



# Séminaire de génétique de l'Ouest

NEUROGENETIQUE ET COMMUNICATIONS LIBRES

## COMITE ORGANISATIONNEL

Pr Dominique BONNEAU  
CHU d'Angers

Pr Sylvie ODENT  
CHU de Rennes

Pr Christophe VERNY  
CHU d'Angers

## Pour toute question:

Mme Amandine CHARRETON  
[amandine.charreton@chu-rennes.fr](mailto:amandine.charreton@chu-rennes.fr)  
02-99-26-67-29

## 09 et 10 Septembre 2021

Le Domaine Port aux Rocs — LE CROISIC



La certification qualité a été délivrée au titre de la catégorie d'action suivante :  
**ACTIONS DE FORMATION**

# PRE-REQUIS

**Durée:** 2 jours (soit 12h20)

**Public :**

Médecins, chercheurs, internes, conseillers en génétiques, ingénieurs.

**Contexte :**

Le Séminaire de génétique de l'Ouest s'adresse à tous les intervenants participant aux parcours de soins des personnes porteuses d'anomalies génétiques. Pour l'année 2021, le séminaire propose un focus sur les maladies neurogénétiques, leur genèse, les progrès scientifiques en termes de thérapies et les modalités de prise en charge.

**Objectifs pédagogiques :**

- Développer et mettre à jour les connaissances professionnelles à partir des recommandations des sociétés savantes et des travaux en cours.
- Améliorer la coordination et la visibilité des parcours de santé.
- Permettre aux différents professionnels concernés par les maladies génétiques de se rencontrer.

**Méthode :**

- Exposés en séance plénière présentés par des experts reconnus des thématiques abordées
- Journée sur site ou en distanciel (espace partagé en visio)

