



PROGRAMME

13^{èmes} **ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE**
CANNES, PALAIS DES FESTIVALS ET DES CONGRÈS
27-30 JANVIER 2026 www.assises-genetique.org



Infos générales & inscription : vanina.falleni@mcocongres.com
Infos sponsoring & partenariat : cindy.issan@mcocongres.com



13^{èmes} ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE

CANNES, PALAIS DES FESTIVALS ET DES CONGRÈS

27-30 JANVIER 2026

www.assises-genetique.org



"Mardi 27 janvier"

09:00

09:00 - 10:30

WORKSHOP ANALYSE DES TRANSCRITS

Le workshop « analyse des transcrits », initié comme « symposium épissage et diagnostic » rassemble depuis maintenant plus de 10 ans (nous en sommes à la 6ème édition!) la communauté des amies de l'ARN dans Vos communications sur les différents aspects de l'analyse des transcrits sont donc attendues afin de bâtir un beau programme et un temps d'échange fructueux.

09:00 - 09:07 #49358 - **SS106 Mise en place de l'analyse transcriptomique (ARNseq) pour le diagnostic des maladies musculaires.** Pape FAYE, Narimène ASSAÏDI, Véronique BLANCK, Camille HUMBERT, Christel CASTRO, Marc I
09:07 - 09:14 #49233 - **SS107 Implémentation du séquençage de l'ARN en routine dans le diagnostic des maladies mitochondriales: intérêts, défis et limites.** Lucile RIERA-NAVARRO (Nice), Samira AIT-EL-MKADEM SAAÏDI, Ele
09:14 - 09:21 #49167 - **SS108 Séquençage d'ARN : reclassification de variants de signification inconnue et apport diagnostique après génome non contributif ; retour d'expérience sur une cohorte de 102 patients.** (C
09:21 - 09:28 #49858 - **SS109 Apport des études de transcrits dans le diagnostic des maladies héréditaires du métabolisme : retours d'expériences sur différentes stratégies d'analyse.** Stéphanie GOBIN LIMBALLE, Mar
09:28 - 09:35 #49072 - **SS110 Quand l'épissage joue à saute-mouton : cas d'un réarrangement complexe du gène NF1 donnant naissance à un transcrit anormal incluant des régions pseudo-exoniques du brin antisé**
09:35 - 09:45 Questions / Table Ronde.
09:45 - 09:52 #49378 - **SS111 Alliance du séquençage long read et des pipelines SOSTAR et MAGIC au profit des analyses fonctionnelles de l'épissage en minigène.** Camille AUCOUTURIER (Caen), Nicolas GOARDON, Laure
09:52 - 09:59 #49203 - **SS112 Améliorer le diagnostic par RNA-seq dans les maladies rares grâce à RAINBOW, un outil bioinformatique de filtrage, annotation et mise en forme interactive des résultats de DROP.** Clar
09:59 - 10:06 #48881 - **SS113 Les variations de SMC1A, SMC3 ou NIPBL responsables de syndrome de Cornelia de Lange résultent en des altérations transcriptionnelles distinctes de l'haploinsuffisance de SMC3 : u**
10:06 - 10:13 #49551 - **SS114 Le taux de saut de l'exon 10 d'OCA2 module la pigmentation : du phototype clair à l'albinisme.** Elinz MERCIER, David-Alexandre TREGOUET, Sébastien CAMPAGNE, Vincent MCHAUD, Benoit ARVEILL
10:13 - 10:20 #49628 - **SS115 ARN messagers et ARN circulaires : décryptage d'une relation loin des projecteurs.** Corentin LEVACHER (ROUEN), Aurélie DROUET, Sabine VAUTIER, Camille CHARBONNIER, Françoise CHARBONNIER, I
10:20 - 10:30 Questions / Table Ronde.

09:00 - 10:30

WORKSHOP DPN

L'incertitude en DPN

Le diagnostic prénatal (DPN) a connu une avancée rapide ces dernières années, portée par l'évolution des technologies de séquençage, l'élargissement des panels d'analyse et la diffusion des tests non invasifs. C

09:00 - 10:30

WORKSHOP PFMG (PLAN FRANCE GÉNOMIQUE)

Oncogénomique : parcours, PFMG, information et consentement

Cette session aborde le bilan de la première phase du Plan France Médecine Génomique, les perspectives à venir, les enjeux liés aux données génomiques (réglementation, réutilisation, données incidentes) et la p

Oncogénomique : parcours, PFMG, information et consentement.
Les enjeux de l'articulation entre génétique tumorale et constitutionnelle et parcours de soin. Frédérique NOWAK (Paris)
Les enjeux éthiques soulevés par les parcours de génomique en oncologie - Zoom sur l'information et le consentement au sein du PFMG - Projet de recherche participatif en pédiatrie et chez l'adulte. Sandrine DE MONTGOLFIER (Marseille)

09:00 - 10:30

WORKSHOP DOME

L'analyse dont vous êtes le héros !

Analyse génétique, formats de fichiers, pièges d'alignement, filtrage malin... Saurez-vous prendre les bonnes décisions pour résoudre une enquête génomique ?
Un atelier interactif et ludique où vous êtes aux commandes d'un pipeline bioinformatique réel.
L'association DOME (Données) | Omiques | Médecine de précision | Empowerment) se consacre à la promotion de la médecine de précision à travers le prisme de l'analyse de données omiques et l'intégration de l'inf

09:00 - 10:30

WORKSHOP OUTRE-MER

Modérateurs : Caroline ABADIE (NANTES), Didier LACOMBE (Bordeaux)
La pratique de la génétique clinique en territoire ultra-marin* représente un défi, à la fois en raison des spécificités démographiques, sociales et culturelles, mais aussi des particularités génétiques des population
* Départements et Régions d'Outre-Mer (DROM) : la Martinique, la Guadeloupe, la Guyane, La Réunion et Mayotte ; et Collectivités d'Outre-Mer (COM) : essentiellement la Polynésie française et la Nouvelle-Calédonie
ALLELFINDER : Une application pour la modélisation et l'analyse d'effets fondateurs responsables de pathologies génétiques dans l'Océan Indien. Patrick MUNIER (Saint-Denis), Fanny FERROUL (La Réunion)
Le point sur le Larsen de La Réunion (B4GALT7-linkeropathie) : aspects anténataux, néonataux et évolution sur les 3 premières années de la vie. Jean-Luc ALESSANDRI (Saint-Denis (La Réunion))
Bilan et Perspectives du Premier Congrès des Maladies Rares en Guyane. Mody DIOP (CAYENNE)
Maladies Rares NeuroDégénératives, spécificités martiniquaises - Focus sur une SLA familiale avec anticipation. Anna-Gaëlle GIGUET-VALARD (Fort-de-France)
Singularités de la génétique en Nouvelle-Calédonie : population, organisation, effet fondateur. Catherine CHARLIER (NOUMEA, Nouvelle-Calédonie)
Bilan et perspectives de 3 années de prescriptions génomiques Maladies Rares en Guadeloupe. Kara RANGUIN (GUADELOUPE)
Activité de cytogénétique distancielle - Solution pour palier au déficit démographique ? Organisation innovante au CHU de La Réunion. Tristan CELSE (Grenoble)
Situation de la génétique à Mayotte et circuit des prélèvements. Anrifati HAROUNA (MAMAOUZDOU)
Activités Outre-mer / AURAGEN. Christine VINCIGUERRA (LYON)

10:30

11:00

11:00 - 12:30

WORKSHOP NGS DIAG

Interprétation des variants : nouveautés et guide pratique à travers des cas cliniques

Ce workshop propose un tour d'horizon des principaux pièges dans l'interprétation des variants et de leur classification selon les recommandations NGS-Diag/ACMG/AMP. Les participants renforceront leur maîtrise

11:00 - 12:30

WORKSHOP NEURO GENETIQUE SFNG

Continuum entre les pathologies neurodéveloppementales et neuroévolutives

Dans les maladies neurologiques à début tardif, les symptômes apparaissent entre 40 et 60 ans, bien que l'anomalie génétique soit présente dès la conception.
Des recherches ont clairement démontré l'existence d'altérations neurodéveloppementales précoces dans la maladie de Huntington, susceptibles de préparer le terrain à son expression tardive. A l'inverse, certain
Ce workshop explorera les liens entre troubles neurodéveloppementaux et maladies neuroévolutives à début tardif : points communs, divergences, mécanismes moléculaires impliqués et manifestations cliniques.

11:00 - 12:30

WORKSHOP BIOINFODIAG

La génétique IA pas mieux!

L'association BioInfoDiag vous propose un atelier interactif pour mieux appréhender l'IA et notamment les grands modèles de langages (LLM). BioInfoDiag vise à regrouper les différentes communautés d'utilisateu

11:00 - 12:30

WORKSHOP DI RÉSEAU : RÉDDI

Génétique des Troubles du développement Intellectuel, workshop organisé par le réseau RÉDDI

Le réseau RÉDDI, qui réunit des généticiens moléculaires, cytogénéticiens et cliniciens, a pour objectif de favoriser le partage de savoirs, l'échange d'expertises et la diffusion des avancées scientifiques et technol

GenIDA. Maria Victoria HINCKELMANN (Illkirch-Graffenstaden)
Retour sur les EIL NGS (Exome et Génome) par le Groupe de Pilotage EIL-DI 2025.
Point sur le tout premier EIL ARN. Benjamin COGNÉ (Nantes)
Troubles du développement intellectuel et déficits immunitaires héréditaires (TDI & DIH). Jérémie ROSAIN (Paris)
CIZ1 : premier gène responsable d'un TND autosomique récessif affectant exclusivement les femmes. Thomas BESNARD (Nantes)
Session « Mon variant en 180s »
Du doute à la certitude : apport du génome dans l'interprétation d'un variant de structure complexe. Wssal TERGUI (Tunis, Tunisie)
Cas d'un variant dans variant dans TUBB4A. Anaëlle GENTAZ-MAURIN (Rennes)
Plot twist diagnostique : l'épisignature change la donne. Anne-Sophie LEBRE (Reims)
variant GABRA1 : Quand l'étude fonctionnelle lève le doute sur un cas fetal. Océane COUDRIEU (Clermont-Ferrand)
SAF, génétique... et si c'était bien plus ? Le casse-tête d'un triple diagnostic qui défie les certitudes. Vivien CUVÉLIER (Lille)
TADs en morceaux, diagnostic en éclats, retour sur une anomalie complexe. Manon FABARD (Lille)
Taux de diagnostic du génome first. Laurent EEVERSEN (Strasbourg)

13^{èmes} ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE

CANNES, PALAIS DES FESTIVALS ET DES CONGRÈS

27-30 JANVIER 2026

www.assises-genetique.org

FFGH



"Mardi 27 janvier"

Avancées du diagnostic du génome mitochondrial - Laurence REVERDY (Strasbourg)
Avancées du GT Arbre décisionnel Troubles du développement intellectuel.

11:00 - 12:30

WORKSHOP CYTOGENOMIQUE ONCOLOGIQUE

ADN circulants en cancérologie

Coordinateur : Pascal PUJOL (Montpellier)

Fragmentomique sur ADN circulant - GFCO. Simon GARINET (Paris)
Nouvelles technologies appliquées à l'ADN circulant - GFCO. Romain BODOT (DIJON)
Découverte de prédisposition au cancer à partir de l'ADN circulant - SFMPP. Benoist CHIBAUDEL
Pratique de l'ADN circulant en génétique et découverte incidente en cancérologie - SFMPP. Margot COMEL (Montpellier)

12:30

12:40

12:40 - 13:40

ATELIER DEJEUNER OXFORD NANOPORE TECHNOLOGIES

Une révolution en marche : apports du séquençage Nanopore dans la pratique clinique en génétique et oncogénétique

Introduction AS HCP/PGX et WGS 24H. Cora VACHER
Deployment and use of Nanopore sequencing in the tumor genetics department of Gustave Roussy. Voreak SUYBENG (Villejuif)
Assessing the potential clinical utility of ONT sequencing. Erika SOUCHE (Leuven, Belgique)

12:40 - 13:40

ATELIER DEJEUNER SEQONE

Avancées analytiques et Intelligence Artificielle en génomique clinique : de la détection des variants complexes à leur classification

Optimisation des pipelines pour la détection, l'interprétation et la visualisation de variants avec Germvar et Diag AI. Marie MILLE, Jiri RUZICKA (-)
Optimiser l'analyse d'exomes en routine clinique: retour d'expérience sur l'intégration de SeqOne à l'Hôpital Robert-Debré. Céline DUPONT (PARIS)
Place de l'IA dans le médical. Kévin YAU (Montpellier)

12:40 - 13:40

ATELIER DEJEUNER EUROFINIS BIOMNIS

Avancées en génétique prénatale, long-reads en réanimation, vision pour l'avenir... la génétique de demain s'écrit aujourd'hui !

