



Séminaire de génétique de l'Ouest

DÉFICIENCE INTELLECTUELLE ET COMMUNICATIONS LIBRES

COMITE ORGANISATIONNEL

Pr Sylvie ODENT
CHU de Rennes

Dr Laurent Pasquier
CHU de Rennes

Pour toute question:

Mme Amandine CHARRETON
amandine.charreton@chu-
rennes.fr
02-99-26-67-29

12 et 13 Septembre 2024

Le Domaine Port aux Rocs—LE CROISIC



PRE-REQUIS

Durée: 2 jours

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 2024, le séminaire propose un focus sur le thème de la déficience intellectuelle.

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 12 Septembre 2024 – DÉFICIENCE INTELLECTUELLE **Titres provisoires****

08h45-09h30	Accueil des participants		
			Modérateurs
09h30 - 09h35	Ouverture du Séminaire Pr Sylvie Odent, Pr Stéphane Bézieau & Dr Laurent Pasquier		
09h35 - 09h55	Génétique des troubles du développement intellectuel Dr Delphine Heron, AP-HP, Sorbonne Université, Paris & Dr Amélie Piton, IGBMC, Strasbourg		Dr Laurent Pasquier, CHU Rennes
09h55- 10h35	Les causes génétiques de troubles du neurodéveloppement non diagnostiquées en 2024 : de la difficulté technique à l'énigme d'interprétation Pr Christel Depienne, Institut für Humangenetik, Universitätsklinikum Essen (Allemagne)		
10h35 - 10h55	Dispositif Handibloc : faciliter l'accès aux soins pour les personnes vivants avec un handicap Dr Sylviane Peudenier, CHU Brest		
10h55 - 11h25 Pause - Visite Stands			
11h25 - 11h45	Overview sur les essais thérapeutiques (X Fragile...)** Dr Aurore Curie, Hôpital Femme Mère Enfant, Lyon		
11h45 - 12h05	Les protéasomopathies neurodéveloppementales : approches diagnostiques et perspectives thérapeutiques Dr Frédéric Ebstein & Dr Sébastien Küry, Institut du thorax, INSERM UMR1087, CNRS UMR 6291, Nantes Université		Pr Stéphane Bézieau, CHU Nantes
12h05-12h25	Communication et Handicap: quelques exemples à partager Mme Guénola Dénos, CRDI, CHU Rennes & Mme Sonia de Miniac, Plateforme Expertise Maladies Rares de Bretagne, CHU Rennes		
12h30 - 14h00 Déjeuner et photo de groupe			
14h00 - 14h25	Présentations flash Sponsors <i>Améliorer le diagnostic du déficit en MCT8</i> — Egetis Therapeutics <i>Communication flash</i> — Rhythm Pharmaceuticals <i>Neurofibromatose de Type 1 et l'Hypophosphatasie</i> — Alexion <i>Communication flash</i> — Oxford Nanopore <i>Introducing Novogene's Next-Generation Sequencing Services</i> — Novogene XXXX — PacBio		Pr Sylvie Odent, CHU Rennes
14h25 - 14h55	30 ans d'études sur les DI liées à l'X, aspects cliniques et moléculaires Pr Annick Toutain, UF de Génétique, CHU de Tours, Université de Tours, INSERM, Imaging Brain & Neuropsychiatry iBraiN U1253, Tours		
14h55 - 15h15	Génétique et physiopathologie de pathologies de la ligne médiane Dr Valérie Dupé, GeDiNe, IGDR, Université de Rennes, CNRS, Inserm		
15h15 - 15h35	Approches transcriptionnelles développées dans les TDI Pr Estelle Colin, CHU Angers		
15h40 - 16h10 Pause - Visite Stands			
16h10 - 16h30	Troubles du neuro développement et évolution neuro dégénérative à l'âge adulte Dr Perrine Charles, CRDI de causes rares, Hôpital Pitié-Salpêtrière, Paris		
16h30 - 16h42	Des variants de novo du gène SF3B1 sont responsables d'une nouvelle forme d'épissomopathie avec troubles du neurodéveloppement. Dr Kévin Uguen, CHU Brest		
16h42 - 16h54	Déficiência intellectuelle familiale liée à l'X : quand la clinique et le génome orienté rattrape le diagnostic et modifie le conseil génétique. Dr Auriane Cospain, CHU Rennes		
16h54 - 17h06	Phénotype ARX chez les filles Dr Delphine Heron, AP-HP La Pitié-Salpêtrière, Sorbonne Université, Paris		Pr Estelle Colin, CHU Angers
17h06 - 17h18	Signature transcriptomique RNU4-2 Dr Benjamin Cogné, CHU Nantes		
17h18 - 17h30	Trouble du neurodéveloppement en lien avec le gène CIZ1: première description d'une pathologie autosomique n'affectant que les femmes. Dr Thomas Besnard, CHU Nantes		
17h30—17h42	Contribution des gènes DPYSL2 et DPYSL5 dans la déficiencia intellectuelle avec malformation cérébrale. Mme Florence Desprez, Université de Tours & Dr Solène Remize, CHU Tours		
20h00 Dîner			