**Modalités d'évaluation :**

Test de connaissance à l'entrée et à la sortie de la formation

**Lieu de formation :** Le Domaine Port Aux Rocs – Le Croisic

**Type de validation :** Attestation de présence délivrée à tous les participants

**Accès handicap :** Accessibilité à toute personne en situation de handicap

| PROGRAMME Jeudi 09 Septembre 2021 – NEUROGÉNÉTIQUE |                                                                                                                                                                                                                                          |                                                                  |
|----------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------|
|                                                    |                                                                                                                                                                                                                                          | Modérateur                                                       |
| 09h30 - 09h35                                      | <b>Introduction</b><br><i>Sylvie Odent &amp; Stéphane Bézieau</i>                                                                                                                                                                        | Dominique Bonneau,<br><br>CHU d'Angers                           |
| 09h35 - 10h05                                      | <b>Présentation de la Filière de Santé Maladies Rares BRAIN-TEAM</b><br><i>Christophe Verny &amp; Sophie Bernichtein, CHU d'Angers</i>                                                                                                   |                                                                  |
| 10h05 - 10h35                                      | <b>Paraparésies spastiques</b><br><i>Alexandra Durr, Hôpitaux Universitaires Pitié Salpêtrière</i>                                                                                                                                       |                                                                  |
| 10h35 - 11h05                                      | <b>Thérapie génique et maladie de Huntington</b><br><i>Katia Youssov, Hôpitaux Universitaires Henri Mondor</i>                                                                                                                           |                                                                  |
| 11h05 - 11h30                                      | Pause                                                                                                                                                                                                                                    |                                                                  |
| 11h30 - 12h00                                      | <b>Evidence of oligogenic determinism in early-onset Alzheimer disease: lessons from 10 years of exome sequencing in France</b><br><i>Gaël Nicolas, CHU de Rouen</i>                                                                     | Christophe Verny,<br><br>CHU d'Angers                            |
| 12h00 - 12h30                                      | <b>Génétique de la Maladie de Parkinson</b><br><i>Alexis Brice, Institut du Cerveau</i>                                                                                                                                                  |                                                                  |
| 12h30 - 14h00                                      | Déjeuner                                                                                                                                                                                                                                 |                                                                  |
| 14h00 - 14h30                                      | <b>Neurodégénérescence avec surcharge cérébrale en fer (NBIA)</b><br><i>Cyril GOIZET, CHU de Bordeaux</i>                                                                                                                                | Alexis Brice,<br><br>Institut du Cerveau                         |
| 14h30 - 15h00                                      | <b>Que nous apprennent les dernières découvertes de gènes responsables d'Atrophie Optique Dominante sur la pathophysiologie de cette maladie</b><br><i>Guy Lenaers, CHU d'Angers, Université d'Angers</i>                                |                                                                  |
| 15h00 - 15h15                                      | <b>Dystonies génétiques</b><br><i>Thomas Wirth, Institut de Génétique et de Biologie Moléculaire et Cellulaire</i>                                                                                                                       |                                                                  |
| 15h15 -15h30                                       | <b>Intérêt du séquençage d'exome pour le diagnostic quotidien des pathologies neurologiques progressives</b><br><i>Quentin Thomas, Services de neurologie et de génétique, CHU de Dijon</i>                                              |                                                                  |
| 15h30 - 16h00                                      | Pause                                                                                                                                                                                                                                    |                                                                  |
| 16h00 - 16h15                                      | <b>Interêt et l'apport du whole exome sequencing (WES) dans le diagnostic et la prise en charge des maladies neurogénétiques de l'adulte</b><br><i>Sacha Weber, CHU de Caen</i>                                                          | Alexandra Durr,<br><br>Hôpitaux Universitaires Pitié Salpêtrière |
| 16h15 - 16h30                                      | <b>La maladie de Vivo</b><br><i>Audrey Riou &amp; Alinoé Lavillaureix, CHU de Rennes</i>                                                                                                                                                 |                                                                  |
| 16h30 - 16h45                                      | <b>Cas particulier de certaines indications neurogénétiques : le DPI d'exclusion</b><br><i>Gaëlle MELAYE, CHU de Nantes</i>                                                                                                              |                                                                  |
| 16h45 - 17h00                                      | <b>Mosaïcisme somatique dans SPAST : une série de 4 cas</b><br><i>Chloé Angelini, CHU de Bordeaux</i>                                                                                                                                    |                                                                  |
| 17h00 - 17h15                                      | <b>Neurodégénérescence avec accumulation intracérébrale de fer : des présentations atypiques diagnostiquées grâce au panel bordelais</b><br><i>Chloé Angelini, CHU de Bordeaux</i>                                                       |                                                                  |
| 17h15 - 17h30                                      | <b>Apport de l'exome en pratique courante : syndrome HADD et données secondaires</b><br><i>Ophélie Boutfol, CHU de Limoges</i>                                                                                                           |                                                                  |
| 17h30 - 17h45                                      | <b>Des variants hétérozygotes de ZBTB7A provoquent un trouble du neurodéveloppement associé à une hyperplasie du tissu lymphoïde, une macrocéphalie et une persistance de l'hémoglobine fœtale</b><br><i>Solène Remize, CHU de Tours</i> |                                                                  |
| 17h45 -18h00                                       | <b>Pathologies neuropédiatriques révélées à l'âge adulte: quel intérêt de reprendre les bilans?</b><br><i>Audrey Riou, CHU de Rennes</i>                                                                                                 |                                                                  |
| 20h00                                              | Dîner                                                                                                                                                                                                                                    |                                                                  |