Exome prénatal : des pipelines multiples pour un test tout en un. Bénédicte GERARD (Lyon)
Nouvelles applications en long-reads. Xavier VANHOYE (Lyon)
Génétique d'urgence en néonatal. Alban ZIEGLER (Toulouse)

12:40 - 13:40

ATELIER DEJEUNER BIOMARIN

Diagnostic anténatal d'une maladie rare : regards croisés autour de l'achondroplasie

Moderateur : Valerie CORMIER DAIRE (PARIS)

L'achondroplasie en 2026. Valerie CORMIER DAIRE (PARIS)
Diagnostic anténatal : point de vue du gynéco-obstétricien. Florent FUCHS (Montpellier)
Binôme 'conseiller en génétique et généticien' dans l'accompagnement du diagnostic prénatal. Roxana BORGHESE (Paris)

12:40 - 13:40

ATELIER DEJEUNER SANOFI

Eclairage sur les bonnes pratiques pour réduire l'errance diagnostique : Le rôle central du généticien

Moderateur : Karine NGUYEN (MARSEILLE)

Introduction - Généralités sur les bonnes pratiques : Enquête familiale, néphrogénétique. Karine NGUYEN (MARSEILLE)
Retours d'expérience sur une approche pluridisciplinaire en consultation spécialisée, exemple de la cardiologie - Le rôle du généticien. Caroline ROORYCK-THAMBO (Bordeaux)
Interprétation des variants génétiques à l'heure du séquençage haut débit: progrès et enjeux. Dominique GERMAIN (Paris)

13:45

13:45 - 14:15

DISCOURS D'OUVERTURE.

Conférenciers : Jeanick BRISSWALTER (Nice), Jacques GAUTHIER (Cannes), Véronique PAQUIS-FLUCKLINGER (Nice), Damien SANLAVILLE (LYON)

14:15

14:15 - 16:15

CONFERENCE PLENIERE 1

Les mitochondries en santé et pathologie humaine

Moderateurs : Sylvie BANNWARTH (NICE), Benoît FUNALOT (Créteil)

14:15 - 14:45 Pesticides SDHI : des perturbateurs mitochondriaux à potentiel cancérigène. Sylvie BORTOLI (Paris)
14:45 - 15:15 Voies dérégulées dans l'ataxie de Friedreich : neuroinflammation dans la progression de la maladie et ciblage thérapeutique. Hélène PUCCIO (Illkirch)
15:15 - 15:45 Pathologies liées à CHCHD10 : du gène au traitement. Véronique PAQUIS-FLUCKLINGER (Nice)
15:45 - 16:15 Brain organoid models of mitochondrial and neurological disorders. Alessandro PRIGGIONE (Düsseldorf, Allemagne)

16:15

17:00

17:00 - 18:30

SESSIONS SIMULTANÉES 01

Génétique tumorale

Moderateurs : Cornél POPOVICI (Marseille), Etienne ROULEAU (VILLEJUIF)

17:00 - 17:15 #49095 - **SS001 Diagnostic des tumeurs rares : quand le séquençage long fait court.** Elsa LEMAITRE (Paris), Mathilde FILSER, Kevin MERCHADOU, Christine BOURNEIX, Samantha ANTONIO, Guillaume CHOTARD, Franc
17:15 - 17:30 #49275 - **SS002 Reset-mpnst : reprogrammation épigénétique et structuration des épigénomes dans la tumorigenèse des tumeurs malignes des gaines des nerfs.** Alix MARTIN, Eric PASMANT (PARIS), Djihad
17:30 - 17:45 #49542 - **SS003 Classification histo-moléculaire des tumeurs cérébrales : résultats de l'analyse de l'ADNg tumoral de 70 tumeurs avec un panel de séquençage de nouvelle génération dédié.** Aude LAM
17:45 - 17:52 #49624 - **SS004.1 BRCA1 et RAD51C : de la méthylation tumorale à la méthylation constitutionnelle dans le cancer de l'ovaire.** Victoire MONTECALVO (Paris), Samia MELAABI, Elsa HUA, Oifa TRABELSI GRATI, Mai
17:52 - 17:59 #49769 - **SS004.2 Altérations et méthylation du gène RAD51C : un des trois gènes clefs du déficit en recombinaison homologue (HRD) dans le cancer de l'ovaire.** Roseline TANG, Voryak SUYBENG, Oifa TRAF
17:59 - 18:14 #49887 - **SS005 Apport du séquençage d'Exome Tumoral dans les phénotypes extrêmes de cancers : résultats complémentaires de l'étude EXTRICAN.** Anaïs FOLLETET, Benoît MAZEL (Dijon), Vincent GOUSS
18:14 - 18:29 #49970 - **SS006 Les profils de méthylation de l'ADN révèlent des entités pertinentes pour la classification diagnostique des sous-types de sarcome.** Baya DJADOUN, Pierre SOHIER, Eleonore FROUIN, Antoine

17:00 - 18:30

SESSIONS SIMULTANÉES 02

Syndromes malformatifs

Moderateurs : Jeanne AMIEL (PARIS), Khaoula ZAAFRANE-KHACHNAOUI (Nice)

17:00 - 17:15 #49217 - **SS007 Evolution des parcours diagnostiques dans les maladies du développement : dix ans d'expérience issus de l'observatoire du diagnostic du réseau anddi-rares (2012-2022).** Julien MARAV
Anddi-Rares Diagnosis Observatory Network THE, Estelle COLIN, Christine BINQUET, Laurence FAIVRE

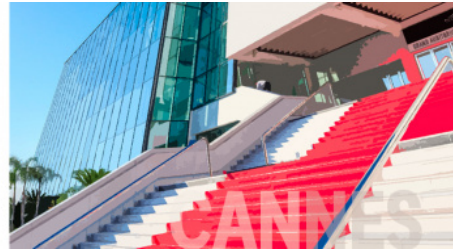
13^{èmes} ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE

CANNES, PALAIS DES FESTIVALS ET DES CONGRÈS

27-30 JANVIER 2026

www.assises-genetique.org

OFFGH



"Mardi 27 janvier"

17:15 - 17:30 #49236 - **SS008 Nanismes microcéphaliques primordiaux : vers une nouvelle classification.** Silvestre CUIPAT (Lyon), Justine GUGUIN, Alexia RABEC, Sylvie MAZOYER, Patrick EDERY, Marion DELOUS, Putoux AUDREY
17:30 - 17:45 #49269 - **SS009 Apport du génome dans les malformations oculaires : bilan de cent dossiers séquencés sur Auragen.** Bertrand CHESNEAU (Toulouse), Timotéo COUSTEIX, Abdelhakim BOUZZAOULI, Consortium i
17:45 - 18:00 #49357 - **SS010 Pseudo-obstruction intestinale chronique : les analyses génétiques et histologiques améliorent le diagnostic, l'évaluation du pronostic et les stratégies thérapeutiques.** Minh-Chau TA, C
18:00 - 18:15 #49431 - **SS011 Circuit RAPIDE au laboratoire AURAGEN pour le séquençage génomique urgent dans les maladies rares pédiatriques : organisation, performances et perspectives.** Lucas W. GAUTHIER (Lyc
18:15 - 18:30 #49779 - **SS012 Des variants de novo dans le gène ETF1, codant pour le facteur de terminaison de la traduction, causent un nouveau syndrome neurodéveloppemental.** Cyril MIGNOT (Paris), Francesco CA

17:00 - 18:30

SESSIONS SIMULTANÉES 03

Continuum neurodéveloppement / neurodégénérescence

Modérateurs : Cyril GOIZET (Bordeaux), Solveig HEIDE (PARIS)

17:00 - 17:15 #48953 - **SS013 Le dosage génique du locus 22q11.21 est associé au risque de développement de la maladie d'Alzheimer.** Olivier QUENEZ (Rouen), Catherine SCHRAMM, Kevin CASSINARI, Aude NICOLAS, Joan G
17:15 - 17:22 #49036 - **SS014.1 Dépôts de fer dans les noyaux gris centraux sur l'IRM cérébrale : est-ce une NBIA ?** Manon DEGOUTIN (Bordeaux), Valeria GIOIOSA, Patricia FERRELOT, Julie DEFORGES, Aurélien TRIMOUILLE, Thon
17:22 - 17:29 #49563 - **SS014.2 Caractérisation des variations génétiques du gène DYRK1A dans les troubles du neurodéveloppement et exploration des mécanismes physiopathologiques du syndrome DYRK1A à l'ai**
17:29 - 17:44 #49642 - **SS015 La quantification de la susceptibilité magnétique à visée de quantification du fer intracérébral : vers un biomarqueur d'évolution de l'accumulation intracérébrale de fer dans les NBIA i**
17:44 - 17:59 #49644 - **SS016 Réalité du continuum neurodéveloppement / neurodégénérescence.** Romain DUQUET (Paris), Solveig HEIDE, Anna GERASIMENKO, Daphné LEHALLE, Cristina PEDUTO, Perrine CHARLES
17:59 - 18:14 #49721 - **SS017 RBMY2, responsable d'une nouvelle forme de troubles neurodéveloppementaux liés à l'X affectant les deux sexes.** Eva MEYER (Strasbourg), Clarisse DELVALLEE, Valérie SKORY, Sarah CLUZEL
18:14 - 18:29 #49867 - **SS018 Identification d'un nouveau gène d'ataxie congénitale; ESSRG, première cause d'AC sans trouble du développement intellectuel et à IRM normale.** Alexandra AFENJAR (PARIS), Odile GOZE-M

17:00 - 18:30

SESSIONS SIMULTANÉES 04

Epidémiologie génétique, génétique des populations, maladies complexes

Modérateurs : Emmanuelle GEMIN (BREST), Anthony HERZIG (Brest)

17:00 - 17:15 #49262 - **SS019 Analyses pangénomiques multi-traits et fondée sur les gènes impliquent les voies de la coagulation et du muscle lisse vasculaire dans la dissection spontanée de l'artère coronaire.** T.
17:15 - 17:30 #49720 - **SS020 Etude populationnelle des gènes HLA de six ethnies d'Afrique de l'Ouest (Bénin) et leur impact sur l'imputation HLA des populations africaines.** Nicolas VINCE (Nantes), Mohamed BENZAH, V
17:30 - 17:45 #49659 - **SS021 Utilisation du modèle Zebrafish pour l'évaluation de l'effet fonctionnel des délétions d'exon en phase du gène PLNC.** Flavie ADER (PARIS), Clarisse BILLON, Adrien BLOCH, Corinne METAY, Diala
17:45 - 18:00 #49866 - **SS022 Différences entre les sexes dans l'asthme : la contribution des facteurs génétiques.** Océane LI (Paris), Gloria BENOIT, Lucie TROUBAT, Léo HENCHES, Véronique LEGRAND, Emmanuelle BOUZIGON,
18:00 - 18:15 #49919 - **SS023 Etude génomique de liaison et d'association du trouble dépressif majeur associé à une douleur chronique dans un échantillon américain, reproduite dans la UK Biobank.** Daniel NOLAN (i
18:15 - 18:30 #49981 - **SS024 Fantasio : une approche cas-témoins pour détecter les variants récessifs rares impliqués dans les maladies multifactorielles.** Sidonie FOULON (Villejuif), Thérèse TRUONG, Anne-Louise LEUTE

