 - 17:15 ■ #20030 - **EF72 Rôle de ADAR1 et du A-to-I RNA editing au cours du développement de la crête neurale chez la souris.** Nadjet GACEM, Lisa ZERAD, Anthula KAVO, Laurence RICHARD, Melanie PARISOT, Jeanne AMIEL, Sylvie DUFOUR, Pierre DE LA GRANGE, Veronique PINGAULT (Paris), Jean-Michel VALLAT, Nadege BONDURAND

17:15 - 17:20 ■ #20157 - **EF73 Description clinique et moléculaire d'une nouvelle forme non spécifique de Déficience Intellectuelle causée par des variations dans le gène AGO1.** Audrey SCHALK, Sarah BAER (Strasbourg), Jérémie COURRAUD, Yves ALEMBIK, Benjamin DURAND, Florent COLIN, Alice GOLDENBERG, François LECOQUIERRE, Valérie SKORY, Frédéric TRAN MAU-THEM, Gabriella VERA, Aurélien TRIMOUILLE, Eulalie LASSEAUX, Didier LACOMBE, Chloé ANGELINI, Hubert JOURNEL, Boris KEREN, Cyril MIGNOT, Sandrine PASSEMARD, Jean-Louis MANDEL, Jamel CHELLY, Bénédicte GÉRARD, Amélie PITON

17:20 - 17:25 ■ #20344 - **EF74 Le séquençage haut-débit sur une cohorte de 56 patients atteints d'anomalies du tube neural renforce l'implication des gènes de la polarité planaire cellulaire et de la voie Sonic Hedgehog.** Véronique DAVID, Marie BEAUMONT, Wilfrid CARRE, Marie FAOUCHER (Rennes), Linda AKLOUL, Chloé QUELIN, Andrea MANUNTA, Marie DE TAYRAC, Sylvie ODENT, Christèle DUBOURG

17:25 - 17:30 ■ #20361 - **EF75 Identification de variants perte de fonction de novo du gène KCNN2 chez des patients atteints de troubles neuro-développementaux et mouvements anormaux.** Agnès RASTETTER (Paris), Carine DALLE, Fanny MOCHEL, Christel DEPIENNE, Kcnn2 Working Group KCNN2 WORKING GROUP

17:30 - 17:35 ■ #20494 - **EF76 La Sclérose Tubéreuse de Bourneville 140 ans après.** Renaud TOURAINE (Saint Etienne), Francis RAMOND, Inès HARZALLAH, Emilie KALBACHER, Martine FOHLEN-HAAS, Olivier ROUVIÈRE, Vincent COTTIN, Alice PHAN, Guillaume BEAURE D'AUGÈRES, Paolo CURATOLO, Petrus DE VRIES, Christoph HERTZBERG, Anna JANSEN, Sergiusz JOZVAK, Chris KINGSWOOD, Rima NABBOUT, Laurine PERRIN, Laure MAZZOLA

17:35 - 17:40 ■ #19910 - **EF77 Les variations gain de fonction du gène TCF4 sont responsables d'un nouveau syndrome polymalformatif sans déficience intellectuelle.** Julian DELANNE (DIJON), Frédéric TRAN-MAU-THEM, Sophie NAMBOT, Arthur SORLIN, Sébastien MOUTTON, Anne Sophie DENOMME-PICHON, Angeline BRUEL, Julien THEVENON, Jean-Baptiste RIVIERE, Martin CHEVARIN, Thibaud JOUAN, Yanis DUFFOURD, Emilie TISSERANT, Christophe PHILIPPE, David GENEVIEVE, Kimberly LE BLANC, Daniel WEGNER, Marwan SHINAW, Christel THAUVIN-ROBINET, Laurence FAIVRE, Antonio VITOELLO

17:40 - 17:45 ■ #20192 - **EF78 Aide à l'interprétation diagnostique des variants du gène non codant RNU4ATAC.** Clara BENOIT-PILVEN, Alicia BESSON, Audrey PUTOUX, Claire BENETOLLO, Clément SACCARO, Justine GUGUIN, Gabriel SALA, Anne-Louise LEUTENEGGER, Audric COLOGNE, Marion DELOUS, Vincent LACROIX, Richard A. PADGETT, Patrick EDERY, Sylvie MAZOYER (Lyon)

17:45 - 17:50 ■ #20367 - **EF79 Du syndrome de Pai aux diagnostics différentiels: étude clinique de 26 patients et résultats moléculaires d'une stratégie de séquençage nouvelle génération.** Daphné LEHALLE (Paris), Ange-Line BRUEL, Mirna ASSOUM, Yannis DUFFOURD, Jeanne AMIEL, Geneviève BAUIAT, Bettina BESSIERES, Stefania BIGONI, Lydie BURGLEN, Guillaume CAPTIER, Rodolphe DARD, Patrick EDERY, Fernanda FORTUNATO, David GENEVIEVE, Alice GOLDENBERG, Sarah GROTTTO, Laurent GUIBAUD, Delphine HÉRON, Muriel HOLDER ESPINASSE, Damien LEDERER, Fermina LOPEZ GRONDONA, Sandrine MARLIN, Arnaud PICARD, Massimiliano ROSSI, Joëlle ROUME, Pascale SAUGIER-VEBER, Stéphane TRIAU, Irene VALENZUELA, Lionel VAN MALDERGHEM, Clémence VANLERBERGHE, Myriam VEZAIN, Catherine VINCENT-DELOREME, Einat ZIVI, Julien THEVENON, Christel THAUVIN, Pierre VABRES, Patrick CALLIER, Laurence FAIVRE

17:50 - 17:55 ■ #20492 - **EF80 Le syndrome de Noonan due à des mutations activatrices de RAS2.** Yline CAPRI (Paris), Elisabetta FLEX, Oliver Hf KRUMBACH, Juliette PIARD, Mélanie FRADIN, Elaine SUK-YING GOH, Karen CHONG, Elliot STIEGLITZ, Alma KUECHLER, Goran CUTURILO, Marion STRULLU, Valérie CHUNE, Marco TARTAGLIA, Martin ZENKER, Alain VERLOES, Hélène CAVE

18:00

A39

18:00 - 19:00

CONFERENCE INVITE 02

Conférencier : Pierre-Henri GOUYON (Paris)

Auditorium
François
1er

Vendredi 24 janvier

08:30

B41

08:30 - 10:30

CONFERENCE PLENIERE 04

Orientations thérapeutiques dans les pathologies avec déterminisme génétique

Modérateurs : Patrick CALVAS (TOULOUSE), Annick TOUTAIN (Tours)

- Nouvelles approches thérapeutiques dans les maladies osseuses constitutionnelles. Valérie CORMIER-DAIRE (Paris)
- Maladie de Menkès, du dépistage néonatal au traitement. Stephen KALER (Bethesda, ETATS-UNIS)
- Progrès et perspectives dans les thérapies géniques des hémoglobinopathies. Marina CAVAZZANA (Paris)
- Sweating matters: Protein replacement during fetal development to correct anhidrotic ectodermal dysplasia. Holm SCHNEIDER (Erlangen, ALLEMAGNE)
(Correction prénatale des dysplasies ectodermiques liées à l'X)

Auditorium
François
1er

B41

08:30 - 11:30

CONFERENCE PLENIERE - SESSION DPC

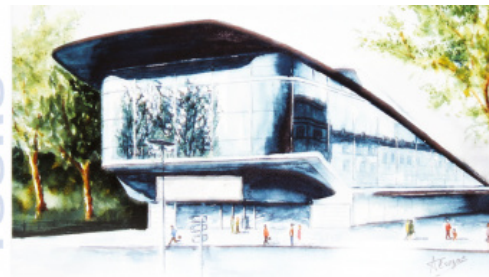
10^{èmes}

ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE

PALAIS DES CONGRÈS TOURS, 21 > 24 JANVIER 2020


www.assises-genetique.org

TOURS



Vendredi 24 janvier

Orientations thérapeutiques dans les pathologies avec déterminisme génétique

- > Montrer le lien entre la physiopathologie et le développement thérapeutique
- > Montrer que le diagnostic et le traitement précoce améliorent le pronostic de la maladie
- > Montrer les progrès et le potentiel de la thérapie génique dans les hémoglobinopathies
- > Montrer l'intérêt de la thérapie génique in utero
- > Discuter en quoi les avancées thérapeutiques vont modifier les pratiques des généticiens aussi bien dans la coordination du parcours de soins du patient que dans le conseil génétique de la famille dans son ensemble et dans le diagnostic pré-natal.

Auditorium
Ronsard

08:30 - 09:00 ■ Nouvelles approches thérapeutiques dans les maladies osseuses constitutionnelles Pr. Valérie CORMIER-DAIRE
Coordinateur du Centre de Référence MOC AHP - Hôpital Necker Enfants Malades Paris, responsable de l'équipe de recherche.

09:00 - 09:30 ■ Maladies de Menkès, du dépistage néonatal au traitement Dr. Stephen KALER Investigateur Principal Translational Neuroscience, Molecular Med. Program National Institute of Health (NIH), Bethesda, USA.

09:30 - 10:00 ■ Progrès et perspectives dans les thérapies géniques des hémoglobinopathies Pr. Marina CAVAZZANA AHP - Hôpital Necker Enfants Malades Paris Unité d'Immunologie, d'Hématologie et de Rhumatologie Pédiatriques, co-directrice du laboratoire de Lymphohématopoïèse humaine Inserm à l'Institut des maladies génétiques Imagine, Paris.

10:00 - 10:30 ■ Correction prénatale des dysplasies ectodermiques liées à l'X Pr. Holm SCHNEIDER Université d'Erlangen-Nuremberg Allemagne.

10:30 - 11:30 ■ Table ronde « Avancées Thérapeutiques » Animateur Pr. Annick TOUTAIN Coordinateur du Centre de Référence Constitutif des Anomalies du Développement et Syndromes Malformatifs de l'Ouest Service de Génétique CHU de Tours.

10:30

PAUSE - VISITE DES STANDS ET EPOSTERS

11:30

A43

11:30 - 12:30

CONFERENCE INVITE 03

Auditorium
François
1er

- L'autisme en 2020 : la dynamique développementale au cœur des concepts et des pratiques. [Frédérique BONNET-BRILHAULT](#) (Tours)

12:45

C44

12:45 - 13:45

ATELIER DEJEUNER - ASTRAZENCA

Oncogénétique et génétique somatique dans le cancer de la prostate

Salle
Des cartes

12:45 - 13:05 ■ Organisation des circuits de testing. [Pascal PUJOL](#) (Montpellier)

13:05 - 13:25 ■ Aspects pré-analytiques. [Yves ALLORY](#) (Paris)

13:25 - 13:45 ■ Séquençage des gènes de la recombinaison homologue. [Jacqueline LEHMANN-CHE](#) (Paris)

D44

12:45 - 13:45

ATELIER DEJEUNER - STILLA TECHNOLOGIES

Le Système Naica : La nouvelle génération de PCR digitale au service de l'oncologie.

Salle 1

12:45 - 13:05 ■ Le Système Naica : workflow et applications. [Caroline CHARKY](#) (VILLEJUIF), [Romain PARILLAUD](#) (VILLEJUIF)

13:05 - 13:25 ■ Performances de la PCR digitale en oncologie biologique. [Frederic FINA](#) (MARSEILLE)

13:25 - 13:45 ■ Apport de la PCR digitale pour l'analyse des échantillons FFPE - Retour d'expérience. [Marie Dominique GALIBERT](#) (RENNES)

E44

12:45 - 13:45

ATELIER DEJEUNER - ROCHE DIAGNOSTICS

La nouvelle technologie innovante de capture de séquences Roche : KAPA Target Enrichment.

Salle 2

12:45 - 13:15 ■ Retour d'expérience sur l'évaluation du nouvel Exome, KAPA HyperExome, et l'implémentation du NGS dans le diagnostic étiologique des troubles du neurodéveloppement. [Gaetan LESCA](#) (Lyon), [Audrey LABALME](#) (LYON)

13:15 - 13:45 ■ Retour d'expérience sur l'évaluation de KAPA HyperChoice avec un panel de gènes ciblant les maladies cardiaques héréditaires. [Pascale RICHARD](#) (PARIS), [Flavie ADER](#) (PARIS)

F44

12:45 - 13:45

ATELIER DEJEUNER - OXFORD NANOPORE TECHNOLOGIES

Applications cliniques et innovations avec le séquençage Oxford Nanopore

Salle

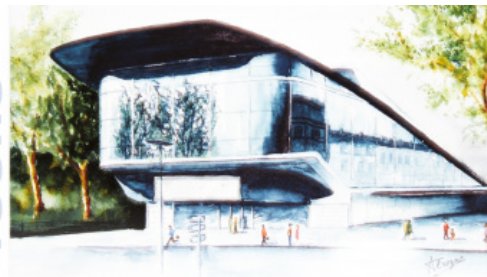
10^{èmes}

ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE

PALAIS DES CONGRÈS TOURS, 21 > 24 JANVIER 2020


www.assises-genetique.org

TOURS



Vendredi 24 janvier

- 12:45 - 13:00 ■ The latest updates on Nanopore Technology. [Leila LUHESHI](#) (Oxford, ROYAUME UNI)
- 13:00 - 13:15 ■ Pharmacogénétique et minION : du génotypage par PCR long range à la stratégie CRISPR-Cas9. [Xavier FONROSE](#) (Grenoble)
- 13:15 - 13:30 ■ Détection de répétitions CGG par stratégie CRISPR-Cas9 sur séquenceur nanopore dans le cadre du Syndrome de l'X fragile. [Stephan KEMENY](#) (Clermont-Ferrand)
- 13:30 - 13:45 ■ Retour d'expérience sur l'utilisation du séquençage Nanopore dans un contexte. [Jean-François TALLY](#) (Lyon)

Courteline

G44
12:45 - 13:45

ATELIER DEJEUNER - FLUIDIGM

Faire progresser la recherche sur le cancer et les préparations RNA-seq avec une automatisation en nanolitre sur le système Juno

Salle Balzac

- 12:45 - 13:15 ■ Présentation de la solution Advanta pour l'oncologie et la préparation de librairie de RNA-seq sur le système Juno. [Celeste LETELLIER](#)
- 13:15 - 13:45 ■ Séquençage NGS ciblé, retour d'expérience sur l'utilisation d'un panneau de 53 gènes. [Alexandra LESPAGNOL](#) (Rennes Cedex)

14:00

A45
14:00 - 15:30

SESSIONS SIMULTANÉES 13

Neuro-développement 2

Modérateurs : Stéphanie ARPIN (TOURS), Gaetan LESCA (Lyon)

14:00 - 14:15 ■ #19800 - **CS71 Identification et caractérisation de deux nouveaux sites d'expansions TTTTA/TTTCA responsables d'épilepsie myoclonique familiale.** [Christel DEPIENNE](#) (Essen (Allemagne), Allemagne), [Rahel T. FLORIAN](#), [Florian KRAFT](#), [Elsa LEITAO](#), [Sabine KAYA](#), [Stephan KLEBE](#), [Eloi MAGNIN](#), [Anne-Fleur VAN ROOTSELAAR](#), [Julien BURATTI](#), [Sebastian GIESSELMANN](#), [Nikolai TSCHERNOSTER](#), [Janine ALTMUELLER](#), [Anaïde LAMIRAL](#), [Lionel THIVARD](#), [Felix ROSENOW](#), [Karl Martin KLEIN](#), [Mark BENNETT](#), [Eric LEGUERN](#), [Pierre LABAUGE](#), [Melanie BAHLO](#), [Tijssen MARINA A.J.](#), [Van Den Maagdenberg ARN M.J.M.](#), [Mark CORBETT](#), [Jozef GECZ](#), Consortium FAME

14:15 - 14:30 ■ #20480 - **CS72 La dérégulation de FOXP1 peut en partie expliquer les caractéristiques cliniques observées chez les patients ARX.** [Gaëlle FRIOCOURT](#) (BREST), [Marc KÉRUZORÉ](#), [Delphine HÉRON](#), [Sophie BERTRAND](#), [Fanny ROCHEFORT](#), [Anne REBOUL](#), [Tatjana NAZIR](#), [Amandine BRUN](#), [Anne CHEYLUS](#), [Cyril MIGNOT](#), [Boris KEREN](#), [Bénédicte GÉRARD](#), [Gérald BUSSEY](#), [Yves PAULIGNAN](#), [Annick TOUTAIN](#), [Isabelle MORTEMOSQUE](#), [Brigitte GILBERT-DUSSARDIER](#), [Fabienne PRIEUR](#), [Renaud TOURAINE](#), [Nouchine HADJIKHANI](#), [Randy GOLLUB](#), [Isabelle BOBILLIER-CHAUMONT](#), [Vincent DES PORTES](#), [Aurore CURIE](#)

14:30 - 14:45 ■ #20493 - **CS73 Les mutations du gène SMARCA2 sont responsables d'un nouveau syndrome reconnaissable distinct du syndrome de Nicolaïdes-Baraitser.** [Pauline LE TANNO](#) (GRENOBLE), [Gerarda CAPPUCCIO](#), [Camille SAYOU](#), [Emilie TISSERANT](#), [Sergio SOUSA](#), [Marketa HAVLOVICOVA](#), [Evan E EICHLER](#), [Françoise DEVILLARD](#), [Sebastien MOUTTON](#), [Julien VAN-GILS](#), [Christele DUBOURG](#), [Sylvie ODENT](#), [Amélie PITON](#), [Yamamoto TOSHIYUKI](#), [Nobuhiko OKAMOTO](#), [Helen FIRTH](#), [Kay METCALFE](#), [Anna MOH](#), [Kimberly CHAPMAN](#), [Annalaura TORELLA](#), [Vicenzo NIGRO](#), [Laurence PERRIN](#), [Juliette PIARD](#), [Gwenaël LE GUYADER](#), [Thibaud JOUAN](#), [Christel THAUVIN-ROBINET](#), [Jérôme GOVIN](#), [Yannis DUFFOURD](#), [Raoul CM HENNEKAM](#), [Antonio VITOELLO](#), [Julien THEVENON](#), [Nicola BRUNETTI PIERRI](#)

14:45 - 15:00 ■ #20375 - **CS74 Des variants frameshifts dans le gène codant le facteur d'épissage neuronal NOVA2 conduisent à l'apparition d'une partie C-terminale anormale et provoquent une forme sévère de déficience intellectuelle avec traits autistiques.** [Francesca MATTIOLI](#), [Gaelle HAYOT](#), [Bertrand ISIDOR](#), [Frederic TRAN MAU THEM](#), [Nathalie DROUOT](#), [Jérémie COURRAUD](#), [Chantal SELLIER](#), [Nolwenn JEAN](#), [Sophie NAMBOT](#), [Sebastien MOUTTON](#), [Jamel CHELLY](#), [Aida TELEGRAFI](#), [Christelle GOLZIO](#), [Nicolas CHARLET-BERGUERAND](#), [Jean-Louis MANDEL](#), [Amélie PITON](#) (Strasbourg)

15:00 - 15:15 ■ #19980 - **CS75 Variants synonymes et le biais d'usage de codons : impact sur Sonic Hedgehog dans l'holoprosencéphalie.** [Artem KIM](#) (Rennes), [Jerome LE DOUCE](#), [Farah DIAB](#), [Christèle DUBOURG](#), [Sylvie ODENT](#), [Valérie DUPE](#), [Véronique DAVID](#), [Luis DIAMBRA](#), [Erwan WATRIN](#), [Marie DE TAYRAC](#)

15:15 - 15:30 ■ #20471 - **CS76 Differences in the genetic background contribute to risk and resilience to autism.** [Thomas ROLLAND](#) (PARIS), [Freddy CLIQUET](#), [Alexandre MATHIEU](#), [Amaury VAYSSE](#), [Claire LEBLOND](#), [Frederique AMSELLEM](#), [Anna MARUANI](#), [Richard DELORME](#), [Thomas BOURGERON](#)

Auditorium François 1er

B45
14:00 - 15:30

SESSIONS SIMULTANÉES 14

Nouvelles technologies et bioinformatique

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

14:00 - 14:15 ■ #19856 - **CS77 Outils d'aide à l'interprétation de données issues du séquençage haut débit pangénomique : révolution ou déception ?** [Yannis DUFFOURD](#) (Dijon), [Aurore GARDE](#), [Caroline RACINE](#), [Frédéric TRAN MAU-THÉM](#), [Ange-Line BRUEL](#), [Garret PHILIPPINE](#), [Arthur SORLIN](#), [Virginie QUÉRE-CARMIGNAC](#), [Anne-Laure MOSCA-BOIDRON](#), [Patrick CALLIER](#), [Anne-Sophie DENOMMÉ-PICHON](#), [Laurence FAIVRE](#), [Antonio VITOELLO](#), [Christophe PHILIPPE](#), [Christel THAUVIN-ROBINET](#)

14:15 - 14:30 ■ #19823 - **CS78 Estimation des performances diagnostiques d'un workflow d'analyse pour la détection des variations du nombre de copie issues de données de panels NGS et d'exomes.** [Olivier QUENEZ](#) (ROUEN), [Kevin CASSINARI](#), [Sophie COUTANT](#), [François LECOQUIERRE](#), [Kilán LE GUENNEC](#), [Stéphane ROUSSEAU](#), [Anne-Claire RICHARD](#), [Stéphanie VASSEUR](#), [Emilie BOUVIGNIES](#), [Jacqueline BOU](#), [Gwendoline LIENARD](#), [Sandrine MANASE](#), [Steeve FOURNEAUX](#), [Nathalie DROUOT](#), [Virginie NGUYEN-VIET](#), [Myriam VEZAIN](#), [Pascal CHAMBON](#), [Géraldine JOLY-HELAS](#), [Nathalie LE MEUR](#), [Mathieu CASTELAIN](#), [Anne BOLAND](#), [Jean-François DELEUZE](#), [Isabelle TOURNIER](#), [Françoise CHARBONNIER](#), [Edwige KASPER](#), [Thierry FRÉBOURG](#), [Pascale SAUGIER-VEBER](#), [Stéphanie BAERT-DESURMONT](#), [Dominique CAMPION](#), [Anne ROVELET-LECRUX](#), [Gaël NICOLAS](#)

Auditorium

10^{èmes}

ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE

PALAIS DES CONGRÈS TOURS, 21 > 24 JANVIER 2020


www.assises-genetique.org

TOURS



Vendredi 24 janvier

Ronsard

14:30 - 14:45 ■ #19864 - **CS79 Caractérisation des remaniements chromosomiques équilibrés en WGS : comment gérer les échecs de la stratégie short-read ?** Caroline SCHLUTH-BOLARD (LYON), Marion BEAUMONT, Laïla EL-KHATTABI, Nicolas REYNAUD, Kevin UGUEN, Flavie DIGUET, Pierre-Antoine ROLLAT-FARNIER, Alexandra AFENJAR, Florence AMBLARD, Jeanne AMIEL, Sophie CHRISTIN-MAÎTRE, Françoise DEVILLARD, Mélanie FRADIN, Bertrand ISIDOR, Dominique MARTIN-COIGNARD, Robert OLASO, Massimiliano ROSSI, Jean-Pierre SIFFROI, Damien SANLAVILLE

14:45 - 15:00 ■ #20104 - **CS80 SPIP: a Splicing Prediction Pipeline addressing the diversity of splice alterations, validated on a curated diagnostic set of 2,784 exonic and intronic variants.** Raphael LEMAN (Caen), Béatrice PARFAIT, Dominique VIDAUD, Emmanuelle GIRODON, Laurence PACOT, Gérald LE GAC, Chandran KA, Claude FEREC, Yann FICHOU, Céline QUESNELLE, Etienne MULLER, Dominique VAUR, Laurent CASTERA, Agathe RICO, Hélène TUBEUF, Omar SOUKARIEH, Pascaline GAILDRAT, Thierry FREBOURG, Florence RIAANT, Marine GUILLAUD BATAILLE, Sandrine CAPUTO, Virginie CAUX MONCOUTIER, Nadia BOUTRY-KRYZA, Françoise BONNET-DORION, Ines SCHULTZ, Maria ROSSING, Michael PARSONS, Amanda SPURDLE, Alexandra MARTINS, Claude HOUDAYER, Sophie KRIEGER

15:00 - 15:15 ■ #20266 - **CS81 Evaluation de la détection de variants structuraux par séquençage Nanopore dans un contexte de routine diagnostique.** Quentin TESTARD (Lyon), Luc DRUART, Benoit QUILICHINI, Marie NAUD, Marc NOUCHY, Pascal MOUTY, Laure RAYMOND, Francis ROUSSEAU, Mohamed TAoudi, Sylvie TAPIA, Julien THÉVENON, Jean-François TALY

15:15 - 15:30 ■ #20229 - **CS82 Les variants du site 5' d'épissage GC>GT se comportent différemment des variants GT>GC en termes de leurs effets fonctionnels sur l'épissage.** Jin-Huan LIN, Emmanuelle MASSON, Matthew HAYDEN, David COOPER, Zhuan LIAO, Claude FEREC, Jian-Min CHEN (BREST)

C45

14:00 - 15:30

SESSIONS SIMULTANÉES 15

Pathologies d'organes et Cardiovasculaire

Modérateurs : Bruno LEHEUP (VANDOEUVRE LES NANCY CEDEX), Caroline ROORYCK THAMBO (BORDEAUX)

14:00 - 14:15 ■ #20165 - **CS83 Les gènes BMP10 et KDR : nouveaux venus dans l'architecture génétique de l'hypertension artérielle pulmonaire héréditaire.** Mélanie EYRIES (PARIS), David MONTANI, Barbara GIRERD, Sophie NADAUD, Marie-Christine WAILL, Florence COULET, Marc HUMBERT, Florent SOUBRIER

14:15 - 14:30 ■ #20583 - **CS84 Délétions intergénomiques en 4q25 et perturbation de la structure de la chromatine à l'origine d'une forme familiale de dysfonction sinusale.** Jean-Jacques SCHOTT, Julien BARC, Hiroshige MURATA, Estelle BARON, Pierre LINDENBAUM, Manon BAUDIC, Adrien FOUCAL, Karim SI-TAYEB, Le Marec HERVÉ, Vincent PROBST, Jean-François DELEUZE, Claude VIEYRES, Richard REDON (NANTES), Solena LE SCOUARNEC

14:30 - 14:45 ■ #19894 - **CS85 The spectrum of Fetal Cardiomyopathies; pathological and genetic analysis allowed identifying the etiology and propose an accurate genetic counseling.** Eva KOHAUT, Flavie ADER, Caroline ROORYCK-THAMBO, Fanny PELLUARD, Maryse BONNIERE, Gwenaëlle ANDRE, Fanny SAUVESTRE, Lionel VAN MALDERGEM, Philippe ROTH, Diala KRHAICHE, Bettina BESSIERES, Tania ATTIE-BITACH, Pascale RICHARD (PARIS)

Salle Descartes

14:45 - 15:00 ■ #19871 - **CS86 Les variants du moteur kinésine-2 KIF3B sont responsables d'une ciliopathie autosomique dominante.** Benjamin COGNÉ, Xénia LATYPOVA (Grenoble), Lokulyanage Dona Samudita SENARATNE, Ludovic MARTIN, Daniel C. KOBOLDT, Georgios KELLARIS, Guylène LE MEUR, Dominique CALDARI, Dominique DEBRAY, Mathilde NIZON, Eirik FRENGEN, Sara J. BOWNE, 99 Lives CONSORTIUM, Elizabeth L. CADENA, Stephen P. DAIGER, Kinga BUJAKOWSKA, Eric PIERCE, Michael GORIN, Nicholas KATSANIS, Stéphane BÉZIEAU, Simon M. PETERSEN-JONES, Laurence OCCELLI, Leslie LYONS, Laurence LEGEAI-MALLET, Lori S. SULLIVAN, Erica E. DAVIS, Bertrand ISIDOR

15:00 - 15:15 ■ #20180 - **CS87 Les pathologies létales du développement pulmonaire impliquant la voie TBX-FGF: un modèle d'hérédité complexe.** Marie VINCENT (Nantes), Justyna KAROLAK, Gail DEUTSCH, Tomasz GAMBIN, Benjamin COGNÉ, Olivier PICHON, Heather MEFFORD, Megan DISHOP, Thomas BESNARD, Florence PETIT, Marie DENIS-MUSQUER, Madeleine JOUBERT, Jelena MARTINOVIC, Claire BENETEAU, Arnaud MOLIN, Dominique CARLES, Gwenaëlle ANDRÉ, Eric BIETH, Nicolas CHASSAING, Louise DEVISME, Lara CHALABREYSSE, Laurent PASQUIER, Véronique SECO, Chantal MISSIRIAN, Jérémie MORTREUX, Damien SANLAVILLE, Linda PONS, Sébastien KÜRY, Stéphane BÉZIEAU, Jean-Michel LIET, Nicolas JORAM, Tiphaine BIHOUE, Edwina POPEK, James LUPSKI, Przemyslaw SZAFRANSKI, Bertrand ISIDOR, Cédric LE CAIGNEC, Pawel STANKIEWICZ

15:15 - 15:30 ■ #20215 - **CS88 Modélisation et caractérisation des mutations ABCA3.** Alix DE BECEDELIEVRE (CRETEIL), Marion ONNÉE, Stéphanie SIMON, Adeline HENRY, Anne HULIN, Claire SZCZEPANIAK, Xavier DECROUY, Ralph EPAUD, Isabelle CALLEBAUT, Pascale FANEN

D45

14:00 - 15:30

SESSIONS SIMULTANÉES 16

Malformations - Os et membres

Modérateurs : Bertrand ISIDOR (Nantes), Sylvie MANOUVRIER-HANU (LILLE)

14:00 - 14:15 ■ #19944 - **CS89 Le phénotype squelettique de l'hypochondroplasie revisité avec le modèle murin.** Léa LOISAY (Paris), Davide KOMLA EBRI, Nabil KACI, Morad BENSIDHOUM, Graham R WILLIAMS, J.h. Duncan BASSETT, Yann HEUZÉ, Laurence LEGEAI-MALLET

14:15 - 14:30 ■ #19970 - **CS90 Syndrome TAR : caractérisation clinique et moléculaire d'une cohorte de 22 patients permettant l'identification de nouveaux variants non codants du gène RBM8A.** Simon BOUSSION (Lille), Fabienne ESCANDE, Anne-Sophie JOURDAIN, Thomas SMOL, Yves ALEMBIK, Tania ATTIE-BITACH, Geneviève BAUJAT, Anne BAZIN, Maryse BONNIERE, Philippe CARASSOU, Dominique CARLES, Louise DEVISME, Cyril GOIZET, Alice GOLDENBERG, Sarah GROTTOT, Agnès GUICHET, Pierre-Simon JOUK, Laurence LOEUILLET, Charlotte MECHLER, Caroline MICHOT, Fanny PELLUARD, Audrey PUTOUX, Sandra WHALEN, Sylvie MANOUVRIER-HANU, Florence PETIT

14:30 - 14:45 ■ #20529 - **CS91 Caractérisation clinique et moléculaires d'une cohorte de 362 patients présentant un syndrome des mains et pieds fendus.** Perrine BRUNELLE (Lille), Anne-Sophie JOURDAIN, Florence PETIT, Muriel HOLDER, Laurence OLIVIER-FAIVRE, Valérie CORMIER-DAIRE, Sylvie ODENT, Alain VERLOES, David GENEVIÈVE, Nicole PHILIP, Charles-Patrick EDERY, Annick TOUTAIN, Tania ATTIE-BITACH, Albert DAVID, Anne-Marie GUERROT, Bertrand ISIDOR, Didier LACOMBE, Pierre-Simon JOUK, Laurent PASQUIER, Fabienne ESCANDE, Sylvie MANOUVRIER-HANU

Salle 1

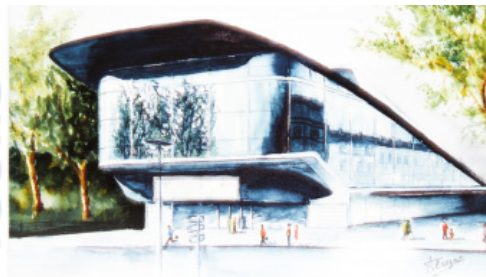
10^{èmes}

ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE

PALAIS DES CONGRÈS TOURS, 21 > 24 JANVIER 2020


www.assises-genetique.org

TOURS



Vendredi 24 janvier

14:45 - 15:00 ■ #20135 - **CS92 Histoire naturelle et corrélation génotype-phénotype des dysplasies acromicrique et géleophysique.** Pauline MARZIN (PARIS), Briac THIERRY, Andrea DANCASIUS, Caroline MICHOT, Sophie RONDEAU, Genevieve BAUJAT, Gilles PHAN, Muriel LE BOURGEOIS, Dila KHRAICHE, Damien BONNET, Christophe DELACOURT, Valerie CORMIER-DAIRE

15:00 - 15:15 ■ #20163 - **CS93 Inactivation bi allélique du gène NF1 dans la pseudarthrose congénitale de la jambe chez les patients atteints de neurofibromatose de type 1.** Béatrice PARFAIT (PARIS), Simon PERRIN, Ingrid LAURENDEAU, Oriane DUCHAMP DE LAGENESTE, Laurence PACOT, Stéphanie PANNIER, Philippe WCART, Smail HADJ-RABIA, Michel VIDAUD, Eric PASMANT, Dominique VIDAUD, Céline COLNOT

15:15 - 15:30 ■ #19964 - **CS94 Identification de modules d'autorégulation de LMX1B spécifiques du membre dont l'altération est responsable de syndrome Nail-Patella.** Endika HARO, Florence PETIT (LILLE), Charmaine PIRA, Conor SPADY, Lauren IVEY, Austin GRAY, Fabienne ESCANDE, Anne-Sophie JOURDAIN, Andy NGUYEN, Florence FELLMANN, Jean-Marc GOOD, Christine FRANCCANNET, Sylvie MANOUVRIER-HANU, Marian ROS, Kerby OBERG

15:30

A46
15:30 - 16:00

CONFERENCE FONDATION MALADIES RARES

■ Réalisations et perspectives. Daniel SCHERMAN (Paris)

Auditorium
François
1er

16:00

A47
16:00 - 16:30

REMISE DES PRIX POSTERS

Auditorium
François
1er

08:00

POSTERS
08:00 - 18:00

POSTERS ELECTRONIQUES

Posters à visiter du 21 au 24 janvier - Hall d'exposition

■ #20411 - **A novel single variant in the MEFV gene causing Mediterranean fever and Behçet's disease: a case report.** Fatima Zahra LAARABI (Rabat, Maroc), Maria ZERKAOU, Yousra AJHOUN, Bouchra CHKIRATE, Abdelaziz SEFIANI

■ #20416 - **A propos d'une nouvelle mutation non sens du gène ILDR1 découverte chez une famille algérienne.** Samia ABDI (Alger, Algérie), Mohamed MAKRELOUF, Crystel BONNET, Yahia ROUS, Christine PETIT, Akila ZENATI

■ #20061 - **A propos d'une nouvelle mutation non sens du gène LHFPL5 retrouvée chez une famille algérienne.** Samia ABDI (Alger, Algérie), Mohamed MAKRELOUF, Crystel BONNET, Yahia ROUS, Zahida MERAD, Christine PETIT, Akila ZENATI

■ #19854 - **A propos de 2 cas de « Nanisme Microcéphalique » avec mutations dans le gène PHGDH.** Chloé QUÉLIN (Rennes), Philippe LOGET, Dominique AUSSEL, Maia PROISY, Laurent PASQUIER, Sylvie ODENT, Annie LAQUERRIÈRE, Nicolas CHATRON, Gaetan LESCA, Patrick EDERY, Audrey PUTOUX

■ #20343 - **A propos d'un cas d'insensibilité partielle aux androgènes résolu par séquençage nouvelle génération : « Prenez garde aux mosaïques ».** Lilia LADDADA (Le Kremlin-Bicêtre), Sylvie BEAUDOIN, Alexis PROUST, Bruno FRANCOU, Anne GUIOCHON-MANTEL, Jacques YOUNG, Jérôme BOULIGAND, Claire BOUVATTIER

■ #20463 - **Achondroplasie, étude rétrospective d'une série mono-centrique de 78 cas consécutifs, Analyse du parcours diagnostique.** Genevieve BAUJAT (PARIS), Roxana BORGHESE, Pascale SONIGO, Joana BENGHA, Caroline MICHOT, Tania ATTIE-BITACH, Séverine BACROT, Jean-Pierre BERNARD, Bettina BESSIERES, Millischer ANNE-ELODIE, Sophie RONDEAU, Beatrice CHILDS, Philippe ROTH, Laurent SALOMON, Yves VILLE, Jean-Paul BONNEFONT, Julie STEFFANN, Valérie CORMIER-DAIRE

■ #20152 - **Actualisation du schéma décisionnel proposé par le Centre pluridisciplinaire de Diagnostic prénatal de Montpellier devant la découverte d'une malposition isolée des pieds en période prénatale.** Emmanuelle HAQUET (MONTPELLIER), Benoît ANTONE, Hélène KRIER, Patricia BLANCHET, Christine COUBES, Lucile PINSON, Constance WELLS, Marjolaine WILLEMS, David GENEVIEVE, Pierre BOULOT, Florent FUCHS, Jacques PUECHBERTY

■ #20329 - **Adaptation des recommandations internationales (ACMG/AMP) pour l'interprétation des variants dans le gène TERC impliqué dans les télémétopathies.** Adrien BORGEL (Paris), Ibrahima BA, Yann PONTY, Christelle MÉNARD, Claire OUDIN, Sylvie ALGLAVE, Abdoul Karim DIALLO, Cecile FOURRAGE, Elodie LAINEY, Raphael BORIE, Bruno CRESTANI, Vincent COTTIN, Flore SICRE DE FONTBRUNE, Régis PEFFAULT DE LA TOUR, Thierry LEBLANC, Aurélie PLESSIER, Catherine BOILEAU, Caroline KANNENGIESSER

■ #20220 - **ADK, une cause inattendue d'anémie macrocytaire constitutionnelle de l'adulte.** Lamisse MANSOUR-HENDILI (CRETEIL), Anne-Claire BOSCHAT, Sylvia SANQUER, Christine GAMEIRO, Abdelrazak AISSAT, Stéphane MOUTEREAU, Cécile AUBRUN, Isabelle ROSA-HEZODE, Benoît FUNALOT, Frédéric GALACTEROS