| PROGRAMME Vendredi 10 septembre 2021 – COMMUNICATIONS LIBRES      |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |                                         |
|-------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------|
|                                                                   |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  | Modérateur                              |
| 09h00 - 09h15                                                     | <b>Des variations du gène SEMA6B sont responsables de déficience intellectuelle et altèrent la densité synaptique des neurones primaires d’hippocampes de souris</b><br><i>Amélie Cordovado, Université de Tours</i>                                                                                                                             | Sylvie Odent,<br><br>CHU de Rennes      |
| 09h15 - 09h30                                                     | <b>Un nouveau cas de Syndrome Oculocérébrofacial de Kaufman causé par 2 nouveaux variants d’épissage du gène UBE3B</b><br><i>Loïc Couloigner, CHU de Brest</i>                                                                                                                                                                                   |                                         |
| 09h30 - 09h45                                                     | <b>Anomalie de Peters : aspects génétiques et évaluation de l’incidence</b><br><i>Bertrand Chesneau, CHU de Toulouse</i>                                                                                                                                                                                                                         |                                         |
| 09h45 - 10h00                                                     | <b>Stratégies de prise en charge d’une gangliosidose type I chez un jeune enfant : oligonucléotides antisens et édition du génome</b><br><i>Delphine Leclerc, CHU de Rennes</i>                                                                                                                                                                  |                                         |
| 10h00 - 10h15                                                     | <b>Les plateformes d’expertise maladies rares du Grand-ouest</b><br><i>Mathieu Ferté, CHU d’Angers &amp; Anne Prestel, CHU de Rennes</i>                                                                                                                                                                                                         |                                         |
| 10h15 - 10h30                                                     | <b>Un nouveau métier : les assistants de prescriptions</b><br><i>Chloé Fournier, CHU de Rennes &amp; Camille Saldana, CHU de Rouen</i>                                                                                                                                                                                                           |                                         |
| 10h30 - 10h45                                                     | <b>Validation fonctionnelle de variants rares ou de signification incertaine par édition du génome : application à l’insuffisance ovarienne prématurée</b><br><i>David Gilot, Université de Rennes 1</i>                                                                                                                                         |                                         |
| 10h45 - 11h15                                                     | Pause                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |                                         |
| 11h15 - 11h30                                                     | <b>Apport du séquençage de génome entier en trio pour le diagnostic de la déficience intellectuelle chez des patients négatifs en exome</b><br><i>Kevin Riquin, CHU de Nantes</i>                                                                                                                                                                | Cédric Le Maréchal,<br><br>CHU de Brest |
| 11h30 - 11h45                                                     | <b>Approche familiale des prédispositions en onco-hémato-génétique non-syndromique : exemple du gène DDX41</b><br><i>Léa Veyrune &amp; Benjamin Ganne, CHU de Limoges</i>                                                                                                                                                                        |                                         |
| 11h45 - 12h00                                                     | <b>Typical clinical diagnosis and negative first-line molecular results: when genome sequencing and transcriptomics integration helps untangle unexplained rare Mendelian diseases</b><br><i>Estelle Colin, CHU Angers, INSERM-Université de Bourgogne UMR1231 GAD « Génétique des Anomalies du Développement », FHU TRANSLAD, Dijon, France</i> |                                         |
| 12h00 - 12h15                                                     | <b>Première description d'une délétion d'un ARN non codant probablement responsable d’une déficience intellectuelle</b><br><i>Kevin Riquin, CHU de Nantes</i>                                                                                                                                                                                    |                                         |
| 12h15 - 12h30                                                     | <b>Aspects cliniques, génétiques et thérapeutiques dans la maladie de Menkes – Étude d’une cohorte française et revue de la littérature</b><br><i>Paul Rollier, CHU de Rennes</i>                                                                                                                                                                |                                         |
| 12h30 - 12h45                                                     | <b>Syndrome de Skraban-Deardorff : description clinico-biologique d'une cohorte française de 6 nouveaux patients présentant des variants de novo dans le gène WDR26</b><br><i>Auriane Cospain, CHU de Rennes</i>                                                                                                                                 |                                         |
| 12h45 - 14h00                                                     | Déjeuner                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         |                                         |
| ASSEMBLEE GENERALE DU RESEAU GEM-EXCELL ( <i>sur invitation</i> ) |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |                                         |
| 14h00 - 14h15                                                     | <b>Projet HUGO-RD</b><br><i>Marie De Tayrac, CHU de Rennes</i>                                                                                                                                                                                                                                                                                   | Stéphane Bézieau,<br><br>CHU de Nantes  |
| 14h15 - 14h30                                                     | <b>Portail d'interprétation des données génomiques DIAGHO</b><br><i>Marie De Tayrac, CHU de Rennes</i>                                                                                                                                                                                                                                           |                                         |
| 14h30 - 14h45                                                     | <b>Projet FHU GenOMedS/GEM-EXCELL</b><br><i>Sylvie Odent &amp; Stéphane Bézieau</i>                                                                                                                                                                                                                                                              |                                         |
| 14h45 - 15h00                                                     | <b>Projet ORGAGENE</b><br><i>Laurent Pasquier, CHU de Rennes</i>                                                                                                                                                                                                                                                                                 |                                         |
| 15h00 - 17h00                                                     | <b>Conseil scientifique Gem-Excell (<i>Salle de réunion</i>)</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                 |                                         |