17:00 - 18:30

SESSIONS SIMULTANÉES 04BIS

Maladies Cardiovasculaires

Modérateurs : Philippe CHARRON (PARIS), Cécile ROUZIER (Nice)

17:00 - 17:15 #48975 - **SS025 Cardiomyopathies liées au gène RBM20 : intérêt du minigène et du séquençage Nanopore pour l'exploration de variants de signification incertaine.** Alexandre JANIN (LYON), Gilles MILLAT, V
17:15 - 17:30 #49314 - **SS026 Intérêt et rendement du diagnostic moléculaire des malformations cardiaques congénitales non syndromiques familiales en France.** Clément SALVESTRE (Bordeaux), Vincent MCHAUD, Claire
17:30 - 17:45 #49659 - **SS027 Utilisation du modèle Zebrafish pour l'évaluation de l'effet fonctionnel des délétions d'exon en phase du gène PLNC.** Flavie ADER (PARIS), Clarisse BILLON, Adrien BLOCH, Corinne METAY, Diala
17:45 - 18:00 #49693 - **SS028 Nouvel outil diagnostique pour la classification des hypercholestérolémies sévères.** Alain CARRIE, Olivier BLUTEAU (Paris), Nathanael LAPIDUS, Philippe GIRAL, Sophie BÉLIARD, Valérie CARREAU, Ra
18:00 - 18:15 #49989 - **SS029 Le séquençage ARN Long-Read couplé au phasage haplotypique renforce le potentiel diagnostique du RNA-seq : application aux cardiomyopathies dilatées.** Laëtia RIALLAND (Paris), Clair
18:15 - 18:30 #49990 - **SS030 Le NGS ciblé de l'ARNm permet de guider la classification des variants de signification incertaine dans les gènes de cardiomyopathies.** Laëtia RIALLAND (Paris), Imane BAATOUT, Pierre BOB

18:30

Mercredi 28 janvier

08:00

08:00 - 10:00

CONFERENCE PLENIERE 2

Single cell RNA-Seq et omiques spatiales

Modérateurs : Claude HOUDAYER (Rouen), Cécile ROUZIER (Nice)

08:00 - 08:30 Approches multiomiques dans le diagnostic des maladies rares. Julien GAGNEUR (Munich, Allemagne)
08:30 - 09:00 Atlas développementaux multimodaux du tractus urogénital chez l'homme : trajectoires normales et altérées. Frederic CHAMLEON (Rennes)
09:00 - 09:30 Séquences dans l'espace : Investigation transcriptomique des cellules dans leur contexte spatial, application à la SEP. Bastien HERVE (Stockholm, Suède)
09:30 - 10:00 De l'analyse de la cellule unique au développement de nouvelles stratégies thérapeutiques : l'exemple des liposarcomes différenciés. Sarah WATSON (PARIS)

10:00

10:00 - 11:00

SESSION 1 - POSTERS AFFICHÉS EN PRÉSENCE DES AUTEURS

#48858 - **P001 Evaluation de la performance des tests génétiques prénataux dans les cardiopathies congénitales: expérience du CHU Sainte-Justine.** Camille T. LAGANIÈRE, Amélie DOUSSAU, Magdalena JAWORSKI, Lauren
#49300 - **P005 Diagnostic prénatal et diagnostic pré-implantatoire dans les maladies cardiaques héréditaires : un état des lieux national.** Isabelle JONVEAUX (Paris), Ousmane SUWAREH, Julie PROUKHINTZKY, Agathe BERTI
#49629 - **P013 25 ans de Diagnostic préimplantatoire à Strasbourg.** Julia LAUER ZILLHARDT (STRASBOURG), Emmanuelle KIEFFER, Julie ROOS, Elodie JAVEY, Gaëtan CARAVELLO, Sarah DONAT, Nathalie GARDES, Catherine HAMM, Kare
#49763 - **P017 Syndrome de Goltz chez un homme adulte en lien avec un variant d'épissage hémizygote du gène PORCN.** Juliette QUILCHINI (Paris), Pierre BLANC, Alban LERMINÉ, Julien BURATTI, Julie BOGOIN, Aurélie LAFITTE,
#48833 - **P021 Apport de la CGH array dans les grossesses à haut risque de trisomie 21 isolée (>1/50) : une étude de cohorte rétrospective.** Helyett OLLIVER (Paris), Valérie MALAN, Raphaël MARTIN, Jean-Michel DUPONT, Jul
#49038 - **P025 Diagnostic prénatal et suivi du syndrome blépharochéilodontique (CDH1 et CTNND1) : élargissement du spectre phénotypique.** Cindy COLSON (LILLE), Jamal GHOUIMD, Florence PETIT, Sylvie MANOUVRER, Ad
#49119 - **P029 Génome non codant et syndrome Nail-Patella : vers une médecine de précision.** Perrine BRUNELLE, Anne-Sophie JOURDAIN, Fabienne ESCANDE, Séverine AUDEBERT-BELLANGER, Nana BOUQUILLON, Valérie CORMIT
#49314 - **P033 Etude transcriptomique de phénotypes atypiques et atténués dans les RN4UATAC-opathies.** Alicia RABEC (Lyon), Silvestre CUIPAT, Alicia BESSON, Isabella BORG, Anne DIEUX, Bertrand ISIDOR, Alisandre LECOR
#49438 - **P037 Syndrome de Goltz chez un homme adulte en lien avec un variant d'épissage hémizygote du gène PORCN.** Juliette QUILCHINI (Paris), Pierre BLANC, Alban LERMINÉ, Julien BURATTI, Julie BOGOIN, Aurélie LAFITTE,
#49750 - **P041 Des variants pathogènes mono-alléliques de JAG1 sont associés à des néphropathies tubulo-interstitielles autosomiques dominantes isolées.** Lucie Mengu, Laurent HUDIER, Mohamad ZAIDAN, Bertrand i
#49173 - **P045 Cytogénétique profile of patients with clinical spectrum of ambiguous genitalia, amenorrhea, and Turner phenotype: A 21-year single-center experience.** Zouhair ELKHARAT (BK269110, Maroc), Boutaina BEI
#49374 - **P049 Sortir de l'errance diagnostique : Réévaluation des variations du nombre de copies de signification incertaine de plus de 1 Mb survenus de novo chez 208 patients.** Laura FEYEREISSEN (Strasbourg), Céli
#49493 - **P053 Expérience française dans le diagnostic cytogénétique des syndromes d'instabilité chromosomique : Fanconi, Bloom et autres maladies cassantes.** Nathalie AUGER (Villejuif), Etienne ROULEAU, Alexander
#49669 - **P057 Variants de structure pathogènes hérités d'un ou des deux parents : les pièges de l'interprétation du génome.** Caroline SCHULTZ-BOUARD (STRASBOURG), Aurélie GOURONC, Laura FEYEREISSEN, Salima EL CHE
#49321 - **P061 Insuffisance ovarienne prématurée et bilan des avancées génétiques - PFMC2025.** Léna NOUGAREDE (Grenoble), Anna LOCKHINE, Bruno DONADILLE, Véronique TARDY-GUIDOLLET, François VIALARD, Linda AKLOU
#49605 - **P065 Vers une exploration en première ligne par cartographie optique du génome dans les infertilités masculines.** Pascal CHAMMON (Rouen), Candice SAURIN, Anne-Marie GUERROT, Romane LEVADE, Juliette COURSI
#49882 - **P069 Le score PICADAR : un outil clinique pour l'optimisation des analyses génétiques dans les DCP.** Louis DOMENACH (Bordeaux), Marie-Pierre REBOUL, Aurélien TRIMOUILLE, François GALODÉ
#48954 - **P073 Réanalyse à long terme (entre 3 et 6 ans après l'analyse initiale) des données de séquençage de génomes en trio réalisés initialement dans le cadre d'une stratégie accélérée chez des nouveau-né**
Corinne CHANTEGRET, Jean-François DELEUZE, Christophe PHILIPPE, Yannis DUFFOUD, Laurence FAIVRE, Anne-Sophie DENOMME-PICHON, Christel THAUVIN-ROBINET
#49088 - **P077 Prévalence et histoire naturelle du syndrome d'Allan-Hemndon-Dudley : Contribution de la cohorte française issue de la BNDMR.** Estella CASTILLON (Dijon), Laurence FAIVRE, Christine BINQUET, Odile BOESP
#49211 - **P081 Des variants de novo impactant l'épissage d'un exon non codant dans la région 3'UTR du gène CREBZF sont responsables d'un nouveau syndrome avec déficience intellectuelle.** Laura KAREMBÉ (Nant
#49246 - **P085 Les troubles du système visuel dans le syndrome de Prader-Willi.** Sasha DEHOLLANDER (Paris), Léa CONVERSY, Arnold MUNNICH, Marie PIERON, Sylvie CHOKRON
#49827 - **P089 Le transport des lipides est nécessaire à la lamination néocorticale.** Jacqueline CHRAST, Stephan COLLINS, Chiara AUVERX, Julijana IVANISEVIC, Nicolas GUEx, Binnaz YALCIN, Alexandre REYMOND (Lausanne, Suisse
#49362 - **P093 Beyond the de novo paradigm: clinical, molecular and epigenetic insights into familial Rubinstein-Taybi syndrome.** Quentin SABBAGH (Montpellier, Pays-Bas), Samuel FENNELLY, Camille CHARBONNIER, Floren
#49829 - **P097 Un variant gain-de-fonction récurrent du RHOGEF TRIO affecte le neurodéveloppement in vivo.** Jeanne BERNARD, Steeve THIRARD, Arpoudamaria ROC, Franck COMUNALE, Angéline ROGLIARD, Christine FAGOTTI,
#49745 - **P101 Confirmation du spectre phénotypique associé à l'haploinsuffisance d'ADGRG1 : description d'une nouvelle cohorte de 14 patients.** Benoît MAZEL (Dijon), Sophie NAMBOT, Ange-Line BRUEL, Stéphanie RILEY,
#49835 - **P105 INDICE (Intellectual Disability Clustering and Exploration) : intégration de données génomiques et phénotypiques pour l'étude des troubles du développement intellectuel.** Thomas COURTIN (Paris), Bo
#49877 - **P109 Nouvelles variations du gène ATP2B2 identifiées en séquençage génomique : corrélation génotype-phénotype dans les surdités, les troubles du neurodéveloppement et l'épilepsie.** Tristan CELSE (Gr
#48863 - **P113 Séquençage du génome entier dans les formes non résolues de calcifications cérébrales : implication de NOTCH1 et nouveaux gènes candidats.** Florian BOULIN (Rouen), Antoine BONNEVILLE, Anne-Claire
#48956 - **P117 Mise en place d'un algorithme de classification clinique des facteurs de risque génétiques de maladie d'Alzheimer : application prospective à 2003 patients et intégration de tests fonctionnels à gr**
#49047 - **P121 La leucodystrophie métabolique à La Réunion : étude rétrospective de 1994 à 2024, identification d'un possible effet fondateur.** Anaïs CALAYA (La Réunion), Valérie TROMMSDORFF
#49216 - **P125 Syndrome de CANVAS : étude rétrospective sur une cohorte de 1019 patients analysés.** Syrine BOUAZIZI, Amandine BOYER, Emilien DELMONT, Annie VERSCHUEREN, Emmanuelle CAMPANA-SALORT, Aude-Marie Gf
#49251 - **P129 Les données biochimiques de perte de fonction du gène SIM1 augmentent la probabilité d'une réponse clinique favorable en termes de perte de poids au sémélanotide, un agoniste du récepteur de**
#49291 - **P133 Gains de copies des gènes COL4A1 et COL4A2 comme cause génétique de maladie des petites artères cérébrales de l'adulte.** Dominique HERVE, Saskia A J LESNIK OBERSTEIN, Eva PIPIRAS, Steven J KITTNER,
#49367 - **P137 Etude du rôle du gène LAMC1 dans les maladies des petites artères cérébrales.** Chloé TALARMIN-GAS (Paris), Elisabeth THURNIER-LASSERVE
#49400 - **P141 La séquence des motifs répétés CAG dans les dégénérescences spinocérébelleuses.** Jean-Loup MERAUX, Claire-Sophie DAYOINE (Paris), Emilien PETIT, Claire EWENCZYK, Anna HEINZMANN, Giulia COARELLI, Alex
#49607 - **P145 Expansion de triplets CAG pathologique à pénétrance incomplète dans TBP et variations dans STUB1 : à propos de 3 cas avec phénotype Huntington-like.** Sophie GRESSER (Nancy), Armand HOCQUEL, No
#49784 - **P149 Etude clinique et génétique des épilepsies syndromiques : apport du séquençage de l'exome.** Feriel AGREBI (Bron), Houweyda JILANI, Imen REJEB, Yasmina ELARABI, Sana KAROUI, Rahma KCHAOU, Mayssa MERIDA
#49966 - **P153 Stratégie de diagnostic moléculaire de l'ataxie tardive SCA27H liée aux expansions introniques gaas dans le gène lgfr14 : application à une large cohorte européenne de 1895 patients.** Victor André V
Christine TRANCHANT, Christophe VERNY, Cyril GOIZET, Michel KOENIG, Mathieu ANHEIM, Bernard BRAIS, Mathilde RENAUD, Céline BONNET

