



Séminaire de Génétique de l'Ouest

12 & 13 septembre 2019

Domaine de Port aux Rocs
Le Croisic

Programme

Jeudi 12 septembre

Maladies vasculaires & génétique

- 09h00 - 09h30 **Accueil des participants autour d'un café**
- 09h30 - 09h35 **Introduction de la journée**
Stéphane BEZIEAU - CHU de Nantes & Sylvie ODENT - CHU de Rennes
- 09h35 - 10h15 → **Modérateur : Nicolas Chassaing**
Des formes familiales à la physiopathologie des anévrismes intracrâniens
Gervaise LOIRAND - Université de Nantes
- 10h15 - 11h15 **Maladies cérébrovasculaires et génétique, intérêt des tests diagnostiques**
Elisabeth TOURNIER-LASSERVE - Hôpital Lariboisière
- 11h15 - 11h45 **Pause**
- 11h45 - 12h15 **Cohorte française des patients avec syndrome de Werner, comprenant une atteinte vasculaire périphérique**
Benjamin DAURIAT - CHU de Limoges
- 12h15 - 12h30 **Diagnostic pré-symptomatique : le cas particulier des maladies vasculaires.**
Sylvie ODENT - CHU de Rennes
- 12h30 - 14h00 **Déjeuner**

Communications à thème

- 14h00 - 15h30 → **Modérateur : Dominique Bonneau**
Maladie de Rendu-Osler : prise en charge et nouveaux traitements
Brigitte GILBERT-DUSSARDIER, Xavier DUFOUR, Anne-Claire SIMON, Stéphane VELASCO, Fabienne DUFERNEZ, Sylvie PATRI, Frédéric BILAN - CHU de Poitiers
- Lymphangiomatose diffuse et mutations dans NRAS**
Elise PIERRE-NOEL - CHU de Nantes
- SMAD3 : 20 nouveaux cas, revue de la littérature et corrélations phénotype-génotype**
Bertrand CHESNEAU, T. EDOUARD, Y. DULAC, H. COLINEAUX, C. BOILEAU, N. HANNA, N. CHASSAING, S. JULIA, G. JONDEAU, A. PLANCKE., P. KHAU VAN KIEN, J. PLAISANCIE - CHU de Toulouse
- MYH11 et anévrisme familial de l'aorte thoracique et dissection aortique : à propos d'un cas et revue de la littérature**
Gwenaël LE GUYADER, Tanguy NICLASS, Xavier JEUNEMAITRE, Frédéric BILAN, Brigitte GILBERT-DUSSARDIER - CHU de Poitiers

Nouveau cas de Moya-Moya syndromique lié à BRCC3 : une angiopathie syndromique cliniquement reconnaissable

Marion AUBERT-MUCCA, F. RIAN, E. CHEURET, Y. DULAC, T. EDOUARD, L. CALVIERE, E. TOURNIER-LASSERVE, O. PATAT - CHU de Toulouse

Syndrome PHACE de révélation anténatale

Radka STOEVA – CH Le Mans

15h30 – 16h00 Pause

16h00 – 17h15 → **Modérateur : Brigitte Gilbert-Dussardier**

Le Syndrome du Bébé Secoué : ne sommes-nous pas parfois devant une fragilité vasculaire cérébrale non-diagnostiquée similaire à l'ostéogénèse imparfaite ?

Franck STURTZ – Université de Limoges

Présentation d'un cas typique de syndrome Malformation Capillaires-Malformation Artério-Veineuse (MC-MAV) chez l'enfant associé à une tumeur glomique

Antoine POUZET, S. Audebert-Bellanger, C. Abasq-Thomas, G. Gourier - CHU de Brest

Accidents ischémiques cérébral (AIC) du sujet jeune

Claude Ferec, S.Redon, S. Timsit, T. Ronzière, B. Guillon, C. Breuilly, C. Blanchard, V. Golfier, C. Vaduva7, G. Taurin, M. Guillaume, S. Debiais, C. Bergot, C. Férec

Communications libres

Description clinico-moléculaire d'une série de 200 patients avec Syndrome Cornelia de Lange et syndromes apparentés

Gabriella Vera, Alice Goldenberg, François Lecoquierre, Kévin Cassinari, Sophie Coutant, Nathalie Drouot, Anne-Marie Guerrot, Anne-Claire Bréhin, Thierry Frebourg, Gaël Nicolas, Pascale Saugier-Weber - CHU de Rouen et Inserm U1245, Université de Rouen*

Syndrome poly malformatif rare avec brièveté des os longs anténatale : cas résolu

Lara Kerbellec – CHU de Tours

20h00 Dîner

Vendredi 13 septembre

Communications libres

9h00 – 10h45 → **Modérateur : Pascale Saugier-Weber**

Insuffisance ovarienne primitive : stratégie du diagnostic génétique, à partir d'une cohorte de 15 patients.

Aurore BRUN, C. POUDOU C,S. ROBERT,D. COUET, A. HEDDAR, M. MISRAHI , B. GILBERT-DUSSARDIER - CHU de Poitiers

Mise en évidence de nouveaux gènes candidats par séquençage d'exome chez des patientes avec insuffisance ovarienne prématurée ou diminution de la réserve ovarienne

Sylvie JAILLARD, Elena TUCKER, Linda AKLOUL, Marion BEAUMONT, Katrina BELL, Ken MCELREAVY, Nathalie DEJUCQ-RAINSFORD, Erika LAUNAY, Nurin LISTYASARI, Laurent PASQUIER, Jean LEVEQUE, Marc-Antoine BELAUD-ROTUREAU, Célia RAVEI, Andrew SINCLAIR, Sylvie ODENT – CHU de Rennes

Acta2 de présentation néonatale (syndrome de dysfonction multisystémique du muscle lisse)

Benjamin DAURIAT – CHU de Limoges

Les neuropathies sensitives canines comme modèles de neuropathies humaines

Catherine ANDRE – Université de Rennes

Impacts du démasquage de mutations sur la pénétrance et l'expressivité des CNVs.