PROGRAMME Vendredi 13 Septembre 2024 – COMMUNICATIONS LIBRES

	Intervenants	Modérateurs
09h00 -09h12	Duplication Xq11.1q11.2 chez une famille présentant une déficience intellectuelle liée à l’X : un nouveau syndrome microduplicationnel ? Dr Camille Porteret, CHU de Poitiers	Pr Cédric Le Maréchal, CHU Brest
09h12 -09h34	PSMD11, nouveau gène de protéasomopathie neurodéveloppementale Dr Wallid Deb, CHU Nantes	
09h34 -09h46	Identification d’un phénotype neurosensoriel visuel dans le Syndrome de l’X Fragile : du modèle murin à l’homme. Dr Olivier Perche, CHU Orléans, Université Orléans, Laboratoire Interdisciplinaire pour l’Innovation et la Recherche en Santé d’Orléans (LI ² RSO - Université) - Equipe InTheRNA, ART US55 Inserm «Thérapies innovantes et Nanomédecine ».	
09h46 -09h58	Syndrome d’Au-Kline : caractérisation phénotypique à partir d’une cohorte française Mme Audrey Monnier, CHU Bordeaux	
09h58 -10h10	Phénotype et génotype d’une cohorte de patients présentant des anomalies mülleriennes : expérience Rennaise à l’ère de la transplantation utérine Dr Auriane Cospain, CHU Rennes	
10h10 -10h22	MDMHB (Metaphyseal Dysplasia with Maxillary Hypoplasia and Brachydactyly) : un phénotype spécifique lié à une duplication multiexonique du gène RUNX2. A propos d’un cas Mme Anna Turpin, CHU Tours	
10h25 -10h55	Pause - Visite Stands	
10h55 -11h07	Premier bilan du RNA-Seq à partir de cultures lymphocytaires chez des patients sans diagnostic après un génome Mme Laura Do Souto Ferreira, CHU Nantes	Dr Paul Gueguen, CHU Tours
11h07- 11h19	Bilan SeqOIA et AURAGEN pour la préindication Insuffisance Ovarienne Prématuurée Pr Sylvie Jaillard, CHU Rennes	
11h19 -11h31	Exploration de l’effet sur l’épissage de variants ponctuels par analyses fonctionnelles : retour d’expérience au sein d’un laboratoire de diagnostic Dr Cécile Courdier, CHU Bordeaux	
11h31 -11h43	Bilan de l’Étude collaborative de 100 patients par Cartographie Optique du Génome au CHU de Nantes Pr Martine Doco-Fenzy, CHU Nantes	
11h43 -11h55	Dépistage génétique préconceptionnel : étude exploratoire de la littérature Mme Kaycee Dossous, Nantes Université	
11h55-12h15	Retours utilisateurs Portail Interprétation DIAGHO Dr Anna Lokchine, CHU Rennes	
12h15 -12h40	Présentations flash Sponsors <i>Communication flash – Biomarin</i> <i>XXXXX – Biogen</i> <i>Projet CODOC – Chiesi</i> <i>Dragen : l’innovation au service de la génétique – Illumina</i> <i>Dernières innovations NGS d’Agilent dans le domaine de la déficience intellectuelle – Agilent</i>	
12h45 -14h00	Déjeuner	
14h00 -15h30	Assemblée Générale du Réseau des généticiens du grand Ouest GEM-EXCELL (Salle Normandie) <i>Ouvert aux acteurs de la génétique et génomique du Grand Ouest</i>	

AVEC LE SOUTIEN INSTITUTIONNEL DE



INFORMATIONS PRATIQUES



Lieu du Séminaire:

Le Domaine Port Aux Rocs

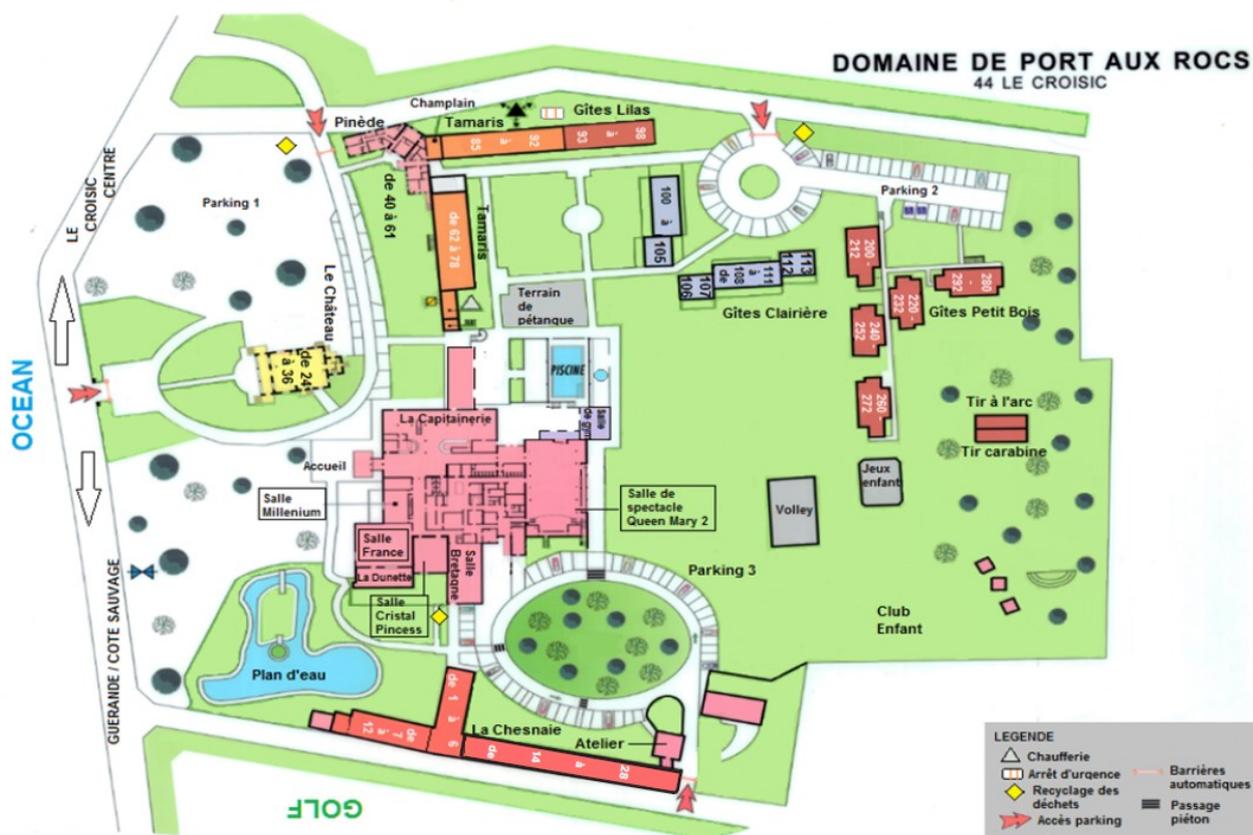
La Côte Sauvage

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

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 2024 sera un évènement mixte. Pour participer en présentiel (nombre de places limité) ou à distance, l'inscription est obligatoire:

<https://ypl.me/vWS>



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 en joignant une photo récente de chaque personne concernée.

LE RÉSEAU GEM-EXCELL

Mieux intégrer la médecine génomique dans le système de soins, c'est permettre à un nombre important de patients de bénéficier d'une prise en charge diagnostique et thérapeutique plus personnalisée.



Structuré et labélisé en 2019 par le Groupement de Coopération Sanitaire des Hôpitaux Universitaires du Grand Ouest (GCS HUGO), le réseau GEM-EXCELL est un réseau d'excellence regroupant des experts des 5 CHU du Grand Ouest dans les domaines de la génétique et de la génomique. Il mutualise les moyens et les expertises de l'inter-région afin de développer et structurer les activités dans tous les domaines de la génétique et de la génomique au service de toutes les disciplines médicales.



Site internet: <https://www.gem-excell.fr/>

LA FHU GENOMEDS

Pour faire reculer l'errance et l'impasse diagnostique chez les patients atteints de maladies rares



La Fédération Hospitalo-Universitaire GenOMedS (Génétique Omiques Médecine et Société) vise à renforcer les relations hôpital-université-unités de recherche au sein de l'inter région Grand-Ouest afin de stimuler la recherche médicale sur la thématique des maladies rares génétiques (hors cancer) et améliorer le parcours de soins à travers une diffusion plus rapide des innovations. Le but de la FHU GenOMedS est d'étudier l'impact des technologies « omiques » pour les personnes atteintes d'une maladie rare d'origine génétique et leurs implications sur le plan social. Elle réunit 19 partenaires répartis en 11 équipes médicales des 6 CHU (Angers, Brest, Nantes, Orléans, Rennes et Tours) et des 2 CH (Le Mans, Vannes) du Grand Ouest, de 15 équipes de recherche (nationales et internationales), d'un industriel et de deux associations de personnes malades. La FHU GenOMedS a été labellisée par AVIESAN à compter du 1er Janvier 2022 pour une durée de 5 ans.



Site internet: <https://www.fhu-genomeds.fr/>