#49538 - **P157 Le séquençage de génome pour la pré-indication surdités précoces, retour de 5 années au CHU de Toulouse, nouvellement labellisé centre de référence maladies rares des surdités génétiques.** Nel
#49725 - **P161 Surdité liée au gène coch dans une cohorte française : corrélations génotype-phénotype et nouveaux variants.** Ralyath BALOGOUN (PARIS), Margaux SEREY-GAUT, Laurence JONARD, Ghizlene LAHLOU, Isabelle
#49525 - **P165 Les microARN et la pathogénèse du diabète de type 2.** Sabah HANACHI (Constantine, Algérie), Salima ZEKRI, Karima SIFI, Karima BENMEBAREK, Noredine ABAI
#49826 - **P169 Analyses multiomiques des cellules du sédiment urinaire pour un diagnostic non-invasif des maladies mitochondriales.** Dina AL-EZZI, Laëtia LE TEXIER, Louisa PARIS, Matthieu DENIS, Arnaud CHEVROLIER, Alex
#49944 - **P173 Première observation prénatale d'un déficit congénital lié à ALG14 : analyses fonctionnelles et validation in vivo.** Fatima EL IT, Jonathan SABBAGH, Victor COUTURIER, Flavien ROUXEL, Laurence DUPLOMBS, Val
#48980 - **P177 Cancres pédiatriques dans une série de 140 femmes atteintes de neurofibromatose 1 (NF1) : caractéristiques cliniques et histologiques, pronostic.** Sophie FRANK (Paris), Matthieu CARTON, Salah FERKAL, i
#49118 - **P181 Les analyses génomiques en France en oncogénétique constitutionnelle : bilan de 6 ans d'expérience dans le cadre du Plan France Médecine Génomique 2025.** Hélène DELHOMME, Agnès BOURAS, Li
Dominique VAUR, Nancy UHRHAMMER, Camille TLEMSANI, Julie TINAT, Dimitri TCHERNITCHKO, Nicolas SEVENET, Juliette QUILCHINI, Audrey REMENIERAS, Iulian BAN, Lamisse MANSOUR HENDILI, Alexandre PERRIER, Catherine NOGUES, Chrystell
#49266 - **P185 Analyse coût-efficacité de la prévention versus le traitement du cancer dans le syndrome de Li-Fraumeni - Projet européen PREVENTABLE.** Marion ROLAIN (Rouen), Patricia FAURE, Muriel BELOTTI, Julie BOO
#49311 - **P189 Caractérisation d'une duplication exonique du gène BRCA1, grâce au génome de référence T2T qui entraîne la formation d'un transcrit de fusion constitutionnel.** Mathias SCHWARTZ, Mathilde FISLER, Ke
#49336 - **P193 Maladie de Fanconi, entre pathogénicité et hypomorphie : histoire d'un variant homozygote sur le gène FANCF.** Mélanie PAGES, Mélanie PAGES (Paris), Lise LARCHER, Marie-Charlotte VILLY, Elise PIERRE NOEL,
#49397 - **P197 Bilan de la réunion de concertation pluridisciplinaire nationale d'oncogénétique pédiatrique (RCPOP) à 4 ans d'activité.** Tiphaine ADAM DE BEAUMAIS, Sarah BENEZECHE, Carole COZE, Chrystelle COLAS, Nata
#49483 - **P201 Vers une stratégie de séquençage intégrée : apports complémentaires du NGS short-read, du RNAseq et du long-read sequencing : application dans le cadre du centre de référence des neurofibroma**
#49057 - **P205 BRPF1/AR, l'ubiquitine ligase des syndromes de prédisposition pédiatrique au cancer des enfants et des adolescents. Etat des lieux en 2025 et perspectives.** Lila GUERDIN-DUCESCAU (Adjuvant), Gaëlle

13^{èmes} ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE

CANNES, PALAIS DES FESTIVALS ET DES CONGRÈS

27-30 JANVIER 2026

www.assises-genetique.org



"Mercredi 28 janvier"

#49592 - P209 **Détection de néoantigènes prédits de tumeurs mutées POLE par une approche protéogénomique.** Alban CHANS-ANG (PARIS), Elodie GIRARD, Pierre SOHIER, Sophie VACHER, Anne SCHNITZLER, Nicolas SERVAN
#49640 - P213 **Circuit « tumoral first » : à la recherche d'une prédisposition.** Antoine DE PAUW (PARIS), Camille BERGER, Ofra TRABELSI-GRATI, Ivan BIECHE, Lisa GOLMARD, Céline CALLENS, Samia MELAËBI, Jessica LE GALL, Mélanie
#49743 - P217 **Mise à jour des recommandations françaises de prise en charge préventive dans le syndrome de Lynch par le Groupe Génétique et Cancer (GGC) d'UNICANCER.** Marion DHOOGHE (PARIS), Séphora CAMPOY
#49936 - P221 **Tumeur neuroendocrines duodéno pancréatiques, quels gènes et quel panel?** Théo CHARNAY (Marseille), Camille GIANNETTI, Arnaud LAGARDE, Catherine ROCHE, Anne BARLIER, Pauline ROMANET
#49312 - P225 **Speedeoc : accélérer le diagnostic moléculaire dans les urgences oncologiques thyroïdiennes.** Ronan LEGRAND, Erell GUILLERM, Michaël DEGAUD, Jean-Marc LACORTE, Florence COULET, Alexandre PERRIER, Je
#49515 - P229 **Identification de trois nouvelles mutations du gène POLE chez deux jeunes patientes atteintes de cancer de l'endomètre.** Hayet DOUK (Tunis, Tunisie), Mohamed Nasreddine RAJOUA, Ons AZAIEZ, Ghada SA
#49756 - P233 **Étude des biomarqueurs moléculaires dans le cancer de l'ovaire muté BRCA1 à l'aide d'un réseau ceRNA et d'une analyse de survie.** Belma Gözde ÖZDEMİR (SELÇUKLU, Turquie), Ahmet BİLGİ, Cetin ÇELİK, Hü
#49845 - P237 **SoVaD 2.0 : plateforme nationale accessible pour l'interprétation collaborative des variants somatiques rares.** Etienne ROULEAU (VILLEJUIF), Céline GUIEN, Walid BEN-YEDDER, Victor GONDORAN-TEILLER, Christophe
#49983 - P241 **Néphroblastome et WT1 : données congolaises.** Henriette POATY, Henriette POATY (Brazzaville, Congo)
#48992 - P249 **Pourquoi l'information génétique de la parenté est-elle difficile ? Analyse collaborative de 685 expériences de patients dans les maladies rares.** Marion MATHIEU (Marseille), Bérengère SALIBA-SERRE, S
#49215 - P253 **Intérêt d'un dépistage ciblé des hémoglobinoopathies à partir des paramètres érythrocytaires de l'héogramme.** Alexandre JANEL, Pascal COUDENE (RODEZ)
#49375 - P257 **Surdité néonatale d'origine génétique : évolution du vécu et des besoins des pères et des mères au cours du processus diagnostique ; analyse des facteurs influençant le stress parental.** Marjolaine
#49798 - P261 **Mallion clé de l'accès aux tests génétiques : rôle du conseiller en génétique en service de spécialité non génétique - Exemple de la biologie de la reproduction.** Lison GAUDIN (Rouen), Nathalie RIVES, R
#49545 - P265 **PERIGENOMED-CLINICS2 : un schéma d'étude permettant l'évaluation de l'implémentation en vie réelle du dépistage néonatal génomique à l'échelle d'un Centre régional de dépistage néonatal.** Chr
#49932 - P269 **Un groupe de travail collaboratif d'experts interfilières pour définir la liste des gènes/maladies à dépister dans la 1ère phase du projet français de dépistage néonatal génomique PERIGENOMED-CL**
#49231 - P273 **Effet de setmélanotide sur le changement de corulpenne des patients ayant une obésité associée à un syndrome de Bardet-Biedl (BBS).** Uzoma OKORIE, Gauri MALTHANKAR (Boston, Etats-Unis), Elizabeth F