AVEC LE SOUTIEN INSTITUTIONNEL DE



# INFORMATIONS PRATIQUES



## Lieu du Séminaire:

Le Domaine Port Aux Rocs

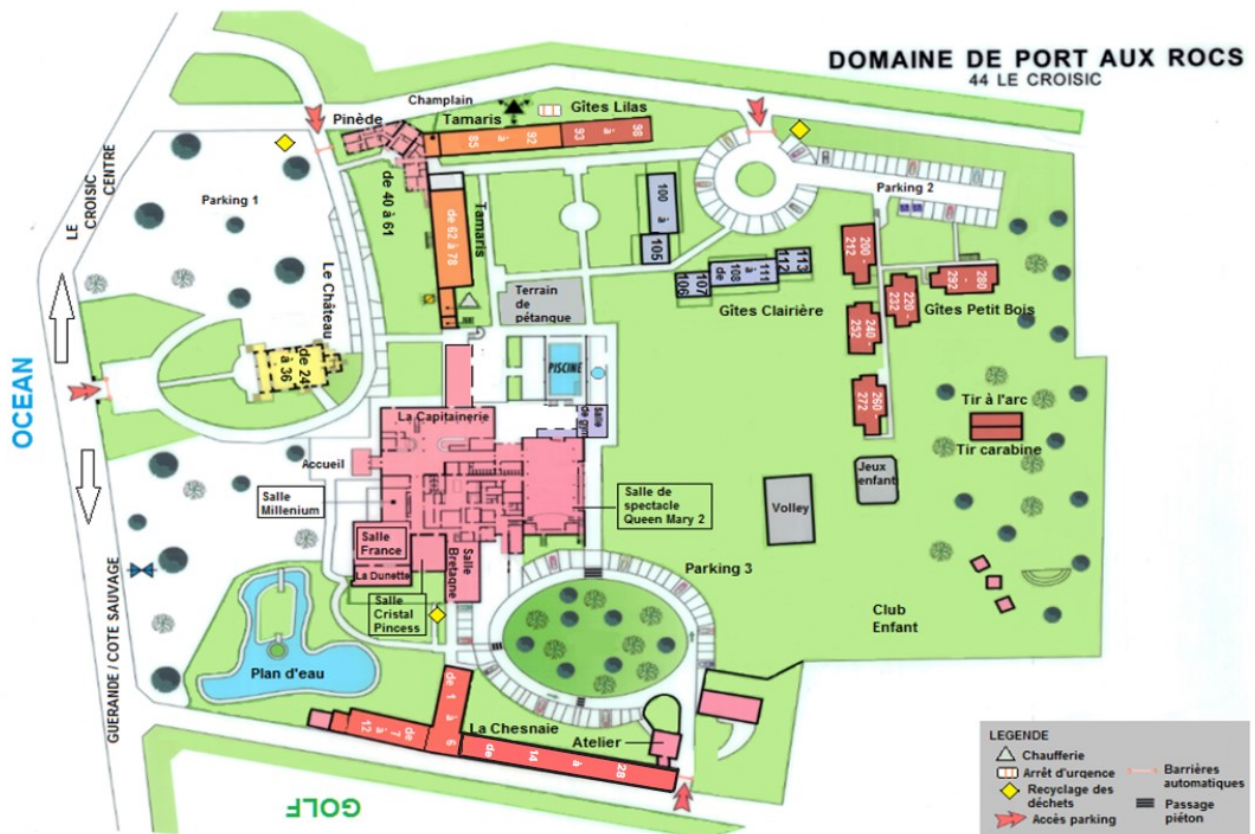
La Côte Sauvage

44, avenue Port Val

44490 LE CROISIC

+33 (0) 2 40 11 44 44

domaine-portauxrocs.com



**3 kms**  
de la gare SNCF  
Le Croisic  
le bus de la ville  
vous dépose au  
domaine en 10min



**15 kms**  
de l'aérodrome  
La Baule-Côte  
d'Amour



**85 kms**  
de l'aéroport  
Nantes  
Atlantique

## INSCRIPTIONS

**Informations pratiques:** Institut de la Mère et de l'Enfant (SIRET 31727127800028, code APE: 8899B). Organisme de formation n° 53 35 06498 35. **Organisme référentiel QUALIOPI**, n° FMC CHU Rennes **21PED999O**. Hôpital Sud - Annexe pédiatrique 16 boulevard de Bulgarie - BP 90347 35203 Rennes cedex 2.

Pour permettre au plus grand nombre d'assister à l'évènement, le séminaire de génétique de l'Ouest 2021 sera un évènement mixte. Pour participer en présentiel (nombre de places limité) ou à distance, l'inscription est obligatoire:

**<https://ypl.me/i2C>**

## DROIT A L'IMAGE

Durant le séminaire, vous êtes susceptible d'être filmé ou photographié. Sauf avis contraire de votre part, votre image pourrait paraître dans les différents supports de communication de l'évènement (site, newsletter, magazine CHU, pages Facebook, LinkedIn, compte Twitter et chaîne YouTube). Si vous n'y consentez pas, veuillez adresser un mail en ce sens à [amandine.charreton@chu-rennes.fr](mailto:amandine.charreton@chu-rennes.fr) en joignant une photo récente de chaque personne concernée.