■ #20287 - **Agénésie dentaire et pilomatricomes révélateurs de cancer colorectal monogénique.** Simon REY (Clermont Ferrand), Anna SEROVA-ERARD, Anne DUBOIS, Michel D'INCAN, Julien SCANZI, Armand ABERGEL, Denis PEZET, François CORNÉLIS

■ #20025 - **Ajustements locus-spécifiques des critères de classification des variants de séquence de l'ACMG-AMP : propositions pour le gène MEN1, issues du travail collaboratif national du groupe TENGEN pour la base UMD-MEN1.** Pauline ROMANET (MARSEILLE), Marie-Françoise ODOU, Marie-Odile NORTH, Lucie COPPIN, Alexaandru SAVEANU, Amira MOHAMED, Céline GUIEN, Morgane PERTUIT, Alain CALENDER, Eric PASMANT, Françoise BORSON-CHAZOT, Pierre GOUDET, Christophe BEROUD, Nicolas LÉVY, Sophie GIRAUD, Anne BARLIER

■ #20219 - **Altération constitutionnelle du gène TCF4 et prédisposition au médulloblastome de groupe SHH : Le cas évocateur d'une patiente atteinte du syndrome de Pitt-Hopkins.** Maud BLANLUET (Paris), Julien MASLIAH-PLANCHON, Irina GIURGEA, Franck BIELLE, Elodie GIRARD, Stéphane CLEMENCEAU, Christine BOURNEIX, Lydie BURGLEN, Diane DOUMMAR, Audrey RAPINAT, Badreddine MOHAND OUMOUSSA, Olivier AYRAULT, Celio POUPONNOT, David GENTIAN, Gaëlle PIERRON, Olivier DELATTRE, François DOZ, Franck BOURDEAULT

■ #20076 - **Améliorations phénotypiques des souris Mecp2-déficientes après injection i.v. d'un AAV-BDNF.** Camille FULACHIER, Marie-Solenne FELIX (), Emilie BORLOZ, Yann EHINGER, Laurent VILLARD, Jean-Christophe ROUX

■ #20207 - **Améliorer l'information des patients et de leurs parents sur les enjeux du séquençage des tumeurs de l'enfant par un regard interdisciplinaire sur les questions éthiques, légales et psychologiques.** Sandrine DE MONTGOLFIER (PARIS), Emmanuelle RIAL-SEBBAG, Khadija LAHLOU-LAFORÊT, Lucile HERVOUET, Sandra LE TIRANT, Isabelle COUPIER, Laurence BRUGIÈRES,



Vendredi 24 janvier

Franck BOURDEAUT, Marion STRULLU, Hélène CAVE, Anne-Paule GIMENEZ-ROQUEPLO, Sophie JULIA

■ #20510 - **Amyotrophie Spinale Proximale : du conseil génétique au diagnostic prénatal. A propos d'un cas particulier.** Yasmine EL AYE, Hacheni FATEN, Soyah NEJLA, Dorra H'MIDA, Ali SAAD, Moez GRIBAA (Sousse, Tunisie)

■ #20259 - **Analyse de 11 gènes candidats à la prédisposition héréditaire au cancer chez 1 113 patients présentant une suspicion de prédisposition au cancer solide de l'adulte.** Mathias CAVAILLE (Clermont-Ferrand), Nancy UHRHAMMER, Flora PONELLE-CHACHUAT, Mathis LEPAGE, Mathilde GAY-BELLILE, Arnaud COUGOUL, Sandrine VIALA, Maud PRIVAT, Yannick BIDE, Yves-Jean BIGNON

■ #19771 - **Analyse de la méthylation d'ADN sur puces : étude comparative d'échantillons de tissus congelés et tissus FFPE.** Badreddine MOHAND OUMOUSSA (Paris), Abiba DOUKANI, Cassandra GASPARD, Franck BIELLE

■ #20358 - **Analyse du gène RB1 chez des patients atteints de rétinoblastome dans la population Algérienne.**

Amina Mama BOUBEKEUR, Djabaria Naima MEROUFEL (Oran, Algérie), Lotfi LOUHIBI, Meriem ABDI, Fatima Zohra MOGHITIT, Rym Khadija ABDERRAHMANE, Meriem ABERKANE, Khadija MAHMOUDI, Faouzia ZEMANI, Nadhira MEHTAR

■ #20345 - **Analyse d'exomes de 115 familles présentant une dégénérescence spinocérébelleuse.** Claire-Sophie DAVOINE, Mélanie PAPIN, Léna GUILLOT-NOËL, Giulia COARELLI, Ganapathivarma SARIPPELLA, Marie COUTELIER, Livia PARODI, Marie BIET, Elodie PETIT, David TREGOUET, Alexis BRICE, Alexandra DURR, Giovanni STEVANIN (Paris)

■ #20270 - **Analyse d'une cohorte de patients présentant des épisodes d'ataxie : 25 % des mutations identifiées sont situées en dehors des gènes classiques des ataxies épisodiques.** Florence RIANI (PARIS), Manuelle KOSSOROTOFF, Giovanni CASTELNOVO, Caroline TILIKETE, Audrey RIQUET, Jean Christophe CUVELLIER, Chloé QUELIN, Bénédicte HERON, Cécilia MARELLI, Franck REJOU, Christine IOOS, Gérard BESSON, Camille GIRON, Jessica HADJHADJ, Elisabeth TOURNIER-LASSERVE

■ #20320 - **Analyse fonctionnelle de mutations faux-sens du gène PTCHD1 associées à la déficience intellectuelle et à l'autisme.** Judith HALEWA (Tours), Dévina UNG-LEGRAND, Sylviane MAROULLAT, Benoît DESSAY, Rose-Anne THÉPAULT, Nicolas CHATRON, Bénédicte GÉRARD, Jamal GHOUIM, Gaëtan LESCA, Thomas SMOL, Alain VERLOES, Annick TOUTAIN, Martine RAYNAUD, Frédéric LAUMONNIER

■ #20257 - **Analyse génétique du syndrome de Micro-Warburg.** Nesrine KERKENI (Tunis, Tunisie), Maher KHARRAT, Sana KSOURI, Faouzi MAAZOU, Hela BOUDABOUS, Ridha M'RAD, Mediha TRABELSI

■ #20475 - **Analyse moléculaire de l'hyperparathyroïdisme primaire néonatal sévère.** Ahlem AFAYA BZÉOUICH (Monastir, Tunisie), Sana SFAR, Emna KERKENI, Mohamed Fadhel NAJJAR, Lotfi CHOUCANE, Kamel MONASTIRI

■ #20376 - **Analyse moléculaire du gène Mecp2 Etude rétrospective de 10 années de pratique au Laboratoire central de biochimie du CHU Mustapha.** Siham HALLAL (Alger, Algérie), Bouchra OUAHDI, Manel REZKI, Lyès YARGUI

■ #20181 - **Analyse par panel commun de l'ADNmt et de 244 gènes nucléaires responsables de cytopathie mitochondriale.** Benoît RUCHETON, Magalie LODIN, Sandrine FILAUT (PARIS), Damien STERNBERG, Dominique BONNEFOND ROUSSELOT, Pascale RICHARD, Claude JARDEL

■ #20241 - **Aneuploidies rares en diagnostic prénatal : A propos d'un cas de trisomie 2 en mosaïque.** Hela BELLIL, Denise MOLINA GOMES, Thibaud QUIBEL, Sophie ROY, Marie DELCROIX, François VIALARD, Bérénice HERVÉ (Poissy)

■ #19886 - **AnnotSV: Annotation et priorisation des variations structurales humaines.** Véronique GEOFFROY (STRASBOURG), Audrey SCHALK, Arnaud KRESS, Hélène DOLLFUS, Sophie SCHEIDECKER, Jean MULLER

■ #20365 - **Anomalies de développement pulmonaire et mutations bi-alléliques de SFTPB.** Nadia NATHAN (Paris), Valérie NAU, Tifenn DESROZIER, Mélanie HÉRY, Emilie FILHOL BLIN, Jérôme RAMBAUD, Chiara SILEO, Aurore COULOMB L'HERMINE, Florence DASTOT LE MOAL, Philippe DUQUESNOY, Annick CLEMENT, Serge AMSELEM, Marie LEGENDRE

■ #20585 - **Anomalies de la différenciation sexuelle : Etude de profil clinique et génétique de 241 cas et analyse statistique.** Khouloud RIJBA (Sousse, Tunisie), Sarra DIMASSI, Karim BEN AMEUR, Afef JALLOUL, Hamza BEN ABDALLAH, Imen BEN HADJ HMIDA, Hedi KHAIRI, Mohamed BIBI, Mohsen BELGUTH, Ali SAAD, Soumaya MOUGOU ZERELLI

■ #19941 - **Anomalies du gène BCAP31 Description clinique et radiologique de 16 nouveaux patients de 13 familles.** Sandra WHALEN (Paris), Renee CARROLL, Marie SHAW, Odile BOESPFLUG TANGUY, Cyril MIGNOT, Thierry BILLETTE DE VILLEMEUR, Sandra CHANTOT-BASTARAUD, Delphine HÉRON, Cécile CIEUTA-WALTI, Jan LIEBELT, Frances ELMSLIE, Patrick YAP, Jane A HURST, Elisabeth FORSYTHE, Brian KIRMSE, Jillian OZMORE, Olga CALABRESE, Alessandro Mauro SPINELLI, Antonella PINI, Anne Claude TABET, Jonathan LEVY, Agnes GUET, Manoëlle KOSSOROTOFF, Benjamin KAMIEN, Jenny MORTON, Annick RAAS-ROTHSCHILD, Anne MCCABE, Laurent VILLARD, Jozef GECZ

■ #20095 - **Anomalies génétiques au sein d'une cohorte Réunionnaise de patients porteurs de Troubles du Spectre de l'Alcoolisation Fœtale (TSFA) - Importance du bilan génétique.** Valérie THIAW-NIAM, Michel SPODENKIEWICZ, Stéphanie ROBIN, Justine LANNEAUX, Augustin ROUSSELLE, Marylin TALLOT, Marie-Line JACQUEMONT, Frédérique PAYET, Camille LEROY, Odile RAOUL, Serge ROMANA, Valérie BIANCALANA, Bénédicte GERARD, Bérénice DORAY (SAINT-DENIS DE LA REUNION, Réunion)

■ #19982 - **Apport de la CGH array dans l'analyse des remaniements chromosomiques complexes : Exemple d'une trisomie partielle 16q23-qter associée à une monosomie partielle 9p24.3-pter.** Yosra LAJMI, Lilia KRAOUA, Khaoula KHACHNAOUI (Nice), Souhir GUIDARA, Chantal MISSIRIAN, Mediha TRABELSI, Ridha MRAD

■ #20409 - **Apport de la CGH array en diagnostic prénatal devant la mise en évidence d'une malformation du corps calleux. Etude rétrospective multicentrique d'une série française de 256 fœtus.** Charlotte CAILLE (NANCY), Jean-Marie RAVEL, Leila GUESH, Françoise DEVILLARD, Andreea APETREI, Severine AUDEBERT-BELLANGER, Claire BENETEAU, Guillaume BENOIST, Céline BONNET, Laurence BOURGUIGNON, Marie-Thérèse CHEVE, Frederic COATLEVEN, Nathalie DOUET-GUILBERT, Agnes GUICHET, Clara HOUDAYER, Genevieve LEFORT, Bruno LEHEUP, Mona MASSOUD, Sylvie ODENT, Mathilde PACAULT, Perrine PENNAMEN, Estelle PERDRIOLLE, Mathilde RENAUD, Claude FEREC, Laetitia LAMBERT, Anne-Helene SALIOU

■ #19981 - **Apport de la cytogénétique dans les LAL-B de l'enfant.** Oumaima BENLARROUBIA (Casablanca, Maroc), Hasna HAMDIAOUI, Fatima CHEGDANI, Hind DEHBI

■ #20377 - **Apport de la génétique dans le diagnostic de la maladie de Wilson.** Siham HALLAL (Alger, Algérie), Khadija HACIANE, Malika HIROUCHE, Lyès YARGUI

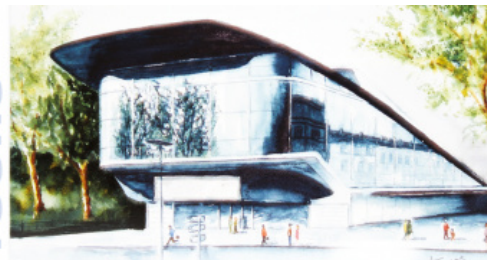
■ #20346 - **Apport de la génétique moléculaire pour le diagnostic différentiel de sévices à enfant, de syndrome d'Ehlers-Danlos de type classique et de syndrome de l'X fragile.** Aurélie PLANCKE, Bertrand CHESNEAU, Guillaume ROLLAND, Cécile ARNOULD, Christine DAUTHEVILLE GUIBAL, Mireille AUDEMA, Thierry LAVABRE-BERTRAND, Jean CHIESA, Philippe KHAU VAN KIEN (Nîmes)

■ #19807 - **Apport de la pcr digitale pour l'analyse des échantillons ffpe. Retour d'expérience.** Alexandra LESPAGNOL (Rennes Cedex), Marie-Dominique GALIBERT

■ #19917 - **Apport de l'analyse des mutations NTN1 et RAD51 dans la compréhension de la physiopathologie des mouvements en miroir congénitaux.** Oriane TROUILLARD (PARIS), Oriane POURCHET, Aurélie MÉNERET, Christel DEPIENNE, Mohamed DOULAZMI, Alain TREMBLEAU, Isabelle DUSART, Caroline DUBACQ, Emmanuel FLAMAND-ROZE

■ #20082 - **Apport des méthodes reposant sur l'information d'identité par descendance dans les algorithmes d'imputation ?** Anne-Louise LEUTENEGGER, Anthony HERZIG (Brest), Marina CIULLO

■ #20164 - **Apports des analyses génomiques (CGH et NGS) dans l'identification de causes rares d'infertilité féminine.** Noémie CELTON (tours), Florence SCHEFFLER, Guillaume JEDRASZAK, Rosalie CABRY, Henri COPIN, Moncef BENKHALIFA



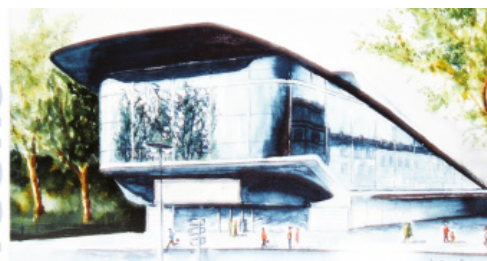
Vendredi 24 janvier

- #19985 - **Approche combinée de la recherche des CNV et SNV : performance du OneSeq sur une série de 14 patients à génotype connu.** Mathilde PUIALTE (Amiens), Sara COSTANTINI, Gilles MORIN, Florence JOBIC, Henri COPIN, Guillaume JEDRASZAK
- #19821 - **Approches bioinformatiques spécifiques pour l'analyse de données RNASeq dans le cadre des maladies génétiques rares.** Emilie TISSERANT (DIJON), Yannis DUFFOURD, Alexandre PLAGOS, Christel THAUVIN, Laurence FAIVRE, Vitobello ANTONIO
- #20581 - **Arthrogrypose autosomique récessive liée aux variants du gène ECEL1 : caractérisation du spectre phénotypique et mécanismes physiopathologiques.** Xénia LATYPOVA (Grenoble), Pauline LE TANNO, Brice POREAU, John RENDU, Marie GODMER, Sabine SIGAUDY, Sophie SCHEIDECKER, Cyril GITIAUX, Viorica CIORNA, Florence PETIT, Raul JUNTAS MORALES, Isabelle MARTY, Julien FAURÉ, Klaus DIETERICH
- #20405 - **Article Revue des anomalies génétiques chez des patients Marocains atteints de glioblastome.** Hossam HILAL EL IDRISI (casablanca, Maroc), Oum Kaltoum AIT BOUJIMIA, Bouchaïb GAZZAZ, Hind DEHBI
- #20482 - **Aspects cliniques de l'agénésie du corps calleux syndromique: A propos d'une série tunisienne.** Imène BOUJELBÈNE, Mediha TRABELSI, Nesrine KERKENI (Tunis, Tunisie), Faouzi MAAZOU, Ichraf KRAOUA, Ines OUERTANI, Lilia KRAOUA, Rym MEDDEB, Hena SAFRAOU, Ilhem BENYOUSSEF TURKI, Ridha MRAD
- #20044 - **Aspects cliniques et moléculaires de l'arthrose précoce.** Aurélie FABRE, Valentin RUAULT, Kevin YAU, Chloé ANGELI, Geneviève BAUJAT, Patricia BLACHET, Sylvestre CUINAT, Mélanie FRADIN, Bertrand ISIDOR, Didier LACOMBE, Sabine SIGAUDY, Isabelle TOUITOU, Julien VAN GILS, Marjolaine WILLEMS, David GENEVIEVE (Montpellier), Mouna BARAT-HOUARI
- #20395 - **Association de mutation de novo de WHSC1 à un pseudo-syndrome de Silver-Russell : un important diagnostic différentiel.** Camille ENGEL (Besançon), Elise BRISCHOUX-BOUCHER, Aurélie COMTE, Guillaume SMITS, Mathilde NIZON, Emeline ROY, Lionel VAN MALDERGEM
- #20402 - **Association des gènes glutathion S-transférases avec la prédisposition à la leucémie myéloïde aiguë (LAM) chez des sujets Maroc.** Oum Kaltoum AIT BOUJIMIA (Casablanca, Maroc), Hind DEHBI, Hossam HILAL EL IDRISI, Mouna LAMCHAHAB
- #19848 - **Association des psy en génétique.** Sylvie FOURDRINOY, Karen HERNANDEZ, Eva TOUSSAINT (BORDEAUX)
- #20158 - **Association épilepsie pharmacorésistante et profil génétique : étude cas-témoins.** Malek CHOUCHE, Hédia KLAA, Ilhem BEN YOUSSEF, Lamia HILA (Tunis, Tunisie)
- #20544 - **ATM data bank : création d'une base nationale des variants du gène ATM.** Jessica LE GALL (Paris), Alice FIEVET, Catherine DUBOIS D'ENGHIEN, Sandrine CAPUTO, Eve CAVACIUTI, Dotothée LE GAL, Lisa GOLMARD, Nadine ANDRIEU, Fabienne LESUEUR, Dominique STOPPA-LYONNET
- #19946 - **ATP1A3 est responsable de neuropathies auditives isolées et syndromiques (syndrome CAPOS).** Sophie ACHARD, Laurence JONARD, Natalie LOUNDON, Marine PARODI, Naïma DEGGOUJ, Yves SZNAJER, Sandrine MARLIN (PARIS)
- #20514 - **Au delà de la corrélation génotype-phénotype: Perspectives thérapeutiques ?** Yasmine AYE, Afef JALLOUL, Selme WANNES, Hamza BEN ABDALLAH, Moka KAMMOUN, Najla SOYAH, Ali SAAD (SOUSSE, Tunisie), Soumaya MOUGOU-ZERELLI
- #20199 - **Automatisation du processus de séquençage massif en parallèle au laboratoire d'oncogénétique moléculaire de l'institut paoli-calmettes.** Audrey REMENIERAS (marseille), Violaine BOURDON, Anne-Sophie ALARY, Tetsuro NOGUCHI, Hagay SOBOL
- #20531 - **Beckwith-Wiedemann ou anomalie d'IGF1R ? A propos d'un cas de remaniement chromosomique complexe.** Frédéric BRIOUDE (Paris), Sandra CHANTOT-BASTARAUD, Eloïse GIABICANI, Sandra WHALEN, Irene NETCHINE
- #20121 - **Bilan cuprique et maladie de Wilson : résultats de deux années de dosage.** Nadia GAGI (16000), Bouchra OUAHDI, Wissem CHERIFI, Lyèce YARGUI
- #20374 - **Bilan des différentes investigations génétiques réalisées par séquençage haut-débit (TES, ES, WGS, RNA-seq) chez des individus avec déficience intellectuelle et autisme.** Claire FEGER (strasbourg), Francesca MATTIOLI, Elsa NOURRISSON, Celine CUNY, Sylvie FRIEDMANN, Carmen FRUCHART, Antony LE BECHEC, Vincent ZYLLOX, Sinthuja PACHCHEK, Samuel NICAISE, Damien PLASSARD, Céline KEIME, Veronique GEOFFROY, Jean-François DELEUZE, Anne BOLAND, Cliniciens GÉNÉTICIENS, Salima EL CHEHADEH, Jamel CHELLY, Elise SCHAEFER, Jean MULLER, Jean-Louis MANDEL, Bénédicte GERARD, Amélie PITON
- #20527 - **Cancer du sein et résistance aux anthracyclines.** Abir ARFAOUI, Hayet DOUIK, Arij BEN CHAABEN, Fethi GUÉMIRA, Maher KHARRAT (Tunis, Tunisie)
- #20501 - **Caractérisation cytogénétique conventionnelle et moléculaire d'une duplication interstitielle distale du bras long du chromosome 15.** Amira BENZARTI (Sousse, Tunisie), Sarra DIMASSI, Ayda BENNOUR, Yasmine ELAYEB, Lamia BOUGHAMMOURA, Soumaya MOUGOU-ZERELLI, Ali SAAD
- #20545 - **Caractérisation du contenu génique de petits chromosomes marqueurs surnuméraires par analyse chromosomique sur puce à ADN chez des patients infertiles.** Paul ROLLIER (Rennes), Marion BEAUMONT, Vincent JAUFFREY, Linda AKLOUL, Erika LAUNAY, Saloua TOUJANI, Adélie PERROT, Guilhem JOUVE, Anne-Sophie NEYROUD, Laurent PASQUIER, Sylvie ODENT, Marc-Antoine BELAUD-ROTUREAU, Sylvie JAILLARD
- #19887 - **Caractérisation d'éléments cis-régulateurs du gène GJB2 du locus DFNB1.** Anaïs LE NABEC (brest), Alicia QUILLEVERE, Cédric LE MARECHAL, Claude FEREC, Stéphanie MOISAN
- #19919 - **Caractérisation et localisation de nouvelles séquences répétitives dans le génome humain.** Rabeb TOUATI, Asma TAJOURI, Imen MESSAOUDI, Afef ELLOUMI OUESLATI, Lachiri ZIED, Maher KHARRAT (Tunis, Tunisie)
- #19907 - **Caractérisation et quantification des troubles de la parole dans la maladie de Huntington : identification de marqueurs acoustiques.** Sonia FRAISSE, Cécile FOUGERON, Cyril GOIZET, Danielle LAFOUCRIERE (BORDEAUX), Anne-Catherine BACHOU-LEVI
- #20451 - **Caractérisation fonctionnelle d'un variant de la région 5'UTR du gène de l'ornithine transcarbamylase.** Manel GUIRAT (Paris), Stéphanie GOBIN, Mayse MAGEN, Rio MARLÈNE, Jean-Baptiste ARNOUX, Caroline MICHOT, Pascale DELONLAY, Marie SIMON, Julie STEFFANN, Jean-Paul BONNEFONT
- #20434 - **Caractérisation génétique du diabète MODY dans une population tunisienne par la nouvelle approche NGS.** Amal GUESMI, Rosa MARTINEZ, Ana BELAN DE HOZ, Sabrina OUESLATI, Rahma MAHJOUB, Manel ZOUAOUI, Malek DABBOUSSI, Chaima KASSMI, Emna HAWET, Ines KAMMOUN, Luis CASTAÑO, Amina BIBI (Tunis, Tunisie)
- #20456 - **Caractérisation génomique des anomalies de la pigmentation cutanée en mosaïque : l'expérience de la cohorte M.U.S.T.A.R.D.** Arthur SORLIN (Dijon), Virginie CARMIGNAC, Paul KUENTZ, Emilie TISSERANT, Yannis DUFFOURD, INVESTIGATEURS DE LA COHORTE M.U.S.T.A.R.D., Jean-Baptiste RIVIERE, Patrick CALLIER, Christophe PHILIPPE, Christel THAUVIN-ROBINET, Laurence FAIVRE, Pierre VABRES
- #20070 - **Caractérisation moléculaire des pathologies neuromusculaires chez la population marocaine.** Hanane SAYEL (Fès, Maroc), Meriame ABASSI, Mohamed AHAKOUD, Oussama KETTANI, Baderdine EL MAKHZEN, Said TRHANINT, Ihssane ELOTMANI, Sanae CHAOUKI, Karim OULDIM, Laila BOUGUENOUGH
- #19949 - **Caractérisation phénotypique des chondrocytes fœtaux humains.** Manon GODIN (Caen), Romain CONTENTIN, Bastien BOURDON, Florence LEGENDRE, Arnaud MOLIN, Coralie DAUGE, Magali DEMOOR, Philippe GALERA, Nicolas GRUCHY
- #20479 - **Caractérisation phénotypique et génotypique d'une cohorte internationale de patients TGFβ3 et premier cas**



Vendredi 24 janvier

- homozygote.** Luisa MARSILI (Lille), Eline OVERWATER, Nadine HANNA, Geneviève BAUJAT, Marieke J.h. BAARS, Catherine BOILEAU, Dominique BONNEAU, Anne Claire BREHIN, Yline CAPRI, Ho Yee CHEUNG, Eelco DULFER, Marion GERARD, Laurent GOUYA, Yvonne HILHORST-HOFSTEE, Arjan C. HOUWELING, Bertrand ISIDOR, Lauriane LE GLOAN, Leonie A. MENKE, Sylvie ODET, Fanny MORICE-PICARD, Clemence VANLERBERGHE, Els VOORHOEVE, J. Peter VAN TINTELEN, Alessandra MAUGERI, Pauline ARNAUD
- #20579 - **Cartographie de l'utilisation des tests ADN libres circulants pour le dépistage des anomalies chromosomiques en Europe, Australie et États-Unis.** Vincent GATINOIS (Montpellier), Kasper GADSBØLL, Olav Bjørn PETERSEN, Franck PELLESTOR, Ronald J. WAPNER, Joris Robert VERMEESCH, Ida VOGEL
- #20153 - **Chevauchement clinique et physiopathologique entre les maladies de la réparation par excision de nucléotides et retard mental lié à DYRK1A.** Imène BOUJELBENE, Jérémie COURRAUD, Cathy OBRINGER, Christine FRANCANNET, Daphné LEHALLE, Shehla MOHAMMED, Clothilde ORMIERES, Marie VINCENT, Marjolaine WILLEMS, Vincent LAUGEL, Amélie PITON, Nadège CALMELS (Strasbourg)
- #19947 - **Choix de procréation et enjeux de la transmission dans les maladies cardiaques héréditaires : étude PROCREACOEUR.** Céline BORDEI (PARIS), Marcela GARGIULO, Carole MAUPAIN, Estelle GANDJBAKHCH, Isabelle EVRARD, Philippe JONVEAUX, Angélique CURJOL, Ibticem RAJI, Nathalie ROUX BUISSON, Florence KYNDT, Pascale RICHARD, Philippe CHARRON
- #20137 - **Chromosomagenesis, spéciation et évolution.** Franck PELLESTOR (MONTPELLIER), Vincent GATINOIS
- #19959 - **Chromosomal study of tetralogy of Fallot: A Tunisian single-center experience.** Nouha ABDELMOULA BOUAYED (Sfax, Tunisie), Rim LOUATI, Oldez KAABI, Samir ALOULOU, Kays CHAKER, Balkiss ABDELMOULA, Hadil CHAARI, Nawel ABDELLAOUI, Asma YAICH, Fatma ABID, Takoua SAMMOUDA, Saloua BEN AMOR, Walid SMAOUI, Sourour BEN ALI, Amir KARRA, Khaled TRIGUI, Moez Hédi BEN AYED, Mustapha BEN AZIZA, Sourour FALLEH, Asma KAABI, Wided LTAIF, Haythem FOURATI, Hédi BEN AMEUR, Hamdi YAHIA, Akram SBAI, Sonda KAMMOUN, Souad MALLEK
- #20552 - **Ciblage thérapeutique des cellules souches cancéreuses mammaires.** Abir ARFAOUI, Claire RIOUALEN, Violette AZZONI, Guillaume PINNA, Pascal FINETTI, Julien MCINSKI, Emmanuelle JOSSELYN, Manon MACARIO, Rémy CASTELLANO, Candi LÉONARD-STUMPF, Anthony BAL, Abigaëlle GROS, Sylvain LOSSY, Maher KHARRAT (Tunis, Tunisie), Yves COLLETTE, François BERTUCCI, Daniel BIRNBAUM, Hayet DOUIK, Ghislain BIDAUT, Emmanuelle CHARAFE-JAUFFRET, Christophe GINESTIER
- #19794 - **COBLAnCe : la fin des inclusions et le suivi des patients.** Karine GROUSSARD (Villejuif), Yves ALLORY, Julia BONASTRE, Thierry LEBRET, François RADVANYI, Simone BENHAMOU
- #20423 - **Cohorte française de 41 patients porteurs d'une délétion 2q37.** Cindy COLSON (Lille), Kara RANGUIN, Nicolas RICHARD, Séverine AUDEBERT-BELLANGER, Marie-Noëlle BONNET DUPEYRON, Céline BONNET, Patrick CALLIER, Mélanie FRADIN, Bertrand ISIDOR, Valentine MARQUET, Mathilde NIZON, Jacques PUECHBERTY, Elise SCHAEFER, Anne-Claude TABET, Annick TOUTAIN, Kevin UGUEN, Marie VINCENT, Julien VAN-GILS, Marion GÉRARD, Nicolas GRUCHY
- #20042 - **Comparaison des résultats d'analyse génétique en NGS versus séquençage Sanger dans une cohorte de 3487 cas index avec troubles du rythme cardiaque hors cardiomyopathies du ventricule gauche.** Véronique FRESSART (PARIS)
- #19960 - **Complex translocation involving four chromosomes in Philadelphia-positive chronic myeloid leukemia case.** Nouha ABDELMOULA BOUAYED (Sfax, Tunisie), Balkiss ABDELMOULA, Sourour BEN ALI, Hadil CHAARI, Sourour FALLEH, Asma YAICH, Samir ALOULOU, Nawel ABDELLAOUI, Fatma ABID, Hédi BEN AMEUR, Saloua BEN AMOR, Mustapha BEN AZIZA, Moez Hédi BEN AYED, Amir KARRA, Haythem FOURATI, Kays CHAKER, Oldez KAABI, Wided LTAIF, Asma KAABI, Walid SMAOUI, Akram SBAI, Hamdi YAHIA, Khaled TRIGUI, Sonda KAMMOUN
- #19836 - **Confirmation de l'implication du gène VPS13D dans les ataxies spastiques grâce au séquençage d'exome.** Christelle DURAND, Chloé ANGELINI (Bordeaux)
- #20023 - **Confirmation de l'identité des prélèvements par PCR multiplexe fluorescente au laboratoire de Génétique du CHU de La Réunion.** Patrick MUNIER, Eric CHANE THIEN, Christine PAYET, Bérénice DORAY, Paul GUEGUEN (SAINT-DENIS)
- #20393 - **Conseil génétique dans la maladie de Pompe : 2 cas.** Sarah BERRADA (casablanca, Maroc), Hossam HILAL ELIDRISSI, Jabran GHIZLAN, Nadia SERBATI, Fatem Zahera OUTATTALEB, Hind DEHBI
- #20255 - **Conservations des données NGS cliniques: Comparaisons de trois méthodes de compression dans le contexte de la norme ISO15189.** Aurore PERDRIAU, Jean-François TALY (Lyon)
- #19904 - **Consultation de groupe en oncogénétique : intérêt et satisfaction des patients.** Allan LANÇON, Sophie NAMBOT, Geoffrey BERTOLONE, Béatrice GEORGES, Elodie COSSET (Dijon), Amandine BAURAND, Marion ROBERT, Caroline SAWKA, Audrey JAYET, Laurence FAIVRE
- #20113 - **Consultations de génétique médicale en milieu carcéral: bilan, enjeux et perspectives.** Solène CONRAD (Nantes), Chloé GOUBIN, Frédérique DUFOUR, Stéphane BÉZIEAU, Benjamin COGNÉ, Bertrand ISIDOR
- #19968 - **Contribution à l'étude moléculaire du cancer du pancréas: recherche d'une possible association entre le polymorphisme G677T du gène MTHFR dans un échantillon de la population de l'ouest Algérien.** Meriem ABDI, Rym Khadidja ABDERRAHMANE, Naima Diabaria MEROUFEL (Oran, Algérie)
- #20553 - **Corrélation génotype phénotype dans le Syndrome de Li-Fraumeni: à propos de deux familles.** Sana GABTENI, Rim MEDDEB, M CHERIF, C NASR, Mediha TRABELSI, Ridha MRAD (tunis, Tunisie)
- #20398 - **Corrélation génotype-phénotype des variations dominantes du gène GJB2 dans une cohorte française de surdité isolée et syndromique.** Elisa RUBINATO (Paris), Laurence JONARD, Ziegler ALBAN, Oriane MERCATI, Souad GHERBI, Smaïl HADJ-RABIA, Catherine BLANCHET, Anne Françoise ROUX, Sabine SIGAUDY, Cédric LE MARECHAL, Sandrine MARLIN
- #20014 - **CovReport, un nouvel outil de visualisation de la couverture du séquençage des gènes.** Svetlana GOROKHOVA, Svetlana GOROKHOVA (MARSEILLE), Mark GOROKHOV, Marc BARTOLI, Martin KRAHN
- #20279 - **CRB2, une protéine de jonction serrée impliquée dans l'hydrocéphalie associée à une atrésie de l'aqueduc de Sylvius.** Aude TESSIER (Poissy), Sophie THOMAS, Nathalie ROUX, Elodie LUNEL, Leila HAKKAKIAN, Pascale SAUGIER VEBER, Annie LAQUERRIERE, Amal ICHKOU, Nadia ELKHARTOUFI, Christine BOLE FREYSOT, Patrick NITSCHKE, Tania ATTIE BITACH, Ferechte RAZAVI
- #19849 - **Création et validation d'une échelle de mesure de la qualité de vie spécifique à une pathologie génétique rare : l'étude ELECT-RO dans la maladie de Rendu-Osler.** Sylvie FOURDRINOY (LYON), Anne Emmanuelle FARGETON, Guillaume MARTINENT, Sophie DUPUIS-GIROD
- #20176 - **Critères pour l'expansion du dépistage prénatal non invasif: quelles leçons peut-on tirer des critères utilisés en diagnostique pré-implantatoire?** Gallois HORTENSE, Vardit RAVITSKY, Marie-Christine ROY, Anne-Marie LABERGE (Montréal, Canada)
- #19787 - **De l'arbre généalogique au génogramme : proposer une autre histoire au patient.** Eva TOUSSAINT (BORDEAUX)
- #20209 - **De l'importance de prendre en compte la pénétrance pour la classification des variants : exemple du gène CFTR.** Agathe BOUSSAROQUE, Marie-Pierre AUDREZET (brest cedex 3), Anne MUNCK, Caroline RAYNAL, Isabelle SERMET-GAUDELUS, Thierry BIENVENU, Claude FEREC, Anne BERGOUNOUX, Emmanuelle GIRODON
- #19937 - **Deciphering the genetic etiology of pediatric cancers through an integrative gene network approach.** Clara SAVARY (Rennes), Artem KIM, Alexandra LESPAGNOL, Virginie GANDEMEER, Isabelle PELLIER, Charlotte ANDRIEU, Gilles PAGÉS, Marie-Dominique GALIBERT, Yuna BLUM, Marie DE TAYRAC