#49818 - P277 **Projet DEPISMA de dépistage néonatal de l'amyotrophie spinale : bilan de fin d'étude.** Nadège CALMELS (Strasbourg), Virginie RACLET, Virginie HAUSHALTER, Valérie BIANCALANA, Didier LACOMBE, Vincent LAUGEL
#49183 - P281 **Analyse génomique dans les neuropathies héréditaires : aperçu d'une cohorte nationale française (PFMG2025).** Marina KONYUKH, Vianney POINSIGNON, Anne-Sophie LIA, Marine GUILLAUD-BATAILLE, Jean-Madr
#49544 - P285 **Perigenomed (perigenomed-clinics 1) - première expérience en France d'extension du dépistage néonatal par la médecine génomique : quels défis pour l'analyse bioinformatique et l'interprétation t**
#49840 - P289 **Evaluation pré-natale de l'arthrogrypose : résultats échographiques et génétiques selon le sous-groupe étiologique.** Alicia COUDERT (Grenoble), John RENDU, Anthony MAINO, Julien FAURE, Marjolaine GALTHIERF
#49471 - P293 **Le Système National des Données de Santé (SNDS) : un outil de repérage des causes environnementales des troubles du spectre autistique.** Sylvia ROSE (PARIS), Mathis COLLIER, Khawla AJABALI, Moïse AS
#49753 - P297 **Les microsatellites en population générale : création d'un catalogue de près de 800 000 loci à partir de la cohorte POPGEN pour améliorer le diagnostic génomique des maladies rares.** Kevin UGUEN (
#49937 - P301 **GenECCSS : Cohorte française dédiée à l'étude de la susceptibilité génétique aux cancers pédiatriques et aux effets tardifs des anticancéreux utilisés en pédiatrie.** Ons HAMZAOU (PARIS), Delphine B
#49732 - P309 **Anticipation du règlement IVDR : retour d'expérience sur la mise en conformité d'un workflow de séquençage pangénomique short-read et d'analyse d'exome pour l'aide au diagnostic.** Edgar HORTA (
#48940 - P313 **Nouvelle méthode de séquençage à longue lecture dans les dystrophies myotoniques : vers une caractérisation génotype-phénotype affinée.** Sonia LAMERAS, Eirini Maria LAMPRAKI, Duncan KILBURN, Tina
#49046 - P317 **Chimérisme post-greffe : le séquençage de 3e génération au service de la réactivité et de la précision.** Pascal PEDINI (Marseille), Sandrine MAOULI, Nisem CHEROUAT, Agnès BASIRE, Coralie FRASSATI, Sandrine
#49093 - P321 **La corrélation phénotype-génotype pousse les explorations et révèle pour la première fois une insertion de séquence Alu dans le gène CYP21A2 impliquée dans le déficit en 21-hydroxylase.** Jordan TE
#49252 - P325 **L'analyse d'images histologiques de tumeurs du sein par intelligence artificielle prédit le statut ATM des patientes.** Nicolas VIART (PARIS), Lucie THIBAUT, Tristan LAZARD, Séverine EON-MARCHAIS, Yue JIAO, I
#49306 - P329 **RNA-based Intelligent Algorithm (RNAI) : un modèle de machine learning pour prédire des signatures spécifiques d'expression génique en RNAseq.** Valentin VAUTROT (Dijon), Clarisse BOCHÉ, Anthony AUCL
#49364 - P333 **Long-read HiFi genome sequencing resolves recurrent Alu-mediated deletions in TANGO2 deficiency disorder.** Quentin SABBAGH (Montpellier, Pays-Bas), Felipe VILLA-TOBÓN, Zahra KAZEMI, Laura LENTINI, Mar
#49528 - P337 **Evaluation de l'apport des grands modèles de langages (LLM) pour le diagnostic génétique : application au syndrome de Bardet-Biedl.** Medhi EL ALAOUA, Jean-Baptiste LAMOUCHE, Aurélie GOURONC, Françoise
#49798 - P341 **Le défi du suivi des contrôles dans un laboratoire de séquençage à très haut débit pour le diagnostic : mise en place des protocoles et outils de suivi à AURAGEN.** Estelle CHAMPION, Anne THOMAS, Joan
#49922 - P345 **Analyse des séquences répétées du génome par méthode long reads appliquées aux néphropathies tubulo-interstitielles autosomiques dominantes associées à MUC1.** Ilias BENSOUNA (PARIS), Xavier V
#49335 - P349 **Fœtopathologie et génétique : quand la piste de l'escargot mène au diagnostic d'une dysplasie de Schneckbecken par identification en exome d'un nouveau variant faux-sens du gène SLK35D1.**
#49473 - P353 **Variants frameshift C-terminaux de FGFR1 : confirmation d'une nouvelle cause de Dysplasie Epiphysaire Multiple.** Marion AUBERT-MUCCA (Toulouse), Roberto MENDOZA A LONDONO, Valerie CORMIER-DAIRE, Tho
#49678 - P357 **Apport du séquençage du génome entier dans la maladie des exostososes multiples.** Sophie MONNOT (PARIS), Marie CHARPIE, Geneviève BAUIAT, Solenne CHARLES, Elise SCHAEFFER, Sylvie ODENT, Laurence FAVRE,
#49977 - P361 **Expansion du spectre phénotypique et moléculaire du syndrome de Bruck.** Camille GALLUDEC-VAILLANT (PARIS), Sophie MONNOT, Zagorska PEJIN, Corinne COLLET, Lucile BOUTAUD, Eugénie KOUMAKIS, Pauline LE T
#49452 - P365 **Diagnostic des Epidermolyses Bulleuses Héritaires et Fragilités Cutanées au CHU de Nice.** Marjorie HEIM (NICE), Thomas HUBICHE, Marion ARNAUD, Mathilde LELOUP, Jocelyn RAPP, Véronique PAQUIS-FLUCKLIN
#49114 - P369 **Mise en place et premier bilan d'une activité de néphrogénomique adulte par séquençage d'exome.** Mathieu GEORGET (PARIS), Laurent MESNARD, Nadhir YOUSFI, Anouar NABTI, Julie BOGINO, Ilias BENSOUNA, M
#49454 - P373 **Apport du séquençage génomique dans les maladies respiratoires rares.** Céline RENOUX (LYON), Florence COULET, Nathalie COUQUE, Ibrahimia BA, Anne BERGOUGNOUX, Jérémy BERTRAND, Mélanie EYRIES, Victor (
#49690 - P377 **Evaluation de la technologie de séquençage nouvelle génération appliquée au dépistage néonatal de la mucoviscidose.** Fanny VERNEAU, Karine LE MILLIER, Jean-Pierre ALTIERI, Corinne BAREIL, David CHEILL
#48969 - P381 **Le gène myl2 dans les cardiomyopathies héréditaires : spectre mutationnel et corrélation génotype-phénotype dans une large cohorte nationale (cardiogen).** Lina Rose KABBAB (PARIS), Adrien BLOCH, Gill
#49205 - P385 **Analyse comparative des annotations fonctionnelles des loci de prédisposition génétique à la dissection spontanée de l'artère coronaire et à l'anévrisme intracranien.** Asraa ESMAEL (PARIS), Georges ,
#49328 - P389 **Progrès dans la prise en charge du syndrome de Marfan : les limites de la dissection de type B.** Maria TCHITCHINADZE, Souraya WADHIH (PARIS), Olivier MILLERON, Ludvine ELIAHOU, Florence ARNOULT, Kenza MIH
#49572 - P393 **Lymphodème primaire : du diagnostic à la découverte de nouveaux gènes candidats par séquençage d'exome.** Melanie EYRIES (LYON), Vanna GEROMEL, Caroline FOURGEAUD, Amina MIHOUBI, Sarah ABBA, La
#49253 - P396 **Vers une harmonisation du RNA-seq ciblé dans les maladies vasculaires rares : retour d'expérience de la filière FAVA-Multi pour l'optimisation du diagnostic génétique.** Nathalie DESIRE (PARIS), Pauline

11:00

11:00 - 12:30

COMMUNICATIONS ORALES SELECTIONNEES 1

Moderateurs : Véronique PAQUIS-FLUCKLINGER (Nice), Nicole PHILIP (MARSEILLE)

11:00 - 11:15 #49582 - **PLO02 Retour d'expérience du CHU Grenoble Alpes, premier centre français à utiliser la technique de Karyomapping pour le Diagnostic Préimplantatoire Moléculaire.** Flore MIETTON, Isabelle LOR
11:15 - 11:30 #49255 - **PLO01 Déchiffrer les mécanismes moléculaires causaux au diabète de type 2 à travers diverses populations et tissus.** Ozvan BOCHER (Brest), Ana Luiza ARRUDA, Satoshi YOSHII, Chi ZHAO, Alicia HUI
11:30 - 11:45 #49648 - **PLO03 Histoire naturelle du syndrome de Wiedemann-Steiner à l'âge adulte : une cohorte de 114 patients.** Uriel BENSAËTH (PARIS), Perrine CHARLES, Elise SCHAEFFER, Sylvie ODENT, Laurence FAVRE,
11:45 - 12:00 #49452 - **PLO04 Caractérisation in vivo d'un modèle de dysplasie squelettique liée aux variations entraînant une rétention cytoplasmique de la protéine PTBP1.** Julien PACCARD (Dijon), Laurence DUPLOMB,
12:00 - 12:15 #49746 - **PLO05 Analyse systématique des snRNA révèle RNU2-2 comme cause fréquente d'encéphalopathies développementales et épileptiques dominantes et récessives.** Caroline NAVA (PARIS), Elsa Li
12:15 - 12:30 #49783 - **PLO06 Le programme FRESH pour faciliter l'accès à l'oncologie de précision par la biopsie liquide en France : bilan de 6000 analyses sur une.** Edouard TURLOTTE, Voreak SUYBNEG, Michaël DEGAU

12:40

12:40 - 13:40

ATELIER DEJEUNER PACBIO

HiFi : la révolution des longs reads en génomique humaine

Nouvelles perspectives avec la technologie de séquençage HiFi. Benjamin AUBIER
Des lectures HiFi aux résultats biologiques : outils et ressources bioinformatiques. Valérie MAROT-LASSAUZAE
Mise en place du séquençage HiFi, performances et applications. Céline DERAMBURE (PARIS), Olivier QUENEZ (Rouen)
Séquences répétées et maladies neurologiques héréditaires : analyse par le panel PureTarget et optimisation bioinformatique. Isabelle QUADRIO (LYON), Zoé DMITRIEVSKY (LYON)

12:40 - 13:40

ATELIER DEJEUNER AGILENT

Panorama des applications NGS : du short-read au long-read

Moderateur : Claude REVEL (Vénissieux Cedex)

Tour d'horizon des nouveautés NGS Agilent dans le domaine de la génétique humaine. Adrien JEANNIARD
Implémentation d'une plateforme exome-transcriptome automatisée et standardisée pour l'analyse des Maladies Rares. Svetlana GOROKHOVA (MARSEILLE), Martin KRAHN (Marseille)
Capture Agilent sur Magnis et séquençage long read ONT : exemple en pharmacogénomique. Louis LEBRETON (Bordeaux)

12:40 - 13:40

ATELIER DEJEUNER VARVIS®

Vers une génomique clinique de nouvelle génération

Introduction à varvis®. Oriane MAZEMONDET (Rostock, Allemagne)
Comment l'IA révolutionne-t-elle la génomique clinique ? Aina PI ROIG (Barcelone, Allemagne)
Transformer la complexité en clarté : analyse automatisée du séquençage à lecture longue. Ben LIESFELD (Allemagne)
T2T vs. hg38 : vers une nouvelle norme. Rolf SCHRÖDER (Rostock, Allemagne)

12:40 - 13:40

ATELIER DEJEUNER INTEGRAGEN

Du tissu à la biopsie liquide : comment le profilage tumoral transforme la prise en charge des cancers.

Profilage Multi-Omique du Microenvironnement Tumoral : Intégration du WES, RNA-seq et de données spatiales pour Prédire la Réponse à l'Immunothérapie dans le Cancer du Sein Triple Négatif. Léo LAOUBI (Lyon)
Moliglo, la solution MRD "tumor-informed" développée par IntegraGen : pour le suivi ultra-sensible et personnalisé de la maladie résiduelle à partir d'ADN tumoral circulant. Elodie LALLET
Essai UMBRELLA : Le statut MRD au cœur de la stratification thérapeutique en oncologie (ZOOM). Antoine ITALIANO (Villejuif)

12:40 - 13:40

ATELIER DEJEUNER NEW ENGLAND BIOLABS

Innovations pour la détection des biomarqueurs et perspectives en génétique : Profilage des small RNA et ADN circulants par NGS

Identification d'une microprotéine traduite par un lncRNA dans la cellule bêta pancréatique. Bénédicte TOUSSAINT (Lille)
Overcoming bias in small RNA library prep and unlocking true biological insights. Andrew BARRY
Plateforme de Profilage Génomique par Biopsie Liquide de Gustave Roussy : De la création à la routine. Edouard TURLOTTE (Villejuif)

13:45

14:15

14:15 - 14:45

13^{èmes}

ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE

CANNES, PALAIS DES FESTIVALS ET DES CONGRÈS

27-30 JANVIER 2026

www.assises-genetique.org



"Mercredi 28 janvier"

CONFERENCE INVITEE 1

Intelligence Artificielle

Modérateur : Charles VAN GOETHEM (Montpellier)

Intelligence artificielle et jumeau numérique pour la médecine du futur. Nicholas AYACHE (Nice)

14:45

14:45 - 16:15

SESSIONS SIMULTANÉES 05

Neurodéveloppement 1

Modérateurs : Sylvie BANNWARTH (NICE), Gaetan LESCA (Lyon)

14:45 - 15:00 #49323 - **SS031 Variants constitutionnels hétérozygotes de PIK3CA : caractérisation clinique, radiologique et fonctionnelle d'une cohorte de 17 patients.** Clarisse BATAULT (Angers/Paris), Laurence DUPLO
15:00 - 15:15 #49353 - **SS032 Des variants pathogènes de GTF2I au locus du syndrome de Williams-Beuren sont responsables d'un trouble du neurodéveloppement.** Jeanne JURY (Nantes), Thomas BESNARD, Wéllid DEB, A
15:15 - 15:30 #49363 - **SS033 Troubles du neurodéveloppement associés à HCN2 : données provenant d'une cohorte de 21 individus et de modèles cellulaires de Xénope.** Clara HOUDAYER (Angers), A Marie PHILLIPS, Ma
15:30 - 15:45 #49520 - **SS034 Intérêt du RNA-Seq sur culture lymphocytaire après un génome négatif pour le diagnostic des troubles du neurodéveloppement.** Thomas BESNARD, Laura DO SOUTO FERREIRA, Wéllid DEB, De
15:45 - 16:00 #49751 - **SS035 Haplotypage de variants de significations incertaines par séquençage long-read.** Caroline THUILLIER, Manon FABARD, Marine TESSARECH, Pauline PLANTÉ-BORDENEUVE, Paul GUEGUEN, Perrine BRL
16:00 - 16:15 #49964 - **SS036 Mise en évidence d'un rôle tissu et espèce spécifique pour les protéines de ciliopathies neurales humaines grâce à des modèles d'organoides spinaux dérivés de cellules souches plur**