Matthieu EGLOFF, NGUYEN LS, SIQUIER-PERNET K, CORMIER-DAIRE V, BAUJAT G, ATTIE-BITACH T, BOLE-FEYSOT C, NITSCHKE P, VEKEMANS M, COLLEAUX L, MALAN V – CHU de Poitiers

Une méthode PCR digitale universelle, simple et économique pour l'analyse ciblée des CNV rares

Kévin CASSINARI, Olivier QUENEZ, Géraldine JOLY-HELAS, Ludivine BEAUSSIRE, Nathalie LE MEUR, Mathieu CASTELAI, Alice GOLDENBERG, Anne-Marie GUERROT, Anne-Claire BREHIN, Jean-François DELEUZE, Anne BOLAND, Anne ROVELET-LECRUX, Dominique CAMPION, Pascale SAUGIER-VEBER, Nicolas GRUCHY, Thierry FREBOURG, Nasrin SARAFAN-VASSEUR, Gaël NICOLAS et Pascal CHAMBON, CHU de Rouen

Implication des variants synonymes dans les pathologies du développement : exemple de Sonic Hedgehog

Artem KIM, Jérôme LE DOUCE, Sylvie ODEnt, Valérie DUPE, Véronique DAVID, Erwan WATRIN et Marie de TAYRAC, IGDR, UMR 6290 CNRS, Université de Rennes

10h45 – 11h15

Pause

11h15 – 11h30

→ Modérateur : Cédric Le Maréchal

Prognosis of long QT syndrome patients : the experience of the french referral center of Nantes hospital

Xavier Le Guillou Vincent Probst, Mathilde Minier, Philippe Mabo, Gaël Clérici, Dominique Babuty, Jacques Mansourati, Florence Kyndt, Aurélie Thollet, Frédéric Sacher, Jean-Baptiste Gourraud – CHU de Nantes

11h30 - 11h45

Le séquençage haut-débit sur une cohorte de patients atteints de Spina Bifida confirme l'implication des gènes de la polarité planaire et met en évidence de nouveaux gènes candidats

Véronique DAVID, M. Beaumont, L. Akloul, W. Carré, W.C. Quélin, C.H. Journel, L. Pasquier, M. Fradin, S. Odent, H. Hamdi-Roze, E. Watrin, V. Dupé, M de Tayrac, C. Dubourg - CHU de Rennes

11h45 - 12h00

Trisomie 2 fœtale en mosaïque : description clinico-biologique d'une série de cas

Solène Conrad, Olivier Pichon, Pierrick Teillet, Thierry Giraudet, Sandra Guyard, Kamran Moradkhani, Cédric Le Caignec, Eva Pipiras, Brigitte Benzacken, Pascaline Letard, Andrée Delahaye-Duriez, Charlotte Dubucs, Frédérique Le Breton, Fabienne Allias-Montmayeur, Jocelyne Attia, Aline Receveur, Catherine Yardin, Nathalie Le Meur, Sophie Patrier-Sallebert, Nathalie Pirot, Valérie Malan, Marie-Paule Beaujard, Sylvie Odent, Josette Lucas, Sylvie Jaillard, Chloé Quelin, Madeleine Joubert, Claire Bénéteau – CHU de Nantes

12h00 - 12h15

Apport du NGS haute profondeur et du WES en oncogénétique constitutionnelle

Thierry Frebourg, Claude Houdayer, Stéphanie Baert-Desurmont, Gaëlle Bougeard, Céline Derambure, Françoise Charbonnier, Sophie Coutant, Isabelle Tournier - CHU de Rouen et Inserm U1245, Université de Rouen

12h15 - 12h30

Présentation du réseau Gem-Excell

12h30 – 14h00

Déjeuner

Les travaux du réseau Gem-Excell

14h00 – 15h00

Hugodims

Stéphane BEZIEAU – CHU de Nantes

Projet ORGAGENE

Laurent PASQUIER, Anne PRESTEL - CHU de Rennes

Projet MIDRID

Dominique BONNEAU- CHU D'Angers

15h00 – 17h00

Réunion du conseil scientifique de GEM-EXCELL

Choix du logo Gem-Excell, questions diverses



Séminaire de Génétique de l'Ouest

12 & 13 septembre 2019

Domaine de Port aux Rocs
Le Croisic

Séminaire de Génétique de l'Ouest 2019

COMITE D'ORGANISATION

Pr Sylvie ODENT – CHU de Rennes

Centre de Référence maladies Rares Anomalies du développement CLAD-Ouest

Pôle médico-chirurgical de Pédiatrie et Génétique Clinique CHU de Rennes.

Coordinatrice du réseau GEM Excell - réseau de génétique et de génomique du Grand-Ouest

PROGRAMME SCIENTIFIQUE

Pr Stéphane BEZIEAU – CHU de Nantes

Chef de service de génétique médicale

Laboratoire de génétique moléculaire

Président de la Fédération Française de Génétique Humaine

Coordinateur du réseau GEM Excell

Avec le soutien institutionnel de