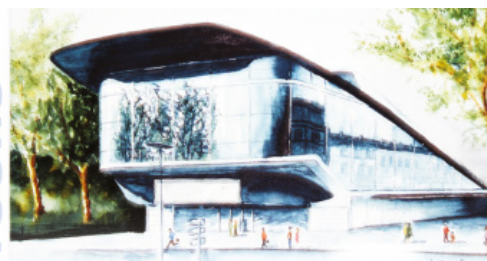
Vendredi 24 janvier

- #19990 - **Découverte anténatale de duplication 16q24.1 impliquant FOXP1, révélant une pathologie familiale autosomique dominante avec grêle court congénital, mésoentère commun et anomalies rénales.** Alinoë LAVILLAUREIX (Rennes), Erika LAUNAY, Quentin HERZOG, Gauthier FOULON, Ronan THIBAUT, Cécile LAMBE, Alain DABADIE, Dominique AUSSEL, Mélanie FRADIN, Chloé QUELIN, Laurent PASQUIER, Sylvie ODET, Sylvie JAILLARD
- #20292 - **Découverte d'un nouveau variant pathogène intronique profond dans le gène RARS2 chez deux patients avec tétraparésie et épilepsie myoclonique.** Audrey LABALME (LYON), Eudeline ALIX, Anne Sophie EYRAUD ROUSSELLE, Dorothée VILLE, Marianne TILL, Nicolas CHATRON, Damien SANLAVILLE, Gaëtan LESCOA
- #20407 - **Déficiência intellectuelle associée à un trouble du spectre autistique par haploinsuffisance de CSDE1 et dérégulation de la voie Wnt/β-catenine.** Elma EL KHOURI (Paris), Jamal GHOUIM, Damien HAYE, Loïc DREVILLON, Fabienne GIULIANO, Audrey BRIAND-SULEAU, Pierre DE LA GRANGE, Valérie NAU, Thierry GAILLON, Thierry BIENVENU, Hélène JACQUEMIN SABLON, Serge AMSELEM, Irina GIURGEA
- #20167 - **Déficiência intellectuelle liée au gène CUL4B et Système Ubiquitine-Protéasome.** Wallid DEB (Nantes), Thomas BESNARD, Frédéric EBSTEIN, Mathilde LEFEBVRE, Benjamin COGNE, Sophie NAMBOT, Maja HEMPEL, Davor LESSEL, Dong LI, Laura FUQUA, Virginie VIGNARD, Martin DOMINIQUE, Consortium CUL4B, Christel THAUVIN-ROBINET, Laurence FAIVRE, Marie VINCENT, Bertrand ISIDOR, Stéphane BÉZIEAU, Sébastien KÜRY
- #20400 - **Déficiência intellectuelle sans épilepsie et variants pathogènes dans le gène KCNQ2 : élargissement du spectre phénotypique d'une canalopathie grâce au HTS.** Laura MARY (Rennes), Elsa NOURISSON, Claire FEGER, Claire REDIN, Bertrand ISIDOR, Gaëtan LESCOA, Thierry BILLETTE DE VILLEMEUR, Dorothée VILLE, Boris KEREN, Alexandra AFENJAR, Cécile CIEUTA-WALTI, Detlef TROST, Jean-Louis MANDEL, Bénédicte GERARD, Elise SCHAEFER, Amélie PITON
- #20000 - **Déficit constitutionnel isolé en facteur VII de la coagulation: à propos d'une observation.** Fatima Zahra OUTTALEB (Casablanca, Maroc), Bouchra OUKKACHE
- #19999 - **Déficit constitutionnel isolé sévère en facteur II de la coagulation chez une famille marocaine.** Fatima Zahra OUTTALEB (Casablanca, Maroc), Bouchra OUKKACHE
- #20486 - **Déficit en prolidase, une maladie rare avec déficiences intellectuelles et lésions cutanées. Nouveaux patients et méta-analyse de la littérature.** Marta SPODENKIEWICZ (51), Giorgos FITSIALOS, Vincent COTTIN, Anne-Sophie LEBRE
- #20384 - **Déficit en RBCK1 : une forme rare de myopathie à corps de polyglucosane avec ou sans atteinte cardiaque.** François PETIT (Clamart), Lucie GUYANT-MARECHAL, Annie LAQUERRIERE, Guillaume BASSEZ, Frédéric PARISOT, Clara BARTHELEMY, Pascal LAFORET
- #20232 - **Déficit héréditaire autosomique récessif en IFNAR1 chez un patient avec une encéphalite herpétique.** Paul BASTARD (Paris), Yoann SEELEUTHNER, Nicholas HERNANDEZ, Mary HASEK, Jérémie ROSAIN, Peng ZHANG, Lazaro LORENZO, Yoon-Seung LEE, Eduardo GARCIA REINO, Jacinta BUSTAMANTE, Bertrand BOISSON, Aurélie COBAT, Qian ZHANG, Emmanuelle JOUANGUY, Laurent ABEL, Raz SOMECH, Jean-Laurent CASANOVA, Shen-Ying ZHANG
- #20592 - **Deleterious mutation of NSD1 gene in a Senegalese patient with SOTOS syndrome.** Rokhaya NDIAYE DIALLO (DAKAR, Sénégal), Karamba DIALLO, Babacar NIANG, Eric PASMANT, Jean Pascal Demba DIOP, Yacoub DIA, Serigne Saliou MBACKE, Oumar FAYE, Michel VIDAUD, Alioune DIEYE
- #20500 - **Délétion 10q26, une pathologie neurocognitive rare : A propos d'un nouveau cas.** Sana SKOURI (La Marsa, Tunisie), Syrine HIZEM, Yasmina EL ARIBI, Houweyda JILANI, Imen REJEB, Amel ZERZERI, Meriam MKADMINI, Bouthaina BOURAOUI, Asma HAMD, Lamia BEN JEMAA
- #20115 - **Délétion 12p13.33p13.32 responsable de troubles neurodéveloppementaux mineurs ?** Emilie FAVRE, Alice POISSON, Elodie PEYROUX, Damien SANLAVILLE, Marianne TILL, Gaëtan LESCOA (Lyon), Caroline DEMILY
- #20073 - **Délétion combinée 7p22 et 15q11 : deux cas familiaux de déficiences immunitaires étendant le phénotype vers une dysimmunité.** Natacha SLOBODA (Nancy), Arthur SORLIN, Mylène VALDUGA, Mylène BERI-DEXHEIMER, Claire BILBAULT, Fanny FOUYSSAC, Aurélie BECKER, Laëticia LAMBERT, Céline BONNET, Bruno LEHEUP
- #20244 - **Délétion du gène RUNX2 et dysplasie cleido-cranienne en prénatal : A propos d'un cas.** Hela BELLIL, Estelle HEGGARTY, Jean Philippe BAULT, Amandine IGNACE, François VIALARD, Bérénice HERVÉ (Poissy), Rodolphe DARD
- #20464 - **Délétion homozygote en aval du gène SHOX chez une femme atteinte de dysplasie mésomélisque de Langer.** Héla SASSI (Tunis, Tunisie), Yasmina ELARIBI, Houweyda JILANI, Syrine HIZEM, Imen REJEB, Meriem CHAOUCH, Faten HSOUIMI, Cédric LE CAIGNEC, Lamia BEN JEMAA
- #19991 - **Délétion interstitielle 13q et rétinoblastome héréditaire : à propos d'un cas marocain et revue de littérature.** Fatima Zahra OUTTALEB (Casablanca, Maroc), Ghizlane JABRANE, Nadia SERBATI, Hind DEHBI
- #20350 - **Dépistage de la trisomie 21 par analyse de l'ADN libre circulant : le regard du biologiste sur l'interprétation des résultats et la prestation de conseil.** Mélanie JIMENEZ (CHAMBRAY LES TOURS), Charlotte AHN, Sarah CHAUSSARD, Nirusha YANTHISAN, Agathe PAUBEL
- #20601 - **Des mutations délétères dans le gène ALDH1L2 suggèrent une nouvelle cause de syndrome neuro-ichtyosique.** Cathy SARRET, Imen DORBOZ, Eleonore EYMARD PIERRE, Christine FRANCCANNET, Natalia KRUPENKO, Odile BOESPFLUG-TANGUY (PARIS), Sergey A KRUPENKO
- #20315 - **Des variants CEP57 responsables de craniosténose syndromique avec ou sans Aneuploïdie Variée en Mosaïque.** Lucile PINSON (MONTPELLIER), Corinne COLLET, Jacques PUECHBERTY, Anouck SCHNEIDER, Thomas ROUJEAU, Christian HERLIN, Emmanuelle HAQUET, Constance WELLS, Kevin YAUY, Valentin RUAULT, Jean-Baptiste GAILLARD, Christine COUBES, Patricia BLANCHET, Marjolaine WILLEMS, David GENEVIEVE, Franck PELLESTOR, Vincent GATINOIS
- #19811 - **Des variants dans le dégron d'AFF3 sont à l'origine d'un syndrome avec dysplasie mésomélisque, rein en fer à cheval et encéphalopathie épileptique.** Norine VOISIN, Rhonda SCHNUR, Sofia DOUZGOU, Susan HIATT, Cecilie RUSTAD, Natasha BROWN, Dawn EARL, Boris KEREN, Olga LEVCHENKO, Sinje GEUER, Nicolas CHATRON, Giannuzzi GIULIANA, Delphine HERON, Caroline NAVA, Binnaz YALCIN, Kenjiro KOSAKI, Dian DONNAI, Stefan MUNDLOS, Nicola BRUNETTI-PIERRI, Wendy CHUNG, Alexandre REYMOND (Lausanne, Suisse)
- #20162 - **Des variants de WNK3 (kinase sans lysine) sont responsables d'une pathologie neurodéveloppementale liée à l'X.** Sébastien KÜRY (NANTES), Thomas BESNARD, Hong LI, Anne-Sophie DENOMME-PICHON, Benjamin COGNE, Erin TORTI, Boris KEREN, Solveig HEIDE GUIHARD, Perrine CHARLES, Marlène RIO, Consortium WNK3, Brigitte GILBERT-DUSSARDIER, Séverine AUDEBERT-BELLANGER, Sylvie ODET, Laurent PASQUIER, Dominique BONNEAU, Annick TOUTAIN, Richard REDON, Francisco MARTINEZ, Kristopher KAHLE, Stéphane BÉZIEAU, Bertrand ISIDOR
- #19913 - **Des variants pathogènes bi-alléliques du gène codant pour la lanostérol synthase (LSS), impliquée dans la biosynthèse du cholestérol, sont responsables d'un syndrome neuroectodermique rare associant alopecie et déficiences intellectuelles.** Thomas BESNARD (Nantes), Natacha SLOBODA, Alice GOLDENBERG, Sébastien KÜRY, Benjamin COGNÉ, Flora BREHERET, Eva TROCHU, Solène CONRAD, Marie VINCENT, Wallid DEB, Xavier BALGUERIE, Sébastien BARBAROT, Geneviève BAUJAT, Tawfeg BEN-OMRAN, Anne-Claire BURSZEJN, Virginie CARMIGNAC, Alexandre DATTA, Aline DELIGNIÈRES, Laurence FAIVRE, Betty GARDIE, Jean-Louis GUÉANT, Paul KUENTZ, Marion LENGLET, Marie-Cécile NASSOGNE, Vincent RAMAEKERS, Rhonda SCHNUR, Yue SI, Erin TORTI, Julien THÉVENON, Pierre VABRES, Lionel VAN MALDERGEM, Dorothea WAND, Arnaud WEDEMANN, Bertrand CARIU, Richard REDON, Antonin LAMAZIÈRE, François FEILLET, Stéphane BÉZIEAU, Bertrand ISIDOR



Vendredi 24 janvier

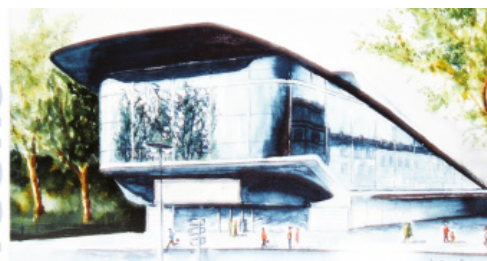
- #20183 - **Des variants « perte de fonction » dans ARHGEF9 sont responsables d'une déficience intellectuelle avec ou sans épilepsie dominante liée à l'X.** Leïla GHESH (Nantes), Thomas BESNARD, Mathilde NIZON, Eva TROCHU, Gaëlle LANDEAU-TROTTIER, Christel THAUVIN-ROBINET, Christine COUBES, Cyril MIGNOT, Boris KEREN, Stéphane BÉZIEAU, Benjamin COGNÉ
- #19927 - **Description clinico-moléculaire d'une série de cas de troubles neurodéveloppementaux associées à GATAD2B (GAND) et précision du phénotype.** Gabriella VERA (Rouen), Arthur SORLIN, Geoffroy DELPLANCQ, François LECOQUIERRE, Florence PETIT, Thomas SMOL, Sandra MERCIER, Alban ZIEGLER, Dominique BONNEAU, Patrick EDERY, Gaëtan LESCA, Nicolas CHATRON, Isabelle SABATIER, Bénédicte DUBAN-BEDU, Cindy COLSON, Amélie PITON, Benjamin DURAND, Yline CAPRI, Laurence PERRIN, Antje WESENER, Christiane ZWEIER, Reza MAROOFIAN, Chris CAROLL, Hamid GALEHDARI, Neda MAZAHARI, Bert CALLEWAERT, Fabienne GIULIANO, Khaoula ZAAFRANE-KHACHNAOUI, Thierry FREBOURG, Anne-Sophie LEBRE, Gaël NICOLAS, Pascale SAUGIER-VEBER, Anne-Marie GUERROT
- #20240 - **Description clinique et analyse de corrélation phénotype/génotype dans une cohorte de patients atteints d'une déficience intellectuelle liée à des mutations du gène PAK3.** Aline VINCENT (Caen), Marion GERARD, Delphine HERON, Bertrand ISIDOR, Nathalie RONCE, Amélie PITON, Sandrine GUYON, Kevin DUARTE, Jean-Vianney BARNIER, Annick TOUTAIN
- #20541 - **Description clinique et moléculaire de 2 familles atteintes de nystagmus congénital lié au gène FRMD7, un diagnostic différentiel d'albinisme oculaire.** Vincent MICHAUD (Bordeaux), Sabine DEFOORT-DHELLEMMES, Isabelle DRUMARE-BOUVET, Pennamen PERRINE, Claudio PLAISANT, Eulalie LASSEAUX, Benoit ARVEILER
- #19923 - **Description du premier patient atteint d'encéphalopathie épileptique porteur d'une variation homozygote dans le gène OTUD7A.** Philippe GARRET (Saint Ouen l'Aumône), Geoffroy DELPLANCQ, Frédéric EBSTEIN, Blandine DOZIERES-PUYRAVEL, Aïcha BOUGHALEM, Stéphane AUVIN, Yannis DUFFOURD, Barbara ZIEBA, Sana MAHMOUDI, Karun SINGH, Christel THAUVIN-ROBINET, Jean-Marc COSTA, Elke KRÜGER, Detlef TROST, Alain VERLOES, Laurence FAIVRE, Antonio VITOELLO
- #20515 - **Description d'un nouveau patient porteur d'une mutation CDC42 et élargissement du spectre phénotypique.** Tiphany LAURENS, Mireille IRABE (TROIS BASSINS, Réunion), Domitille DUBOIS, Marie-Line JACQUEMONT
- #20245 - **Détection de l'instabilité microsatellitaire par machine learning sur des données issue de NGS.** Charles VAN GOETHEM (Montpellier), Frédéric ESCUDIÉ, David GRAND, Anna VIGIER, Julie VENDRELL, Pierre BROUSSET, Solène EVRARD, Janick SALVES, Jérôme SOLASSOL
- #20100 - **Détection de répétitions CGG par stratégie CRISPR-Cas9 sur séquenceur nanopore dans le cadre du syndrome de l'X fragile.** Pascal PUGNIERE (Clermont-Ferrand), Philippe LOCHU, Stephan KEMENY, Jérôme AUDOUX, Sacha BEAUMEUNIER, Jean-Marc HOLDER, Nicolas PHILIPPE, Grégory EGEE
- #20596 - **Détection des grands réarrangements somatiques des gènes BRCA1/2 dans les cancers épithéliaux de haut grade de l'ovaire en vue d'un traitement par un inhibiteur de PARP.** Véronique HADDAD (LYON)
- #20478 - **Détection fortuite de nouveaux variants structuraux de l'hémoglobine A2 au cours du dosage de l'hémoglobine A1c par Capillarys 2 Flex piercing.** Malek DABBOUSSI (Tunis, Tunisie), Chaima KASMI, Rahma MAHJOUR, Sondes HADJ-FREDJ, Yassine AMRI, Manel ZOUAOU, Amal GUESMI, Sabrine OUESLATI, Chiraz AMROUCHE, Henda JAMMOUSSI, Taïeb MESSAOUD, Feyka BEN MAMI, Ines KAMMOUN, Amina BIBI
- #20206 - **Détection, en routine diagnostique, d'un mosaïsme constitutionnel sur le gène BRCA2 par séquençage haut débit.** Noémie BASSET (PARIS), Veronica CUSIN, Erell GUILLERM, Melanie EYRIES, Chrystel BRUNET, Veronique BERTRAND, Tomo LISNER, Elisabeth DA MAIA, Florence COULET
- #20594 - **Détermination du profil mutationnel des maladies génétiques en Tunisie par analyse des données de séquençage d'exome entier.** Nessrine MEZZI (TUNIS, Tunisie), Olfa MESSAOUD, Rahma MKAOUAR, Meriem CHARGUI, Chokri NAOUALI, Mohamed ZGHAL, Sonia ABDELHAK, Lilia ROMDHANE
- #20426 - **Deux nouveaux cas de microdélétion interstitielle 7q36.1 incluant CNTNAP2.** Lucie TOSCA (Clamart), Loïc DRÉVILLON, Laure LECERF, Audrey BRIAND-SULEAU, Valérie ORTONNE, Virginie BENOIT, Sophie BRISSET, Lionel VAN MALDERGEM, Quitterie LAUDOUAR, Michel GOOSSENS, Irina GIURGEA, Gerard TACHDJIAN, Corinne MÉTAY
- #20317 - **Deux variants récurrents de novo à effet gain de fonction du gène CACNA1G responsables d'un tableau d'ataxie congénitale sévère avec dysmorphie et anomalies des extrémités.** Leïla QEBIBO (Paris), Alexandra AFENJAR, Jeanne AMIEL, Nadia BAH-BUISSON, Laurence FAIVRE, Alice GOLDENBERG, Bronwyn GRINTON, Helen MCCULLAGH, Kimberly MCDONALD, Marwan SHINAW, Annick TOUTAIN, Yael WLNAL, Vincent CANTAGREL, Lydie BURGLEN
- #20116 - **Développement d'applications web et smartphone en oncogénétique destinées aux professionnels de santé.** Maud BRANCHAUD (Rouen), Nathalie PARODI, Yann LURTON, Gaëlle COLLET, Pascaline BERTHET, Dominique VAUR, Antoine LEVEUR, Laurent ROUSSEL, Thierry FREBOURG
- #19924 - **Développement d'un panel de 15 marqueurs pour une identitévigilance des échantillons analysés en exome par NGS.** Francis ROUSSEAU, Francis ROUSSEAU (Lyon), Jean-François TALLY, Claire PLOTON-NICOLLET, Mohamed TAOUDI, Raymond LAURE
- #19884 - **Développement d'une méthode mixte combinant une approche probabiliste et du machine learning pour rendre inter-opérables plusieurs bases de données : application aux bases de GEMO et GENEPSO.** Yue JIAO (Paris), Fabienne LESUEUR, Chloé-Agathe AZENCOTT, Maité LAURENT, Noura MEBIROUK, Lilian LABORDE, Juana BEAUVALLET, Marie-Gabrielle DONDON, Séverine EON-MARCHAIS, Anthony LAUGE, Catherine NOGUES, Nadine ANDRIEU, Dominique STOPPA-LYONNET, Sandrine CAPUTO
- #20326 - **Diabète monogénique MODY: quel est l'apport de l'analyse NGS ciblée au Maroc.** Said TRHANINT, Nadia MAAZOUZI, Annie BERARD, Leïla BOUGUENOUCHE, Cécile GED (Bordeaux)
- #19950 - **Diagnostic anténatal au deuxième trimestre d'un syndrome polymalformatif sévère lié à un variant tronquant de TRAPPC12.** Sara CABET (Lyon), Mona MASSOUD, Béatrice NADAUD, Audrey LABALME, Damien SANLAVILLE, Laurent GUIBAUD, Gaëtan LESCA, Audrey PUTOUX
- #19951 - **Diagnostic anténatal au premier trimestre d'un syndrome d'hypercroissance lié à une surexpression en mosaïque du gène PIK3CA.** Laurent GUIBAUD, Sara CABET (Lyon), Antoine FRAISSENON, Axel FICHEZ, Carine ABEL, Guillaume CANAUD
- #19868 - **Diagnostic de l'ataxie cérébelleuse autosomique dominante (ADCA) SCA36 dans une série de patients adressés pour une forme familiale d'ataxie : le gène NOP56 arrive au 5ème rang des gènes les plus fréquemment impliqués dans les ADCA.** Marie TEMPLE (PARIS), Jean-Madeleine DE SAINT-AGATHE, Kathy LARCHER, Sandrine NOEL, Eric LE GUERN, Cécile CAZENEUVE
- #20490 - **Diagnostic étiologique de la déficience intellectuelle : résultats du séquençage d'exome en trio dans une cohorte de 818 patients.** Thomas COURTIN (Paris), Julien BURATTI, Damien HAYE, Perrine CHARLES, Caroline NAVA, Diana RODRIGUEZ-LEVI, Sandra WHALEN, Diane DOUMMARD, Isabelle MAREY, Thierry BILLETTE DE VILLEMEUR, Sandrine CHANTOT-BASTARAUD, Laurence CUISSET, Aurélie LAFITTE, Valérie OLIN, Sabina KARAGIC, Estrade CLAUDE, Corinne MACH, Elodie LEJEUNE, Stéphanie VALENCE, Lydie BURGLEN, Bénédicte HÉRON, Marie-Laure MOUTARD, Alexandra AFENJAR, Solveig HEIDE, Cyril MIGNOT, Boris KEREN, Delphine HÉRON
- #20074 - **Diagnostic génétique de la fièvre méditerranéenne familiale: à propos de 70 cas.** Hanane SAYEL, Hanane SAYEL (Fès, Maroc), Meriam ABASSI, Oussama KETTANI, Mohamed AHAKOUD, Baderdine EL MAKHZEN, Ihssane ELOTMANI, Said TRHANINT, Tarik SQUALI HOUSAINI, Laila BOUGUENOUCHE, Karim OULDIM
- #20128 - **Diagnostic génétique des azoospermies et leur prise en charge en assistance médicale à la procréation : l'expérience bordelaise en particulier dans l'absence bilatérale des canaux déférents.** Mathilde HUMBERT, Marie-Pierre REBOUL (bordeaux cedex), Patricia FERGELOT, Patricia FERGELOT, Benoit ARVEILER, Benoit ARVEILER, Aline PAPAXANTHOS-ROCHE, Clément JIMENEZ,



Vendredi 24 janvier

Lucie CHANSEL-DEBORDEAUX

- #20590 - **Diagnostic génétique des encephalopathies épileptiques : apport du séquençage à haut débit.** Giulia BARCIA (paris), Gobin STÉPHANIE, Zahra ASSOULINE, Nicole CHEMALY, Mélodie AUBART, Marlène RIO, Marie HULLY, Claire BAR, Christine BARNIERAS, Nadia BAH-BUISSON, Isabelle DESGUERRE, Jean-Paul BONNEFONT, Julie STEFFANN, Rima NABBOUT
- #19953 - **Diagnostic incident de syndromes de Klinefelter et de Turner lors de l'analyse d'un panel de gènes de prédisposition aux cancers.** Lisa GOMMARD (PARIS), Mathias SCHWARTZ, Maud BLANLUET, Jessica LE GALL, Virginie MONCOUTIER, Christelle CARRIÈRE, Jennifer CARRIÈRE, Nathalie AUGER, Dominique STOPPA-LYONNET, Chrystelle COLAS, Michel BAHUAU, Emmanuelle MOURET-FOURME
- #20526 - **Diagnostic moléculaire des amyotrophies spinales infantiles par PCR RFLP : 1ère série du service de Génétique du CHU Mohammed VI de Marrakech.** Meriem ELQABLI, Fatimazahra BOUZID, Nisrine ABOUSSAÏR (Marrakech, Maroc), Mouna BENAÏCHA, Abdelmajid MOUSSAOUI, Hassan AKALLAKH
- #19801 - **Diagnostic moléculaire des anomalies de structures dentaires non syndromiques : intérêt de l'approche par NGS ciblé.** Celine GAUCHER (PARIS), Caroline SILVE, Audrey BRIAND, Chrystel LEROY, Aurélie TOUSSAINT, Dominique VIDAUD, Michel VIDAUD, Eric PASMANT
- #20019 - **Diagnostic moléculaire des mutations récurrentes des gènes XPC et XPA chez une population marocaine atteinte de xeroderma pigmentosum: a propos de 24 cas.** Meriame ABBASSI, Hanane SAYEL, Mohammed AHAKOUD, Oussama KETTANI, Badredine EL MAKHZEN, Said TRANINT, Ihssane EL OTMANI, Hanane BAYBAY, Fatima-Zahra MERNISSI, Karim OULDIM, Laila BOUGUENOUGH, Meriame ABBASSI (fès, Maroc)
- #20166 - **Diagnostic moléculaire des surdités génétiques : bilan de 4 années.** Méloody MOCLYN, Christel VACHE, David BAUX, Corinne BAUDOUIN, Catherine BLANCHET, Marjolaine WILLEMS, Valérie FAUGERE, Renaud TOURAINE, Bertrand ISIDOR, Delphine DUPIN-DEGUINE, Laetitia LAMBERT, Michel KOENIG, Anne Françoise ROUX (MONTPELLIER)
- #19843 - **Diagnostic moléculaire différentiel du déficit en GLUT1 (gène SLC2A1) et syndrome clinique apparenté à l'aide d'un panel de 11 gènes et recherche de nouveaux gènes candidats par exome en trio.** Sandrine VUILLAUMIER BARROT, Sylvie ALGLAVE, Malika CHELBI, Céline BOUCHET-SERAPHIN, Nathalie SETA, Catherine BOILEAU (Paris)
- #20223 - **Diagnostic par séquençage à haut débit de maladies osseuses constitutionnelles : cohorte de 866 patients.** Sophie RONDEAU (Paris), Caroline MICHOT, Coralie DUPRE, Anne-Laure TOURRE, Cécile FOURRAGE, Caroline ALBY, Sophie MONNOT, Sylvain HANEIN, Geneviève BAUJAT, Jean-Paul BONNEFONT, Julie STEFFANN, Valérie CORMIER-DAIRE
- #20322 - **Diagnostic pré-implantatoire (DPI) : lorsque la consanguinité complique le diagnostic.** Stéphanie PLAZA, Florielle SAGUET, Sandie MEREUZE (Montpellier), Aliya SHMUKHAMETOVAI, Victoria VIART, Garance VERRIERE, Michel KOENIG, Marjolaine WILLEMS, Anne GIRARDET
- #20311 - **Diagnostic pré-implantatoire (DPI) pour une patiente atteinte d'un syndrome de Peutz-Jeghers causé par une délétion de novo dans le gène STK11 : contribution du NGS.** Victoria VIART, Carole CORSINI (MONTPELLIER), Stéphanie PLAZA, Florielle SAGUET, Sandie MEREUZE, Stéphanie BAERT-DESURMONT, Tal ANAHORY, Samir HAMAMAH, Pascal PUJOL, Christine COUBES, Marjolaine WILLEMS, Anne GIRARDET
- #19916 - **Diagnostic prénatal de la dysplasie de Desbuquois de type 1 par séquençage d'exome avant l'apparition de signes échographiques spécifiques.** Clara HOUDAYER (Angers), Alban ZIEGLER, Françoise BOUSSION, Sophie BLESSON, Céline BRIS, Annick TOUTAIN, Florence BIQUARD, Agnès GUICHET, Dominique BONNEAU, Estelle COLIN
- #20559 - **Diagnostic prénatal de la trisomie 21 : à propos d'une série tunisienne de 60 cas.** Sana GABTENI, Ridha MRAD (tunis, Tunisie), Ines OUARTENI, Sonia BEN HAMMOUDA
- #20316 - **Diagnostic prénatal du syndrome Simpson-Golabi Behmel associé à une délétion Xq26.2 incluant les gènes GPC3-GPC4.** Dima JOUNI (Clamart), Chloé PUISNEY-DAKHLI, Jelena MARTINOVIC, Ingrid WEDER, Hanane BOUCHGHOUL, Gérard TACHDJIAN, Aline RECEVEUR
- #20337 - **Diagnostic prénatal d'un syndrome de Goldenhar par CGH-array impliquant OTX2.** Vuthy EA, Dorothee REBOUL (NIMES), Cécile ARNOULD, Frédéric RICHARD, Eve MOUSTY, Mireille AUDEMA, Christine DAUTHEVILLE-GUIBAL, Yuliya PETROV, Olivier PRODHOMME, Philippe KHAU VAN KIEN, Thierry LAVABRE-BERTRAND, Jean CHIESA
- #20299 - **Diagnostic prénatal d'une hexasomie 12p en mosaïque associée à une hernie diaphragmatique.** Chloé PUISNEY-DAKHLI, Marie CLEMENCEAU, Dima JOUNI, Romain DIOT, M VALDUGA, Jean-Marc COSTA, Jelena MARTINOVIC, Julien SAADA, Gérard TACHDJIAN, Alexandra BENACHI, Aline RECEVEUR (CLAMART)
- #20578 - **Diagnostics génétiques multiples (double hits) par séquençage Whole Exome (WES) : à propos de deux cas.** Radoslava SARAEVA-LAMRI (Lyon), Alice DOREILLE, Vanna GEROMEL, Anne Sophie LEBRE, Pascal MOUTY, Marie Emmanuelle NAUD BARREYRE, Francis ROUSSEAU, Mohamed TAOUDI, Laurent MESNARD, Laure RAYMOND
- #20468 - **Différences transcriptomiques entre des sujets non obèses, obèses et anciennement obèses.** Marine TESSARECH (ANGERS), Enrichetta MILETI, Kelvin KWOK, Peter ARNER, Mikael RYDÉN, Carsten DAUB
- #20444 - **Différenciation de cellules germinales primordiales à partir de cellules iPS dérivées d'hommes infertiles porteurs d'anomalies génétiques.** Aurélien MOUKA (Clamart), Brahim ARKOUN, Loïc DRÉVILLON, Rafika JARRAY, Sophie BRISSET, Anne MAYEUR, Frank YATES, Patrick NITSCHKE, Gabriel LIVERA, Gérard TACHDJIAN, Leila MAOUCHE-CHRÉTIEN, Lucie TOSCA
- #20453 - **Différents taux d'hétéroplasmie affectent la détection des mutations d'ADN mitochondrial dans le sang.** Manel GUIRAT (Paris), Zara ASSOULINE, Cyril GITIAUX, Isabelle DESGUERRE, Arnold MUNNICH, Jean-Paul BONNEFONT, Julie STEFFANN, Giulia BARCIA
- #20535 - **Difficultés d'interprétation des CNVs: exemple des microdélétions impliquant le gène NRXN1.** Emilie LANDAIS (REIMS), Céline POIRSIER, Marta SPODENKIEWICZ, Mélanie JENNESSON-LYVER, Nathalie BEDNAREK, Rodolphe DARD, Monique MOZELLE_NIVOIX, Martine DOCO-FENZY
- #20338 - **Disomie fonctionnelle de l'X : observation du syndrome de duplication du gène MECP2 chez une fille.** Mario ABAJ (Marseille), Jérémie MORTREUX, Florence RICCARDI, Maude GRELET, Nicole PHILIP, Chantal MISSIRIAN
- #20202 - **Disomie uniparentale du chromosome 11 révélée par Séquençage Haut Débit d'un panel de gènes.** Cécile SAINT-MARTIN (Paris), Sophie JACQUEMINET, Christelle VAURY, Isabelle MAREY, Boris KEREN, Christine BELLANNÉ-CHANTELOT
- #20408 - **Distribution des mutations KRAS et NRAS Chez des patients marocains atteints de cancer colorectal.** Hind DEHBI (casablanca, Maroc), Oum Kaltoum AIT BOUJMA, Samira BENAYAD, Hossam HILAL EL IDRISSI, Mehdi KARKOURI
- #19749 - **Diversité des gènes impliqués dans la surdité chez les familles algériennes identifiées par séquençage haut débit.** Malika DAHMANI, Malika DAHMANI, Crystel BONNET (PARIS), Fatima AMMAR KHODJA, Djamel DJENNAOUI, Sofiane OUHAB, Christine PETIT
- #20159 - **Dosage allélique de BMPR2 dans l'hypertension artérielle pulmonaire familiale par réarrangement chromosomique.** Mélanie EYRIES (PARIS), Barbara GIRERD, Sandra CHANTOT-BASTARAUD, Boris KEREN, Anne LEROY, Florence COULET, David MONTANI, Marc HUMBERT, Jean-Pierre SIFFROI, Florent SOUBRIER
- #20562 - **Du panel de gène à l'exome, évaluation de méthodes et validation diagnostique d'un laboratoire de génétique moléculaire.** Henri PÉGEOT (Montpellier), Kevin YAU, David BAUX, Charles VAN GOETHEM, Raul JUNTAS MORALES, Corine THEZE, Guignard THOMAS, Olivier ARDOUIN, Boris KEREN, Mireille CLAUSTRÉS, Michel KOENIG, Mireille COSSÉE
- #20271 - **Duplication partielle du gène DMD : situation piège en prénatal.** Laurence MICHEL-CALEMARD (LYON), Tristan CELSE, Radu HARBUT, Rita MENASSA, Gaëlle VIEVILLE, Françoise DEVILLARD, Florence AMBLARD, Charles COUTTON, Véronique SATRE



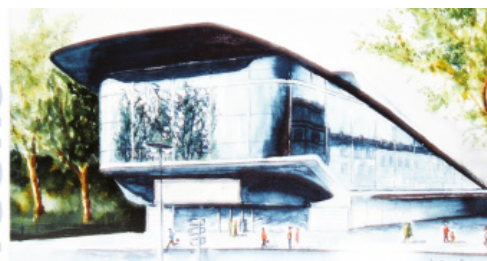
Vendredi 24 janvier

- #20586 - **Dysplasie oculo-dento-digitale à propos d'une forme familiale.** Manel GUIRAT (Paris), Rim MEDDEB, Madiha TRABELSI, Fawzi MAAZOU, Ridha M'RAD
- #20294 - **Effet de l'implémentation pré-analytique de l'avis d'une réunion de concertation pluridisciplinaire (RCP) sur le rendement diagnostique d'un panel de gènes des maladies autoinflammatoires (MAIs).** Cécile RITTORE (Montpellier), Guilaine BOURSIER, Muriel GUTIERREZ, Deborah MECHIN, Florian MILHAVET, Guillaume SARRABAY, Isabelle TOUITOU
- #20065 - **Efficacité des entretiens téléphoniques de préparation (ETP) et du routage en oncogénétique.** Nathalie PARODI (ROUEN), Maud BRANCHAUD, Gaëlle COLLET, Céline GASNIER, Zoe NEVIERE, Jean-Christophe THERY, Isabelle TENNEVET, Elodie LACAZE, Pascaline BERTHET, Thierry FREBOURG
- #19833 - **Élargissement phénotypique des atteintes neurologiques dans les cutis laxa de type 3a.** Chloé ANGELINI (Bordeaux)
- #20537 - **Encéphalopathie épileptique et ataxie congénitale non progressive liées aux mutations bi-alléliques de BRAT1 : description de 39 nouveaux patients et revue de la littérature.** Geoffroy DELPLANCQ (Besançon), Stéphanie VALENCE, Reza MAROOFIAN, Deborah MORRIS-ROSENDAHL, Gökhan YIGIT, Beate ALBRECHT, Bernd WOLLNIK, Siddharth SRIVASTAVA, Marlène RIO, Enza Maria VALENTE, Choi MURIM, Chae JONG-HEE, Audrey PUTOUX, Gaetan LESCA, Christelle ROUGEOT-JUNG, Sylvie ODET, Laurent PASQUIER, Elise BRISCHOUX-BOUCHER, Cyril MIGOT, Rauan KAIYRZHANOV, Henry HOULDEN, Vincenzo SALPIETRO, Marlène DOCO-FENZY, Lynette PENNEY, Alfredo BRUSCO, Marion GERARD, Fowzan Sami ALKURAYA, Christine COUBES, Valerie DELAGUE, Lionel VAN MALDERGEM, Lydie BURGLIN, Juliette PIARD
- #20178 - **Encéphalopathie épileptique et variants faux-sens bi-alléliques du gène ATP1A2 : un phénotype atténué ?** Kévin UGUEN (Brest), Sylvia REDON, Séverine AUDEBERT-BELLANGER, Caroline BENECH, Jamel CHELLY, Cédric LE MARECHAL, Claude FEREC
- #19819 - **Enseignements de l'essai TOTEM évaluant le taselisib, inhibiteur de la PI3K, dans les syndromes hypertrophiques liés à PIK3CA.** Maxime LUU (Dijon), Pierre VABRES, Hervé DEVILLIERS, Romaric LOFFROY, Maud CARPENTIER, Agnès MAURER, Meriem YOUSFI, Camille FLECK, Alice PHAN, Ludovic MARTIN, Fanny MORICE-PICARD, Florence PETIT, Marjolaine WILLEMS, Didier BESSIS, Marie-Line JACQUEMONT, Annabel MARUANI, Christine CHIAVERINI, Marc BARDOU, Laurence FAIVRE
- #20024 - **Epidémiologie moléculaire du Syndrome de Fryns dans l'Océan Indien.** Laure TIVERNE, Jean-Luc ALESSANDRI, Patrick MUNIER, Bérénice DORAY, Paul GUEGUEN (SAINT-DENIS)
- #20473 - **Episodes aigus d'acidose lactique et encéphalopathie dus à un déficit en complexe III.** Pierre - Hadrien BECKER (Le Kremlin-Bicêtre), Zina CHAMEKH, Maha BEN SEDRINE, Anne - Gaëlle LE MOING, Pascale DE LONLAY, Elise LEBIGOT, Patrice THEROND, Abdelhamid SLAMA, Pauline GAIGNARD
- #20513 - **Essai thérapeutique chez des enfants avec trisomie 21, l'expérience de l'Institut Jérôme Lejeune.** Clotilde MIRCHER (PARIS), Silvia SACCO, Aimé RAVEL, Franck STURTZ
- #20484 - **Estimation des odds-ratios dans les études d'association avec le génome entier basées sur le modèle logistique mixte.** Jacqueline MILET (Paris), Hervé PERDRY
- #20186 - **Etat des lieux du diagnostic génétique des déficiences intellectuelles au CHU de Brest.** Sylvia REDON (BREST), Kevin UGUEN, Caroline BENECH, Séverine AUDEBERT-BELLANGER, Marc PLANES, Jérémie LEFRANC, Adélaïde BROSSEAU-BEAUWIR, Elise SACAZE, Juliette ROPARS, Sylviane PEUDENIER, Cédric LE MARECHAL, Claude FEREC
- #19926 - **Etat des lieux sur la communication des résultats génétiques en prénatal concernant le conseil génétique du fœtus.** Virginie DORIAN, Cécile ZORDAN (BORDEAUX)
- #20072 - **Étude moléculaire du gène GH1 en rapport avec le déficit isolé en hormone de croissance.** Chaima SAHLI, Emna SGHAIRI, Fadhel NAJJAR, Taieb MESSAOUD (tunis, Tunisie)
- #20242 - **ETUDE ANAMETAB Pro : Validation d'un panel dédié au diagnostic prénatal des anasarques non immuns d'origine métabolique.** Cécile PAGAN, Magali PETTAZZONI, Sophie VASSEUR, Roseline FROISSART, Jérôme MASSARDIER, David CHEILLAN (LYON)
- #20483 - **Étude clinique et génétique de l'autisme syndromique : à propos de 200 cas.** Hela SASSI (Tunis, Tunisie), Houweyda JILANI, Meriem HAMZA, Syrine HIZEM, Yasmina ELARIBI, Imen REJEB, Nesrine BEN MABROUK, Dominique VIDAUD, Bergmann CARSTEN, Cyrine DRISSI, Jamel CHELLY, Ahlem BELHADJ, Lamia BEN JEMAA
- #20437 - **Étude clinique et moléculaire de patients porteurs de mutations dans des gènes codant pour des sous-unités du récepteur GABA de type A.** Pierre-Yves MAILLARD (Strasbourg), Caroline LACOSTE, Gaëtan LESCA, Cyril MIGNOT, Giulia BARCIA, Rima NABBOUT, Anne DE SAINT MARTIN, Nicole PHILIP, Elise SCHAEFER, Amélie PITON, Audrey PUTOUX, Dorothée VILLE, Agathe ROUBERTIE, Pierre MEYER, Didier LACOMBE, Marion GÉRARD, Delphine HERON, Olivier PATAT, Véronique PAQUIS, Laurent VILLARD, Mathieu MILH
- #20555 - **Étude clinique et moléculaire du syndrome de Noonan avec lentigines multiples : A propos de 5 patients tunisiens.** Hela SASSI (Tunis, Tunisie), Hana SAFRAOU, Imen CHELLY, Rym MEDDEB, Elhem JBEBLI, Faten FDHILA, Noureddine LITAEIM, Mediha TRABELSI, Faouzi MAAZOU, Ines OUERTANI, Lilia KRAOUA, Ridha M'RAD
- #19929 - **Étude clinique, biologique, radiologique et génétique du syndrome LPAC chez des patients tunisiens.** Yosra HALLEB, Hounaida GHAZOUANI, Fahmi HMILA, Ali SAAD, Rafik GHRISSE, Ilhem BEN JAZIA, Moez GRIBAA (Sousse, Tunisie)
- #20404 - **Étude d'association du variant MTHFR C677T et le risque de glioblastome.** Hossam HILAL EL IDRISSI (casablanca, Maroc), Oum Kaltoum AIT BOUJMA, Bouchaïb GAZZAZ, Mehdi KARKOURI, Hind DEHBI
- #20058 - **Étude de corrélation génotype-phénotype d'une cohorte de 37 cas porteurs de variants pathogènes bi-alléliques OTOF ; un préalable à la thérapie génétique.** Sophie ACHARD, Laurence JONARD, Natalie LOUNDON, Marine PARODI, Vincent COULOIGNIER, Laurence PERRIN, Salima EL CHEHADEH, Catherine VINCENT-DELOREME, Sandrine MARLIN (PARIS)
- #20573 - **Étude de la mutation G2019S du gène LRRK2 dans une population marocaine atteinte de la Maladie de Parkinson.** Oussama KETTANI (Fès, Maroc), Sanae EL BARDAL, Badr Eddine EL MAKHZEN, Mohamed AHAKOUD, Mody DIOP, Hanane SAYEL, Ihsan EL OTMANI, Said TRHANINT, Meriam ABBASSI, Mohammed Faouzi BELAHSEN, Laila BOUGUENOUGH, Karim OULDIM
- #20373 - **Étude de la sensibilité d'outils de détection de variants de structure en mosaïque sur des données de séquençage de génomes entiers.** Maxime LEPETIT, Pierre-Antoine ROLLAT-FARNIER, Véronique PAQUIS-FLUCKLINGER, Damien SANLAVILLE, Caroline SCHLUTH-BOLARD, Claire BARDEL (Lyon)
- #20418 - **Étude des différents transcrits BCR-ABL avec une RT-PCR multiplex chez des patients marocains (à propos de 110 cas).** Hajar AZAMI IDRISSI, Laila BOUGUENOUGH (Fes, Maroc), Badreddine EL MAKHZEN, Rhizlane BERRADY, Zineb KHAMMAR, Hanane BENCHAKROUNE, Kaoutar MELIANI, Mohammed EL AZAMI EL IDRISSI, Karim OULDIM
- #20420 - **Étude descriptive des manifestations dermatologiques des autres RASopathies au cours de la neurofibromatose de type 1.** Laurie MONITOR, Laurie MONITOR (MAXEVILLE), Edem ALLADO, Dominique VIDAUD, Bruno LEHEUP, Jean-Luc SCHMUTZ, Anne-Claire BURSZEJN
- #19897 - **Étude du gène RASA1 dans une cohorte de 113 enfants avec malformations capillaires au niveau des membres inférieurs : résultats de la cohorte nationale CONAPE.** Charlotte VEYRAT-DUREBEX (Tours), Marine DURIEUX-VERDE, Juliette MAZEREEUW-HAUTIER, Olivia BOCCARA, Ludovic MARTIN, Christine CHIAVERINI, Catherine ESCHARD, Nathalie BENETON, Pierre VABRES, Aline BERTHELOT, Gérard LORETTE, Sophie LEDUCQ, Mahtab SAMIMI, Christian R ANDRES, Agnès CAILLE, Patrick VOURC'H, Annabel MARUANI
- #19762 - **Étude du polymorphisme de la région HVSI de l'ADN mitochondrial dans quatre populations Berbérophones de l'Algérie.** Hocine BADACHE (Tours, Tunisie), Sarra ELKAMEL, Sami BOUSSETTA, Nessrine BEN SALEM, Houssein KHODJET LKHIL, Lotfi CHERNI