14:45 - 16:15

SESSIONS SIMULTANÉES 06

Oncogénétique 1

Modérateurs : Sophie GIRAUD (BORDEAUX), Catherine NOGUES (Marseille)

14:45 - 15:00 #49344 - **SS037 Inégalités, représentations et effets du suivi d'oncogénétique sur les trajectoires de porteur-ses de mutation prédisposant au cancer. GOPxie, une étude sur les expériences de patient**
15:00 - 15:15 #49368 - **SS038 Contribution des variations en mosaïque du gène APC dans la polyposse adénomateuse : résultats de l'analyse couplée constitutionnelle/somatique chez 147 patients par séquençage à**
15:15 - 15:30 #49383 - **SS039 Prévalence et caractérisation phénotypique de l'hypercalcémie d'origine parathyroïdienne dans une cohorte française de 1258 patients.** Lucie COPPIN, Camille GIANNETTI, Morgane PERTUIT,
15:30 - 15:45 #49514 - **SS040 Place de l'approche tumorale dans le diagnostic des schwannomatoses.** Matthieu PEYRE, Cécile BARBANCE, Suzanne TRAN, Khadija CHRAÏBI, Laurence PACOT, Benoît TERRIS, Michel KALAMARIDES, B
15:45 - 16:00 #49588 - **SS041 Evaluation fonctionnelle à haut débit par mutation à saturation du domaine exoncléase de l'ADN polymérase epsilon.** Albain CHANSAVANG (PARIS), Ingrid LAURENDEAU, Bertrand DIEBOLD, Dario
16:00 - 16:15 #49869 - **SS042 Risques de cancer chez les porteurs du syndrome de Lynch : estimations à partir du registre national OFELY.** Séphora CAMPOY (Lyon), Youenn DROUET, Stéphanie BAERT-DESURMONT, Patrick Bt

14:45 - 16:15

SESSIONS SIMULTANÉES 07

Thérapies, médecine personnalisée, maladies neuromusculaires

Modérateurs : Anne-Sophie LIA (LIMOGES), Vincent PROCACCIO (Angers)

14:45 - 15:00 #49278 - **SS043 Analyse comparative des méthodes de séquençage long-read pour décrypter la complexité du locus de la Dystrophie Facio-Scapulo-Humérale (FSHD).** Charlotte TARDY (MARSEILLE), Jean-Pi
15:00 - 15:15 #49455 - **SS044 Quel prélèvement réaliser pour une thérapie de remplacement mitochondrial : évaluation de la contamination par l'ADNmt.** Robin GHANEM (Paris), Nora BRAHIMI, Paula RUBENS, Sophie MONN
15:15 - 15:30 #49507 - **SS045 Stratégie d'identification automatisée de données additionnelles lors d'une analyse d'exome entier dans le contexte légal actuel en France.** Martin KRAHN (Marseille), Annachiara DE SANDR
15:30 - 15:45 #49886 - **SS046 Modulation thérapeutique de l'épissage du gène COL4A5 : preuve de concept dans un modèle d'organoides rénaux de syndrome d'Alport lié à l'X.** Hassan SAEI, Bruno ESTEBE, Gaudin NICC
15:45 - 16:00 #49940 - **SS047 Analyse pharmacogénétique à partir des données d'exome et co-interprétation pharmaco-clinico-biologique pour une prise en charge personnalisée en néphrologie et en transplantati**
16:00 - 16:15 #49975 - **SS048 Traitement de la leucodystrophie liée au gène CSF1R par greffe de cellules souches dans une cohorte internationale.** Hemmo YSKA (Paris), Marianne GOLSE, Natalia JULIA PALACIOS, Camille H

14:45 - 16:15

SESSIONS SIMULTANÉES 08

MOC, Dermato, Nephro

Modérateurs : Genevieve BAUIJAT (PARIS), Bruno FRANCOU (NICE)

14:45 - 15:00 #49120 - **SS049 Diagnostic rapide par séquençage long reads des microangiopathies thrombotiques.** Mathieu GEORGET (Paris), Nadhir YOUSFI, Aurélie WERNESSEYCKLE, Badreddine MOHAND-OUMOUSSA, Hélène I
15:00 - 15:15 #49497 - **SS050 Apport du séquençage de génome dans le diagnostic des maladies osseuses constitutionnelles : bilan de 827 patients.** Sophie RONDEAU (Paris), Audrey BRIAND-SULEAU, Corinne COLLET, Sév
15:15 - 15:30 #49635 - **SS051 Caractérisation phénotypique et moléculaire de la dysplasie thoraco-laryngo-pelvienne (syndrome de Barnes).** Louis JANUEL (Lyon), Elise SCHAEFER, Robin POUYAU, Hajira MOKHTAR, Consortiur
15:30 - 15:45 #49888 - **SS052 Exploration des déterminants génétiques de la variabilité phénotypique de la neurofibromatose de type 1.** Laurence PACOT (PARIS), Pierre WOLKENSTEIN, Dominique VIDAUD, Laura FERTITTA, S
15:45 - 16:00 #49969 - **SS053 Deep phenotyping of trichothiodystrophy reveals genotype-phenotype correlations.** Pierre-Louis LANVIN, Fanny MORICE-PICARD, Pierre-Louis LANVIN (Nantes)
16:00 - 16:15 #49988 - **SS054 FGR antagonists avoid pseudarthrosis in a mouse model of osteochondrodysplasia.** Anne MORICE (Paris), Amélie DE LA SEIGUIERIE, Laurence LEGEAU-MALLET

14:45 - 16:15

SESSIONS SIMULTANÉES 08BIS

Autisme et Bioinformatique

Modérateurs : Jean MULLER (Strasbourg), Anne-Claude TABET (Paris)

14:45 - 15:00 #49283 - **SS055 Génétique des troubles du spectre autistique et neurodéveloppementaux sévères : apport diagnostique du séquençage de génome short-read.** Paul BRUZEAU (Paris), Anna MARUANI, Alexan
Veronica SANDRONI, Pascale SAUGER-VEBER, Thomas SMOL, Radka STOEVA, Kevin UGUEN, Gabriella VEIRA, Camille Odile VEREBI, Alain VERLOES, Dominique VIDAUD, Marie VINCENT, Catherine VINCENT-DELOREME, Anne-Claude TABET, Jonathan
15:00 - 15:15 #49446 - **SS056 Evaluation indépendante des épisingatures de la littérature avant translation vers le diagnostic des troubles du neuro-développement : contributions à mi-parcours du projet EpizDiag.**
15:15 - 15:30 #49586 - **SS057 LEAP-InnoVAND a multiscale resource to explore genetics, brain imaging and clinical data in autism.** Mathis FLEURY (PARIS), Zakaria MOUGIN, Freddy CLIQUET, Alexandre MATHIEU, Claire LEBLOND
15:30 - 15:45 #49608 - **SS058 Exploiter les variants régulateurs pour traduire les associations des GWAS en potentiels mécanismes biologiques sous-jacents de l'autisme et d'autres troubles neurodéveloppementaux**
15:45 - 16:00 #49631 - **SS059 Mise en place d'un pipeline d'analyse post-GWAS des variants de tous types à partir de génomes complets PacBio HiFi et application à la maladie d'Alzheimer précoce.** Fatima-Zahra
16:00 - 16:15 #49952 - **SS060 Analyse des échanges en ligne des familles touchées par une mutation du gène KCNB1 : apports des données de vie réelle et des méthodes d'intelligence artificielle.** Emma LE PRIOL (P