Vendredi 24 janvier

- #20020 - **Etude du profil moléculaire de la β -thalassémie au CHU HASSAN II de Fes (à propos de 35 cas).** Meriam ABBASSI, Meriam ABBASSI (fès, Maroc), Hanane SAYEL, Oussama KETTANI, Mohammed AHAKOUD, Badredine EL MAKHZEN, Said TRANINT, Ihsane EL OTHMANI, Sarra BENMILLOU, Mustapha HIDA, Laila BOUGUENOUGH, Karim OULDIM
- #20069 - **Étude du sécrétome glial d'un modèle murin du syndrome de Rett : implications pathologiques et thérapeutiques.** Yann EHINGER, Valérie MATAGNE, Emilie BORLOZ (13005), Sandrine BOURGOIN, Valérie CUNIN, Michel SEVE, Laurent VILLARD, Jean-Christophe ROUX
- #20563 - **Etude d'un anneau du chromosome 21 par CGH Array : A propos d'un cas.** Maha BEN JEMAA (Sfax, Tunisie), Sarra DIMASSI, Latifa LASSOUED, Ayda BANNOUR, Hamza HADJ ABDALLAH, Soumaya MOUGOU-ZERELLI, Hedi KHAIRI, Ali SAAD
- #20556 - **Etude d'un nouveau gène prédisposant aux cancers du rein familiaux impliqué dans l'autophagie.** Florine ADOLPHE (Villejuif), Sophie FERLICOT, Virginie VERKARRE, Flore RENAUD, Sophie COUVÉ, Pauline GARNIER, Betty GARDIE, Stéphane RICHARD, Sophie GAD
- #20265 - **Etude d'un panel de gènes impliqués dans les épilepsies monogéniques (PAGEM) : résultats préliminaires de la cohorte des 461 premiers patients analysés au centre de génétique de Lyon.** 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 BELLESCIZE, Alexis ARZIMANOGLU, Vincent DES PORTES DE LA FOSSE, Marianne TILL, Damien SANLAVILLE, Gaetan LESCA
- #20047 - **Etude fonctionnelle de variants du gène SH2B3 identifiés chez des patients atteints d'érythrocytose héréditaire.** Amandine LE ROY (Nantes), Nena MARTIN, Florence ROBRIQUET, Agnès QUÉMÈNER, Nathalie GÉRARD, Fabrice AIRAUD, Céline GARREC, Stéphane BÉZIEAU, Erwan MORTIER, Béatrice CHARREAU, François GIRODON, Betty GARDIE
- #20148 - **Etude fonctionnelle des variants de signification inconnue du gène RB1.** Jessica LE GALL (Paris), Elsa AMOUYAL, Ambre PETITALOT, Catherine DEHAINAULT, Lisa GOMMARD, Claude HOUDAYER, Dominique STOPPA-LYONNET, Marion GAUTHIER-VILLARS, Sandrine CAPUTO, François LALLEMAND
- #20560 - **Etude génétique du syndrome de Bardet-Biedl chez 19 familles tunisiennes.** Hela SASSI (Tunis, Tunisie), Lilia KRAOUA, Mongia MEKKI, Rania SAKKA, Imen CHELLY, Maher KHARRAT, Amira ZANATI, Ines OUERTANI, Rym MEDDEB, Hana SAFRAOU, Faouzi MAAZOU, Mediha TRABELSI, Kamel MONASTIRI, Ridha M'RAD
- #20056 - **Etude les formes monogéniques de diabète les plus fréquentes chez les patients marocain présentant un diabète familial non auto-immun.** Said TRHANINT (FES, Maroc), Nadia MAAZOUZI, Mohammed AHAKOUD, Oussama KETTANI, Baderddine EL MAKHZEN, Meriam ABBASSI, Hanane SAYEL, Ihsane EL OTHMANI, Sana ABOURAZZAK, Hanane EL OUAHABI, Leila EL BOUGUENOUGH, Karim OULDIM
- #19850 - **Etude neuropsychologique chez 18 patients français atteints du syndrome de White-Sutton et porteurs de mutations dans le gène POGZ.** Aurore GARDE (Dijon), Jenny CORNATON, Arthur SORLIN, Sébastien MOUTTON, Claire NICOLAS, Christine JUIF, David GENEVIÈVE, Laurence PERRIN, Philippe KHAU VAN KIEN, Thomas SMOL, Catherine VINCENT-DELMORE, Bertrand ISIDOR, Benjamin COGNÉ, Alexandra AFENJAR, Boris KEREN, Christine COUBES, Fabienne PRIEUR, Annick TOUTAIN, Yann TROUSSELET, Amandine GONZALEZ, Charles BOUIS, Solène BOURGOUIN, Stéphanie LOTTIAUX, Coralie GONIN-OLYMPIADE, Kim GIRAUDAT, Amélie PITON, Bénédicte GERARD, Sylvie ODENT, Fanny TESSIER, Solveig HEIDE, Anne-Claire GELINEAU, Catherine SARRET, Ania MIRET, Elise SHAEFER, Ange-Line BRUEL, Frederic TRAN MAU-THEM, Antonio VITOBBELLO, Christophe PHILIPPE, Christel THAUVIN-ROBINET, Laurence FAIVRE
- #20551 - **Etude par RNAseq de l'épissage alternatif physiologique de gènes impliqués dans les cancers digestifs : MLH1, MSH2, MSH6 et CDH1.** Moka SEBAI (Paris), Roseline TANG, Yahia ADNANI, Christine BOMBLED, Sengul TOZLU-KARA, Meissa BARBOUCHE, Alice FIEVET, Odile CABARET, Marine GUILLAUD-BATAILLE, Etienne ROULEAU
- #20059 - **Etude pharmacogénétique au cours de la leucémie aigue lymphoblastique : impact du variant A1298C du MTHFR.** Rim FRIKHA (Sfax, Tunisie), Maha BEN JEMAA, Fatma TURKI, Iness TURKI, Tarek REBAI
- #19903 - **Etude rétrospective portant sur 4 ans de diagnostic moléculaire par panel de gènes impliqués dans des syndromes de vieillissement prématuré, incluant les laminopathies et les syndromes associés.** Maude GRELET (Toulon), Véronique BLANCK, Sabine SIGAUDY, Nicole PHILIP, Fabienne GIULIANO, Khaoula KHACHNAOUI, Godelieve MOREL, Sarah GROTTO, Julia SOPHIE, Céline POIRSIER, James LESPINASSE, Laurent ALRIC, Patrick CALVAS, Gihane CHALHOUB, Valérie LAYET, Arnaud MOLIN, Cindy COLSON, Luisa MARSILI, Patrick EDERY, Nicolas LEVY, Annachiara DE SANDRE-GIOVANNOLI
- #19931 - **Etude transcriptionnelle d'un modèle murin de Paraplégie Spastique Héréditaire SPG11.** Typhaine ESTEVES (PARIS), Julien BRANCHU, Liriopé TOUPENET, Khalid Hamid EL HACHIMI, Frederic DARIOS, Giovanni STEVANIN
- #19858 - **Évaluation bioinformatique de l'impact de la recalibration des scores de qualité des bases (BQSR) sur la découverte de variations issues de données de séquençage à haut-débit.** Cyril FOURNIER (Dijon), Caroline CHAPUSOT, Benjamin Tournier, Romain AUCAGNE, Emilie TISSERANT, Laurence FAIVRE, Christel THAUVIN, Mary CALLANAN, Yannis DUFFOURD
- #20291 - **Évaluation de 4 algorithmes de prédiction d'épissage permettant une annotation automatique dans un contexte NGS diagnostique.** Elodie LEJEUNE, Pascale RICHARD, Corinne METAY, Flavie ADER, Cécile SAINT-MARTIN, Céline LEDEUIL, Magalie LODIN, Valérie ALLAMAND, Valérie JOBIC, Boris KEREN, Alix DE BECDELIEVRE, Christine BELLANE-CHANTELOT, Julien BURATTI (Paris)
- #20234 - **Évaluation de manière objective de l'actionnabilité des gènes impliqués dans les encéphalopathies épileptiques néonatales et les myopathies en vue de développer une procédure rapide de séquençage à haut débit.** Maude VECTEN (Poissy), Laurent VILLARD, Mathieu CERINO, Mathieu MILH, Svetlana GOROKHOVA, Nicolas LÉVY, Marc BARTOLI, Martin KRAHN
- #19857 - **Évaluation des apports du calcul par GPU pour l'analyse bioinformatique de données de séquençage à haut débit de génomes.** Yannis DUFFOURD (Dijon), Emilie TISSERANT, Garret PHILIPPINE, Antonio VITOBBELLO, Laurence FAIVRE, Christel THAUVIN-ROBINET
- #20403 - **Évaluation des méthodes d'extraction de l'ADN des échantillons de cancer colorectal inclus en paraffine (FFPE).** Hossam HILAL EL IDRISSI (casablanca, Maroc), Bouchaib GAZZAZ, Oum Kaltoum AIT BOUJMA, Mehdi KARKOURI, Hind DEHBI
- #20324 - **Évaluation des pratiques professionnelles des gynécologues de Picardie concernant le suivi des femmes pré-symptomatiques porteuses d'une mutation BRCA1/BRCA2.** Claire COZETTE (Amiens), Emma LACHAÏER, Florence JOBIC, Florence AMRAM, Emilie LACOT-LERICHE, Guillaume JEDRASZAK, Sara COSTANTINI, Gilles MORIN, Florence SCHEFFLER
- #20118 - **Évolution des troubles du rythme de sécrétion de la mélatonine chez des adultes porteurs d'un syndrome de Smith Magenis.** Alice POISSON (Lyon), Alain NICOLAS, Véronique RAVERO, Fleur RAULET, Arnaud ANASTASI, Claude GRONFIER, Caroline DEMILY
- #20571 - **Exemple de ciliopathie: le syndrome acro-calleux chez 5 patients Tunisiens.** Hela SASSI (Tunis, Tunisie), Mediha TRABELSI, Faouzi MAAZOU, Sana SKOURI, Asma BOUAZIZ, Catherine DZIRI, Ridha M'RAD
- #20049 - **Exomes ciblés des Maladies du Centre National de Référence des Maladies Rares (CNRMR) du Métabolisme du Calcium et du Phosphate du Kremlin Bicêtre.** Bruno FRANCOU (Bicêtre), Anya ROTHENBUHLER, Mélissa N'DÉBI, Christophe HABIB, Alexis PROUST, Peter KAMENICKY, Jérôme BOULIGAND, Anne GUIOCHON-MANTEL, Agnès LINGLART
- #20224 - **Exon cryptique E1' de VHL : une nouvelle famille avec mutation hétérozygote composite de VHL dans la polyglobulie de Chuvash.** Amira MOHAMED (Marseille), Morgane PERTUIT, Isabelle THURET, Frédérique ALBARELLE, Catherine BADENS, Anne BARLIER
- #20144 - **Exploration de familles de paraplégie spastique par exome : identification de nouveaux gènes ?** Jean-Madeleine DE SAINT AGATHE, Bophara KOL, Laurène TISSIER, Marie-Lorraine MONIN, Diane DOUMMAR, Cécile FREIHUBER, Alexandra DURR,



Vendredi 24 janvier

Sophie JULIA, Sandra MERCIER, Cyril GOIZET, Giovanni STEVANIN, Eric LEGUERN, Guillaume BANNEAU (PARIS)

■ #20161 - **Exploration de la fonction protéasomale dans la déficience intellectuelle syndromique liée au gène USP7.** Wallid DEB (Nantes), Sébastien KURY, Frédéric EBSTEIN, Benjamin COGNE, Christian Patrick SCHAAF, Elke KRÜGER, Amandine LE ROY, Richard REDON, Marie VINCENT, Thomas BESNARD, Virginie VIGNARD, Sandra MERCIER, Bertrand ISIDOR, Stéphane BÉZIEAU

■ #20057 - **Explorations moléculaires et Exomes ciblés des Neuropathies Périphériques Héritaires Centre National de Référence des Maladies Rares (CNMR) du CHU Bicêtre.** Bruno FRANCOU (Bicêtre), Guillemette BEAUDONNET, Mélissa N'DÉBI, Christophe HABIB, Alexis PROUST, Jérôme BOULIGAND, David ADAMS, Anne GUIOCHON-MANTEL, Andoni ECHANIZ-LAGUNA

■ #20254 - **Extension du spectre clinique de l'ataxie récessive associée à STUB1.** Jean-Marie RAVEL (Nancy), Cecilia MARELLI, Claire EWENCZYK, Michel KOENIG, Jamel CHELLY, Mathilde RENAUD

■ #20216 - **Extension du spectre mutationnel et phénotypique de l'encéphalopathie développementale et épileptique par mutation du gène KCNB1.** Claire BAR, Giulia BARCIA (Paris), Mélanie JENNESSON, Gwenael LE GUYADER, Amy SCHNEIDER, Cyril MIGNOT, Gaëtan LESCA, Martino MONTOMOLI, Boris KEREN, Arnold MUNNICH, Diane DOUMMAR, Alexandra AFENJAR, Isabelle MAREY, Marion GERARD, Patrick BERQUIN, David GENEVIEVE, Anne DE SAINT MARTIN, Salima EL CHEHADEH, Jamel CHELLY, Anne-Sophie LEBRE, Lynette SADLEIR, Renzo GUERRINI, Ingrid SCHEFFER, Edor KABASHI, Rima NABBOU

■ #19875 - **Extension du spectre phénotypique lié à des variations du gène PHF21A.** Caroline RACINE (DIJON), Ange-Line BRUEL, Arthur SORLIN, Juliette ALBUSSON, Sébastien MOUTTON, Thevenon JULIEN, Daphné LEHALLE, Nolwenn JEAN-MARÇAIS, Antonio VITOELLO, Frédéric TRAN MAU-THEM, Anand SAGGAR, Christophe PHILIPPE, Laurence FAIVRE, Christel THAUVIN-ROBINET, Anne-Sophie DENOMMÉ-PICHON

■ #20089 - **EYA3 : nouveau gène candidat pour le Spectre Oculo-Auriculo-Vertébral.** Angèle TINGAUD-SEQUEIRA (bordeaux), Aurélien TRIMOUILLE, Christophe HUBERT, Estelle LOPEZ, Benoît ARVEILER, Didier LACOMBE, Caroline ROORYCK-THAMBO

■ #19834 - **Faut-il prescrire un caryotype avant une prise en charge en FIV-ICSI ?** Hélène PIAANT, Mathilda KRETZ (Strasbourg), Julia LAUER-ZILLHARDT, Philippe GOSSET, Catherines RONGIÈRES, Olivier PIRRELLO

■ #20062 - **Faux positif d'ADNcT21 avec différentes anomalies chromosomiques confinées au placenta.** Luc DRUART (PARIS), Hélène DESSUANT, Laure RAYMOND, Sylvie TAPIA, Francis ROUSSEAU, Jean François TALY, Marc NOUCHY

■ #20446 - **Female with 46, XY karyotype: CAIS in CHU HASSAN II, FES.** Badreddine ELMAKHZEN, Laila BOUGUENOUGH (Fes, Maroc)

■ #20366 - **Fibrose pulmonaire et pathogénicité de la mutation p.Val178Met de SFTPA1/SFTPA2.** Nadia NATHAN (Paris), Afifaa BUTT, Valérie NAU, Raphaël BORIE, Bruno CRESTANI, Anne-Laure CHENE, Tiffenn DESROZIERS, Mélanie HÉRY, Emilie FILHOL BLIN, Florence DASTOT LE MOAL, Philippe DUQUESNOY, Bruno COPIN, Annick CLEMENT, Serge AMSELEM, Marie LEGENDRE

■ #20146 - **Filamine - A et hétérotopie nodulaire périventriculaire : Spectre phénotypique du syndrome d'Ehlers Danlos.** Clarisse BILLON (Paris), Salma ADHAM, Anne LEGRAND, Michael FRANK, Anne-Claire BREHIN, Bertrand ISIDOR, Stéphane ZUILY, Laurent CHICHE, Xavier JEUNEMAITRE, Juliette ALBUSSON

■ #20488 - **Fortuitous detection of three new delta-thalassemia mutations during HbA1c quantification in Tunisian diabetic patients.** Chaïma KASMI (Tunis, Tunisie), Yessine AMRI, Malek DABBOUSSI, Rahma MAHJOUR, Sondess HADJ-FREDJ, Manel ZOUAOU, Amal GUESMI, Sabrina OUESLATI, Chiraz AMROUCHE, Henda JAMOUSSI, Feyka BEN MAMI, Ines KAMMOUN, Taieb MESSAOUD, Amina BIBI

■ #20027 - **Fréquence des mutations constitutionnelles de l'exon cryptique de VHL chez les patients avec tumeurs du spectre de von Hippel-Lindau ou paragangliome.** Alexandre BUFFET (Paris), Bruna CALSINA, Shahida FLORES, Sophie GIRAUD, Marion LENGLET, Pauline ROMANET, Elisa DEFLORENNE, Javier ALLER, Isabelle BOURDEAU, Brigitte BRESSAC-DE PAILLERETS, Maria CALATAYUD, Caroline DEHAIS, Erwan DE MONES, Atanaska ELENKOVA, Philippe HERMAN, Peter KAMENICKY, Sophie LEJEUNE, Jean Louis SADOUL, Anne BARLIER, Stéphane RICHARD, Judith FAVIER, Nelly BURNICHON, Betty GARDIE, Patricia DAHIA, Mercedes ROBLEDO, Anne-Paule GIMENEZ-ROQUEPLO

■ #20332 - **Fréquence des variants de STK11 de novo et en mosaïque dans le syndrome de Peutz-Jeghers : étude monocentrique sur 15 ans.** Albain CHANSAVANG (PARIS), Aurélie TOUSSAINT, Véronique DUCHOSSOY, Virginie BENOIT, Joëlle COHEN, Chrystelle COLAS, Hélène DELHOMELLE, Pierre LAURENT-PUIG, Aziz ZAAANAN, Marion DHOOGHE, Romain CORIAT, Audrey BRIAND-SULEAU, Béatrice PARFAIT, Eric PASMANT, Nadim HAMZAOU

■ #19874 - **Fœtopathie liée aux variants pathogènes de KIAA1109 : une nouvelle entité mimant les tubulinopathies.** Sara CABET (Lyon), Audrey PUTOUX, Annie BUENERD, Lucie GUENEAU, Alexandre REYMOND, Edwin THIA W.H., Angeline LAI H.M., Erica M. SCHINDEWOLF, Damien SANLAVILLE, Gaëtan LESCA, Laurent GUIBAUD

■ #20499 - **Galaxy: a suitable bioinformatics platform for next generation sequencing data analysis in a clinical laboratory. Four Years Experience in a University Group Hospital.** Bruno FRANCOU (Bicêtre), Christophe HABIB, Alexis PROUST, Eric ADNET, Anne SPRAUL-DAVIT, Claire DEBACK, Thierry NAAS, Jacques YOUNG, David ADAMS, Emmanuel GONZALES, Jean-Charles DUCLOS-VALLEE, Claire BOUVATTIER, Peter KAMENICKY, Agnès LINGLART, Anne GUIOCHON-MANTEL, Jérôme BOULIGAND

■ #20122 - **GAPO syndrome in Morocco: a case report.** Nadia SERBATI, Ghizlane JABRANE, Fatima Zahra OUTTALEB, Sara BERRADA (casablanca, Maroc), Hind DEHBI

■ #20130 - **Génétique des ataxies proprioceptives : le phénotype homogène du CANVAS sous-tend une grande hétérogénéité génétique.** Vincent HUIN, Andrea CORTESE, Marie-Lorraine MONIN, Rabab DEBS, Tanya STOJKOVIC, Claire EWENCZYK, Thierry MAISONOBE, Karine VIALA, Fanny MOCHÉL, Alina Maria TATARU, Mélanie PAPIN, Henry HOULDEN, Mary M REILLY, Alexis BRICE, Alexandra DURR (PARIS)

■ #20406 - **Génétique du cancer colorectal de la population Marocaine : revue de la littérature.** Hind DEHBI (casablanca, Maroc), Hossam HILAL EL IDRISSI, Oum Kaltoum AIT BOUJMA, Bouchaïb GAZZAZ, Mehdi KARKOURI

■ #20237 - **Génétique d'infertilité : Intérêts diagnostiques d'un panel personnalisé pour l'analyse de 51 gènes impliqués dans des infertilités humaines non-syndromiques.** Ozlem OKUTMAN, Julien TARABEUX, Jean MULLER, Stéphane VIVILLE (Strasbourg)

■ #20430 - **Génétique et diagnostic moléculaire des télémétopathies.** Ibrahima BA, Elodie LAINEY, Patrick REY, Claire OUDIN, Christelle MÉNARD, Malika CHELBI, Sylvie ALGLAVE, Cécile FOURRAGE, Karim DIALLO, Aurélie PLESSIER, Laurent GOUYA, Raphael BORIE, Vincent COTTIN, Hilario NUNES, Flore SICRE DE FONTBRUNE, Thierry LEBLANC, Régis PEFFAULT DE LATOUR, Bruno CRESTANI, Filière RESPIFIL, Filière MARIH, Catherine BOILEAU, Caroline KANNENGISSER (PARIS)

■ #20424 - **GENIDA, une base de données internationale et participative pour l'étude de l'histoire naturelle, des comorbidités et de pratiques thérapeutiques dans les formes génétiques de troubles du neurodéveloppement: l'exemple du syndrome Koolen de Vries.** Florent COLIN (ILLKIRCH GRAFFENSTADEN), Nicole COLLOT, Joost KUMMELING, Tjitske KLEEFSTRA, David A. KOOLEN, Jean-Louis MANDEL

■ #20557 - **Genome Variant Explorer (GVE) : une application Shiny pour explorer et filtrer aisément des variants génomiques annotés issus d'une expérience de NGS (Next-Generation Sequencing).** Flora CARRÉ, Thomas LARIVE, Henri-Jean GARCHON (Versailles)

■ #20252 - **Génotypage du cytochrome 2A6 dans l'ictère néonatal intense et/ou prolongé.** Clara BARTHELEMY, Frédéric PARISOT, Philippe LABRUNE, François PETIT (Clamart)

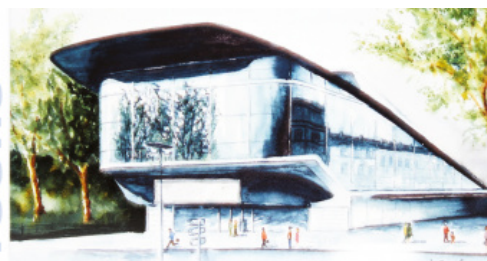
■ #20248 - **Génotypage RHD fœtal non invasif sur sang maternel : optimisation du processus.** Emmanuelle GUINCHARD (LYON), Corinne CHABRE, Sophie COLLIARD, Sandrine MONNIER, Christine TROTEL, Chloé MARTHINET, Sandrine GROLLEAU

■ #20249 - **Génotypage RHD fœtal non invasif sur sang maternel au laboratoire de l'EFS AURA, site de LYON-GHE : 9 ans d'expérience et évolutions.** Emmanuelle GUINCHARD (LYON), Corinne CHABRE, Sophie COLLIARD, Sandrine MONNIER, Christine TROTEL, Chloé MARTHINET, Sandrine GROLLEAU



Vendredi 24 janvier

- #20218 - **GenSCor : un logiciel personnalisable, pour prioriser très facilement ses variants candidats issus du séquençage nouvelle génération (panels de gènes, exomes, génomes).** Quentin RICHE-PIOTAI (POITIERS), Frédéric BILAN, Patrick GIRARD, Lucile LETIENNE, Gwenael LEGUYADER, Tanguy NICLASS
- #19899 - **Hamartomes multiples du système nerveux dus à une altération de PTEN en mosaïque survenue dans la crête neurale au cours de l'embryogenèse.** Alice GOLDENBERG (ROUEN), Florent MARGUET, Vianney GILARD, Aude-Marie CARDINE, Adnan HASSANI, François DOZ, Sophie RADI, Stéphanie VASSEUR, Jacqueline BOU, Maud BRANCHAUD, Claude HOUDAYER, Stéphanie BAERT-DESURMONT, Annie LAQUERRIERE, Thierry FREBOURG
- #20226 - **Hétérogénéité clinique et génétique chez des patients tunisiens atteints de cockayne syndrome à propos de 14 cas.** Asma CHIKHAOU, Ichraf KRAWA, Sami BOUCHOUCHA, Sonia ABDELHAK, Miria RICHTTI, Ilhem TURKI, Laugel VINCENT, Nadège CALMELS, Houada YACOUB-YOUSSEF (tunis, Tunisie)
- #20191 - **Histoire naturelle associée aux mutations du gène SETD5 par une approche orientée par les données fournies par un entrepôt de données de santé.** Jerome JEANNETTE (PARIS), Lea PERONI, Marlène RIO, Sophie RONDEAU, Giulia BARCIA, Antoine NEURAZ, Vincent BENOIT, Arnold MUNNICH, Geneviève BAUJAT, Caroline MICHOT, Valerie CORMIER DAIRE, Nicolas GARCELON
- #20189 - **Histoire naturelle du syndrome de Wiedemann Steiner par une approche orientée par les données fournies par un entrepôt de données de santé.** Clothilde ORMIERES (PARIS), Marlène RIO, Sophie RONDEAU, Giulia BARCIA, Antoine NEURAZ, Vincent BENOIT, Caroline MICHOT, Lyonnet STANISLAS, Geneviève BAUJAT, Valérie CORMIER-DAIRE, Nicolas GARCELON
- #20179 - **Histoire naturelle du syndrome KBG par une approche orientée par les données fournies par un entrepôt de données de santé.** Marlene RIO (PARIS), Giulia BARCIA, Sophie RONDEAU, Antoine NEURAZ, Vincent BENOIT, Arnold MUNNICH, Sandrine MARLIN, Jeanne AMIEL, Stanislas LYONNET, Geneviève BAUJAT, Valerie CORMIER-DAIRE, Nicolas GARCELON
- #19962 - **Homozygous GRN mutations: unexpected phenotypes and novel insights into pathological and molecular mechanisms from a new case series.** Vincent HUIN, Mathieu BARBIER (PARIS), Armand BOTTANI, Johannes Alexander LOBRINUS, Fabienne CLOT, Foudil LAMARI, Laureen CHAT, Benoit RUCHETON, Frédérique FLUCHERE, Stéphane AUVIN, Peter MYERS, Antoinette GELOT, Agnès CAMUZAT, Catherine CAILLAUD, Ludmila JORNÉA, Sylvie FORLANI, Dario SARACINO, Charles DUYCKAERTS, Alexis BRICE, Alexandra DURR, Isabelle LE BER
- #19870 - **Hypercalcémie infantile avec néphrocalcinose et disomie uniparentale du chromosome 20 : à propos d'un cas.** Anne-Claire BREHIN (ROUEN), Marguerite HUREAUX, Kevin CASSINARI, Ariane CUNY TOURNILLON, Edouard MARTINEZ CASADO, Sandra CHANTOT-BASTARAUD, Rosa VARGAS-POUSSOU, Thierry FREBOURG
- #20009 - **Hyperplasie congénitale des surrénales et syndrome d'Ehlers-Danlos : confirmation d'un syndrome des gènes contigus par MLPA et PCR.** Jordan TEOLI (Lyon), Rita MENASSA, Baptiste FRAISIER, Véronique TARDY-GUIDOLLET
- #20001 - **Hypertriglycéridémies majeures de l'adulte: Intérêt du génotypage multiloci pour l'identification des hyperchylomicronémies à haut risque morbide. Etude d'une cohorte de 106 patients.** Pascale BENLIAN (LILLE), Laëtitia BOIDIN-CESCHINI, Noémie KLIPPER DIT KURZ, Fiona DESEURE, Florence LESOT, Sabine WAWRZYNIAK, Jean Michel LECERF
- #20387 - **Hypophosphatasie : l'étude d'une grande cohorte de patients identifie 2 mécanismes distincts de dominance et révèle une nosologie basée sur la génétique.** Etienne MORNET (VERSAILLES), Agnès TAILLANDIER, Christelle DOMINGUES, Emmanuelle BENALOUN, Annika DUFOUR, Nicole LAVAUD, Carole CHARLE, Fabienne WALLON, Nathalie ROUSSEAU, Mihelaiti GUBERTO, Christine MUTI, Brigitte SIMON-BOUY
- #20319 - **Identification d'un nouveau gène de déficience intellectuelle : sema6b.** Amélie CORDOVADO (Tours), Médéric JEANNE, Anne Sophie DENOMMÉ-PICHON, Boris KEREN, Lance RODAN, Kimberly ALDINGER, Kery RAMSEY, Vahid BAHRAMBEIGI, Wendy MITCHELL, Jillian R OZMORE, Leslie GRANGER, Richard REDON, Stéphane BÉZIEAU, Frédéric LAUMONNIER, Annick TOUTAIN, Marie-Laure VUILLAUME WINTER
- #20495 - **Identification d'une mutation sur le gène CDH1 dans une famille sans cas index accessible.** Philippe DENIZEAU (Rennes), Brivael GERY, Vanessa COLOMBERT, Louise CRIVELLI, Sylvie ODENT
- #20078 - **Identification de la mutation ancestrale c.1331+1G>A du gène AAAS chez des patients avec syndrome d'Allgrove : à propos de la première série marocaine.** Khawla ZERROUKI, Ihab BELMOKHTAR, Karam BELMOKHTAR, Hanane LATRECH, Mohammed BELLAOUI, Redouane BOULOUIZ, Abdeladim BABAKHOUE, Mariam TAJIR (Oujda, Maroc)
- #19921 - **Identification de l'insertion d'éléments mobiles dans des régions géniques à partir de données de séquençage à haut débit d'exome et de génome chez des patients atteints d'anomalies du développement et/ou de déficience intellectuelle.** Philippine GARRET (Saint Ouen l'Aumône), Emilie TISSERANT, Aïcha BOUGHALEM, Jean-Marc COSTA, Detlef TROST, Antonio VITOBBELLO, Laurence FAIVRE, Christel THAUVIN-ROBINET, Yannis DUFOURD
- #19954 - **Identification de nouveaux et rares variants de gènes impliqués dans la voie de la récompense dans l'anorexie mentale par analyse d'exomes.** Thierry BIENVENU, Nicolas LEBRUN, Julia CLARKE, Philibert DURIEZ, Philip GORWOOD, Nicolas RAMOZ (PARIS)
- #19935 - **Identification de nouveaux gènes impliqués dans les hémorragies intracrâniennes chez le fœtus.** Thibault COSTE (PARIS), Camille GIRON, Chaker ALOUI, Anne Louise LEUTENEGGER, Elisabeth TOURNIER LASSERVE
- #19844 - **Identification de nouveaux variants du gène PMCPA chez des patients atteints d'Atrophie Optique Dominante.** Majida CHARIE (OUJDA, Maroc), Arnaud CHEVROLIER, Naïg GUEGUEN, Selma KANE, Céline BRIS, David GOUDENÈGE, Valerie DESQUIRET-DUMAS, Isabelle MEUNIER, Fanny MOCHEL, Luc JEANJEAN, Neringa JURKUTE, Patrick YU-WAI-MAN, Vincent PROCACCIO, Pascal REYNIER, Dominique BONNEAU, Patrizia AMATI-BONNEAU, Guy LENAERS
- #19838 - **Identification de variants cis-régulateurs du gène CFTR.** Mégane COLLOBERT (Brest), Karen ROUAULT, Carine L'HOSTIS, Marie-Pierre AUDREZET, Claude FEREC, Stéphanie MOISAN
- #20301 - **Identification de variants de novo dans le gène KCNH1 chez 6 patients sans signes classiques des syndromes de Zimmerman-Laband / Temple-Baraitser.** Marion AUBERT-MUCCA (Toulouse), Olivier PATAT, Sandra WHALEN, Sarah WECKHUYSEN, Diane DOUMMAR, Stéphanie VALENCE, Caroline KARSENTY, Lionel ARNAUD, Eric LE GUERN, Caroline NAVA, Laurent VILLARD, Boris KEREN, Cyril MIGNOT
- #20262 - **Identification de variants faux-sens les plus délétères du gène PIWIL1 et leur impact sur la structure, la stabilité, la flexibilité et la dimension du domaine PAZ : Etude in silico.** Zouhair ELKARHAT (BK269110, Maroc), Boubker NASSER, Abdelhamid BARAKAT, Hassan ROUBA
- #19783 - **Identification d'un variant d'épissage dans le gène CYLD chez deux familles non apparentées et présentant des phénotypes différents.** Adrien BORGEL (Paris), Jérôme LAMORIL, Dimitri TCHERNITCHKO, Catherine BOILEAU
- #20502 - **Identification d'un variant hétérozygote du gène MYH10 associé à un syndrome de Baraitser-Winter cerebro-cranio-facial avec un phénotype à prédominance oculaire.** Sophie SCHEIDECKER (STRASBOURG), Ariane KRÖLL-HERMI, Séverine BÄR, Jean MULLER, Véronique GEOFFROY, Elise SCHAEFER, Stéphane KREMER, Christelle ETARD, Corinne STOETZEL, Uwe STRAEHLE, Sylvie FRIANT, Hélène DOLLFUS
- #19873 - **Identification d'une forme rare et létale de polymicrogyrie syndromique avec calcifications artérielles méningées liée aux variants homozygotes de ATP1A2.** Nicolas CHATRON, Sara CABET (Lyon), Eudeline ALIX, Annie BUENERD, Phillip COX, Laurent GUIBAUD, Audrey LABALME, Peter MARKS, Deborah OSIO, Audrey PUTOUX, Damien SANLAVILLE, Gaetan LESCA, Alexandre VASILJEVIC
- #20246 - **Identification d'une insertion d'élément mobile dans le gène PALB2 à l'origine d'une prédisposition héréditaire au cancer du sein et de l'ovaire.** Mélanie EYRIES, Olivier ARISTE, Gaëlle LEGRAND, Noémie BASSET, Erell GUILLERM, Odile COHEN-HAGUENAUER,



Vendredi 24 janvier

Pierre DE LA GRANGE, Florence COULET (PARIS)

- #20534 - **Identification d'une nouvelle mutation au niveau du gène TBX1 chez 6 patients Tunisiens non apparentés ayant le syndrome de DiGeorge.** Malek BOUASSIDA, Amel JAOUADI, Fatma ABDELHEDI (Paris), Nourhène GHARBI, Fatma MEJDOUB, Lobna MAALEJ, Ikhlal BEN AYED, Neila BELGUITH, Hassen KAMOUN
- #20460 - **Identification d'une nouvelle mutation du gène BEST1 par NGS chez une famille Tunisienne ayant une bestrophinopathie autosomique récessive.** Fatma MEJDOUB, Fatma ABDELHEDI (Paris), Ikhlal BEN AYED, Nourhène GHARBI, Malek BOUASSIDA, Yosra LAJMI, Houda KANOUN, Hassen KAMOUN
- #20533 - **Identification d'une nouvelle mutation du gène HUWE1 par séquençage haut débit chez un patient présentant une déficience intellectuelle syndromique associée à une inversion chromosomique familiale.** Ikhlal BEN AYED, Amal BOUZID, Nourhène GHARBI (Sfax, Tunisie), Amal SOUSSI, Sana KMIHA, Mariem BEN SAID, Neila BELGUITH, Hassen KAMOUN, Saber MASMOUDI
- #20439 - **Identification d'une nouvelle mutation responsable d'hyperparathyroïdie primitive familiale chez une famille Tunisienne.** Sabrina OUESLATI, Rahma MAHJOUR, Sana MAHJOURI, Yassine AMRI, Sondess HADJ FREDJ, Amal GUESMI, Hana OUESLATI, Malek DABBOUSSI (Tunis, Tunisie), Manel ZOUAOU, Chayma KASMI, Zayneb BEN MAHMOUD, Ines KAMMOUN, Taieb MESSAOUD, Amina BIBI
- #20235 - **Identification et caractérisation de la première cause monogénique commune de tuberculose: TYK2 P1104A.** Stephanie BOISSON-DUPUIS (Paris), Gaspard KERNER, Zhi LI, Etienne PATIEN, Sandra PELLEGRINI, Luis QUINTAN-MURCI, Laurent ABEL, Jean-Laurent CASANOVA
- #20422 - **Identification of a VHL gene mutation in a Moroccan family with Von Hippel Lindau syndrome.** Mohamed AHAKOUD (Fes, Maroc), Youssef YADEN, Oussama KETTANI, Badreddine EL MAKHZEN, Said TRHANINT, Ihsane EL OTMANI, Hanane SAYEL, Meriam ABBASSI, Karim OULDIM, Laila BOUGUENOUGH
- #20031 - **Identification of potential new genes involved in autosomal recessive forms of Parkinson's disease.** Christelle TESSON (Paris), Aurélie HONORÉ, Valérie DROUET, Hélène BERTRAND, Suzanne LESAGE, Alexis BRICE
- #20566 - **Identification par le whole exome sequencing d'une nouvelle mutation du gène MYO7A associée au syndrome d'Usher de type 1B dans une famille marocaine.** Oussama KETTANI (Fès, Maroc), Khaoula EL FIZAZI, Maryem OUARHACHE, Leila QEBIBO, Badr Eddine EL MAKHZEN, Mohamed AHAKOUD, Mody DIOP, Hanane SAYEL, Ihsan EL OTMANI, Meriam ABBASSI, Said TRHANINT, Laila BOUGUENOUGH, Karim OULDIM
- #20169 - **Identification par NGS d'une isodisomie paternelle du chromosome 2 à l'origine d'une surdité bilatérale profonde chez un jeune patient.** Corinne BAUDOUIN, Christel VACHE, David BAUX (MONTPELLIER), Mélody MOCLYN, Valérie FAUGERE, Valérie PELLETIER, Hélène DOLLFUS, Michel KOENIG, Anne-Françoise ROUX
- #20063 - **Identification par séquençage du génome entier d'une inversion de 140 Kb dans le locus GNAS impliquant NPELP1 et l'exon 1 du gène XLas dans une famille présentant une pseudohypoparathyroïdie de type 1b autosomique dominante (AD-PHP1b).** Andreea APETREI (CAEN), Arnaud MOLIN, Cindy COLSON, Hervé MITTRE, Matthieu DECAMP, Nadia COUDRAY, Marie-Laure KOTTLER, Nicolas GRUCHY, Nicolas RICHARD
- #20543 - **Identification par séquençage haut débit d'une nouvelle délétion au niveau de l'extrémité 3' du gène AUTS2 causant une déficience intellectuelle sévère associée à une épilepsie focale.** Ikhlal BEN AYED (Sfax, Tunisie), Fatma KAMOUN, Amal SOUSSI, Sihem BEN NCIR, Mariem BEN SAID, Amal BOUZID, Neila BELGUITH, Hassen KAMMOUN, Chahnez TRIKI, Saber MASMOUDI
- #20362 - **Impact diagnostique, pronostique et théranostique d'un panel de gènes pour les hémopathies myéloïdes réalisé par NGS: l'expérience du laboratoire Eurofins Biomnis en 2019.** Vanna GEROMEL, Pascal MOUTY, Carine CHAL, Jacques DELAUNAY, Sophie SADOT-LEBOUVIER, Régis KAPHAN, Jozsef VIGVARI, Jean-Pierre COADIC, Eve Alexa MARIN LA MESLEE, Olivier ROUALDES, Clarisse BOURDIN, Alexandra PETIT, Mercedes ROUMIGUIERES, Laure RAYMOND, Benoît QUILCHINI (LYON)
- #19979 - **Impact du séquençage haut débit pour le diagnostic de deux causes rares de cardiomyopathie hypertrophique : la maladie de Fabry et l'amylose à transthyrétine mutée (étude highseq-hcm).** Fairouz KORAICHI, Fairouz KORAICHI (Paris), Flavie ADER, Erwan DONAL, Céline BORDET, Pascal DE GROOTE, Alexandre MOERMAN, Laurence FAIVRE, Patricia RÉANT, Caroline THAMBO, Annick TOUTAIN, Dominique BABUTY, Aurélien PALMYRE, Karine N'GUYEN, Bertrand ISIDOR, Anne-Claire BREHIN, Jean-François PRUNY, Richard ISNARD, Pascale RICHARD, Philippe CHARRON
- #20520 - **Impact pronostique des anomalies cytogénétiques par FISH dans la Leucémie Lymphoïde Chronique : une étude monocentrique en Algérie.** Mohand Tayeb ABAD (Blida, Algérie), Souad TAOUSSI, Salima OUKID, Hamida BRAHIMI, Mohad BRADAI
- #19761 - **Impact thérapeutique de la découverte incidente de MPS1 (mucopolysaccharidose de type 1) paucisymptomatique chez une patiente atteinte de POIC (pseudo-obstruction intestinale chronique).** Alinoë LAVILLAUREIX (Rennes), Paul ROLLIER, Christèle DUBOURG, Léna DAMAJ, Samia PICHARD, Wilfrid CARRE, Jatinthe BONNEAU-LAGACHERIE, Chloé PUISEUX, Virginie GANDEMER, Mélanie FRADIN, Chloé QUELIN, Alain DABADIE, Thierry LEVADE, Magali PETTAZZONI, Laurent PASQUIER, Véronique DAVID, Sylvie ODENT
- #20414 - **Implication de la région 22q11 dans l'épilepsie myoclonique juvénile.** Ahlem ACHOUR (tunis, Tunisie), Marwa DAGHSNI, Nadia BEN ALI, Faouzi MAAZOU, Mariem KCHAOU, Lilia KRAOUA, Mohamed FREDJ, Sonia ABDELHAK, Médiha TRABELSI, Ridha M'RAD
- #20196 - **Implication des familles de patients dans la description du syndrome MED13L, apport de la base de données GENIDA pour la caractérisation de syndrome rare.** Roseline CAUMES, Jamal GHOUIM, Sylvie MANOUVRIER-HANU, Jean-Louis MANDEL, Florent COLIN, Thomas SMOL (LILLE)
- #20156 - **Implication des miR-376a-3p et miR-376b-3p dans la Progeria de Hutchinson-Gilford.** Diane FRANKEL, Valerie DELECOURT, Elva-Maria NOVOA-DEL-TORO, Jérôme D ROBIN, Sophie PERRIN, Catherine BARTOLI, Kilian MAZALEYRAT, Frederique MAGDINIER, Anaïs BAUDOT, Nicolas LEVY, Elise KASPI, Patrice ROLL (MARSEILLE)
- #20457 - **Implication des polymorphismes C677T et A1298C du gène MTHFR dans le risque de survenue de la leucémie myéloïde chronique dans la population africaine : prouvée à partir d'une méta-analyse actualisée.** Fatma TURKI, Tarek REBAIL, Fatma ABDELHEDI (Paris), Rim FRIKHA
- #20496 - **Implication des pré-mutations du gène FMRI dans l'insuffisance ovarienne primaire, enjeux et perspectives : A propos d'un cas.** Sana SKOURI (La Marsa, Tunisie), Molka SEBAI, Houweyda JILANI, Syrine HIZEM, Yasmina EL ARIBI, Amel ZERZERI, Imen REJEB, Mohamed KHROUF, Lamia BEN JEMAA
- #20336 - **Implication du gène ARF1 dans la déficience intellectuelle : confirmation par 7 nouveaux cas.** Jean-Madeleine DE SAINTE AGATHE (bordeaux), Sophie NAUDION, Jean-François CHATEL, Benoît ARVEILLER, Didier LACOMBE, Laetitia GASTON, Eulalie LASSEUX, Virginie RACLET, Claudio PLAISANT, Fowzan Sami ALKURAYA, Maria Rosaria IASCONI, Michelle THOMPSON, Brahim Tabarki MELAIKI, Cerada ANNA, Egidio SPINELLI, Emily BRYANT, Kathryn Nicole WEAVER, Patricia FERGELLOT, Aurélien TRIMOUILLE
- #19846 - **Implication du gène FLNC dans les cardiomyopathies : prévalence et corrélation phénotype génotype.** Flavie ADER (PARIS), Pascal DE GROOTE, Caroline ROORYCK-THAMBO, Patricia REANT, Delphine DUPIN DEGUINE, Caroline RAMBAUD, Diala KHRAICHE, Jean François PRUNY, Yann TROADEC, Laurent GOUYA, Xavier JEUNEMAITRE, Lionel VAN MALDERGEM, Eric VILLARD, Philippe CHARRON
- #19915 - **Implication du polymorphisme de l'ApoE dans les démences chez une population Tunisienne.** Afef ACHOURI-RASSAS (Tunis, Tunisie), Samia SASSI, Zakaria SAIED, Ines BEN ABDELAZIZ, Rim AMOURI, Taieb MESSAOUD, Samir BELAL, Faycel HENTATI
- #19974 - **Infertilité masculine, tératospermie et voie de signalisation de l'acide rétinolique.** Nouha ABDELMOULA BOUAYED (Sfax, Tunisie), Oldez KAABI, Sonda KAMMOUN, Saloua BEN AMOR, Fatma ABID, Samir ALOULOU, Sourour FALLEH, Kays CHAKER, Hadil CHAARI,



Vendredi 24 janvier

Balkiss ABDELMOULA, Hédi BEN AMEUR, Asma KAABI, Moez Hédi BEN AYED, Hamdi YAHIA, Asma YAICH, Mustapha BEN AZIZA, Walid SMAOUI

■ #20508 - **Inhibition de la traduction mitochondriale dans les fibroblastes d'un patient exprimant la variante KARS p. (Pro228Leu) et présentant une surdité neurosensorielle, développementale retard et acidose lactique.** Benedetta RUZZENENTE (Paris), Zahra ASSOULINE, Giulia BARCIA, Marlène RIO, Nathalie BODDAERT, Arnold MUNNICH, Agnès RÖTIG, Metodi METODIEV

■ #20518 - **Intérêt d'une prise d'essai de 3ml versus 1ml de plasma, en entrée d'une technique d'extraction d'ADN tumoral circulant : essai comparatif à partir des plasmas de 24 patients atteints de cancers.** Thomas DENIZE, Karine AURIBAUT (PARIS), Hélène BLONS

■ #20546 - **Intérêt de la réalisation du caryotype devant la mise en évidence d'anes hyperéchogènes isolées en diagnostic anténatal. Analyse rétrospective d'une cohorte Bretoise et revue de la littérature.** Charlotte CAILLE (NANCY), Mathilde PACAULT, Genevieve LEFORT, Severine AUDEBERT-BELLANGER, Cédric LE MARECHAL, Claude FEREC, Anne-Helene SALIOU

■ #20323 - **Intérêt de la réinterprétation des variants de signification incertaine : exemple d'une délétion hétérozygote incluant le gène PLAG1 chez un patient avec retard de croissance.** Audrey SCHALK, Benjamin DURAND (Strasbourg), Valérie KREMER, Sylvie ROSSIGNOL, Salima EL CHEHADEH, Sophie SCHEIDECKER

■ #20525 - **Intérêt de l'analyse des fractions alléliques mutées dans les mosaïques cutanées.** Adeline PROST, Virginie CARMIGNAC, Yannis DUFFOURD, Arthur SORLIN, Jehanne MARTEL, Thibaud JOUAN, Martin CHEVARIN, Paul KUENTZ, Christophe PHILIPPE, Laurence FAIVRE, Pierre VABRES (DIJON)

■ #19828 - **Intérêt de l'utilisation du séquençage d'exome pour le diagnostic des pathologies neurologiques progressives.**

Quentin THOMAS (Dijon), Antonio VITOELLO, Frédéric TRAN-MAU-THEM, Agnes FROMONT, Maurice GIROUD, Benoit DAUBAIL, Jacquelin-Piqués AGNÈS, Marie HERVIEU-BEGUE, Thibault MOREAU, Guy-Victor OSSEBY, Sophie NAMBOT, Ange-Line BRUEL, Arthur SORLIN, Patrick CALLIER, Anne-Sophie DENOMME-PICHON, Laurence FAIVRE, Yannick BÉJOT, Christophe PHILIPPE, Christel THAUVIN-ROBINET, Sébastien MOUTTON

■ #20045 - **Intérêt du séquençage haut-débit dans les déficiences intellectuelles non malformatives : suivi d'une patiente atteinte du syndrome PURA.** William DUFOUR (Lille), Thomas SMOL, Caroline THUILLIER, Mélanie RAMA, Sylvie MANOUVRIER, Jamal GHOUIM, Catherine VINCENT-DELMORE

■ #20125 - **Interprétation des données du séquençage à haut débit : Quelles difficultés ?** Ahlem ACHOUR, Houweyda JILANI, Imen REJEB, Molka SEBAI, Syrine HIZEM, Yasmina ELARIBI (Tunis, Tunisie), Tamara KOOPMAN, Claudia RUIVENKAMP, Frank BAAS, Lamia BEN JEMAA

■ #20433 - **Interprétation des variants du gène TERT et recommandations internationales.** Ibrahim BA, Elodie LAINEY, Patrick REVY, Isabelle CALLEBAUT, Christelle MENARD, Claire OUDIN, Camille ABADIE, Sylvie ALGLAVE, Malika CHELBI, Karim DIALLO, Cécile FOURRAGE, Raphael BORIE, Hilario NUNES, Vincent COTTIN, Thierry LEBLANC, Aurélie PLESSIER, Flore SICRE DE FONTBRUNE, Régis PEFPAULT DE LATOUR, Bruno CRESTANI, Filère MARIH, Filère RESPIF, Catherine BOILEAU, Caroline KANNENGISSER (PARIS)

■ #20236 - **Interprétation par approches combinées de variants faux-sens dans un « gène à VOUS », le gène HUWE1 responsable de déficience intellectuelle liée à l'X.** Benjamin DURAND, Sana KAROUJ (Strasbourg), Claire FEGER, Quentin MARXER, Julie THOMPSON, Bénédicte GERARD, Amélie PITON, Jean-Louis MANDEL

■ #19966 - **Inv dup(15) marqueur chromosomique surnuméraire : à propos d'un cas.** Hasna HAMDAOUI (casablanca, Maroc), Fatima CHEGDANI, Houda BENRAHMA, Oumaima BENLARROUBIA, Hind DEHBI

■ #20396 - **Investigations génétiques post-mortem dans les cas de mort subite inattendue du nourrisson et du sujet jeune : résultats d'un panel de 181 gènes.** Audrey SCHALK (STRASBOURG), Bénédicte GERARD, Jean MULLER, Ayikoe MENSAN-NYAGAN, Omar TALEB, Kevin ROLLET, Bertrand LODES, Pascal KINTZ, Christine KEYSER, Jean Sébastien RAUL, Elise SCHAEFER, Audrey FARRUGIA

■ #20334 - **Is BRCA2 involved in early onset colorectal cancer risk?** Mathilde GAY-BELLILE (CLERMONT FERRAND), Maud PRIVAT, Mathias CAVAILLE, Alexandra MARTINS, Sandrine CAPUTO, Céline PEBRE-RICHARD, Sandrine VIALA, Carole CORSINI, Michael RODRIGUES, Nicolas BARNICH, Yannick BIDET, Nancy UHRHAMMER, Yves-Jean BIGNON

■ #19995 - **Isochromosome Xq et syndrome de Turner (à propos de deux cas et revue de littérature).** Fatima Zahra OUTTALEB, Fatima Zahra OUTTALEB (Casablanca, Maroc), Nadia SERBATI, Ghizlane JABRANE, Hind DEHBI

■ #20043 - **La bikunine : un nouveau biomarqueur sanguin des linkéropathies.** Nikolett SZABO, Soraya SAKHI, Johanne DUBAIL, Walid HAOUARI, Thierry DUPRE, Sandrine VUILLAUMIER-BARROT, Michot CAROLINE, Céline HUBER, Katell PEOC'H, Nathalie SETA, Valérie CORMIER-DAIRE, Arnaud BRUNEEL (Paris)

■ #20124 - **La cartographie génomique massivement parallèle pourra-t-elle remplacer le caryotype et la puce à ADN pour la détection de tout type d'anomalies chromosomiques ?** Laïla EL KHATTABI (PARIS), Caroline SCHLUTH-BOLARD, Wed MAJDALI, Nicolas CHATRON, Imane BAATOUT, Aziza LEBBAR, Yannis DUFFOURD, Antonio VITOELLO, Patrick CALLIER, Jean François DELEUZE, Damien SANLAVILLE, Jean Michel DUPONT

■ #20048 - **La déficience en DNAJC3 provoque un diabète précoce, des manifestations neurodégénératives et induit la voie mitochondriale de l'apoptose.** Maria LYTRIVI, Valérie SENÉE (Paris), Paraskevi SALPEA, Anne PHILIPPI, Baroj ABDULKARIM, Anne DEGAVRE, Pratibha SINGH, Céline DERBOIS, Doris LECHNER, Mariana IGOILLO-ESTEVE, Cristina COSENTINO, Lorella MARSELLI, Piero MARCHETTI, Jean-François DELEUZE, Décio L EIZIRIK, Marc NICOLINO, Annabelle CHAUSSINOT, Cécile JULIER, Miriam CNOP

■ #19945 - **La dermatite atopique associée à la microdélétion 10q21.2 n'est pas restreinte à la population asiatique. Présentation d'un premier cas syndromique caucasien et revue de la littérature.** Khaoula ZAAFRANE-KHACHNAOUI (Nice), Christine CHIAVERINI, Véronique DUBOC, Stéphanie MANCEAU, Véronique PAQUIS-FLUCKLINGER, Houda KARMOUS-BENAILLY

■ #20549 - **La duplication Xq27.1-q28 incluant le gène FMR1 : une cause de déficience intellectuelle chez les filles : à propos d'une observation.** Meriem CHAOUGH, Houweyda JILANI, Syrine HIZEM, Faten HSOUMI, Yasmina ELARIBI, Imen REJEB, Meyssa MERIDA, Abir JBALI, Manel AJIMI, Soumaya BOURGOU, Ahlem BELHAJ, Lamia BEN JEMAA (Tunis, Tunisie)

■ #20005 - **La Dysplasie Alvéolo-Capillaire : une série Française.** Renaud TOURAINE (Saint Etienne), Laurélie JOURDAN-VOYEN, Véronique ADOUARD, Inès HARZALLAH, Jean-Pierre MASUTTI, Tiffany BUSA, Catherine VINCENT-DELMORE, Lelia DREYFUS, Arnaud MOLIN, Baptiste SAVEY, Abraham MOUNZER, Ziad ASSAF, Véronique ATALLAH, Vanessa DA CRUZ, Dominique GAILLARD, Elise LEROY-TERQUEM, Jean-Baptiste MOUTON, Jamal GHOUIM, Jean-Charles PICAUD, Frédérique DIJOU, Sonia BOUQUILLON, Cédric BAUMANN, Laetitia LAMBERT

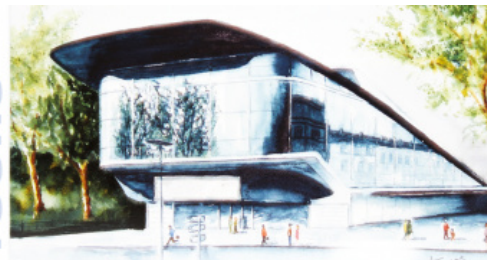
■ #20145 - **La dysplasie mandibulo-acrale avec lipodystrophie de type A : A propos d'un cas familial.** Rania SAKKA (Monastir, Tunisie), Zahra SAIDANI, Nahla KECHICHE, Mediha TRABELSI, Hela MARMOUCH

■ #19976 - **La médecine genrée et l'épigénétique dans les programmes des études médicales : Etat des lieux.** Balkiss ABDELMOULA, Nawel ABDELLAOUI, Fatma ABID, Mustapha BEN AZIZA, Oldey KAABI, Kays CHAKER, Takoua SAMMOUDA, Wded LTAIF, Samir ALOULOU, Akram SBAI, Rim LOUATI, Amir KARRA, Nouha ABDELMOULA BOUAYED (Sfax, Tunisie)

■ #20436 - **La néoplasie endocrinienne multiple type 1 : à propos de six patients Tunisiens.** Yosra LAJMI, Fatma ABDELHEDI (Paris), Kawthar EL ARBI, Ikhlal BEN AYED, Nourhène GHARBI, Malek BOUASSIDA, Mohamed ABID, Fatma MNIF, Hassen KAMOUN

■ #20097 - **La PCR digitale quantitative : une technique de recherche des amplifications des gènes EGFR et KRAS adaptée aux plateformes de génétique somatique.** Morgan TOURNE, Agathe PERCENT, Zoubida BENRAHMOUNE, Germain GUIRAUD, Khadija REBAH, Catherine BOILEAU, Jérôme LAMORIL, Nathalie THEOU-ANTON (Paris)

■ #20003 - **La signature de la méthylation de RASSF1A et HIN-1 dans le cancer du sein chez la population Tunisienne.**



Vendredi 24 janvier

Hayet RADIA ZEGGAR, Rabab Touati TOUATI, Khaled RAHAL, Olfa ADOUNI, Ilhem BETTAIEB, Aida GOUCHA, Selma KAMOUN, Maïer KHARRAT (Tunis, Tunisie)

■ #20432 - **La surdit  au Maroc : Aspects g nomique et bioinformatique.** Khawla EL FIZAZI, Laila BOUGUENOUGH, Mohamed RIDAL, Karim OULDIM (Fes, Maroc)

■ #20107 - **La transmission de l'information g n tique aux apparent s au cours de la prise en charge pluridisciplinaire du syndrome d'Ehlers-Danlos vasculaire.** Jean-Michel MAZZELLA (PARIS), Salma ADHAM, Michael FRANK, Anne LEGRAND, Khadija LAHLOU-LAFOR T, Xavier JEUNEMAITRE

■ #19992 - **La trisomie 18 ou syndrome d'Edwards ( tude descriptive au CHU de Casablanca et revue de litt rature).** Fatima Zahra OUTTALEB, Fatima Zahra OUTTALEB (Casablanca, Maroc), Nadia SERBATI, Ghizlane JABRANE, Hind DEHBI

■ #19760 - **La variation post-zygotique p.(Cys382Arg) du g ne FGFR2 est sp cifiquement identifi e dans le n vus s bac  c r briforme.** Paul KUENTZ (Besan on), Theiler MARTIN, Virginie CARMIGNAC, Athur SORLIN, Pierre VABRES

■ #20036 - **La voie NOTCH r gule Shh au cours du d veloppement du cerveau ant rieur chez les vert br s.** Houda HAMD-ROZE (Rennes), Michelle WARE, H l ne GUYODO, Aur lie RIZZO, Ma lys RUPIN, Leslie RATIE, V ronique DAVID, Val rie DUPE

■ #20410 - **Le g ne MDR1 et la Pr disposition   la leuc mie my lo de aigu  chez des sujets marocains :  tude cas-t moins et m ta-analyse.** Oum Kaltoum AIT BOUJILIA (Casablanca, Maroc), Hind DEHBI, Hossam HILAL EL IDRISSI, Mouna LAMCHAHA, Asma QUESSAR

■ #20413 - **Le Centre National de Ressources Psychologiques de la Fili re Cardiog ne : retour d'exp rience.** Marie-Lise BABONNEAU, Claire-C cile MICHON, Vincent PROBST (NANTES), Philippe CHEVALIER, Damien BONNET, Philippe CHARRON

■ #19741 - **Le CRB du CEPH : une biobanque   haut d bit.** Jean-Marc SEBAOUN, Val rie MOREL, Jean-Christophe BEAUDOIN, Laetitia GRESSIN, Jean-Fran ois DELEUZE, H l ne BLANCH  (Paris)

■ #20369 - **Le d faut d' pissage de l'exon 78 du g ne DMD de la dystrophie chez la souris et les atteintes oculaires des souris knock-out Dp71 fournissent une hypoth se pour expliquer le ph notype oculaire dans la dystrophie myotonique de type 1 (DM1).** Tuy Nga BRIGNOL, Sandrine SEGOVIA-KUENY (Evry), Nathalie SELLIER, Alvaro RENDON, Patrice E. FORT

■ #19853 - **Le d pistage familial des pathologies vasculaires rares chez les mineurs asymptomatiques : quelles pratiques ? Retour sur exp rience.** Sylvie FOURDRINOY (LYON), Sophie DUPUIS-GIROD

■ #20532 - **Le diagnostic cytog n tique pr natal des anomalies chromosomiques : exp rience tunisienne entre 2012 et 2017.** Ons LARIBI, Sarra DIMASSI, Soumaya MOUGOU ZERELLI, Ali SAAD (SOUSSE, Tunisie)

■ #20540 - **Le diagnostic mol culaire de la myopathie   Gamma-sarcoglycanopathie  : Recherche de la mutation c.525delT par s qu n age.** Mouna BENAICHA, Meriem ELQABLI, Abdelmajid MOUSSAOUI, Nisrine ABOUSSAIR (Marrakech, Maroc)

■ #20505 - **Le PNDS Trisomie 21 est enfin sorti. Nouvelles recommandations pour une meilleure prise en soins des personnes porteuses de trisomie 21.** Renaud TOURAINE, B n dicte DE FR MINVILLE, Julie REVERSAT, C line DAMPFHOFFER, Damien SANLAVILLE (LYON), Et Relecteurs R DLECTEURS

■ #19829 - **Le polymorphisme I/D du g ne de l'ACE dans la population g n rale de Constantine.** Karima SIFI (Constantine, Alg rie), Sabah HANACHI, Salima ZEKRI, Yasmina Chafika AMRANE, Karima BENMEBAREK, Noredine ABADI

■ #19739 - **Le polymorphisme I/D du g ne de l'enzyme de conversion de l'angiotensine (ACE) et le risque de schizophr nie dans la population de l'Est Alg rien.** Karima SIFI (Constantine, Alg rie), Sabah HANACHI, Hadia ZIADA-BOUCHAR, Fatima MADOU, Salima ZEKRI, Karima BENMEBAREK, Noredine ABADI

■ #20325 - **Le projet PARCOURARE : une augmentation ph notypique syst matique pour les patients atteints de maladies rares.** Anne-Sophie JANNOT (Paris), Claude MESSIAEN, Khatim AHLEM, Romain VASSILIEFF, Arnaud SANDRIN

■ #19867 - **Le recours   la chirurgie prophylactique dans une population de 233 femmes porteuses d'une pr disposition g n tique BRCA1 ou BRCA2.** Emilie BERNICHON (Saint Etienne), Francis RAMOND, Caroline KIENZT, Marine LEBRUN, Renaud TOURAINE, Fabienne PRIEUR

■ #20339 - **Le RENOME : Un panel de s qu n age cibl  pour les maladies r nales en diagnostic mol culaire.** Carole TOURNANT, Vincent MORINIERE, Quentin MIGNAC, Corinne ANTIGNAC, Laurence HEIDET (Paris), Sylvain HANEIN

■ #20472 - **Le s qu n age de l'exome pour le diagnostic des anomalies de d veloppement chez 110 patients lyonnais dans le cadre du protocole FIND.** Marie FAUCHER (Rennes), Claire GOURSAUD, Nicolas CHATRON, Audrey LABALME, Marianne TILL, Pierre-Antoine ROLLAT-FARNIER, Audrey PUTOUX, Linda PONS, Massimiliano ROSSI, Thibault ARMAND, Sophie DUPUIS-GIROD, Adrien BUISSON, Qing WANG, Alexandre JANIN, Gilles MILLAT, Mathilde FR TIGNY, C cile AQUAVIVA-BOURDAIN, David CHEILLAN, Delphine MALLET, V ronique TARDY, Rita MENASSA, Patrick EDERY, Damien SANLAVILLE, Ga tan LESCO

■ #20210 - **Le s qu n age entier du g ne MYBPC3 optimise le diagnostic mol culaire des cardiomyopathies hypertrophiques.** Alexandre JANIN (LYON), Val rie CHANAVAT, Pierre-Antoine ROLLAT-FARNIER, Claire BARDEL, Karine NGUYEN, Emilie CONSOLINO, Philippe CHEVALIER, Antoine DELINIERE, Jean-Christophe EICHER, Laurence FAIVRE, Juliette PIARD, Emma ALBERT, S verine NONY, Gilles MILLAT

■ #19866 - **Le SNPplex, une technique de barcoding simple et rapide assurant l'identit vigilance du diagnostic par NGS.** C cile CAZENEUVE (PARIS), Sandrine NOEL

■ #20458 - **Le spectre ph notypique associ  aux mutations du g ne GFM1 : description de 9 nouveaux patients.** Giulia BARCIA (paris), Marl ne RIO, Zahra ASSOULINE, Zingaretti CORALIE, Naig GU GUEN, Val rie DESQUIRET-DUMAS, Pascale MARCORELLES, Manuel SCHIFF, Magalie BARTH, Marie HULLY, Pascale DE LONLAY, Arnold MUNNICH, Isabelle DESGUERRE, Julie STEFFANN, Vincent PROCACCIO, Nathalie BODDAERT, Jean-Paul BONNEFONT, Agn s R TIG, Metodi METODIEV, Benedetta RUZZENENTE

■ #20587 - **Le spectre tumoral d'une mutation tunisienne du g ne BRCA1:   propos de deux familles.** Hana FREDJ, Rym MEDDEB, Sana GABTEI, Hela SASSI, H RAIES, Mediha TRABELSI, Ridha MRAD (tunis, Tunisie)

■ #20253 - **Le syndrome de Frank-ter Haar : aspect de   surcharge   et glaucome  volutif en lien avec une anomalie de la matrice extracellulaire ?** Benjamin DURAND (Strasbourg), Corinne STOETZEL, Elise SCHAEFER, Nad ge CALMELS, Sophie SCHEIDECKER, Nadine KEMPF, Charlie DE MELO, Anne-Sophie GUILBERT, Dana TIMBOLSCH, Leonardo DONATO, Dominique ASTRUC, Arnaud SAUER, Maria Cristina ANTAL, H l ne DOLLFUS, Salima EL CHEHADEH

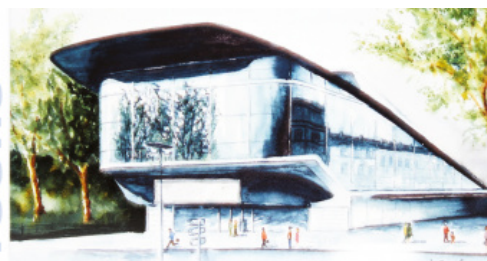
■ #20309 - **Le syndrome de SHORT:   propos d'un cas.** Ghizlane JABRANE (CASABLANCA, Maroc), Nadia SERBATI, Sara BERRADA, Fatima Zahra OUTTALEB, Hind DEHBI

■ #20567 - **Le syndrome de Tenorio :   propos d'une patiente marocaine et revue de la litt rature.** Wafaa IDIOUI (Rabat, Maroc), Hanane MERHNI, Thami BENOUGHANE, Amal THIMOU

■ #20522 - **Le syndrome de Wiedemann-Steiner : premi re observation Marocaine.** Fatimazahra BOUZID, Kenza DAFIR, Nisrine ABOUSSAIR (Marrakech, Maroc)

■ #20147 - **Le syndrome d'Ellis-Van Creveld : A propos d'une observation familiale.** Rania SAKKA (Monastir, Tunisie), Zahra SAIDANI, Samia BELHASSEN, Hayet BEN HAMIDA, Kamel MONASTIRI

■ #20354 - **Le variant c.2477G>A de GRIA3 est associ    un ph notype reconnaissable comprenant une dysarthrie, un r flexe de sursaut exag r  et des mouvements chor o-myocloniques.** Juliette PIARD (Besan on), Hongjie YUAN, Daniel AMSALLEM, Mathieu ANHEIM, Matthieu BERAUD, Lauren BUISSON, Jameleddine CHELLY, Nana LIU, Scott James MYERS, Martine RAYNAUD, Philippe RICHARD,



Vendredi 24 janvier

Stephen TRAYNELIS, Lionel VAN MALDERGEM, Thomas WIRTH, Wenshu XIANGWEI, Yuchen XU