16:15

16:15 - 17:15

SESSION 2 - POSTERS AFFICHÉS EN PRÉSENCE DES AUTEURS

#48977 - **P002 Défis du mosaïcisme maternel dans le diagnostic prénatal non invasif.** Margot COMEL (Montpellier), Marina LAMARIA, Odile BOUTE, Camille CENNI, Anne BERGOUIGNOUX, Lise LARRIEU, Morgane POINTEAUX, Mireille C
#49372 - **P006 Syndrome de Walker-Warburg : une cause génétique rare d'anencéphalie.** Adeline JACQUINET (Liège, Belgique), Léna KUKOR, Jean-Hubert CABERG, Vinciane DIDEBERG, Maria ARTESI, Katy DELBECQUE, Sophie LOR
#49482 - **P010 DC, gène « pionnier » des anomalies du corps calleux de bon pronostic : À propos d'une série de 53 nouveaux patients.** Anna GERASIMENKO (Paris), Lisa FRUGIER, Cyril MIGNOT, Solveig HEIDE, Susie CLEM
#49672 - **P014 Analyse Des Données Incidentes Et Des Variants De Signification Inconnue (VSI) D'intérêt Dans Une Cohorte D'exomes Prénataux En Trio.** Céline DUPONT (PARIS), Jonathan ROSENBLATT, Laurence PERRIN, Y
#49777 - **P018 Quelle est la place du génome ultra-rapide dans le diagnostic prénatal ? L'étude pilote PRENATOME-Ultra.** Caroline RACINE (DIJON), Frédéric TRAN MAU-THEM, Hana SAFRAOU, Anne-Sophie DENOMME-PICHON, A
#49044 - **P026 Identification de variants génétiques somatiques dans les malformations vasculaires superficielles par biopsie liquide : étude de faisabilité sur une cohorte de 88 patients dans un centre hospitalier.**
#49254 - **P030 Elargissement du spectre clinique des RNU4ATAC-opathies : plus fréquentes et diverses que supposées.** Silvestre CUNAT (Lyon), Valérie CORMIER-DAIRE, Jérémie ROSAIN, Céline HUBER, Elsa FERRIERE, Benjami
#49343 - **P034 Synostose huméro-radiale : actualisation de la classification et des diagnostics génétiques associés.** Fiona LEDUC (Lille), Clémence VANLERBERGHE, Fabienne ESCANDE, Perrine BRUNELLE, Florence PETIT, Ann
#49463 - **P038 Cohésionopathie liée à STAG2 : à propos de 12 nouveaux cas français et revue de la littérature.** Solène REMIZE (Tours), Lillie BOUTAUD, Nicolas BOURGON, Marjolaine MILLEMS, Marlène RIO, Sophie THOMAS, R
#49849 - **P042 Syndrome lié à l'haploinsuffisance de TAB2 : revue systématique de la littérature et recommandations de prise en charge.** Vivien CUEVELIER (Lille)
#49178 - **P046 Recherche du chromosome Y à partir de l'ADN libre circulant chez les patientes atteintes du syndrome de Turner.** Margaux BIEHLER, Nicolas CHATRON, Odile NULLANS, Thibault BAHOUIGNE, Aude BRAC DE LA P
#49394 - **P050 Cohorte de 200 patients principalement atteints d'un retard neurodéveloppemental analysée par cartographie optique du génome en cytogénomique constitutionnelle.** Emma BENBAKIR (Nantes), Wéllid
#49501 - **P054 Un petit peu plus qu'un syndrome de Turner ? Perrine PENNEMEN (Bordeaux), Amel BOUCHATAL BERRAHOU, Manon LAURENT, Solène CARPENTIER, Natacha KUSCHNER, Alicia ARNETON, Eric LAZAILLE, Julie BOURNAN, Jér
#49671 - **P058 Résolution des régions d'incertitude de gains de copie de MED13L par séquençage Long-Reads pour une reclassification des variants.** Jade FAUQUEUIL (Lille), Roseline CAUMES, Ali BENANOU, Caroline THU
#49385 - **P062 Etude clinique et étiologies génétiques du syndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser.** Auriane COSPAIN (Rennes), Paul ROLLIER, Anna LOKCHINE, Erika LAUNAY, Chloe QUELIN, Alineo LAVILAUREIX, Sylvie ODE
#49718 - **P066 Le séquençage exomique d'une cohorte de 344 patients avec anomalies morphologiques multiples du flagelle du spermatozoïde permet l'identification de 38 gènes et le diagnostic de plus de 10**
#48894 - **P070 Les variants hétérozygotes de novo du gène RSF1 sont responsables d'un trouble du neurodéveloppement syndromique.** Céline JOST (Dijon), Tiffany BUSA, Daniel WEGNER, Marwan SHINAW, Elise SCHAEFER,
#48965 - **P074 Description d'un nouveau trouble neurodéveloppemental lié à des variations de la fonction dans le gène ATXN1 ? Marlène MALBOS (Dijon), Fatima EL IT, Laurence DUPLOMB, Auroro GARDE, Sylvie ODET,
#49204 - **P078 Le séquençage du génome et la technologie Hi-C révèlent de nouveaux variants de structure non-codants altérant l'environnement chromatinien tridimensionnel des gènes PAX6 et PITX2, responsab**
#49248 - **P086 La perte de fonction bi-allélique du gène autosomique CIZ1 est responsable d'un trouble du neurodéveloppement affectant uniquement les femmes en lien avec un défaut d'inactivation du chromos**
#49295 - **P090 Rôle des canaux sodiques Nav1.1 et Nav1.6 dans un modèle de KCNQ2-DEE : implication dans la physiopathologie des SUDEP.** Manon SAUREY (Marseille), Laurent VILLARD, Jean-Charles VIEMARI
#49381 - **P094 Identification de biomarqueurs pour le diagnostic du syndrome de Rubinstein-Taybi par analyse transcriptomique comparative.** Julien VAN-GILS (BORDEAUX), Slim KARKAR, Aurélien BARRE, Sophie NOTHOFF, R
#49553 - **P098 Apport du séquençage génomique après exome dans le diagnostic des troubles du neurodéveloppement.** Uriel BENSABATH (Paris), Valérie OLIN, Cyril MIGNOT, Perrine CHARLES, Anna GERASIMENKO, Daphné LI
#49794 - **P102 Homologie fonctionnelle entre WIP4 et Atg18 : un modèle levure pour évaluer la pathogénicité des variants WDR45 dans le BPA.** Jean-Paul LASSERE (Bordeaux), Christelle DURAND, Vincent MORIN, Elise C
#49844 - **P106 Approches cellulaires et poisson-zèbre pour modéliser un trouble du neurodéveloppement causé par des mutations du gène CACNA1G.** Mathilde NESSON-DAUPHIN, Karine SIOQUIER-PERNET, Lydie BURGON, L
#49948 - **P110 Les Troubles du Spectre de l'Alcoolisation Foetale TSAF : pas seulement "e;une histoire de femmes"-e;.** Bérénice ROY-DORAY (Saint-Denis), Meïssa NEKAA, Silvia IACOBELLI
#48878 - **P114 Troubles liés au gène DNMT1 dans une cohorte française : caractérisations cliniques, analyses génétiques et profils de méthylation du génome.** Manon DEVEDJIAN (Marseille), Jérémy GARCIA, Amandine BC
#48963 - **P118 Etude longitudinale des saccades oculomotricité en eye-tracking dans la maladie de Huntington.** Manon GAUDILLERE, Vincent SCHNEIDER, Thomas THIBAUT, Gwendoline DUPONT, Quentin THOMAS (DIJON), Chri
#49080 - **P122 Le Diagnostic Préimplantatoire (DPI) dans les maladies à révélation tardive : état des lieux en France.** Céline MOUTOU (STRASBOURG), Caroline BOSSON, Anne GIRARDET, Charlotte SONIGO, Julie STEFFANN, Jér
#49230 - **P126 Diagnostic moléculaire de la Sclérose Latérale Amyotrophique : intégration du RNA-Seq ciblé pour l'interprétation des variants d'épissage.** Corentin MARCO, Lucie JUMILHON, Emilien BERNARD, Etienne FORT
#49263 - **P130 Variants dans les snRNA RNU4-2, RNU6-8 et RNU6-9 : une nouvelle cause de rétinite pigmentaire autosomique dominante.** Camille ANDRIEU (Paris), Julien NAVARRO, Lorenzo BIANCO, Alessio ANTROPOLI, Chris
#49317 - **P134 Maladie de Charcot-Marie-Tooth: Reclassification de variants introniques de signification inconnue en variants principalement pathogènes.** Angélique NICOUZO, Corinne MAGDELAINE, Quentin VITRY, Steven N
#49369 - **P138 HSF1 : une expansion dans le tremblement essentiel.** Jean-Loup MEREAX (Paris), Claire-Sophie DAVOINE, Guillaume COGAN, Thomas WIRTH, Clarisse DELVALLEE, Claire EWENCZYK, Christel DEPIENNE, Mathieu ANHEIL
#49426 - **P142 Pathogénie des protéines de zona occludens Claudin-5 et Claudin-25.** Claude BESMOND, Karine POIRIER, Yosuke HASHIMOTO, Laurence HUBERT (Paris), Mélodie AUBART, Anna KAMINSKA, Marianne ALISON, Isabelle
#49612 - **P146 Variants faux-sens : petites différences, grandes conséquences – Exemple de la Paraparsie Spastique Héritaire SPG4 (SPAST).** Léa BERNACHOT (Paris), Jean-Loup MEREAX, Claire-Sophie DAVOINE, Giulia****



"Mercredi 28 janvier"