- #20280 - **Lena, une solution de compression efficace et sans perte d'information pour stocker et transférer les fichiers FASTQ et BAM.** Guillaume RIZK, Jennifer DEL GIUDICE (Cesson-Sévigné)
- #19936 - **Les actions de la filière AnDDI-Rares pour les personnes atteintes d'anomalies du développement sans diagnostic.** Laurent DEMOUGEOT (Dijon), Gwendoline GIOT, Laetitia DOMENIGHETTI, Tania ATTÍE-BITACH, Claire BENETEAU, Martine DOCO-FENZY, Emilie MURCIER, Sylvie ODENT, Florence PETIT, Gwenaëlle STAUB, Magali PADRE, Laurence FAIVRE
- #19948 - **Les anomalies du gène CLTC sont également associées à des formes familiales de déficience intellectuelle.** Basile CHALOT (Dijon), Aurore GARDE, Sébastien MOUTTON, Christophe PHILIPPE, Frédéric TRAN-MAU-THEM, Nicole PHILIP, Florence RICCARDI, Alain VERLOES, Mathilde NIZON, Benjamin COGNÉ, Sébastien KURY, Christel THAUVIN-ROBINET, Patrick CALLIER, Laurence FAIVRE, Ange-Line BRUEL, Arthur SORLIN
- #20383 - **Les anomalies hépatiques dans le syndrome de Turner sont associées à un état pro-inflammatoire.** Marie DI PATRIZIO (Nancy), Eva FEIGERLOVA, Bruno LEHEUP
- #20536 - **Les aspects cytogénétiques du syndrome de Turner : A propos de 172 cas.** Kenza DAFIR, Mariam SENNAOUI, Maria MANSOURI, Hassan AKALLAKH, Fatimazahra BOUZID, Hanane AITHAMMOU, Mouna BENAICHA, Nisrine ABOUSSAIR (Marrakech, Maroc)
- #20421 - **Les atteintes de la voie de réparation de l'ADN (NER): quand y penser? Description de 161 cas précoces avec atteinte neurologique.** Sarah BAER (Strasbourg), Cathy OBRINGER, Jamel CHELLY, Yline CAPRI, Domitille GRAS, Geneviève BAUJAT, Témis Maria FELIX, Bérénice DORAY, Ratna PURI, Jaime SANCHEZ DEL POZZO, Lina RAMOS, Lydie BURGLEN, Vincent LAUGEL, Nadège CALMELS
- #20015 - **Les connaissances des femmes enceintes au sujet du syndrome de Down et des options de diagnostic prénatal influencent-elles leurs décisions?** Anne-Marie LABERGE (Montréal, Canada), Stanislav BIRKO, Jessica LE CLERC-BLAIN, Marie-Ève LEMOINE, Hazar HAIDAR, Aliya AFFDAL, Charles DUPRAS, Vardit RAVITSKY
- #19958 - **Les défauts multiples de l'empreinte sont des événements rares dans les Pseudohypoparathyroïdies de type 1b (PHP1b) sporadiques.** Sacha WEBER (Caen), Arnaud MOLIN, Nathalie SACCO, Cindy COLSON, Hervé MITTRE, Matthieu DECAMP, Nadia COUDRAY, Marie-Laure KOTTLER, Nicolas GRUCHY, Nicolas RICHARD
- #20452 - **Les défis posés par l'identification de variants rares dans les gènes soumis à empreinte génomique parentale : l'exemple des variants du gène UBE3A.** Florence RICCARDI (Marseille), Svetlana GOROKHOVA, Mathieu CERINO, Marie Antoinette VOELCKEL, Catherine VOVAN, Charlene CHAIX, Laurent VILLARD, Catherine BADENS, Anne MONCLA, Nicole PHILIP, Perrine MALZAC
- #20239 - **Les dysalbuminémies familiales hyperthyroïdiques en France : Description clinico-biologique et nouveau variant.** Xavier DIEU (Angers), Nathalie BOUZAMONDO, Claire BRIET, Frédéric ILLOUZ, Valérie MOAL, Florence BOUX DE CASSON, Natasha BOUHOURS-NOUET, Pascal REYNIER, Régis COUTANT, Patrice RODIEN, Delphine MIREBEAU-PRUNIER
- #19805 - **Les enjeux du dépistage génétique préconceptionnel en France : étude qualitative.** Eugénie HOARAU, Valérie BONNEAU, Mathilde NIZON, Xénia LATYPOVA (Grenoble), Stéphane BÉZIEAU, Guy MINGUET, Mauro TURRINI, Maud JOURDAIN, Bertrand ISIDOR
- #20155 - **Les facteurs génétiques autosomiques dominants représentent la part principale du déterminisme multifactoriel des maladies auto-immunes.** Anna SEROVA-ERARD (Clermont-Ferrand), Simon REY, Hadrien ROMIGUIER, Jocelyn QUISTREBERT, Maxime RIGAUD, Jean-Jacques DUBOST, Anne TOURNADRE, Martin SOUBRIER, Thomas BARDIN, Valérie CHAUDRU, Elisabeth PETIT-TEIXEIRA, Isabelle CREVEAUX, Salwan MAQDASY, Igor TAUVERON, Laurent GERBAUD, Lemlih OUCHCHANE, François CORNELIS
- #20038 - **Les gènes de la voie de la pseudohypoxie dans les adénomes hypophysaires isolés.** Gregory MOUGEL (Marseille), Arnaud LAGARDE, Frédéric ALBAREL, Wassim ESSAMET, Luigi PERRINE, Celine MOULY, Magaly VIALON, Thomas CUNY, Frédéric CASTINETTI, Alexandru SAVEANU, Thierry BRUE, Anne BARLIER, Pauline ROMANET
- #19813 - **Les microcephalies WDR62 sont toutes elles aussi graves que ce qui est documenté dans la littérature ?** Lyse RUAUD (Paris), Séverine DRUNAT, Anaïs ERNAULT, Yline CAPRI, Lionel VAN MALDERGEM, Camille ENGEL, Allan BAYAT, Stéphanie MOORTGAT, Christiane ZWEIER, Damien HAYE, Fabienne GIULIANO, Sandrine VAESSEN, Laurent SERVAIS, Emilio DI MARIA, Francesca FARAVELLI, Juergen KOHLHASE, Thomas BAST, Najoua MILADI, Aomar AGADR, Stéphane AUVIN, Alain VERLOES, Sandrine PASSEMARD
- #20286 - **Les microdélétions du chromosome 22 en dehors du syndrome de DiGeorge classique : A propos de deux observations.** Hela BELLIL, Bérénice HERVÉ (Poissy), Denise MOLINA GOMES, Marie DELCROIX, Leman ROBIN, Fatiha DJAAFRI, Zakaria ROSTANE, François VIALARD, Rodolphe DARD
- #20225 - **Les modifications intracellulaires au cours d'une encéphalopathie épileptique précoce (EEP) liée à KCNQ2 peuvent-elles être responsables de la rémission des crises d'épilepsie ?** Lucile BRUN (Marseille), Iman NOUFIR, Cécile RAVIX, Christophe CHEVILLARD, Pauline BROCHET, Nicolas LENFANT, Mathieu MILH, Jean-Christophe ROUX, Laurent VILLARD
- #19814 - **Les mutations AP4B1 peuvent elles induire une hypersensibilité des hippocampes aux crises fébriles ?** Lyse RUAUD, Simon SAMAAIN, Séverine DRUNAT, Nathalie LOPEZ, Monique EL MALEH, Stéphane AUVIN, Sandrine PASSEMARD (Paris)
- #20312 - **Les mutations du gène ACO2 représentent la deuxième cause, après OPA1, d'Atrophies Optiques héréditaires.** Majida CHARIF, Patrizia AMATI-BONNEAU, Pascal REYNIER, Dominique BONNEAU, Vincent PROCACCIO, Christophe VERNY, Stéphanie LERUEZ, Céline BRIS, Salim KHIATI, Naïg GUEGUEN, David GOUDENÈGE, Arnaud CHEVROLIER, Valérie DESQUIRET-DUMAS, Catherine VIGNAL, Xavier ZANLONGHI, Sabine DEFOORT-DHELLEMMES, Isabelle DRUMARE, Sylvie ODENT, Hélène DOLLFUS, Isabelle MEUNIER, Guy LENAERS (ANGERS)
- #20378 - **Les mutations du gène CDH23 sont responsables de surdité isolée et de surdité syndromique dans la population Algérienne.** Samia ABDI (Alger, Algérie), Mohamed MAKRELOUF, Crystel BONNET, Yahia ROUS, Christine PETIT, Akila ZENATI
- #19822 - **Les phlébotomies : un traitement efficace de la porphyrie érythropoïétique congénitale.** Antoine POLI (Paris), Arianne MIRMAN, Cécile GED, Caroline SCHMITT, Thibaud LEFEBVRE, Hana MANCEAU, Raed DAHER, Boualem MOULOUEL, Katell PEOC'H, Sylvie SIMONIN, Jean-Marc BLOUIN, Jean-Charles DEYBACH, Hervé PUY, Emmanuel RICHARD, Laurent GOUYA
- #20469 - **Les techniques de séquençage ciblé d'ARN, une évolution par rapport aux techniques FISH et IHC ?** Gaëlle TACHON (Poitiers), Ulrich CORTES, Sophie RICHARD, Serge MILIN, Sébastien MARTIN, Camille EVRARD, Corinne LAMOUR, Lucie KARAYAN-RESPON
- #19975 - **Les variations faux sens hétérozygotes de novo entraînant une perte de fonction de KCNMA1 sont responsables d'un syndrome clinique au spectre large incluant trouble neurodéveloppemental et malformations.** Lina LIANG, Xia Li, Sébastien MOUTTON (Dijon), Samantha SCHRIER VERGANO, Benjamin COGNÉ, Anne DE SAINT MARTIN, Anna HURST, Yushuang HU, Olaf BODAMER, Julien THEVENON, Christina HUNG, Bertrand ISIDOR, Bénédicte GÉRARD, Adelaïde REGA, Sophie NAMBOT, Daphne LEHALLE, Yannis DUFFOUD, Christel THAUVIN-ROBINET, Laurence FAIVRE, Stéphane BÉZIEAU, Leon DURE, Daniel HELBLING, David BICK, Chengqi XU, Qiuyun CHEN, Grazia MANCINI, Antonio VITOELLO, Qing Kenneth WANG
- #20390 - **Leucoencéphalopathie mégalencéphalique avec kystes sous-corticaux : à propos d'un cas.** Fatma MEJDOUB, Fatma ABDELHEDI (Paris), Ikhlal BEN AYED, Nourhène GHARBI, Malek BOUASSIDA, Houda KANOUN, Lobna MAALEJ, Chahnez TRIKI, Hassen KAMOUN
- #20256 - **Logiciel d'analyse et d'interprétation des contaminations materno-fœtales.** Kévin MERCHADOU, Théo GAUVIRIT, Mirna MARIE-JOSEPH, Marie-Pierre REBOUL, Laetitia GASTON (Bordeaux), Virginie RACLET
- #19955 - **Lymphangiomatose diffuse et mutation NRAS, à propos de 2 nouveaux cas.** Elise PIERRE-NOËL (Nantes),



Vendredi 24 janvier

Guillaume HERBRETEAU, Emma ALLAIN LAUNAY, Charlotte ORIOU, Sara WEINHARD, Sébastien BARBAROT, Flavie SADONES, Christophe PERRET, Christine SAGAN, Elisabeth CASSAGNAU, Stéphane BEZIEAU, Marc DENIS, Marie VINCENT

■ #20429 - **L'analyse par exome d'un fœtus présentant une suspicion de hernie diaphragmatique en anténatal pose le diagnostic de syndrome d'akinésie fœtale avec hypoplasie pulmonaire.** Aurélie GOURONC, Anne-Sophie GASSMANN, Luc MARCELLIN, Brigitte VIVILLE, Christophe PHILIPPE, Elise SCHAEFFER (Strasbourg)

■ #20168 - **L'apport des analyses fonctionnelles de variants rares du gène CFTR dans le cadre du diagnostic d'expertise et du conseil génétique de la mucoviscidose.** Fanny VERNEAU, Anne BERGOUGNOUX (MONTPELLIER), Jessica VARILH, Karine DELETANG, Jean-Pierre ALTIERI, Souphatta SASORITH, Corinne BAREIL, Magali TAULAN-CADARS, Caroline RAYNAL

■ #20489 - **L'effet des CNVs neuro-psychiatriques sur la structure et la connectivité fonctionnelle cérébrale.** Sébastien JACQUEMONT, Claudia MODENATO, Moreau CLARA, Kuldeep KUMAR, Sebastian URCHS, Catherine SCHRAMM, Guillaume HUGUET, Bogdan DRAGANSKI, Carrie BEARDEN, Pierre BELLEC (Montréal, Canada)

■ #20517 - **L'étude par WES et WGS d'une large famille a permis de détecter une expansion polyalanine de ZIC3 ségrégeant avec des atteintes auriculaires unilatérales.** Aurélien TRIMOUILLE (Bordeaux), Angela TINGAUD-SEQUEIRA, Didier LACOMBE, Hanne Buciek HOVE, Caroline ROORYCK

■ #19852 - **L'évaluation des facteurs génétique et l'intérêt de l'identification du polymorphisme C677 T du gène de la MTHFR dans le cancer du sein.** Salima ZEKRI, Sabah HANACHI (Constantine, Algérie), Karima SIFI, Noredine ABADI, Karima BENMEBAREK

■ #20075 - **L'hypomotilité gastro-intestinale liée au syndrome de Rett est-elle induite par une dérégulation cholinergique du système nerveux entérique ?** Emilie BORLOZ (13005), Camille FULACHIER, Marie-Solene FELIX, Yann EHINGER, Laurent VILLARD, Jean-Christophe ROUX

■ #20302 - **L'impact des délétions des gènes GSTM1 et GSTT1 sur l'expression clinique de la mucoviscidose.** Sondess HADJ FREDJ, Sondess HADJ FREDJ, Chaima SAHLI, Olfa BEN SAID, Rym DABBOUBI, Taieb MESSAOUD (tunis, Tunisie)

■ #19665 - **L'infertilité masculine et le métier de menuisier dans la région de Sfax : une étude sur deux ans parmi la population des hommes infertiles consultant pour conseil génétique.** Nouha ABDELMOULA BOUAYED (Sfax, Tunisie), Samir ALOULOU, Rim LOUATI, Fatma ABID, Balkiss ABDELMOULA, Nawel ABDELLAOUI, Oldez KAABI, Moez Hédi BEN AYED, Mustapha BEN AZIZA, Samir M'RABET, Sonda KAMMOUN

■ #20565 - **L'intérêt de la ré-analyse des analyses génétiques : à propos de deux cas.** Marta SPODENKIEWICZ (51), Evan GOUY, Guillaume JOURET, Gaetan LESCA, Elise BOUDRY-LABIS, Boris KEREN, Emilie LANDAIS, Martine DOCO-FENZY

■ #19997 - **L'oculome du segment antérieur de l'oeil pour le diagnostic d'un éventail diversifié d'anomalies du développement de l'oeil.** Caroline BEUGNET, Jean-Louis BOURGES, Sylvain HANEIN, Cécile FOURRAGE, Matthieu ROBERT, Pascal DUREAU, Guyène LE MEUR, Audrey PUTOUX, Camille ANDRIEU, Isabelle MEUNIER, Alejandra DARUICH, Antoine ROUSSEAU, Sandrine MARLIN, Hélène DOLLFUS, Valérie PELLETIER, Yaumara PERDOMO TRUJILLO, Vincent BORDERIE, Eric GABISON, Patrick NITSCHKE, Stanislas LYONNET, Camille LEROY, Valérie MALAN, Bonnefont JEAN-PAUL, Julie STEFFANN, Dominique BREMOND-GIGNAC, Sophie VALLEIX (PARIS)

■ #19996 - **Maladie de Fabry : à propos d'un cas et revue de littérature.** Fatima Zahra OUTTALEB (Casablanca, Maroc), Ghizlane JABRANE, Sara BERRADA, Nadia SERBATI, Hind DEHBI

■ #19998 - **Maladie de Wilson : à propos d'un cas marocain et revue de littérature.** Fatima Zahra OUTTALEB (Casablanca, Maroc), Ghizlane JABRANE, Sara BERRADA, Nadia SERBATI, Hind DEHBI

■ #20504 - **Maladie des exostoses multiples : analyse génotypique et phénotypique d'une cohorte de 134 familles.** Virginie MAGRY (Amiens), Caroline JANEL, Fanny LAFFARGUE, Sarah LANGLAIS, Valérie PORQUET-BORDES, Renaud TOURAINE, Sabine SIGAUDY, Dominique BONNEAU, Jean CHIESA, Anne DIEUX-COESLIER, Bertrand ISIDOR, Didier LACOMBE, Dominique MARTIN COIGNARD, Jean-Pierre SALLES, Julien VAN-GILS, Estelle COLIN, Bruno DELOBEL, Bérénice DORAY, Arnaud MOLIN, Olivier PATAT, Dana TIMBOLSKI, Yves ALEMBIK, Geneviève BAUJAT, Valérie CORMIER-DAIRE, Patrick EDERY, Mélanie FRADIN, Marion GERARD, Pierre Simon JOUK, Martine LE MERRER, Laurent PASQUIER, Chloé QUELIN, Cécile ROUZIER, Elise SCHAEFFER, Marie-Pierre ALEX-CORDIER, Thibault ARMAND, Patricia BLANCHET, Virginie BUBIEN, Nicolas CHASSAING, Viorica CIORNA, Marie COURBEBASSE, Guillaume COUTURE, Martine DOCO-FENZY, Bénédicte DEMEER, Thomas EDOUARD, Salima EL CHEHADEH DJEBBAR, Emmanuelle GINGLINGER, Philippe JONVEAUX, Alice KUSTER, Laetitia LAMBERT, Valérie LAYET, Bruno LEHEUP, James LESPINASSE, Jean-Marc LIMACHER, Mathilde NIZON, Julie PLAISANCIE, Fabienne PRIEUR, Massimiliano ROSSI, Julien WPF, Christine FRANCCANNET, Isabelle CREVEAUX

■ #20435 - **Maladies auto-inflammatoires associées à NLRP3 : caractéristiques phénotypiques et moléculaires des mutations germinales par rapport aux mutations somatiques en mosaïque.** Camille LOUVRIER (PARIS), Eman ASSRAW, Elma EL KHOURI, Isabelle MELKI, Bruno COPIN, Emmanuelle BOURRAT, Noémie LACHAUME, Bérénice CADOR-ROUSSEAU, Philippe DUQUESNOY, William PITERBOTH, Fawaz AWAZ, Claire JUMEAU, Marie LEGENDRE, Gilles GRATEAU, Sophie GEORGIN-LAVIALLE, Sonia-Athina KARABINA, Serge AMSELEM, Irina GIURGEA

■ #20066 - **MAN1B1-CDG : un désordre congénital de la glycosylation de diagnostic difficile.** Soraya SAKHI (paris), Samuel WEHBI, Bertrand ISIDOR, Benjamin COGNE, Trost DETLEF, Nikolett SZABO, Sandrine VUILLAUMIER-BARROT, Thierry DUPRE, Katell PEOC'H, Sophie CHOLET, François FENAILLE, Nathalie SETA, Christine MUTI, Arnaud BRUNEEL

■ #19952 - **Manifestations psychiatriques dans le syndrome de l'X fragile : à propos de 3 cas.** Souhir GUIDARA (Sfax, Tunisie), Houweyda JILANI, Imen RJEB, Syrine HIZEM, Yasmina ELARI, Hèla SASSI, Yosra LAJMI, Ahlem BELHAJ, Lamia BEN JOMAA

■ #19796 - **Marqueurs chromosomiques surnuméraires multiples (sSMCs) : présence inattendue de trois marqueurs dans un bilan de procréation médicale assistée (PMA).** Dorothee REBOUL (NIMES), Cécile ARNOULD, Christine DAUTHEVILLE-GUIBAL, Mireille AUDEMA, Yuliya PETROV, Jean CHIESA, Thierry LAVABRE-BERTRAND

■ #20050 - **MG132 induit la clairance de la progrénine et améliore les phénotypes cellulaires chez des patients atteints de progeria-like.** Karim HARHOURI (MARSEILLE), Annachiara DE SANDRE-GIOVANNOLI, Nicolas LEVY

■ #20126 - **MGLUR7, un nouveau gène de récepteur du glutamate impliqué dans les encéphalopathies épileptiques ?** Cécile MIGNON-RAVIX (MARSEILLE), Marwa BEN JDILA, Laurent VILLARD, Chahnez TRIKI, Sihem BEN NCIR, Fatma KAMMOUN

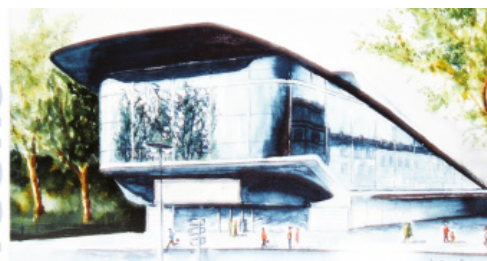
■ #19994 - **Microduplication 3p21.2p21.1 et déficience intellectuelle : (à propos d'un cas).** Fatima Zahra OUTTALEB (Casablanca, Maroc), Ghizlane JABRANE, Nadia SERBATI, Hind DEHBI

■ #20264 - **MINPP1 prevents intracellular accumulation of the cation chelator inositol hexakisphosphate and is mutated in Pontocerebellar Hypoplasia.** Karthayani RAJAMANI (Paris), Ekin UCUNCU, Vincent CANTAGREL

■ #20417 - **Mise en évidence de variants perte de fonction chez un tiers des individus porteurs de fente labiopalatine discontinue.** Bénédicte DEMEER (Amiens), Nicole REVENCU, Raphael HELAERS, Cica GBAGUIDI, Stéphanie DAKPE, Geneviève FRANÇOIS, Bernard DEVAUCHELLE, Bénédicte BAYET, Miikka VIIKKULA

■ #20485 - **Mise en évidence d'un effet fondateur chez les patients atteints du syndrome de Bardet-Biedl sur l'île de la Réunion.** Aurélien GOURONC (STRASBOURG), Vincent ZILLIOX, Anne-Sophie LEUVREY, Elsa NOURISSON, Yaumara PERDOMO-TRUJILLO, Jean-Luc ALESSANDRI, Bérénice DORAY, Françoise DARCEL, Hugues FLODROPS, Paul GUÉGEN, Marie-Line JACQUEMONT, Frédérique PAYET, Hanitra RANDRIANIVO-RANJATOELINA, Sophie SCHEIDECKER, Hélène DOLLFUS, Jean MULLER

■ #20340 - **Mise en place d'une approche intégrée génotype-transcrits-protéine-hérédité-phénotype chez des patients myopathes**



Vendredi 24 janvier

- suspects de titinopathie.** Aurélien PERRIN, Raul JUNTAS-MORALES, Edoardo MALFATTI, Corinne METAY, François RIVIER, Claude CANCES, Ulrike WALTHER-LOUVIER, Emmanuelle URO-COSTE, Nicolas LEBOUQU, Robert-Yves CARLIER, Valérie RIGAU, Isabelle RICHARD, Corinne THEZE, Delphine LACOURT, Henri PEGEOT, Reda ZENAGUI, Tanya STOJKOVIC, Henk GRANZIER, Michel KOENIG, Mireille COSSEE (MONTPELLIER)
- #20359 - **Mise en place d'un panel de gènes ciblés pour les hémopathies malignes (NMP-LMMC-SMD-LAM) par NGS: Enjeux médical/scientifique et d'Assurance Qualité.** Vanna GEROMEL, Evelyne FAYOLLE, Pascal MOUTY, Robin MOULIN, Nadege BATAIL, Marie-Helene FELIX, Barbara ADDE, Sandrine MOUTY, Laure RAYMOND, Benoît QUILICHINI (LYON)
- #19883 - **Mise en place d'une série de tests fonctionnels pour caractériser les conséquences fonctionnelles de nouveaux variants du gène ARX.** Marc KÉRUZORÉ, Chloé L'HOSTIS, Cécile VOISSET, Aurore CURIE, Gaëlle FRIOCOURT (BREST)
- #19841 - **MITOMATCHER: Une base de données clinico-biologique française pour faciliter la priorisation des variants de l'ADN mitochondrial.** Alice CHOURY (ANGERS), Thangavelu DHIWAGARAN, Veal COLIN, Céline BRIS, Sylvie BANNWARTH, David GOUDENEGE, Patrizia AMATI-BONNEAU, Valérie DESQUIRET-DUMAS, Cécile ROUZIER, Samira AIT-EL-MKADEM SAADI, Marie-Laure MARTIN-NEGRIER, Aurélien TRIMOUILLE, Stéphane ALLOUCHE, Gaëlle HARDY, Aureon DEVOS, Cécile ACQUAVIVA-BOURDAIN, Cécile PAGAN, Sophie VASSEUR, Pauline GAIGNARD, Abdel SLAMA, Claude JARDEL, Benoît RUCHETON, Giulia BARCIA, Jean-Paul BONNEFONT, Anne-Sophie LEBRE, Pascal REYNIER, Anthony BROOKES, Véronique PAQUIS-FLUCKINGER, Vincent PROCACCIO
- #19891 - **Mobidetails, l'application web libre et gratuite d'interprétation des variations génétiques.** David BAUX, Charles VAN GOETHEM, Thomas GUIGNARD, Kevin YAU, Olivier ARDOUIN, Michel KOENIG, Anne-Françoise ROUX (MONTPELLIER)
- #19987 - **Monosomie X en mosaïque faible : quel seuil de significativité ?** Mathilde PUJALTE (Amiens), Sara COSTANTINI, Gilles MORIN, Florence JOBIC, Henri COPIN, Guillaume JEDRASZAK, Noémie CELTON
- #19880 - **Mosaïcisme somatique dans la polykystose rénale autosomique dominante: Etude de 18 cas.** Marie Pierre AUDREZET (BREST), Vinh Toan HUYNH, Isabelle CORRE, Aurore DESPRES, Eric RENAUDINEAU, Marion SALLEE, Cécile COURIVAUD, François JOURET, Marie Line JACQUEMONT, Régine PERRICHOT, Lise Marie POUTEAU, Hélène LONGUET, Claude FEREC, Yannick LE MEUR, Emilie CORNEC-LE GALL
- #20399 - **Mutation faux-sens du gène MED12 dans une famille de trois générations. Caractérisation clinique des maladies liées au gène MED12 et révision de la littérature.** Elisa RUBINATO (Paris), Sophie RONDEAU, Fabienne GIULIANO, Manoelle KOSSOROTOFF, Marine PARODI, Souad GHERBI, Julie STEFFAN, Laurence JONARD, Sandrine MARLIN
- #20569 - **Mutations constitutionnelles de l'oncogène MET : particularités du phénotype clinique et tumoral dans la population française.** Molka SEBAI (Paris), David TULASNE, Sandrine CAPUTO, Virginie VERKARRE, Severine ADAMS, Sylvie CHAUVIN, Christine MAUGARD, Olivier CARON, Marine GUILLAUD-BATAILLE, Pascaline BERTHET, Yves-Jean BIGNON, Jean CHIESA, Thierry FREBOURG, Sophie GIRAUD, Sophie LEJEUNE, Jean-Marc LIMACHER, Helene CANNONI, Sophie DEVEAUX, Stéphane RICHARD, Etienne ROULEAU
- #20068 - **Mutations de NOTCH 2 dans le syndrome d'Alagille: profil clinique et biologique.** Laure GARCIN, Bruno FRANCOU (Bicêtre), Delphine LADARRÉ, Alice THÉBAUT, Dalila HABES, Joseph COHEN, Florence LACAILLE, Alain LACHAUX, Alexandre FABRE, Didier SAMUEL, Alain DABADIE, Marianne BESNARD, Valérie CANVA, Jérôme BOULIGAND, Catherine GUETTIER, Anne GUIOCHON-MANTEL, Emmanuel JACQUEMIN, Emmanuel GONZALES
- #20577 - **Mutations des gènes IDH1 et IDH2 chez des patients tunisiens atteints de LAM; fréquence, impact clinique et pronostic.** Amal MECHAAL, Héla SASSI (Tunis, Tunisie), Samia MENIF, Ines SAFRA
- #20017 - **Mutations du gène MTF responsable du syndrome de Waardenburg retrouvées chez des familles algériennes.** Samia ABDI (Alger, Algérie), Mohamed MAKRELOUF, Crystal BONNET, Yahia ROUS, Zahida MERAD, Christine PETIT, Akila ZENATI
- #20110 - **Nanisme microcéphalique causé par un variant dans DNMT3A.** Solène CONRAD (Nantes), Marie VINCENT, Stéphane BÉZIEAU, Benjamin COGNÉ
- #20574 - **Ne faudrait-il pas proposer les tests génétiques constitutionnels BRCA chez toutes les femmes ?** Odile COHEN-HAGUENAUER, Odile COHEN-HAGUENAUER (PARIS), Marc ESPIE
- #20353 - **Ne pas méconnaître l'étiologie des troubles neuro-développementaux : l'exemple de deux diagnostics tardifs de Syndrome de Williams-Beuren.** Emilie LACOT-LERICHE (Amiens), Sara COSTANTINI, Olivier GODEFROY, Laure IBERNON, Florence AMRAM, Guillaume JEDRASZAK, Gilles MORIN, Florence JOBIC
- #20419 - **Nouveau phénotype congénital sévère lié à une mutation dominante dans le gène WFS1 : à propos de 3 cas.** Annabelle CHAUSSENOT (Nice), Cécile ROUZIER, Catherine VINCENT-DELOREME, Marie-Noëlle BONNET-DUPEYRON, Gaëlle AUGÉ, Véronique PAQUIS-FLUCKLINGER
- #20491 - **Nouveaux cas de variabilité clinique intra-familiale associée au gène NARS2.** Samira AIT-EL-MKADEM SAADI, Cécile ROUZIER (Nice), Annabelle CHAUSSENOT, Konstantina FRAGAKI, Sylvie BANNWARTH, Elsa KAPHAN, Gaëlle AUGÉ, Mathieu BERTHET, Christelle CAMUSO, Bernadette CHAFINO, Charlotte COCHAUD, Sandra FOUSTOUL, Véronique PAQUIS-FLUCKLINGER
- #20177 - **Nouveaux phénotypes associés à des variants dominants de DNA2.** Benoît RUCHETON, Sandrine FILAUT, Norma ROMERO (PARIS), Damien STERNBERG, Tanya STOJKOVIC, Edoardo MALFATTI
- #20141 - **Nouveaux Variants du gène TMEM67 identifiés chez une famille Vietnamienne atteinte du Syndrome de Joubert : l'étude d'un cas.** Minh-Tuan HUYNH, Thi Phuong Hoa BUI (Ha Noi, Viet Nam), Ngoc Tu NGUYEN, Van Doan NGO, Thi Thanh Ha LY, Huy Duong DO, Thanh Liem NGUYEN, Thuy Anh LE
- #20519 - **Nouvelle duplication en aval du gène BMP2 dans une famille française avec une Brachydactylie de type A2 (BDA2).** Estelle COLIN (ANGERS), Agnès GUICHET, Françoise BOUSSION, Marine TESSARECH, Alban ZIEGLER, Magali GORCE, Sylvie MANOUVRIER, Dominique BONNEAU
- #20443 - **Nouvelle mutation dans le gène AHDC1 chez une patiente présentant une dysmorphie faciale et une déficience intellectuelle.** Rahma TOUHAMI, Hajer FODDHA1, Sarra DIMASSI, Ali SAAD (SOUSSE, Tunisie), Damien SANLAVILLE, Amel HAJ KHELIL
- #20412 - **Nouvelle mutation du gène Col4A3 chez une patiente atteinte d'un syndrome d'Alport.** Mariam EL YOUNSI (Tunis, Tunisie), Rahma MKAOUAR, Sana SKOURI, Hana FREDJ, Héla SASSI, Tahar GARGAH, Faouzi MAAZOU, Médiha TRABELSI, Ridha M'RAD
- #20260 - **Nouvelle mutation du gène MECP2 dans le syndrome de Rett.** Nesrine KERKENI (Tunis, Tunisie), Médiha TRABELSI, Faouzi MAAZOU, Amira ZANATI, Ines OUERTENI, Rim MEDDEB, Aida ROUISSI, Ichraf KRAOUA, Maher KHARRAT, Ridha M'RAD
- #20313 - **Nouvelle mutation faux-sens dans le gène ACE associée à une augmentation isolée du taux d'ACE.** Ibrahima BA (Paris), Aurélien BAYOT, Isabelle CALLEBAUT, Catherine BOILEAU, Damien SENE, Caroline KANNENGISSER
- #19789 - **Nouvelles techniques en anténatal, les parents ont-ils vraiment le choix.** Eva TOUSSAINT (BORDEAUX)
- #20498 - **Novel APOE variant in Autosomal Dominant Hypercholesterolemia.** Yara ABOU KHALIL (PARIS), Petra EL KHOURY, Youmna GHALEB, Sandy ELBITAR, Catherine BOILEAU, Marianne ABIFADEL, Jean-Pierre RABÈS, Mathilde VARRET
- #19751 - **Novel missense NOG mutation in a Tunisian family with brachydactyly type B2.** Faten HSOUIM (Tunis, Tunisie), Yasmina ELARIBI, Hela SASSI, Imen REJEB, Houweyda JILANI, Syrine HIZEM, Lamia BEN JEMAA
- #20021 - **Optimal strategies for linking disease-associated SNPs to genes.** Steven GAZAL (Boston, Etats-Unis), Omer WEISSBROD, Joseph NASSER, Farhad HORMOZDIARI, Charles FULCO, Jesse ENGREITZ, Alkes PRICE
- #20185 - **Optimisation du conseil génétique chez des patients suspectés de syndrome de Lynch sans mutation constitutionnelle**



Vendredi 24 janvier

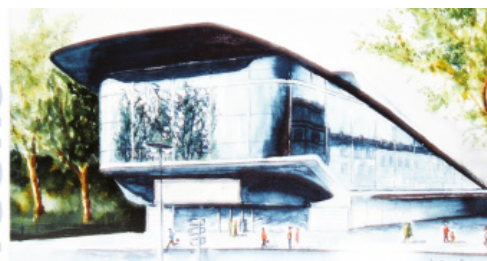
- identifiée, grâce à la recherche de mutations somatiques des gènes MMR.** Catherine VERMAUT (LILLE), Michel CREPIN, Tonio LOVECCHIO, Cathy FLAMENT, Denis BOIDIN, Lauriane BRIOIS, Nora BOUCETTA, Sophie LEJEUNE, Afane BRAHIMI, Stephane CATTAN, Nelly DEWULF, Chrystelle COLAS, Florence COULET, Hélène SCHUSTER, Sylvie MANOUVRIER, Florence RENAUD, Marie-Pierre BUISINE, Julie LECLERC
- #20064 - **Origine oligogénique de la fibrillation ventriculaire responsable de mort subite.** Zahia TOUAT-HAMICI, Malorie BLANCARD, Ruifang MA, Lianyun LIN, Isabelle DENJOY, Antoine LEENHARDT, Zhiguang YUCHI, Pascale GUICHENEY (Paris)
- #20379 - **Ostéoporose idiopathique d'apparition précoce : possible rôle d'un digénisme de la voie wnt.** Martine COHEN-SOLAL, Thomas FUNCK-BRENTANO, Manon RICQUEBOURG, Nicolas BERANGER, Philippe ORCEL, Corinne COLLET (Paris)
- #20026 - **Outils de formation et d'information déployés par la filière AnDDI-Rares autour du séquençage haut débit en lien avec le PFMG2025.** Céline DAMPHOFFER, Laurent DEMOUGEOT (DIJON), Lilia BEN SLAMA, Annick TOUTAIN, Anne-Sophie DENOMME-PICHON, Tania ATTIE-BITACH, Bénédicte GERARD, Evan GOUY, Amélie PITON, Pascale SAUGIER-VEBER, Kévin YAUY, Julien THEVENON, Damien SANLAVILLE, David GENEVIEVE, Sandra MERCIER, Sylvie ODENT, Laurence FAIVRE
- #20258 - **Outils interactifs d'évaluation des capacités attentionnelles chez des patients déficients intellectuels.** Perrine CHARLES (Paris), Anne Claire GELINEAU, Anne FAUDET, Karim NDIAYE, Gilles RAUTUREAU, Pierre CANET, Solveig HEIDE
- #20034 - **Panel NGS « fente palatine » et « fente labio-palatine » : retour d'expérience sur une cohorte de 250 patients.** Véronique PINGAULT (Paris), Sylvain POISSON, Judite DE OLIVEIRA, Sylvain HANEIN, Christine BOLE, Patrick NITSCHKÉ, Cécile FOURRAGE, Anne GUIMIER, Clothilde ORMIERES, Daphné LEHALLE, Marlène RIO, Valérie CORMIER-DAIRE, Sandrine MARLIN, Arnold MUNNICH, Tania ATTIE-BITACH, Arnaud PICARD, Véronique ABADIE, Stanislas LYONNET, Julie STEFFANN, Jeanne AMIEL
- #20182 - **Part de la génétique dans la toxicité du valproate de sodium : un modèle possible d'interaction gène-environnement, exemple de CACNA1A.** Bertrand ISIDOR, Marie VINCENT, Benjamin COGNE, Khalid ALFALLA (NANTES)
- #20119 - **Particularités biochimiques d'une tyrosinémie typée hépatorénale.** Nadia GAGI (16000), Anis Nassrallah TARAFI, Amira OUZ NADJI, Lyèce YARGUI
- #19754 - **Patient Ressource en oncogénétique : à propos d'une expérience.** Caroline KIENTZ (ST ETIENNE), Manon CARROT BECLE, Fabienne PRIEUR, Marine LEBRUN, Marie MUDARD, Isabelle LAYES, Renaud TOURAINE
- #20561 - **Paysage pharmacogénomique de la réponse au traitement du syndrome métabolique et ses composantes en Tunisie et comparaison avec les populations mondiales.** Haifa JMEI (Tunis, Tunisie), Lilia ROMDHANE, Yosra BEN HALIMA, Meriem HECHMI, Chokri NAOUALI, Hamza DALLALI, Yosr HAMDI, Jingxuan SHAN, Abdelmajid ABID, Henda JAMOSSI, Lotfi CHOUCANE, Donata LUISSELLI, Sonia ABDELHAK, Rym KEFI
- #19940 - **Performance du séquençage nouvelle génération dans le diagnostic moléculaire de l'ostéogénèse imparfaite.** Sophie MONNOT (paris), Geneviève BAUJAT, Caroline MICHOT, Julie LITZLER, Coralie HAUDRY, Jean-Paul BONNEFONT, Julie STEFFANN, Valerie CORMIER-DAIRE
- #20333 - **Perte d'expression conjointe de SDHB et de FH dans une tumeur du rein de bas grade de malignité chez une patiente porteuse d'une lèiomyomatose cutané-utérine.** Caroline ABADIE (Saint-Herblain), Nathalie RIOUX-LECLERCQ, Christine KANDEL-AZ NAR, Sophie FERLICOT, Georges KARAM, Alice FIEVET, Etienne ROULEAU, Brigitte BRESSAC DE PAILLERETS, Stéphane RICHARD
- #19889 - **Phénotype atténué dans 2 familles avec mutations du gène KCNJ10.** Lise LARRIEU (Montpellier), Yosra HALLEB, Morgane POINTAUX, Alain VERLOES, Claire EWENCZYK, Claire GUISSART, Michel KOENIG
- #20079 - **Phénotype atypique d'un patient présentant un syndrome de Bardet-Biedl type 4.** Natacha SLOBODA (Nancy), Laëtitia LAMBERT, Viorica CIORNA, Ange-Line BRUEL, Frédéric TRAN MAU THEM, Vladimir GOMOLA, Jean-Louis LEMELLE, Olivier KLEIN, Marie-Christine CAMOIN-SCHWEITZER, Marie MAGNAVACCA, Marie-Laure ESZTO, Carole LEGAGNEUR, Christophe PHILIPPE, Céline BONNET, Bruno LEHEUP
- #20139 - **Phénotype comportemental du syndrome d'Angelman : à propos de 35 cas.** Olfa RAJHI, Mediha TRABELSI, Sana SKOURI, Lilia KRAOUA, Rim MEDDEB, Ines OUERTANI, Hana SAFRAOU, Ichraf KRAOUA, Hela KLAA, Faouzi MAAZOU, Ilhem TURKI, Ridha MRAD (tunis, Tunisie)
- #20516 - **Place de l'ACPA dans la caractérisation d'une délétion 7q interstitielle : à propos d'un cas.** Yasmine AYEY, Sarra DIMASSI, Hayet BEN HMIDA, Aida BANNOUR, Soumaya MOUGOU-ZERELLI, Dorra H'MIDA, Kamel MONASTIRI, Ali SAAD (SOUSSE, Tunisie)
- #20554 - **Place du dépistage génétique dans la prise en charge de la maladie de Von Hippel Lindau : a propos d'une famille.** Sana GABTENI, Rim MEDDEB, Ridha MRAD (tunis, Tunisie), Mediha TRABELSI, I ZAMMEL
- #19804 - **Polymorphisme Insertion / Délétion du gène ACE et diabète de type 2 : étude cas-témoins.** Sabah HANACHI (Constantine, Algérie), Khalida BOUDAUD, Karima SIFI, Salima ZEKRI, Karima BENEMBAREK, Noredine ABADI
- #20431 - **Polymorphismes du gène du récepteur de la vitamine D et facteurs associés à l'obésité et au diabète de type 2 chez une population Tunisienne.** Manel ZOUAOU (tunis, Tunisie), Rahma MAHJOUB, Amal GUESMI, Sabrine OUESLATI, Malek DABBOUSSI, Awatef KACEM, Faten MAHJOUB, Henda JAMMOUSSI, Amina BIBI
- #20267 - **Prédisposition au carcinome hypercalcémiant de l'ovaire par mutation du gène SMARCA4 : a propos d'un cas et revue de la littérature.** Mathis LEPAGE (Clermont ferrand), Nancy UHRHAMMER, Flora PONELLE-CHACHUAT, Maud PRIVAT, Mathilde GAY-BELLILE, Sandrine VIALA, Yannick BIDET, Mathias CAVAILLE, Yves-Jean BIGNON
- #19757 - **Prédisposition génétique à la néphropathie diabétique: Rôle du polymorphisme Insertion / Délétion (I / D) du gène ACE dans une population de l'Est algérien.** Sabah HANACHI (Constantine, Algérie), Karima SIFI, Khalida BOUDAUD, Salima ZEKRI, Sara HOUCHE, Hanane HOUAMEL, Soumia HASSINI, Karima BENEMBAREK, Noredine ABADI
- #20088 - **Prédisposition héréditaire aux cancers : A propos de trois nouveaux cas de double hétérozygotie et revue de la littérature.** Armelle LUSCAN (Saint-Ouen-l'Aumône), Jean-Marc COSTA, Sylviane OLSCHWANG, Claude ADENIS, Mylène VALDUGA
- #20090 - **Prédisposition héréditaire aux cancers : Retour d'expérience sur 680 cas testés au laboratoire CERBA.** Armelle LUSCAN (Saint-Ouen-l'Aumône), Jean-Marc COSTA, Claude ADENIS, Veronica CUSIN, Adil ALAOUI, Jérôme AUDOUX, Sylviane OLSCHWANG, Mylène VALDUGA
- #19892 - **Premier cas d'insertion d'un rétrotransposon dans le gène SMN1 à l'origine d'une amyotrophie spinale infantile.** Myriam VEZAIN-MOUCHARD, Christel THAUVIN-ROBINET, Yoann VIAL, Séverine DRUNAT, Anne ROLLAND, Séverine FEHRENBACH, Gaël NICOLAS, François LECOQUIERRE, Thierry FRÉBOURG, Pascale SAUGIER-VEBER (ROUEN)
- #20481 - **Première description d'un syndrome parkinsonien juvénile atypique associé à une nouvelle mutation homozygote de PNPLA6 dans une fratrie.** Ariane LUNATI (Créteil), Isabelle MAREY, Fabienne CLOT, Solveig HEIDE, Christelle THESSON, Hayet SALHI, Jésus GONZALEZ-BERMEJO, Suzanne LESAGE, Alexis BRICE, Perrine CHARLES
- #20187 - **Première identification d'un CNV chez un patient avec syndrome de la colonne raide lié à SEPNI : conséquences sur le diagnostic moléculaire.** Corinne METAY (Paris), Pascal SABOURAUD, Karen GAUDON, Valérie JOBIC, Pascale RICHARD
- #19965 - **Premières observations de délétion 18q (18q22) : à propos de 3 cas de Casablanca.** Hasna HAMDIAOUI (casablanca, Maroc), Fatima CHEGDANI, Oumaima BENLARROUBIA, Nabila CHEKHLABI, Hind DEHBI
- #20041 - **Prévalence des anévrismes intracrâniens détectés dans la Polykystose Rénale Autosomique Dominante (PKRAD) chez 2449 patients issus de la cohorte Genkyst.** Siriane LEFEVRE, Marie Pierre AUDREZET (BREST), Jean Michel HALIMI, Cécile VIGNEAU,



Vendredi 24 janvier

Eric RENAUDINEAU, Franck BRIDOUX, Jean François AUGUSTO, Christophe CHARASSE, Pascale SIOHAN, Claude FEREC, Yannick LE MEUR, Emilie CORNEC-LE GALL

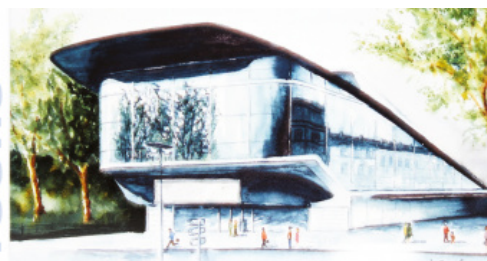
- #19993 - **Prévalence des porteurs hétérozygotes pour des variants impliqués dans neuf pathologies autosomiques récessives dans la population Réunionnaise : Etude pilote en vue d'une proposition de dépistage préconceptionnel génétique sur l'île de La Réunion.** Caroline DEILLER (La Réunion), Fanny FERROUL, Patrick MUNIER, Frédérique PAYET, Sylvie BERG, Paul GUEGUEN, Bérénice DORAY
- #20497 - **Prévalence des variants pathogènes du gène FAN1 parmi plus de 5000 patients adressés au laboratoire de l'Institut Curie pour une suspicion de prédisposition héréditaire aux tumeurs colorectales, du sein et/ou de l'ovaire, ou d'autres cancers.** Alice FIEVET, Emmanuelle MOURET-FOURME, Chrystelle COLAS, Marine LE MENTEC (Paris), Antoine DE PAUW, Dominique STOPPA-LYONNET, Bruno BUECHER
- #20363 - **Prévalence et caractéristiques du diabète dans l'hypercholestérolémie familiale : une étude rétrospective du registre HF Nantais.** Bleuenn DEVRES, Chloé FOURNIER (NANTES), Matthieu WARGNY, Matthieu PICHELIN, Michel KREMPF, Mathilde DI-FILIPPO, Sophie BELIARD, Bertrand CARIOU
- #20120 - **Profil biochimique de 145 tyrosinémiques diagnostiqués et suivis dans notre laboratoire.** Nadia GAGI (16000), Meriem DJEDDOU, Manel REZKI, Lamia BENZIADA, Lyèce YARGUI
- #19967 - **Profil cytogénétique classique et moléculaire des LLC chez les patients marocains.** Hasna HAMDAROU (casablanca, Maroc), Aziza BELKHAYAT, Oumaima BENLARROUBIA, Hind DEHBI, Fatima CHEGDANI
- #19969 - **Profil cytogénétique et moléculaire du myélome multiple : 1ère série Marocaine.** Hasna HAMDAROU (casablanca, Maroc), Hossain MOSSAFA, Oumaima BENLARROUBIA, Karim OULDIM, Hind DEHBI, Fatima CHEGDANI
- #20233 - **PRSS56 : présentation de 4 nouvelles familles avec microphthalmie postérieure et nanophthalmie et revue de la littérature.** Bertrand CHESNEAU (Nîmes), Patrick CALVAS, Laurence OLIVIER FAIVRE, Patricia RAMOS, Marta CORTÓN PÉREZ, Nicolas CHASSAING, Julie PLAISANCIÉ
- #20391 - **Pseudoxanthome élastique et paraparesie spastique héréditaire récessive: spectre phénotypique des variations de CYP2U1.** Anne LEGRAND (PARIS), Claire PUJOL, Aurélie MESNIL, Christelle DURAND, Christophe DURANTON, Stéphane ZUILY, Ana Berta SOUSA, Mathilde RENAUD, Salma ADHAM, Marguerite HUREAUX, Jean-Luc BOUCHER, Nicolas PIETRANCOSTA, Christelle TESSON, Xavier JEUNEMAITRE, Cyril GOIZET, Juliette ALBUSSON
- #20055 - **PythieVar : un outil collaboratif pour l'intégration des données génétique et clinique des maladies rares.** Mélissa N'DÉBI, Alexis PROUST, Loïc FOUSSIER, Guillemette BEAUDONNET, Anya ROTHENBUHLER, Agnès LINGLART, Jacques YOUNG, Alessia USARDI, Anne GUIOCHON-MANTEL, Jérôme BOULIGAND, Christophe HABIB, Bruno FRANCOU (Bicêtre)
- #19909 - **Quand une anomalie peut cacher une autre.** Basile CHALOT (Dijon), Anne-Laure MOSCA-BOIDRON, Antonio VITO BELLO, Davide CALLEGARIN, Simon VERDEZ, Nathalie MARLE, Emilie TISSERANT, Alexandre PLAGOS, Arthur SORLIN, Anne-Marie GUERROT, Jacques PUECHBERTY, Pascal CHAMBON, Geraldine JOLY-HÉLAS, Jean-François DELEUZE, Robert OLASO, Anne BOLAND, Marlene POULLEAU, Thibaud JOUAN, Charlotte POE, Christel THAUVIN-ROBINET, Laurence FAIVRE, Yannis DUFFOURD, Patrick CALLIER
- #20193 - **Quantification de marqueurs de la synthèse de l'élastine dans le syndrome de Williams-Beuren et dans le syndrome de microduplication 7q11.23.** Severine RUET, Thibaud ARMAND, Patrick EDERY, Cecile ACQUAVIVA, Massimiliano ROSSI (LYON)
- #19934 - **Que nous apprend le bilan cardiologique précoce des apparentés porteurs d'une mutation sarcomérique responsable de cardiomyopathie hypertrophique ?** Aurélien PALMYRE (PARIS), Nicolas MANSENCAL, Sophie MALLET, Jean François PRUNY, Marc SIROL, Philippe CHARRON, Olivier DUBOURG
- #20281 - **Réarrangement chromosomique complexe dans la région 4p16.3 du Wolf Hirschhorn chez une fillette de 3 mois.** Pierre BITOUN (Paris), Eva PIPIRAS, Brigitte BENZACKEN
- #19772 - **Recherche d'association génétique entre le polymorphisme (C/T) du gène PTPN22 et la susceptibilité aux maladies auto-immunes Thyroïdiennes dans la population Tunisienne.** Ghazi CHABCHOUB (TUNISIE, Tunisie), Mouna MNIF, Ahmed REBAL, Mohamed ABID, Leila KESKES
- #19896 - **Recherche de facteurs génétiques augmentant la radiosusceptibilité cutané dans la maladie de Hodgkin.** Henri MARGOT (Bordeaux), Pierre MACQUERE, Louis LEBRETON, Bernadette GASTALDELLO, Nicolas SEVENET, Michel LONGY
- #19902 - **Recherche de SNP modulateurs du phénotype hypophosphatasique par un algorithme d'identification de règles d'association (« subgroup discovery »).** Etienne MORNET (VERSAILLES), Mélissa ROLLOT, Cyrine HLIQUI, Christelle DOMINGUES, Agnès TAILLANDIER, Alexandre TEMPLIER, Brigitte SIMON-BOUY, Alexandre CIVET
- #19876 - **Recherche d'anomalies d'empreinte des gènes DLK1 et MKRN3 par analyse de l'index de méthylation de l'ADN dans une cohorte de filles présentant une puberté précoce.** Virginie STEUNOU, Ana PINHEIRO MACHADO CANTON, Irène NETCHINE, Ana Claudia LATRONICO, Marie-Laure SOBRIER (PARIS)
- #19893 - **Rechercher la maladie de Fabry dans une population de patients douloureux chroniques est judicieux.** Isabelle COUPRY (Bordeaux), Christophe HUBERT, Virginie CORAND, Dominique GERMAIN, Firas JABBOUR, Didier LACOMBE, Marie-Pierre BAUDIER, Cyril GOIZET
- #20401 - **Récidive de mort fœtale in utero avec anasarque à 14 SA : un diagnostic inattendu.** Matthieu DAP, Houria SALHI, Sarah GROTTOT, Clémence JAUNY, Aude TESSIER, Aurélie COUSSEMENT, David CHEILLAN, Amale ICHKOU, Laurence LOEUILLET, Olivia ANSELEM, Tania ATTIE-BITACH (PARIS)
- #20507 - **Récurrence d'arthrogrypose congénitale : identification d'une nouvelle mutation dans CHST14 par focused exome en trio.** Guillaume JEDRASZAK (AMIENS), Fanny MORONVAL, Noémie CELTON, Mathilde PUJALTE, Florence JOBIC, Sara COSTANTINI, Henri COPIN, Gilles MORIN
- #20352 - **Récurrence dans une fratrie d'un syndrome de Kleeftstra liée à une mutation en mosaïque du gène EHMT1 héritée paternelle.** Florence JOBIC (AMIENS), Emilie LACOT-LERICHE, Sara COSTANTINI, Amélie PITON, Florence AMRAM, Guillaume JEDRASZAK, Gilles MORIN
- #20238 - **Réinitiation de la traduction protéique, mécanisme innovant à l'origine de phénotypes atténués chez des patients porteurs de mutations dans FASTKD2 et PEX10.** Mehdi BENKRANE (Montpellier), Claire GUISSART, Lise LARRIEU, Michel KOENIG
- #20476 - **Résultats du séquençage d'exome chez 67 patients présentant une agénésie du corps calleux sans déficience intellectuelle.** Charlotte MANSAT (Paris), Solveig HEIDE, Stéphanie VALENCE, Myrtille SPENTCHIAN, Marie-Laure MOUTARD, Thierry BILLETTE DE VILLEMUR, Corinne MACH, Elodie LEJEUNE, Valérie OLIN, Claude ESTRADE, Aurélie WAERNESSEYCKLE, Sabrina KARAGIC, Catherine GAREL, Cyril MIGNOT, Alexandra AFENJAR, Julien BURATTI, Soizic NOVO, Anne-Marie DARAS, Marie LE MEUR, Valerie LAYET, Vassilis TSATSARIS, Elise BOUCHER, Khoulia ZAAFRANE, Agnès GUET, Marie-Amélie ROCCHISANI, Sébastien MOUTTON, Mathieu MILH, Magali GORCE, Marta SPODENKIEWICZ, Perrine VENOT, Geneviève QUENUN MIRAILLET17, Sandra CHANTOT BASTARAU, Mathilde NIZON, Marie VINCENT, Claire BENETEAU, Sandra MERCIER, Isabelle SABATIER, Vincent DES PORTES, Audrey PUTOUX, Laurent GUIBAUD, Laurent MANDELBROT, Alexandre BENACHI, Jean-Marie JOUANNIC, Boris KERON, Delphine HERON
- #20197 - **Retentissement psychologique du Syndrome d'Ehlers-Danlos vasculaire - Projet REPERE -.** Khadija LAHLOU-LAFORET (PARIS), Jean-Michael MAZZELLA, Salma ADHAM, Michaël FRANK, Armelle ARNOUX, Xavier JEUNEMAITRE, Juliette ALBUSSON
- #20263 - **Retour d'expérience : Le conseil génétique en France et en Israël.** Sarah FUNTOWE (Jerusalem), Vardiella MENIER,



Vendredi 24 janvier

Joël ZLOTOGORA

- #20428 - **Retour d'expérience de demande d'exome en diagnostic prénatal et revue de la littérature.** Camille LEMATTRE (Montpellier), Constance WELLS, Emmanuelle HAQUET, Detlef TROST, Aïcha BOUGHALEM, Jean-Marc COSTA, Florent FUCHS, David GENEVIEVE, Patricia BLANCHET
- #20308 - **Retour d'expérience en séquençage haut débit ciblé dans le diagnostic de la déficience intellectuelle au CHU de Tours.** Marie-Pierre MOIZARD, Nathalie RONCE, Marie-Laure VUILLAUME, Stéphanie ARPIN, Sophie BLESSON, Médéric JEANNE, Yvan HERENGER, Juliette PIARD, Elise BOUCHER-BRISCHOUX, Hubert JOURNEL, Christine MUTI, Sylvie ODENT, Philippe KHAU VAN KIEN, Bruno DELOBEL, Dominique MARTIN-COIGNARD, Michèle MATHIEU, Annick TOUTAIN, Martine RAYNAUD (Tours)
- #19961 - **RFLP markers for thrombophilic pathology.** Nouha ABDELMOULA BOUAYED (Sfax, Tunisie), Fatma ABID, Sonda KAMMOUN, Rim LOUATI, Samir ALOULOU, Balkiss ABDELMOULA, Souad MALLEK, Takoua SAMMOUDA, Samir M'RABET, Nawel ABDELLAOUI, Oldez KAABI, Kays CHAKER, Mustapha BEN AZIZA, Akram SBAI, Amir KARRA, Walid SMAOUI
- #20470 - **Rhabdomyolyses avec acidose lactique majeure en rapport avec une mutation du gène FDXL1.** Alice ROUYER (Paris), Benedicte HERON-LONGE, Benoit RUCHETON, Norma ROMERO, Pascale DE LONLAY, Pascal LAFORET
- #20487 - **Risque résiduel de handicap neurologique des enfants nés avec une anomalie isolée du corps calleux après bilan étiologique exhaustif incluant un exome en trio : étude préliminaire à partir de l'évaluation de 22 nourrissons.** Myrtille SPENTCHIAN (Paris), Stéphanie VALENCE, Solveig HEIDE, Marie-Laure MOUTARD, Thierry BILLETTE DE VILLEMEUR, Corinne MACH, Elodie LEJEUNE, Valérie OLIN, Claude ESTRADA, Aurélie WAERNESSEYCKLE, Sabina KARAGIC, Catherine GAREL, Cyril MIGNOT, Alexandra AFENJAR, Linda MOUTHON, Daphné LEHALLE, Julien BURATTI, Soizic NOVO, Anne-Marie DARRAS, Marie LE MEUR, Valérie LAYET, Vassilis TSATSARIS, Béatrice LAUDIER, Elise BOUCHER, Khaoula ZAAFRANE, Agnès GUET, Marie-Amélie ROCCHISANI, Sébastien MOUTTON, Mathieu MILH, Sabine SIGAUDY, Magali GORCE, Marta SPODENKIEWICZ, Perrine VENOT, Geneviève QUENUM MIRAILLET, Sandra CHANTOT BASTARAUD, Mathilde NIZON, Marie VINCENT, Claire BENETEAU, Sandra MERCIER, Isabelle SABATIER, Vincent DES PORTES, Audrey PUTOUX, Laurent GUIBAUD, Laurent MANDELBROT, Alexandra BENACHI, Jean-Marie JOUANNIC, Boris KEREN, Delphine HERON
- #20397 - **Rôle de DYRK1A dans la régulation de la transcription et étude de l'effet de variations de signification inconnues.** Jérémy COURRAUD (STRASBOURG), Angélique QUARTIER, Imène BOUGELBÈNE, Benjamin DURAND, Loréline GENSHIK, Cliniciens Du Réseau Di GÉNÉTICIENS ET, Jean-Louis MANDEL, Amélie PITON
- #20321 - **Rôle de la protéine SETMAR dans les glioblastomes et cellules souches de glioblastomes.** Oriane LIÉ (Tours), Ilyess ZEMMOURA
- #20318 - **S100A16, un nouveau gène impliqué dans la Fibrose Pulmonaire Idiopathique de l'adulte ?** Ibrahima BA (Paris), Madeleine JAILLET, Aurélie CAZES, Emmanuelle OLLIVIER, Raphael BORIE, Catherine BOILEAU, Martine RAYNAUD-GAUBERT, Bruno CRESTANI, Caroline KANNENGIESSER
- #20447 - **Séquençage à haut débit pour le diagnostic des maladies lysosomales : avantages et limites.** Jean-Philippe PUECH, Sarah SNANOUDJ-VERBER, Orlane VATEL, Sylvain HANEIN, Sabine LEROY, Cécile FOURRAGE, Partick NITSCHKE, Catherine CAILLAUD (PARIS)
- #20284 - **Séquençage de l'exome entier chez des fœtus avec anomalies échographiques.** Detlef TROST (St Ouen l'Aumône), Aïcha BOUGHALEM, Patricia BLANCHET, Dard RODOLPHE, Alexandra BENACHI, Viorica CIORNA-MONFERRATO, Renaud TOURAINE, Pascale KLEINFINGER, Laurence LOHMANN, Mylène VALDUGA, Jean Marc COSTA
- #20450 - **Séquençage d'ADN natif dédié à l'étude du microbiome sur le MinION® : retour d'expérience de la paillasse à l'assignation taxonomique.** Ségolène DIRY, Virginie CHESNAIS (PARIS), Léo D'AGATA, Emmanuel GILSON, Eric GINOX
- #19806 - **Séquençage NGS ciblé, retour d'expérience sur l'utilisation d'un panel de 53 gènes.** Alexandra LESPAGNOL (Rennes Cedex), Florent DENOUAL, Amyra ALIOUAT, Florence BURTIN, Sébastien HENNO, Nathalie RIOUX LECLERCQ, Marie DE TAYRAC, Marie-Dominique GALIBERT
- #20461 - **SHANKOPATHIES from mechanisms to treatments.** Richard DELORME (PARIS), Claire LEBLOND, Freddy CLIQUET, Elodie EY, Kevin MOUZAT, Anne BITON, Myriam RACHID, Elisabeth VERPY, Alexandre MATHIEU, Florence CAMPANA, Julien FUMEY, Amaury VAYSSE, Roberto TORO, Guillaume DUMAS, Anna MARUANI, Frédérique AMSELLEM, Aline LEFEBVRE, Anne BOLAND, Jean François DELEUZE, Serge LUMBROSO, Anne Claude TABET, Thomas BOURGERON
- #20296 - **SHFM1 and deafness associated with a 7q21.3 microdeletion: confirmation of a syndromic cause of deafness.** Jessica ASSOUMANI (Besançon), Lionel VAN MALDERGEM
- #19908 - **Signification des variants génétiques à faible fraction allélique détectés par séquençage à haut débit dans le cadre du diagnostic moléculaire des prédispositions aux cancers du sein et de l'ovaire.** Flavie BOULOQUARD (Caen), Valentin HARTE, Etienne MULLER, Sophie KRIEGER, Nicolas GOARDON, Agathe RICO, Edwige KASPER, Angéline LEGROS, Alexandre ATKINSON, Thibaut LAVOLÉ, Olivia BRUET, Céline QUESNELLE, Chankannira SAN, Robin FOUILLET, Pascaline BERTHET, Dominique VAUR, Laurent CASTÉRA
- #19938 - **Single-fiber studies for assigning pathogenicity of eight unclassified mitochondrial DNA variants associated with mitochondrial disorders.** Elamine ZEREG, Annabelle CHAUSSINOT, Sylvie BANNWARTH, Konstantina FRAGAKI, Godelieve MOREL, Samira AIT-EL-MKADEM, Sabrina SACCONI, Marie-Hélène SORIANI, Sharam ATTARIAN, Aline CANO, Jean POUGET, Rémi BELLANCE, Christine TRANCHANT, Bernadette CHAFINO, Mathieu BERTHET, Véronique PAQUIS-FLUCKLINGER, Cécile ROUZIER (Nice)
- #19956 - **SLC12A2, gène candidat impliqué dans les surdités dominantes avec aréflexie vestibulaire.** Luke MANSARD (Montpellier), Valérie FAUGÈRE, Christel VACHÉ, David BAUX, Alisdair MCNEILL, Catherine BLANCHET, Marjolaine WILLEMS, Mélody MOCLYN, Corinne BAUDOUIN, Michel KOENIG, Anne-Françoise ROUX
- #20506 - **SMARCA4 comme gène fréquemment altéré au niveau tumoral et constitutionnel dans les SCCOHT.** Julien MASLIAH-PLANCHON, Marion GAUTHIER-VILLARS (Paris), Guillaume BATAILLON, Emmanuelle FOURME, Maud BLANLUET, Olivier CARON, Philippe DENIZEAU, Chrystelle COLAS, Dominique STOPPA-LYONNET, Olivier DELATTRE, Franck BOURDEAU
- #20171 - **Spectre clinique et génotypique du syndrome de Lamb-Shaffer (SOX5).** Christel DEPIENNE, Boris KEREN, Perrine CHARLES, Isabelle MAREY, Anne-Claude TABET, Jonathan LÉVY, Laurence PERRIN, Cyril MIGNOT (Paris), Andreas HARTMANN, Caroline SCHLUTH-BOLARD, Gaetan LESCA, Caroline NAVA, Pauline MONIN, Sophie DUPUIS-GIROD, Alice POISSON, Salima EL CHEHADEH, Yves ALEMBIK, Ange-Line BRUEL, Daphné LEHALLE, Sophie NAMBOT, Sébastien MOUTTON, Sylvie ODENT, Sylvie JAILLARD, Christèle DUBOURG, Ashley SIGAFOOS, Patrick BLACKBURN, Abdul HASEEB, Kirsty MCWALTER, Shoji ICHIKAWA, Maria J GUILLEN SACOTO, Rhonda E SCHNUR, Zehua ZHU, Yvonne HILLHORST, Lucia ORTEGA, Elizabeth J BHOJ, Diane MASSER-FRYE, Kristin LINDSTROM, Keri M RAMSEY, Vinodh NARAYANAN, Emily FASSI, Marcia WILLING, Trevor COLE, Claire G SALTER, Rhoda AKILAPA, Anthony VANDERSTEEN, Natalie CANHAM, Patrick RUMP, Erica H GERKES, Jolien S KLEIN WASSINK-RUITER, Emilia BIJLSMA, Mariëtte Jv HOFFER, Marcelo VARGAS, Florian CHERIK, Christine FRANCANNET, Jill A ROSENFELD, Keren MACHOL, Darryl A SCOTT, Gary D CLARK, Carlos A BACINO, Xia WANG, Marta BERTOLI, Simon ZWOLINSKI, Rhys H THOMAS, Ela AKAY, Rebekah BRESSI, Rossana SANCHEZ RUSSO, Myriam SROUR, Laura RUSSELL, Anne-Marie E GOYETTE, Lucie DUPUIS, Roberto MENDOZA-LONDONO, Catherine KARIMOV, Maries JOSEPH, Mathilde NIZON, Benjamin COGNÉ, Alma KUECHLER, Amélie PITON, Eric W KLEE, Véronique LEFEBVRE
- #20595 - **Spectre des surdités syndromiques en tunisie.** Rahma MKAOUAR (Tunis, Tunisie), Mezzi NESSRINE, Lilia ROMDHANE, Zied RIAHI
- #19742 - **Spectre phénotypique cutané vasculaire et extra-cutané des mutations GNAQ/GNA11 en mosaïque.** Maud JORDAN, Arthur SORLIN, Paul KUENTZ, Juliette ALBUISSON, Luca BORRADORI, Emmanuelle BOURRAT, Odile BOUTE, Nenad BUKVIC, Anne-Claire BURSZEJN, Christine CHIAVERINI, Bruno DELOBEL, Marine FOURNET, Jehanne MARTEL, Alice GOLDENBERG, Smail HADJ-RABIA, Antoine MAHÉ, Annabel MARUANI, Juliette MAZEREUW-HAUTIER, Cyril MIGNOT, Fanny MORICE-PICARD, Marie-Laure MOUTARD, Florence PETIT, Justine PASTEUR,



Vendredi 24 janvier

Alice PHAN, Sandra WHALEN, Marjolaine WILLEMS, Christophe PHILIPPE, Pierre VABRES (DIJON)

■ #20600 - **Spectre phénotypique du syndrome d'Allan-Herndon-Dudley syndrome : étude rétrospective de 24 patients porteurs de mutation dans SLC16A2.** Cathy SARRET, Ganaelle REMERAND, Davide TONDUTI, Renaud TOURRAINE, Diana RODRIGUEZ, Aurore CURIE, Nathalie PERRETON, Vincent DESPORTES, Odile BOESPFLUG-TANGUY (PARIS)

■ #19815 - **SRSF1 : nouveau gène candidat pour forme syndromique de trouble du neurodéveloppement.** Aurore GARDE (Dijon), Frederic TRAN MAU-THEM, Christophe PHILIPPE, Beth HUDSON, Arnold MUNNICH, Claude BESMOND, Kimberly NUGENT, Elizabeth ROEDER, Courtney FRENCH, Lucy RAYMOND, Anne-Sophie DENNOMÉ-PICHON, Ange-Line BRUEL, Arthur SORLIN, Sébastien MOUTTON, Christel THAUVIN-ROBINET, Laurence FAIVRE, Antonio VITOELLO

■ #20449 - **Stratégie de priorisation de variants après séquençage ciblé de l'ADN.** Emmanuel GILSON, Virginie CHESNAIS (PARIS), Ségolène DIRY, Eric GINOUX

■ #20010 - **Stratégie diagnostique des Mucopolysaccharidoses au Laboratoire.** Aziz AMRANE (Tours, Algérie), Meriem DJEDDOU, Meriem DJEDDOU, Amine MASSEN, Lyece YARGUI

■ #20341 - **Stratégie d'identification de nouveaux gènes causaux dans l'hypobétalipoprotéinémie familiale en population générale : étude HYPOCHOL.** Mathilde DI FILIPPO, Marie MARREC (Nantes), Matthieu PICHELIN, Antoine RIMBERT, Gilles DEGRAEF, Florence ROGER, Charlotte AUTIER, Didier GOXE, Eléonore DIVRY, Séverine NONY, Alexandre JANIN, Pierre Antoine ROLLAT FARNIER, Richard REDON, Jean-Jacques SCHOTT, Jocelyne MAGRÉ, Philippe MOULIN, Bertrand CARIOT

■ #20342 - **Stratégie TUMCO ou comment optimiser les inclusions dans les études TUMOSPEC et CoF-AT2 pour étudier les risques de cancer associés à un variant sur ATM ou sur l'un des gènes du complexe MRN.** Juana BEAUVALLET, Dorothee LE GAL (PARIS), Sarah BONNET-BOISSINOT, Eve CAVACIUTI, Marie-Gabrielle DONDON, Catherine NOGUES, Olivier CARON, Dominique STOPPA-LYONNET, Fabienne LESUEUR, Nadine ANDRIEU, Séverine EON-MARCAIS

■ #20351 - **Suivi des femmes porteuses d'une mutation du gène BRCA1 ou BRCA2 dans le groupe PHARE GRAND OUEST : focus sur les IRM classées ACR3.** Charlotte HUET (RENNES), Louise CRIVELLI, Philippe DENIZEAU, Alain LORTHOLARY, Olivier INGSTER, Marie-Emmanuelle MORIN-MESCHIN, Capucine DELNATTE, Paul GESTA, Séverine AUDEBERT, Marc PLANES, Edouard COTTEREAU, Isabelle MORTEMOSQUE, Florence DEMURGER, Brigitte DE KORVIN, Isabelle DOUTRIAUX-DUMOULIN, Caroline ABADIE

■ #20123 - **Suivi et prise en charge des personnes prédisposées aux cancer colorectal. Retour sur 9 ans d'existence du réseau Francilien PRED-IdF.** Guillaume PERROD (PARIS), Chrystelle COLAS, Jeanne NETTER-COTI, Olivier CARON, Veronica CUSIN, Géraldine PERKINS, Aziz ZAANAN, Bruno BUECHER, Emmanuelle FOURME, Jérôme BELLANGER, Yann PARC, Stanilass CHAUSSADE, David MALKA, Pierre LAURENT-PUIG, Robert BENAMOUZIG

■ #20243 - **Syndrome BNAR (Nez Bifide avec ou sans anomalie Anorectale et Rénale) : une nouvelle famille et comparaison avec le syndrome MOTA.** Elise BRISCHOUX-BOUCHER (Besançon), Fowzan ALKURAYA, Céline GRONIER, François NOBILI, Lionel VAN MALDERGEM

■ #20564 - **Syndrome de Cockayne : A propos d'une série de 19 patients tunisiens.** Sana GABTENI, Mediha TRABELSI, Ridha MRAD (tunis, Tunisie), Rim MEDDEB, Ines OUARTANI, Lilia KRAOUA, Faouzi MAAZ OUL, Hana SAFRAOU, Ichraf KRAOUA, Amel BEN CHEHIDA, Sonia BEN HAMMOUDA, Nadège CALMELS, Sonia ABDELHAK

■ #20521 - **Syndrome de Cornelia de Lange.** Kenza DAFIR, Fatimazzahra BOUZID, Hassan AKALLAKH, Nisrine ABOUSSAIR (Marrakech, Maroc), Maria MANSOURI

■ #20114 - **Syndrome de dysplasie spondylométaphysaire et dystrophie des cônes et des bâtonnets : deux nouveaux cas et revue de la littérature.** Amaya MORALES JAURIETTA (Nice), Fabienne GIULIANO, Federico SOLLA, Marie HOFACK, Corinne BOYER, Catherine FOURET, Sophie RONDEAU, Caroline MICHOT, Geneviève BAUJAT, Valérie CORMIER-DAIRE, Damien HAYE

■ #20269 - **Syndrome de Joubert et anomalies ciliaires causés par des mutations de RNU4ATAC.** Deepak KHATRI, Audrey PUTOUX, Sophie KALTENBACH, Sarah GROTTO, Caroline MICHOT, Alicia BESSON, Audric COLOGNE, Clara BENOIT-PILVEN, Vincent LACROIX, Anne-Louise LEUTENEGGER, Tania ATTE-BITACH, Sylvie MAZOYER, Marion DELOUS, Patrick EDERY (LYON)

■ #19933 - **Syndrome de Koolen de Vries en prénatal : A propos de deux nouveaux cas.** Amandine BOUREAU-WIRTH (NICE), Khaoula ZAAFRANE-KHACHNAOUI, Houda KARMOUS-BENIALLY, Myriam CHAMI, Anna-Maria COLTRI, Marianne SAIDI, Morgane PLUTINO, Véronique PAQUIS-FLUCKLINGER

■ #20349 - **Syndrome de Marfan ou Ectopie bilatérale des cristallins isolée ? Apport de l'analyse d'un panel « Marfan et apparentés » de 34 gènes.** Guillaume ROLLAND, Aurélie PLANCKE, Bertrand CHESNEAU, Patrick COLLIGNON, Philippe KHAU VAN KIEN (Nîmes)

■ #20382 - **Syndrome de Noonan récurrent à expressivité variable après la découverte d'une anasarque fœtale.** Amaury BOLEIS, Georges HADDAD (BLOIS), Xavier FAVRE, Sophie BLESSON, Franck PERROTIN

■ #20368 - **Syndrome de Stickler : à propos de 6 patients.** Hana FREDJ, Mediha TRABELSI, Rym MEDDEB, Lilia KRAOUA, Faouzi MAAZ OUL, Ridha MRAD (tunis, Tunisie)

■ #20467 - **Syndrome de Walker-Warburg : à propos d'un cas.** Hela SASSI (Tunis, Tunisie), Yasmina ELARIBI, Imen REJEB, Houweyda JILANI, Syrine HIZEM, Ons AZZABI, Anissa BEN AMOR, Johannes LEMKE, Lamia BEN JEMAA

■ #20132 - **Syndrome dystonie-surdité associé au variant p.Arg183Trp du gène ACTB : observation d'un nouveau cas et revue de la littérature.** Silvestre CUINAT (NANTES), Tiphaine ROUAUD, Thomas BESNARD, Benjamin COGNÉ, Philippe BORDURE, Florent ESPITALIER, Martin BROLY, Alain VERLOES, Stéphane BÉZIEAU, Vincent PROCACCIO, Sandra MERCIER

■ #19911 - **Syndrome d'Alport lié à l'X : des mutations ponctuelles introniques profondes responsables de la maladie.** Marie BOISSON (Paris), Vincent MORINIÈRE, Nicolas CAGNARD, Lamine COULIBALY, Olivier GRIBOUVAL, Julie DELABARRE, Christine BOLE-FEYSOT, Patrick NITSCHKÉ, Corinne ANTIGNAC

■ #20523 - **Syndrome d'Ellis-van Creveld : A propos d'un cas.** Kenza DAFIR, Fatimazzahra BOUZID, Nisrine ABOUSSAIR (Marrakech, Maroc)

■ #20184 - **Syndrome Hydroletharus : première description de deux nouveaux variants pathogènes non finlandais dans HYL51 chez deux fœtus.** Leïla GHESH (Nantes), Marie MUSQUER, Louise DEVISME, Nadia ELKHARTOUI, Pascal VAAST, Odile BOUTE, Anne-Sophie RITEAU, Claudine LE VAILLANT, Norbert WNER, Madeleine JOUBERT, Stéphane BÉZIEAU, Sophie THOMAS, Tania ATTIE-BITACH, Claire BENETEAU

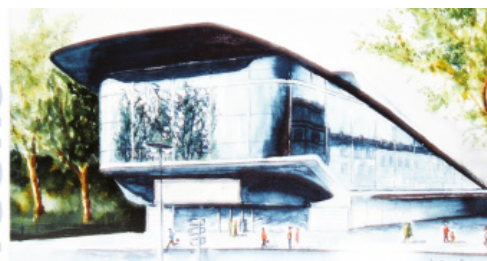
■ #20584 - **Syndrome Hypoglossie Hypodactylie : à propos d'un cas.** Hana FREDJ, Faouzi MAAZ OUL, Sana GABTENI, Hela SASSI, Olfa RAJHI, Hana SAFRAOU, Rym MEDDEB, Lilia KRAOUA, Ines OUERTANI, Mediha TRABELSI, Ridha MRAD, Ridha MRAD (tunis, Tunisie)

■ #20091 - **Syndrome lymphœdème-distichiasis et effet de position chromosomique (TAD).** Christine COUBES (MONTPELLIER), Anouck SCHNEIDER, Kevin YAUY, Patricia BLANCHET, Lucile PINSON, Emmanuelle HAQUET, Marjolaine WILLEMS, Constance WELLS, Jean-Baptiste GAILLARD, Vincent GATINOIS, Thomas GUIGNARD, Magali TOURNARE, David GENEVIEVE, Franck PELLESTOR, Jacques PUECHBERTY

■ #20102 - **Syndrome microdélétionnel 12q21 : 3 nouveaux cas et revue de la littérature.** Tanguy NICLASS (Poitiers), Gwenaél LE GUYADER, Claire BENETEAU, Madeleine JOUBERT, Antonio PIZZUTI, Maria Grazia GIUFFRIDA, Laura BERNARDINI, Brigitte GILBERT-DUSSARDIER, Frédéric BILAN, Matthieu EGLOFF

■ #20512 - **Syndrome MIDAS : un nouveau cas présentant une des plus petites délétions chromosomiques emportant le gène HCCS.** Anouk CHAILLOU (Lille), Elise BOUDRY, Vasily SMIRNOV, Sylvie MANOUVRIER, Catherine VINCENT-DELORME

■ #20524 - **Syndrome Oro-facio-digital type 4 : A propos d'une nouvelle observation marocaine.** Kenza DAFIR, Nisrine ABOUSSAIR (Marrakech, Maroc), Fatimazzahra BOUZID



Vendredi 24 janvier

- #20392 - **syndrome polymalformatif au CHU-Casablanca : séries de cas.** Sarah BERRADA (casablanca, Maroc), Hossam HILAL ELIDRISSI, Jabran GHIZLAN, Nadia SERBATI, Fatem Zahera OUTATTALEB, Hind DEHBI
- #20415 - **Syndrome tricho-rhino-phalangien de type I : Description clinique et moléculaire chez 15 cas non apparentés.** Alexia BOURGOIS, Varoona BIZAOU, Kara RANGUIN, Thibaut ARMAND, Stéphanie ARPIN, Dominique BONNEAU, Salima EL CHEHADEH, Nicolas GRUCHY, Laetitia LAMBERT, Lydia LICHTENBERGER, Michèle MATHIEU, Gilles MORIN, Nicolas RICHARD, Elise SCHAEFER, Manon GODIN, Marion GERARD, Arnaud MOLIN (CAEN)
- #20007 - **Test de sensibilité au kuvan : à propos de 28 patients phénylcétonuriques.** Meriem DJEDDOU (alger, Algérie), Nadia GAGI, Mounira BOUTANA, Hamida GHANEM, Maha ABBACI, Lyece YARGUI
- #19877 - **The French OncoGenetic Database : FrOG, développement d'un outil d'échange et d'expertise des variants génomiques pour l'oncogénétique.** Laurent CASTÉRA (Caen), Sandrine CAPUTO, Stéphanie BAERT-DESURMONT, Audoux JÉROME, Nicolas PHILIPPE, Raphaël LANOS, Alexandre ATKINSON, Thibaut LAVOLÉ, Imene CHENTLI, GROUPE GÉNÉTIQUE ET CANCER D'UNICANCER
- #20364 - **The NLRP3 p.A441V mutation in NLRP3-AID pathogenesis: Functional consequences, phenotype-genotype correlations and evidence for a recurrent mutational event.** Eman ASSRAW (Paris), Fawaz AWAD, Claire JUMEAU, Sylvie ODEnt, Véronique DESPERT, Camille LOUVRIER, Laetitia COBRET, Bruno COPIN, Philippe DUQUESNOY, William PITERBOTH, Marie LEGENDRE, Irina GIURGEA, Sonia KARABINA, Serge AMSELEM
- #20466 - **The PARIS study: a resource to identify subgroups of individuals with autism by integrating clinical, brain imaging and genetics data.** Claire LEBLOND (PARIS), Freddy CLIQUET, Alexandre MATHIEU, Julien FUMEY, Florence CAMPANA, Simon MALESYS, Amaury VAYSSE, Thomas ROLLAND, Roberto TORO, Guillaume DUMAS, Nicolas TRAUT, Nathalie LEMIERE, Aline LEFEBVRE, Anna MARUANI, Anne BEGGIATO, Frederique AMSELLEM, Anne BOLAND, Jean François DELEUZE, Marion LEBOYER, Richard DELORME, Thomas BOURGERON
- #20442 - **Translocation t(X,Y) à propos de 2 observations avec un phénotype féminin.** Martine DOCO-FENZY (REIMS), Céline POIRSIER, Anne-Sophie SALMON, Marie-Claude MELUN-BLOCQUAUX, Emilie LANDAIS, Hugo THORN, Lucas HÉRISANT, Marine GRELLET, Guillaume JOURET, Pierre François SOUCHON
- #20035 - **Transmission d'un chromosome dicentrique suivi de cassures post-zygotiques : un mécanisme rare à l'origine de délétions terminales.** Caroline FOUCART (POITIERS), Valérie VEQUEAU-GOUA, Frédéric BILAN, Brigitte GILBERT-DUSSARDIER, Gwenaél LE GUYADER, Matthieu EGLOFF
- #20448 - **Triple X Syndrome with Short Stature: Case Report CHU HASSAN II, FES.** Badreddine ELMAKHZEN, Laila BOUGUENOUGH (Fes, Maroc)
- #20117 - **Trisomie 2 fœtale en mosaïque: une série de 4 nouveaux cas.** Solène CONRAD (Nantes), Olivier PICHON, Eva PIPIRAS, Marie-Paule BEAUJARD, Frédérique LE BRETON, Pierrick TEILLET, Pascaline LETARD, Ericka LAUNAY, Sylvie JAILLARD, Chloé QUELIN, Sébastien SCHMITT, Brigitte BENZACKEN, Valérie MALAN, Kamran MORADKHANI, Cédric LE CAIGNEC, Madeleine JOUBERT, Claire BENETEAU
- #20290 - **Trisomie 9 libre, complète et homogène sur signes d'appel échographiques, un diagnostic pré-natal de cytogénétique conventionnelle.** Agathe PAUBEL (CHAMBRAY LES TOURS), Maud DURAND, Elisabeth BENSARD, Sylvie GAUDISSARD, Christophe LOIRET, Karine LUBINEAU, Mélanie JIMENEZ
- #20251 - **Trouble du spectre de l'autisme et anomalies chromosomiques : à propos d'une série de 200 patients.** Amal TAAMALLAH, Hela SASSI, Houweyda JILANI, Syrine HIZEM, Yasmina ELARIBI, Imen RJEB, Lamia BEN JEMAA (Tunis, Tunisie), Meriem HAMZA, Ahlem BELHADJ, Maissa IDOUDI, Rahma KCHAOU
- #20394 - **tyrosinémie :étude de cas et revue de la littérature.** Sarah BERRADA (casablanca, Maroc), Fatem Zahera OUTATTALEB, Jabran GHIZLAN, Nadia SERBATI, Hind DEHBI
- #20261 - **Un exemple de corrélation génotype-phénotype dans le syndrome de Marfan : vers une prise en charge individualisée.** Nadia OULD OUALI (paris), Sabrine JADOU, Pauline ARNAUD, Nadine HANNA, Maria TCHITCHINAZDE, Maud LANGEAIS, Yves DULAC, Catherine BOILEAU, Olivier MILLERON, Laurent GOUYA
- #20538 - **Un nouveau cas de déficit en NANS chez une patiente avec une déficience intellectuelle et une dysplasie osseuse modérée.** Magali GORCE (angers), Arnaud BRUNEEL, François FENAILLE, Valérie CORMIER-DAIRE, Geneviève BAUJAT, Estelle COLIN, Marine TESSARECH, Magalie BARTH, Clara HOUDAYER, Alban ZIEGLER, Dominique BONNEAU
- #20327 - **Un nouveau cas du syndrome de Houlston Ironton Temple associé à une délétion 3q22.1-q24.** Marie CLEMENCEAU, Chloé PUISNEY-DAKHLI, Dima JOUNI, Nolwenn LE SACHE, Nada ANDEWMCKE-SEMAAN, Romain DIOT, Gérard TACHDJIAN, Aline RECEVEUR (CLAMART)
- #19743 - **Un nouveau hotspot mutationnel du gène SKI dans le contexte du diagnostic moléculaire de syndrome de Marfan et des anévrismes de l'aorte ascendante.** Pauline ARNAUD, Caroline RACINE, Nadine HANNA (PARIS), Julien THEVENON, Jean-Luc ALESSANDRI, Dominique BONNEAU, Jill CLAYTON-SMITH, Christine COUBES, Bruno DELOBEL, Sophie DUPUIS-GIROD, Laurent GOUYA, Sylvie ODEnt, Virginie CARMIGNAC, Christel THAUVIN-ROBINET, Carine LE GOFF, Guillaume JONDEAU, Catherine BOILEAU, Laurence FAIVRE
- #20190 - **Un nouveau phénotype au locus PTPN11 : à propos de 7 patients dans 3 familles.** Emmanuelle RANZA, Anne GUIMIER (PARIS), Alain VERLOES, Yline CAPRI, Charles MARQUES, Martine AUCLAIR, Michèle MATHIEU-DRAMARD, Gilles MORIN, Julien THEVENON, Laurence FAIVRE, Christel THAUVIN-ROBINET, Micheil INNES, David DYMENT, Corinne VIGOUROUX, Jeanne AMIEL
- #20509 - **Un nouveau variant homozygote du gène HMB5 dans une famille présentant une atteinte neurologique et neurosensorielle avec atrophie optique.** Sophie SCHEIDECKER, Louise PORTER, Neila TALBI, Caroline SCHMITT, Véronique GEOFFROY, Jean MULLER, Stéphane KREMER, Esther NOEL, Marie-Thérèse ABI WARDE, Laurent GOUYA, Corinne STOETZEL (STRASBOURG), Hélène DOLLFUS
- #20083 - **Un nouveau variant « perte de fonction » du gène TRAPPC2L responsable de TRAPPopathie.** Cécile MIGNON-RAVIX (MARSEILLE), Mario ABAJI, Florence RICCARDI, Jérémie MORTREUX, Brigitte CHABROL, Laurent VILLARD, Nicole PHILIP
- #20477 - **Un train peut en cacher un autre : du caryotype à l'exome.** Inès HARZALLAH (Saint Etienne), Caroline SCHLUTH-BOLARD, Véronique ADOUARD, Francis RAMOND, Fabienne PRIEUR, Damien SANLAVILLE, Gaetan LESCA, Renaud TOURAINE
- #19861 - **Un variant intronique profond du gène F8 fréquent conduit à une hémophilie A mineure.** Pierre BOISSEAU (NANTES), Gaëlle LANDEAU TROTTIER, Thomas BESNARD, Mathilde GIRAUD, Stéphane BEZIEAU
- #20011 - **Une glycoséose à ne pas omettre.** Meriem DJEDDOU, Nadia GAGI, Aziz AMRANE, Amine MASSEN, Lyece YARGUI, Meriem DJEDDOU (alger, Algérie)
- #20029 - **Une mutation ATP7A avec un phénotype intermédiaire Syndrome des cornes occipitales et Neuropathie motrice distale : un continuum.** Mélanie FRADIN (Rennes), Aline LAVILLAUREIX, Chloé QUÉLIN, Paul SAULEAU, Marie-Christine MINOT MYHIE, Dominique MENARD, Gilles EDAN, Irene CEBALLOS PICOT, Catherine TREGUIER, Maia PROISY, Corinne MAGDELAINE, Anne-Sophie LIA, Sylvie ODEnt, Laurent PASQUIER
- #20040 - **Une mutation homozygote du gène GRN associée à une démence fronto-temporale.** Fabienne CLOT (Paris), Laureen CHAT, Isabelle DAVID, Kathy LARCHER, Benoît RUCHETON, Foudil LAMARI, Sylvie FORLANI, Ludmila JORNEA, Isabelle LE BER, Eric LEGUERN
- #20360 - **Une mutation tronquante activatrice du gène MET.** Anne SCHNITZLER, Olfa TRABELSI GRATI, Elisabeth LONGCHAMPT, Anaïs CURTO TARIBO, Chloé DEROUET, Elsa HUA, Frédéric MARAONE, Audrey MARGOGNE, Pascal PORTOIS, Mathieu SÉNÉ, Céline CALLENS, Ivan BIÉCHE, Sandrine CAPUTO, Samia MELAABI (ST CLOUD)

10^{èmes}

ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE

PALAIS DES CONGRÈS TOURS, 21 > 24 JANVIER 2020


www.assises-genetique.org

TOURS



Vendredi 24 janvier

- #19895 - **Une nouvelle mutation dans le gène RLIM. A propos de deux cas en foetopathologie.** Catherine YARDIN, Sophie MARTIN, Alexandre PERANI (Limoges)
- #20305 - **Une nouvelle mutation du gène TSC2 Chez une patiente Tunisienne atteinte de la STB.** Mayssa ABDELWAHED (sfax, Tunisie), Touraine RENAUD, Ben Rhouma BOCHRA, Dhieb DHOHA, Mars MANEL, Kammoun KHAULA, Hachicha JAMIL, Triki CHAHNEZ, Kamoun HASSEN, Ammar-Keskes LEILA, Belghith NEILA
- #19972 - **Une nouvelle mutation homozygote perte-de-fonction de KCNQ3 est responsable d'une déficience intellectuelle non syndromique avec épilepsie pharmacodépendante de début néonatal.** Anna LAURITANO, Sébastien MOUTTON (Dijon), Elena LONGOBARDI, Frédéric TRAN MAU-THEM, Giusy LAUDATI, Piera NAPPI, Maria Virginia SOLDVIERI, Paolo AMBROSINO, Mauro CATALDI, Thibaud JOUAN, Daphne LEHALLE, Hélène MAUREY, Christophe PHILIPPE, Francesco MICELI, Antonio VITOELLO, Maurizio TAGLIATELA
- #19842 - **Une série de mutations dominantes et hétérozygotes du gène KIF1A associées à des phénotypes cliniques et neuroradiologiques différents.** Yosra HALLEB, Lise LARRIEU (Montpellier), François RIVIER, Nicolas LÉBOUCQ, Emilie CARME, Cyril GOIZET, Yves CHEVALIER, Claire GUISSART, Michel KOENIG
- #20221 - **Une « association de malfaiteurs » dans le globe rouge dévoilée par le séquençage haut-débit.** Lamisse MANSOUR-HENDIL (CRETEIL), Sihem TARFI, Bouchra BADAOU, Abdelrazak AISSAT, Christine GAMEIRO, Stéphane MOUTEREAU, Emmanuelle FAUBERT, Caroline MAKOWSKI, Claire BARRO, Frédéric GARBAN, Gonzalo DE LUNA, Véronique PICARD, Frédéric GALACTEROS, Benoît FUNALOT
- #20357 - **Urticaires neutrophiliques fébriles due à des mutations en mosaïque de NLRP3 : une nouvelle entité avec des implications thérapeutiques.** Eman ASSRAW (Paris), Camille LOUVRIER, Clémence LEPELLETIER, Sophie GEORGIN-LAVIALLE, Jean-David BOUAZIZ, Fawaz AWAD, Florence MOINET, Philippe MOGUELET, William PITERBOTH, Claire JUMEAU, Laetitia COBRET, Elma EL KHOURI, Bruno COPIN, Philippe DUQUESNOY, Marie LEGENDRE, Serge AMSELEM, Irina GIURGEA
- #19872 - **Utilisation compatisante d'everolimus dans le traitement d'une épilepsie réfractaire secondaire à une mutation en mosaïque de mTOR.** Nawale HADOUIRI (Dijon), Veronique DARMENCY, Laurent GUIBAUD, Alexis ARZIMANOGLOU, Arthur SORLIN, Virginie CARMIGNAC, Jean-Baptiste RIVIÈRE, Caroline RACINE, Frédéric HUET, Maxime LUU, Marc BARDOU, Pierre VABRES, Laurence FAIVRE
- #20576 - **Utilisation de la méthode Idylla MSI pour la détection des tumeurs instables pour l'immunothérapie et le criblage du syndrome de Lynch.** Odile CABARET, Molka SEBAL, Nolwenn LUCAS, Odile LEOPOLD, Cassandre FRANÇOIS, Florence COCHETEU, Solenne FISSON, Patrick SAULNIER, Sophie COTTERET, Ludovic LACROIX, Etienne ROULEAU (VILLEJUIF)
- #20328 - **Utilisation de la technique minigène pour l'étude de variations d'épissage chez des patients atteints d'anomalies du développement.** Anna LOKCHINE (Rennes), Cyrille BERRA, Jérôme LE DOUCE, Paul ROLLIER, Régis BOUVET, Florence DEMURGER, Mélanie FRADIN, Sylvie ODENT, Laurent PASQUIER, Véronique DAVID, Lénia DETIVAUD, Christèle DUBOURG
- #20203 - **Utilisation des altérations de la morphologie du réseau mitochondrial comme bio-marqueur d'aide au diagnostic de la paraplégie spastique héréditaire SPG31.** Christelle, M DURAND, Giovanni BENARD, Guillaume BANNEAU, Julie LAVIE, Cyril GOIZET, Isabelle COUPRY (Bordeaux)
- #19882 - **Utilisation du score pLI lors de l'interprétation des examens pangénomiques: principaux pièges à éviter.** Alban ZIEGLER (Angers), David GOUDENEGE, Estelle COLIN, Dominique BONNEAU
- #20217 - **Validation de méthode : préparation automatisée de bibliothèques/captures associée au séquenceur NextSeq550TM Illumina, en oncogénétique.** Nathalie AUBERVAL (Vandœuvre-les-Nancy), Carole CHERY, Evelyne GRESSIER, Claire BRUMM, Didier DE BORTOLI, Charlotte FELICI, Céline BONNET, Sarab LIZARD
- #19939 - **Validation de méthode de la recherche par NGS des CNV en génétique constitutionnelle.** Imene CHENTLI (Caen), Angéline LEGROS, Alexandre ATKINSON, Thibaut LAVOLÉ, Etienne MULLER, Sophie KRIEGER, Arnaud DUFOUR, Nicolas GOARDON, Agathe RICO, Olivia BRUET, Céline QUESNELLE, Chankannira SAN, Robin FOUILLET, Laurent CASTÉRA
- #20304 - **Valorisation de l'interaction clinico-biologique dans le cadre des prédispositions génétiques au cancer du sein et/ou de l'ovaire.** Erell GUILLERM (Paris), Patrick BENUSIGLIO, Noémie BASSET, Florian PIQUES, Clarisse BERNARD, Laure QUENEDEY, Julie METRAS, Veronica CUSIN, Jeanne NETTER COTTI, Florence COULET
- #20511 - **Variants de novo au sein de SOX6 responsables de troubles neurodéveloppementaux parfois associés à une craniosténose ou à des ostéochondromes.** Jessica YEAGER, Gijs SANTEN, Claudia RUIVENKAMP, Saadet ANDREWS, Christel DEPIENNE, Alma KUECHLER, Barbara MIKAT, Hermann-Josef LUDECKE, Frédéric BILAN, Gwenael LE GUYADER, Brigitte GILBERT-DUSSARDIER, Boris KEREN, Solveig HEIDE, Damien HAYE, Hilde VAN ESCH, Liesbeth KELDERSMANS, Damara ORTIZ, Emily LANCASTER, Andrew WILKIE, Kieran PECHTER, Elizabeth DECHENE, Eduardo CALPENA, Giada MELISTACCIO, Foulds NICOLA, Mohnish SURI, Amber BEGTRUP, Cara FORSTER, McDonald MARIE, Teresa SANTIAGO-SIM, Liviya MEDNE, Bryan KROCK, Julien THEVENON, Charles COUTTON, Ales MAVER, Gorazd RUDOLF, Olivier PICHON, Mathilde NIZON, Benjamin COGNÉ, Bertrand ISIDOR, Dominique MARTIN-COIGNARD, Radka STOEVA, Veronique LEFEBVRE, Cedric LE CAIGNEC (Toulouse)
- #20111 - **Variations du gène CHD3 et syndrome de Snijders Block-Campeau : une pathologie à évoquer devant une hypersociabilité, une macrocranie et une dysmorphie cranio-faciale.** Juliette COURSIMAULT (Rouen), François LECOQUIERRE, Pascale SAUGIER-VEBER, Valérie DROUIN-GARRAUD, Joel LECHEVALLIER, Nathalie DROUOT, Séverine FEHRENBACH, Virginie NGUYEN-VIET, Anne BOLAND, Jean-François DELEUZE, Thierry FRÉBOURG, Gael NICOLAS, Anne-Claire BRÉHIN
- #20348 - **Vingt ans de consultations de génétique clinique sur site pour les personnes atteintes de troubles du spectre autistique de la région parisienne.** Arnold MUNNICH, Anne-Sophie ALAIX (Paris), Lisa FRUGERE
- #20445 - **Visualisation des « bam » pour détecter et caractériser les grands réarrangements complexes par séquençage haut débit : à propos d'un cas de myopathie par mutation du gène RYR1.** Nicolas DONDAINE (Strasbourg), Laurent PASQUIER, Pascale MARCORELLES, John RENDU, Samuel NICAISE, Jean MULLER, Valérie BIANCALANA
- #20330 - **Vous avez dit ciliopathie? Mise en évidence d'un nouveau gène de rétinopathie pigmentaire syndromique.** Béatrice BOCQUET (MONTPELLIER), Muriel PERRON, Nejla ERKILIC, Vasiliki KALATZIS, Isabelle MEUNIER
- #20213 - **WGS à partir de la salive : des données de qualité et un bon aperçu du microbiome salivaire.** Anthony Francis HERZIG (Brest), Lourdes VELO-SUÁREZ, Gaëlle LE FOLGOC, Anne BOLAND, Marcel GOLDBERG, Marie ZINS, Jean-François DELEUZE, Emmanuelle GÉNIN
- #20194 - **When Machine Learning and Human Intelligence Meet: The Mucopolidosis type IV face recognition.** Annick RAAS-ROTHSCHILD (Tel Hashomer, Israël), Fleischer NICOLE, Ben PODE-SHAKKED
- #19930 - **Whole Exome Sequencing of tumors. What did you expect?** Stelly BALLET (PARIS), Mégane BOUVET, Virginie BERNARD, Camille BENOIST, Eve LAPOUBLE, Tiphaine ADAM-DE-BEAUMAIS, Birgit GEOERGER, Laurence BRUGIERES, Gudrun SCHLEIERMACHER, Frank BOURDEAU, Gaëlle PIERRON
- #20004 - **« Intérêt d'une analyse des gènes impliqués dans le métabolisme de la bile par un séquençage nouvelle génération (NGS) lors de maladies rares cholestatiques et cholélithiasiques de l'adulte. ».** Yves CHRÉTIEU, Marie-Aude ROBERT DE RANCHER, Dominique RAINTEAU, Jean-Louis DELAUNAY, Nathalie GANNE-CARRIÉ, Odile GORIA, Isabelle JÉRU, Véronique BARBU (PARIS)

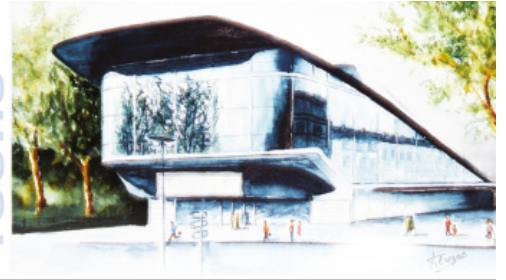
10^{èmes}

ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE
PALAIS DES CONGRÈS TOURS, 21 > 24 JANVIER 2020



www.assises-genetique.org

TOURS



Vendredi 24 janvier

10^{èmes}

ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE

PALAIS DES CONGRÈS TOURS, 21 > 24 JANVIER 2020


www.assises-genetique.org

TOURS

PLAN D'EXPOSITION - NIVEAU -2 : ESPACE DANIEL BOURDU



N° STANDS SOCIÉTÉS

9	ADGENIX-YOUR HEALTH
3	AGILENT TECHNOLOGIES
6	AMPLITECH
15	ASTRAZENECA
24	AVIESAN
14	BIOCODEX
10	BIONANO GENOMICS
5	CHU STE JUSTINE
16	COVARIS
28	DEDALUS
32	DEF-SYSTEMES

34	DNA GENOTEK
48	ENZO LIFESCIENCES
42	EUROFINS-BIOMINS
35	FILIERES DE SANTE MALADIES RARES
38	FLUIDIGM
21 BIS	GENOMSYS
4	ILLUMINA
2	INTEGRAGEN
51	INTEGRATED DNA TECHNOLOGIES
33	LaCAR MDX
11	MACHERY NAGEL
30	MACROGEN EUROPE

45	MEDIFIRST
25	MGI-GENOMICS
13	MIPS
27	NEW ENGLAND BIOLABS
40	NOVOGENE
44	OXFORD NANOPORE TECHNOLOGIES
50	PACIFIC BIOSCIENCES
12	PERKINELMER
8	PROMEGA
37	PROTEIGENE
41	QIAGEN
7	ROCHE DIAGNOSTICS

43	SANOI-GENZYME
20	SCC SOFT COMPUTER
53	SEQONE
1	SOPHIA GENETICS
47	SPT LABTECH
31	STILLA TECHNOLOGIES
29	SYSMEX
49	TAKEDA
52	THERADIAG
22	THERMOFISHER SCIENTIFIC
26	TWIST BIOSCIENCE

N° STANDS ASSOCIATIONS

F	AMRO
G	ANPGM (Association Nationale des Praticiens de Génétique Moléculaire)
O	ASSOCIATION FRANÇAISE SATB2
P	ASSOCIATION FRANÇAISE DU SYNDROME D'ANGELMAN

H	ASSOCIATION FRANÇAISE DU SYNDROME DE RETT
I	ASSOCIATION MARFANS
P	ASSOCIATION PETIT COEUR DE BEURRE
D	FONDATION MALADIES RARES
C	FRAGILE X FRANCE
J	GENESPOIR

K	GENIRIS
B	HNPCC FRANCE - SYNDROME DE LYNCH
Q	MANGER LA VIE
L	MED13L
M	NOONAN ASSOCIATION
N	ORPHANET
R	POLYPOSES FAMILIALES

A	TRISOMIE 21 INDRE ET LOIRE
E	VALENTIN APAC
P	VHL (Association des familles atteintes de la maladie de von Hippel-Lindau)

10^{èmes} ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE

PALAIS DES CONGRÈS TOURS, 21 > 24 JANVIER 2020

FFGH www.assises-genetique.org TOURS

PARTENAIRES



Les Assises de Génétique Humaine et Médicale permettent à tous les acteurs de la génétique humaine de se retrouver tous les 2 ans dans une grande ville de France. Elles accueillent plus de 1 600 participants (chercheurs, médecins, étudiants, conseillers en génétique, etc) et 220 représentants des partenaires et exposants. Une vingtaine d'associations locales et nationales sont également régulièrement associées à la manifestation.

MAJORS SPONSORS



SPONSORS PRIVILEGE



AINSI QUE

ADGENIX YOUR GENE-HEALTH	EUROFINS BIOMNIS	MIPS	SEQONE
AMPLITECH	FILIERES DE SANTE MALADIE RARES	NEW ENGLAND BIOLABS	SERVICE DE GENETIQUE MEDICALE - CHU
AVIESAN ITMO GGB GENETIQUE	FLUIDIGM	NOVOGENE	STE JUSTINE
GENOMIQUE ET BIOINFORMATIQUE	GENOMSYS	OXFORD NANOPORE TECHNOLOGIES	SPT LABTECH
BIOCODEX	INTEGRATED DNA TECHNOLOGIES	PACIFIC BIOSCIENCES	SYSMEX
COVARIS	LaCAR MDx	PERKINELMER	TAKEDA
DEDALUS	MACHEREY-NAGEL	PROMEGA FRANCE	THERADIAG
DEF-SYSTEMES DEFGEN	MACROGEN EUROPE	PROTEIGENE	TWIST BIOSCIENCES
DNA GENOTEK	MEDIFIRST	SANOFI GENZYME	
ENZO LIFE SCIENCES	MGI	SCC SOFT COMPUTER	

ASSOCIATIONS DE PATIENTS

ASSOCIATION FRANCAISE DU SYNDROME D'ANGELMAN, ASSOCIATION FRANCAISE DU SYNDROME DE RETT, ASSOCIATION MALADIE DE RENDU-OSLER (AMRO), ASSOCIATION MARFANS, ASSOCIATION NATIONALE DES PRATICIENS DE GENETIQUE MOLECULAIRE (ANPGM), ASSOCIATION PETIT COEUR DE BEURRE, FONDATIONS MALADIES RARES, FRAGILE X FRANCE, GENESPOIR, GENIRIS, HNPCC FRANCE - SYNDROME DE LYNCH, MANGER LA VIE, MED13L, NOONAN ASSOCIATION, ORPHANET, POLYPOSES FAMILIALES, TRISOMIE 21 INDRE & LOIRE, VALENTIN APAC, VHL

Comprendre les maladies génétiques, de la recherche aux applications cliniques

Vous êtes invité

Jeudi 23 Janvier

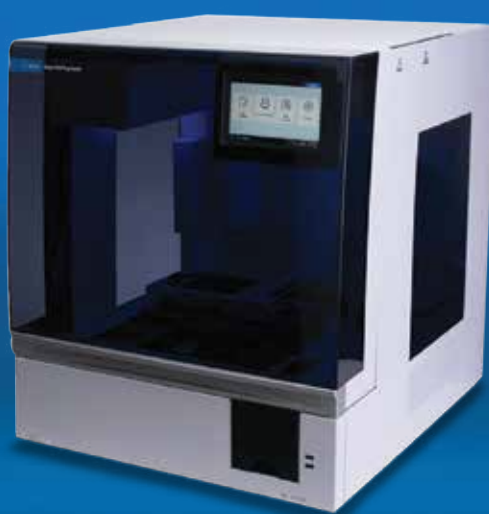
12:45 – 13:45

Salle Descartes



MagnisDx NGS Prep System

Confidence with a press of a button.



Walkaway library prep system

- Instrument, reagents, and protocols
- Minimal hands-on time

Fully automated

- Pre-set protocols for catalog and customs assays
- Barcoded, pre-aliquoted reagents

Reproducible data

- Developed to work seamlessly with SureSelect
- Robust and consistent results



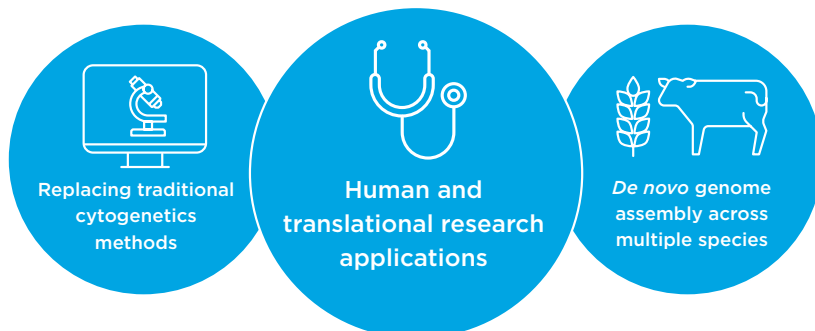


SAPHYR® WHOLE GENOME IMAGING

Ultra-sensitive, Ultra-specific Structural Variation Detection

The Saphyr® System by Bionano Genomics is a whole genome imaging tool for high-speed, high-throughput structural variant detection and analysis with exceptional sensitivity and specificity as well as *de novo* genome assembly. The Saphyr® System images ultra-long, linearized DNA molecules labeled at specific sequence motifs. Comparative analysis of the label patterns over long contiguous reads across the whole genome reveals structural variants (>500 bp) at sensitivities as high as 99%, with false positive rates below 2%, even at allele fractions down to 5%.

THE SAPHYR SYSTEM IS IDEAL FOR



WIDE RANGE OF APPLICATIONS

Undiagnosed Genetic Disorders



Gene Discovery and Therapy



Solid Tumor Research



Evolutionary Biology



Hematologic Malignancies



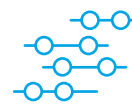
Cell Line Stability



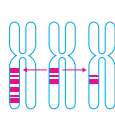
Genetic Engineering Studies



Reference Genome Assembly



SEE GENOME VARIATION LIKE NEVER BEFORE WITH BIONANO SAPHYR WHOLE GENOME IMAGING.

SAPHYR SYSTEM DETECTS VARIANTS OTHER TECHNOLOGIES MISS				
				
Homozygous insertions/deletions larger than 500 bp	Balanced and unbalanced translocations larger than 50 kbp	Inversions larger than 30 kbp	Duplications larger than 30 kbp	Copy number variations larger than 500 kbp
99% sensitivity	95% sensitivity	99% sensitivity	97% sensitivity	97% sensitivity

False-positives as low as 2%

Learn more about Whole Genome Imaging at Booth #10

10^{èmes} Assises de Génétique Humaine et Médicale

Du 21 au 24 janvier 2020 - Centre des Congrès de Tours - Salle Balzac

ATELIER DÉJEUNATOIRE

Mercredi 22 janvier 2020

13h15 - 14h15

Salle Balzac

APPORT DE LA GÉNÉTIQUE : DIAGNOSTIC ET DIVERSITÉ PHÉNOTYPIQUE

Modératrice

Professeur Sylvie ODENT
Génétique Médicale - Rennes

13h15 Diagnostic étiologique en urgence d'enfants hospitalisés en réanimation néonatale par séquençage de génome : première expérience française
Professeur Christel Thauvin-Robinet & Docteur Anne-Sophie Dénommé-Pichon
Génétique, Dijon

13h45 Variants génétiques, dépistage, pedigree, corrélations génotype-phénotype : un voyage dans la maladie de Fabry
Professeur Dominique P. Germain
Génétique, Université de Versailles

Information médicale et pharmaceutique

0 800 394 000  (métropole)

0 800 626 626  (DROM-COM)

+33 1 57 632 323 (appel depuis l'étranger)

SANOFI GENZYME 

Sanofi Aventis France
82 Avenue Raspail - 94250 Gentilly
S.A. au capital de 645 776,64 euros
www.sanofi.fr



DYNAMIC GENE EXPRESSION ANALYSIS

PRENEZ EN MAINS VOS ANALYSES DE DONNÉES TRANSCRIPTOMIQUES



Analyse d'expression de gènes par RNA-Seq :
Le choix de la rapidité et de la précision !

Explorez de manière exhaustive l'expression des gènes.

Participez à notre atelier-déjeuner

JEUDI 23 JANVIER À 12H45,
SALLE 2, STAND #2

INTEGRAGEN
GENOMICS

integragen-genomics.com

Simplifiez et améliorez vos workflows NGS avec nos nouvelles technologies !

Venez nous voir au stand **#41** pour obtenir des informations sur la gamme QIAseq :

Séquençage ciblé : **QIAseq Targeted DNA Panels** et ses technologies innovantes telles que la SPE et les UMI pour un appel de variants robuste

Ribodéplétion : **QIAseq FastSelect™** technology pour une déplétion efficace et rapide des ARN ribosomiques ou des ARNm de globine

QIAseq Stranded RNA Library Kits : kit de préparation de librairie brin spécifique à partir d'ARN totaux ou d'ARN PolyA

QIAseq Multimodal Panels : kit de séquençage simultané de l'ADN et de l'ARN à partir d'un échantillon unique d'acides nucléiques totaux

Assistez à
notre Atelier déjeuner

le jeudi 23 Janvier
Salle Balzac
12h45

Déjeuner offert

QIAGEN : nos innovations en NGS et bioinformatique et leurs applications en génétique humaine

- Hélène Bauby, QIAGEN – Innovations technologiques pour le NGS
- Elodie Dubus, QIAGEN – Les solutions QIAGEN Digital Insights
- Catherine Roche et Arnaud Lagarde, Hôpital de la Conception Marseille – Anomalies conventionnelles et non conventionnelles par la librairie QIAseq, dans l'ADN somatique et constitutionnel

Trademarks: QIAGEN®, Sample to Insight®, QIAseq®, FastSelect™ (QIAGEN Group).

Introducing...

the NEW KAPA Target Enrichment Portfolio[†]

Roche

BETTER BY DESIGN

Combine Roche's 12 years of design expertise with a new and improved probe technology to achieve:

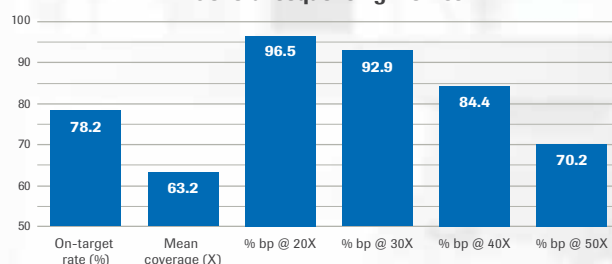
- Increased target coverage[‡]
- Greater coverage uniformity[‡]
- Superior probe fidelity[‡]
- Fewer duplicate reads[‡]



Increase sequencing efficiency with new KAPA Target Enrichment^{††}

- **Design your own custom panels[†]** with variable tiling or end-to-end probe design
- **Evaluate KAPA HyperExome[†]**, our efficient 43 Mb whole exome panel, which features 387 SNPs to facilitate sample-intrinsic tracking[‡]

General sequencing metrics



The NEW KAPA HyperExome achieves a high % of reads-on-target, as well as highly uniform coverage—even across regions with high or low %GC[‡]. Prior to capture with KAPA HyperExome, libraries were prepared with KAPA HyperPrep Kits and KAPA UDI adapters using 100 ng of Covaris-sheared DNA as input. Libraries were multiplexed (8 libraries per capture), hybridized to probes for 16 hours, amplified post-capture, and sequenced on an Illumina NovaSeq sequencer (2 x 100 bp). Each bar represents 60 M high-quality trimmed reads from 16 different cell lines.

[‡]Compared to SeqCap EZ. [†]Data on file. ^{††}Product in Development. Not yet available for sale in the US.

For Research Use Only. Not for use in diagnostic procedures.

KAPA and SEQCAP are trademarks of Roche. All other product names and trademarks are the property of their respective owners.

© 2019 Roche Sequencing and Life Science. All rights reserved.



Naica™ System Discover the Simplicity of Crystal Digital PCR™

**ENEZ NOUS RENDRE VISITE
STAND N°31**



**Système de PCR
digitale intégré et
simple d'utilisation**



**Résultats en main en 2h30
Moins de 5 minutes de manipulation**



**Capacité de
multiplexage
unique**

**Venez assister à notre atelier déjeuner
Vendredi 24 janvier 2020, 12h45, salle 1**

**Le Système Naica : La nouvelle génération de PCR digitale au service
de l'oncologie.**

Le Système Naica : workflow et applications. Caroline Charky et Romain Parillaud,
PhD., Villejuif.

Performances de la PCR digitale en oncologie biologique. Dr. Frederic Fina, Marseille.

Apport de la PCR digitale pour l'analyse des échantillons FFPE – Retour d'expérience.
Pr. Marie Dominique Galibert, CHU de Rennes.



For more, visit www.stillatechnologies.com

See you at
booth 22

A new day for your lab A new world of NGS

Go from specimen to report in a single day
with a hands-off, automated workflow*



Introducing the Genexus System

The Ion Torrent™ Genexus™ System is the first turnkey next-generation sequencing (NGS) solution that automates the specimen-to-report workflow and delivers results in a single day with just two user touchpoints.*

This highly flexible system lets you process samples cost-effectively—even just one—as they come in. And its simplicity and practicality make it easy for your clinical research or testing lab to bring NGS in-house, regardless of your lab's current level of NGS expertise.

Highlights

- **Unprecedented specimen-to-report automation and ease of use**—just 10 minutes of hands-on time and two user touchpoints
- **Single-day turnaround time** from biological specimen to report
- **Ability to analyze individual samples cost-effectively**, reducing your need for batching and empowering you to deliver results faster than ever

Find out more at thermofisher.com/newday

* Specimen-to-report workflow will be available after the Ion Torrent™ Genexus™ Purification System and integrated reporting capabilities are added in 2020.

ThermoFisher
SCIENTIFIC



BELIEVE IN BETTER

LOWER YOUR TARGET ENRICHMENT SEQUENCING COSTS THROUGH UNPARALLELED UNIFORMITY

- Sequence 2x more samples per lane
- Increase confidence in variant detection
- Every probe in every panel
- ISO 13485:2016 and ISO 9001:2015 - Certified QMS

**DON'T SETTLE | LEVERAGE TWIST SILICON-BASED TECHNOLOGY
TO DELIVER EXCEPTIONAL CONTENT FASTER.**

Learn more at NGS.TWISTBIOSCIENCE.COM

VISIT US IN BOOTH 26



JOIN US AT OUR LUNCHTIME WORKSHOP

**Believe in Better: Leading the
Way in Target Enrichment**

22nd January
Salle 1
13.15-14.15



11^{èmes} ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE

COUVENT DES JACOBINS, RENNES 1-4 FÉVRIER 2022

www.assises-genetique.org

Couvent des Jacobins_Place_Saint_Anne_Rennes © Labiop / Jean_Guervilly



Infos générales & inscription : kim.marsilj@mcocongres.com
Infos sponsoring & partenariat : julia.schroeder@mcocongres.com