#49916 - **P150** Apport de la cohorte Genhyppot dans les déficits isolés en hormone de croissance de cause génétique. Karine AOUCHICHE (I), Pauline ROMANET, Anne BARLIER, Alexandru SAVEANU, Rachel REYNAUD
#49980 - **P154** DPS de l'ALD/AMN liée au gène ABCD1 : découverte fortuite d'un second variant familial révélé par la discordance entre les données biochimiques et génétiques. Sarra BOURI, Manon DEGOUTIN (Bordeaux)
#49571 - **P158** A propos des connexinopathies : description d'une grande famille avec surdité non syndromique autosomique dominante liée à GJB6. Elise BRISCHOUX-BOUCHER (Besançon), Michela RENDEK, Cecile CZAJA
#49823 - **P162** Spectre clinique des variations bi-alléliques de NARS2. Margaux SEREY-GAUT (Paris), Hippolyte MENOUI, Isabelle ROUILLOIN, Sophie ACHARD, Diane LANTZ, Nathalie PETROFF, Fabienne SAINT JALMES, Marie HULLY, Manon
#49579 - **P166** Implication potentielle des variants bi-alléliques de POLRMT dans les anémies sidéroblastiques congénitales. Ophélie EVRARD (Amiens), Cécile DELESCHAU, Sophie D. LEFEVRE, Hakim OULED-HADDOU, Platon
#49851 - **P170** Intérêt des outils SPIDER et CafeVar pour Mitomatch, base de données française pour les maladies mitochondriales. Viviane NGUEFAK NGOUNE (Angers), Sai Anulaya A. NALAGANDLA, Mickaëlle HEITZ,
#48630 - **P174** Prévalence élevée des épimutations constitutionnelles de BRCA1 chez les patientes atteintes d'un cancer du sein triple négatif précoce. Mathias SCHWARTZ, Sabrina BADOULNE, Hélène DELHOMELLE, Solé
#49000 - **P178** Syndrome de Werner de phénotype modéré identifié par la pré-indication « oncogénétique » du plan France médecine génomique. Léa VEYRINE (Paris), Mélanie PAGES, Hélène DELHOMELLE, Benjamin DAUF
#49206 - **P182** Un outil visuel pour harmoniser les indications d'analyse génétique chez l'adulte développant un cancer ou des polypes gastro-intestinaux. Audrey GUILMOT, Magali BELPAIRE (Bruxelles, Belgique), Eric OL
#49272 - **P186** Impact d'un programme de détection précoce et de prévention personnalisée des cancers chez des patients porteur d'un syndrome de Lynch. Thomas PUDLAR (Villejuif), Tarek BEN AHMED, Lucie VERON, F
#49320 - **P190** Prévalence des altérations en mosaïque du gène APC chez les patients avec polyposse adénomateuse colorectale (ou multiples polypes adénomateux) inexpliquée. Bruno BUECHER (PARIS), Antoine DARI
#49351 - **P194** Naissance de 77 enfants européens issus d'un donneur de sperme porteur d'une mosaïque germinale de TP53 : enjeux médicaux et appel à une régulation internationale. Edwige KASPER (ROUEN), Sue
#49403 - **P198** Découvertes de prédispositions génétiques d'utilité clinique par séquençage de l'exome réalisé à des fins thérapeutiques dans l'étude MAPPYACTS chez des enfants atteints d'un cancer en recrute
#49541 - **P202** Le séquençage complet de l'exome identifie des gènes candidats dans la prédisposition génétique au cancer du sein chez l'homme. Ayman AL SAATI (TOULOUSE), Pierre VANDE PERRE, Julien PLENECASSAGI
#49562 - **P206** Prédisposition héréditaire au cancer et intérêt du séquençage du génome entier en soin : expérience de la plateforme AURAGEN. Mathias CAVAILLE, Marie BIDART, Simon GRADO, Eulalie LASSEAU, Audrey I
#49600 - **P210** Etude par séquençage ARN haut débit de l'effet sur l'épissage de variants de signification incertaine de gènes du panel HBOC (BRCA1, BRCA2, PALB2, RAD51D, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2). Céline GAF
#49649 - **P214** Base nationale d'oncogénétique, de l'expertise au partage des variants. Laurent CASTERA (Caen), Sandrine CAPUTO, Stéphanie BAERT-DESURMONT, Safa ELOUARI, Simon FANI, Matthias BOULOC, Lamia GI
#49801 - **P218** Analyse de l'efficacité de l'inhibition du NMD via les transcrits alternatifs du gène SRSF3 : impact sur l'évaluation des variants d'épissage en oncogénétique. Roseline TANG, Rohanna ALCANTARA (Villejuif)
#49289 - **P222** Les profils de méthylation de l'adn révèlent des entités pertinentes pour la classification diagnostique des sous-types de sarcomes. Baya DJADOUN, Eric PASMANT, Djihad HADJADI (Paris)
#49315 - **P226** Rôle des polymorphismes du gène VDR et des facteurs environnementaux dans le développement des cancers de la peau. Kalthoum TIZAOUI (Tunis, Tunisie), Asma CHIKHAOUI, Houda YACOB-YOUSSEF
#49570 - **P230** Caractérisation de la sous-population atteinte d'un cancer avancé de l'endomètre pMMR dans l'étude randomisée de phase II GINECO-UTOLA. François CHERIFI, Raphaël LEMAN (Caen), Jeanne CORINNE, Fra
#49788 - **P234** Identification de remaniements chromosomiques cryptiques par cartographie optique du génome dans une cohorte de 20 patients atteints d'hémophagie maligne. Ariane MALLIER (PARIS), Corinne TOI
#49928 - **P238** Cancer de l'endomètre en population martiniquaise : l'amplification CCNE1 comme biomarqueur et cible thérapeutique émergente. Jean-Samuel LOGER (Cayenne), Taina LABEAU, Odile BERA, Emeline COLO
#50000 - **P242** Simplification de la capture ciblée pour des applications NGS de haute précision. Ben KRAJACICH (San Diego, Etats-Unis)
#48971 - **P246** Chargé de Parcours Génomique : une nouvelle fonction dans le parcours de soins de la médecine génomique en France - Etat des lieux et perspectives. Léa GAUDILLAT (Dijon), Léa PATATY, Juliette SANTEN
#49076 - **P250** Communication des résultats des tests génétiques : les patients préfèrent-ils la transmission par téléphone? Claudia AZUELLOS (Montréal, Canada), Anne-Marie LABERGE, Marie-Ange DELRUE
#49270 - **P254** Informer pour décider : expérience d'information parentale au sein du projet pilote PERIGENOMED-CLINICS 1 de dépistage néonatal génomique en France. Camille LENELLE (DIJON), Emeline DAVOINE, Est
#49392 - **P258** Numérisation et division du travail de soin : le cas du séquençage génomique en contextes hospitaliers. Estelle VALIER (Villejuif), Juliette PROGER-LEFEVRE
#49478 - **P262** Indicateurs de performance des LBM-FMG SeqOIA et AURAGEN dans le domaine des maladies rares : étude SAMARI. Hassan SERRIER, Laure HUOT, Sophie SIMON, Pierre BLANC, Damien SANLAVILLE (LYON)
#49604 - **P266** Adaptation francophone du programme PEERS® : résultats préliminaires chez des adolescents et jeunes adultes porteurs de maladies génétiques rares du neurodéveloppement. Evandella VALLADIER (C
#49939 - **P270** Douze ans de conseil génétique et de dépistage familial dans l'amylose à transthyrétine en Martinique : impact des innovations diagnostiques et thérapeutiques (2012-2024). Anna-Gaëlle GIGUET-VA
#49268 - **P274** Caractéristiques cliniques des patients âgés de 2 à 5 ans présentant une hyperphagie et une obésité secondaire à différentes pathologies de la voie leptine-mélanocortines et réponse après un a
#49828 - **P278** PERIGENOMED-CLINICS 1 (PGC1): Premiers résultats, retour d'expérience et perspectives pour la faisabilité, l'acceptabilité et l'impact psychosocial du dépistage néonatal génomique en France. Chris
Catherine RENAUD, Alban ZIEGLER, Catherine LEJEUNE, Anne-Sophie JANNOT, Marie-Laure HUMBERT-ASENSIO, Paul ROLLIER, Sylvie ODENT, Stéphane BEZIEAU, Laurent PASQUIER, Frédéric HUET, Laurence FAIVRE (DIJON)
#49271 - **P282** PMFG2025 - Intégrer la médecine génomique dans le système de santé national en France. Contributeurs PMFG2025 (Paris)
#49650 - **P286** Utilité du séquençage haut débit pour l'évaluation des taux d'hétéroplasmie de l'ADN mitochondrial. Paula RUBENS (Paris), Brian SPERELAKIS BEEDHAM, Nadine GIGAREL, Zahra ASSOULINE, Isabelle LEMIERE, M
#49096 - **P290** Génomique Réunion : un référentiel pour une médecine de précision équitable. Patrick MUNIER (Saint-Denis), Susie GUILLY, Christine PAYET, Fanny FERROUL, Cécile CHABERT, Guillaume MACCIO, Godelieve MOREL, Pa
#49472 - **P294** Apport du génome dans le cadre du Plan France Médecine Génomique pour la filière de santé maladies auto-immunes et auto-inflammatoires rares (FAIZR) : Retour d'expérience des laboratoires Aurai
#49805 - **P298** Un effet fondateur dans une nouvelle maladie héréditaire des petites artères cérébrales révélé par l'analyse de segments identiques par descendance (IBD). Arnaud MAILLARD (Paris), Eva PIPRAS, Thiba
#49954 - **P302** Contribution des sous-populations cellulaires du muscle squelettique à la physiopathologie de la dystrophie facio-scapulo-humérale (FSHD). Loeva MORIN (Marseille), Pierre PERRIN, Bastien FERRO, Flavia
#49444 - **P306** Métiers de la génétique : une série vidéo pour mieux comprendre, valoriser et attirer des vocations. Amandine CHARETTON (RENNES), Laurent PASQUIER, Laurence FAIVRE, Damien SANLAVILLE, Evan GOUY, Wlfr
#49775 - **P310** SV-Génomique : formation à l'interprétation des variants structuraux identifiés par séquençage de génome en constitutionnel. Nicolas CHAUTRON (Lyon), Jonathan LEVY, Anne-Claude TABET, Virginie BERNARD, Cc
#48948 - **P314** Optimisation d'un pipeline d'analyse long-read PacBio HiFi pour l'identification et le phasage de variants sur génomes complets. Grégoire BLAVIER (Rouen), Fatima-Zahra ABANI, Catherine SCHRAMM, Stéph
#49049 - **P318** Diagnostic génétique rapide de la lymphohistiocytose hémophagocytaire : une avancée pour la médecine génomique d'urgence au profit de la greffe. Pascal PEDINI (Marseille), Claire GOUDET, Nisem CHI
#49094 - **P322** Et si le diagnostic moléculaire du déficit en 21-hydroxylase devenait possible par NGS grâce à l'emploi d'une méthodologie wetlab et drylab adaptée? Jordan TEOLI (Lyon), Asmahane LADJOUEZ, Delphine
#49267 - **P326** L'identification d'une épissure pour le syndrome de Snijders-Blok-Campeau lié au gène CHD3 révèle l'hétérogénéité de l'épissure du syndrome CHARGE : vers une meilleure caractérisation de
#49350 - **P330** Pipeline évolutif et trio-aware pour la détection de variants par séquençage longue lecture dans les troubles neurodéveloppementaux non résolus. Edris SHARIFRAHMANI (Dijon), Simon VERDEZ, Julien PAC
#49418 - **P334** BANCDO : un Entrepôt de Données de Santé innovant au service des troubles du neurodéveloppement et des anomalies fœtales. Marie-Cécile CORVET, Estelle MENORET, Hantrianina RABONJO, Sihem SAADI
#49645 - **P338** Projet GenTonic - Diagnostic moléculaire simultané des causes génétiques d'hypotonie néonatale par séquençage haut-débit long-read. Aurélie GOURONC (STRASBOURG), Virginie HAUSHALTER, Jean-Bapti
#49859 - **P342** Bioinfo@AURAGEN en amélioration continue : routine automatisée de soin accréditée, vers le soutien à la recherche clinique. Virginie BERNARD (Grenoble), Quentin CHARET, Clément LONNET, Maëlle MARTIN
#49925 - **P346** Analyse comparative des outils bioinformatiques de détection de la méthylation 5mCpG par séquençage nanopore. Djihad HADJADI, Eric PASMANT, Antoine QUONIAM BARRE (Paris)
#49339 - **P350** Implication de GINS2 dans le syndrome de Meier-Gorlin chez un second individu. Pauline MARZIN (La Réunion), Giovanna PATERNOSTER, Klerwie LOISELET, Philippe HOFFMANN, Matthieu DEFERRANCE, Valérie CORMIER-C
#49496 - **P354** Repenser les variants pathogènes d'une oligodondite : étude d'une cohorte de patients atteints du centre de référence des maladies rares orales et dentaires de Marseille. Olga O. GLAZUNOVA (MARSE
#49739 - **P358** SMADP : un nouveau gène associé à une dysplasie osseuse sclérosante. Anak-PRÉVOT (Paris), Alice GOLDENBERG, Thomas PINNA, Valérie CORMIER-DAIRE, Corinne COLLET
#49537 - **P366** Sées des cas nicros d'albinisme oculo-cutané : intérêt d'une filière de soins ophtalmo-dermato-génétique. Khoulou ZAAFRANE-KHACHNAOUI (Nice), Vincent MICHAUD, Rade ADRAIR, Eulalie LASSEAU-ROBINE, B
#49305 - **P370** Implication de LAMP3 dans une pneumopathie interstitielle diffuse de l'enfant en lien avec le surfactant. Camille LOUVRIER, Tiffen DESROZIERES (Paris), Yohan SORÉZE, Martha DELGADO-RODRIGUEZ, Lucie TH
#49512 - **P374** Pronostic rénal dans le syndrome HDR : analyse d'une large cohorte française de 65 patients avec variants de GATA3. Clément SAUVETRE (Bordeaux), Corinne MAGDELAINE, Nicolas GRUCHY, Olivier GRUNEW
#49716 - **P378** Panel NGS versus génome : que choisir pour le diagnostic génétique des maladies lysosomales? Xpérience de l'hôpital Necker-Enfants Malades. Edouard LE GUILLOU (PARIS), Jean-Philippe PUECH, Anais
#49055 - **P382** L'haploinsuffisance du gène PRDM16, impliquée dans des cardiomyopathies dilatées à sévérité sexe-dépendante, Clarisse BILLON (Paris), Gilles MILLAT, Adeline COUDAL, Valérie MALAN, Dalia KHAIRACHE, Kari
#49272 - **P386** Association entre syndrome des Malformations Veineuses Cutanéomqueuses Multiples et syndrome de Bean, révélée par une anémie sévère, et d'évolution favorable sous sirolimus. Assia TAZI, Sir
#49460 - **P390** Etude de la susceptibilité génétique dans le syndrome de Tako-Tsubo : une analyse ciblée de SNPs dans la cohorte française TAKOGENE. Laury NICOLAS (CLERMONT FERRAND), Sophie GARNIER, Philippe CF
#49738 - **P394** Explorations génétiques des cardiomyopathies pédiatriques. Luana GIOVANNANGELI (Amiens), Elise DAIRE, Kahia MESSAOUDI, Walaa DARWICHE, Sarah SAUVAL, Emilie LACOT-LERICHE, Didier HERENT, Nathalie DESJEL
#49274 - **P397** Lutte contre l'impasse diagnostique dans les maladies mitochondriales : approche fonctionnelle par minigènes. Manon MICHAUD, Lucile RIERA-NAVARRO, Annabelle CHAUSSSENOT, Alain FOUILLOUX, Fabienne O

17:15

17:15 - 18:00

CONFERENCE

La plénière du CNP de génétique clinique chromosomique et moléculaire

18:00

18:00 - 18:30

CONFERENCE

Les 30 ans du DES

Présentation du projet. Chloé PROSPER (Nice)
Diffusion du film
Lecture de la lettre de Jean François Mattéi.

Judi 29 janvier

08:00

08:00 - 10:00

CONFERENCE PLENIERE 3

Vieillessement

Moderateurs : David GENEVIEVE (Montpellier), Damien SANLAVILLE (LYON)

08:00 - 08:30 Leçons de longévité : comment un organisme simple éclaire un problème complexe. Florence SOLARI (Lyon)
08:30 - 09:00 Explorer les mécanismes du vieillissement prématuré et physiologique à travers le syndrome de Cockayne. Miria RICCHETTI (Paris)
09:00 - 09:30 Vieillessement des adultes avec trouble du développement intellectuel. Stéphanie MIOT (Montpellier)
09:30 - 10:00 La manière dont le transhumanisme transforme le vieillissement en une maladie dont nous pourrions guérir. Jean-Michel BESNIER

10:00

10:00 - 11:00

SESSION 3 - POSTERS AFFICHÉS EN PRÉSENCE DES AUTEURS

#49062 - **P003** Validation du DPNI d'exclusion de maladies monogéniques par séquençage haut débit d'un panel de gènes. Inès DEFER (Paris), Camille ALCAIRE, Yoann VIAL, Arno HOUTMAN, Cédric VIGNAL, Séverine DRUNAT,
#49405 - **P007** Dépistage néonatal de l'amyotrophie spinale infantile : difficulté diagnostique liée à un variant ponctuel du gène SMN1. Marie-Pierre REBOUL, Séverine DRUNAT, Marie-ADAMO-CROUX, Perrine PENNANEN, Cé
#49561 - **P011** Découverte incidente concomitante en anté-natal d'une prédisposition héréditaire au CMRRD et à l'hyperthermie maligne. Margaux CLEMENT LE CHOISMER (Montbivilliers), Edwige KASPER, Pascal CHAMBON,
#49685 - **P015** Explorations génétiques prénatales en contexte d'hydramnios isolé : étude rétrospective chez 96 fœtus entre 2016 et 2025. Cécile PRUD'HOMME, Daphné LEHALLE, Jade DUCOURNÉAU, Cristina PEDUTO, Solv
#49782 - **P019** La longueur des télomères : nouveau biomarqueur pour les anomalies du développement ? Océane COUDRIEU (Clermont-Ferrand), Zangbénéwé Guy OUEDRAOGO, Denis GALLOT, Amélie DELABAERE, Lauren VEF
#49927 - **P023** Bilan des analyses cytogénétiques réalisées en Alsace entre 2017 et 2025 dans une situation de mort fœtale in utero. Audrey SCHALK (STRASBOURG), Johanne PIOTROWSKI, Marguerite MIGUET, Mélanie HLD
#49070 - **P027** First reported case of associated Wolf-Hirschhorn and Hurler syndromes due to unmasking of an inherited IDUA variant by a de novo 4p16.3 deletion : a case report and literature review. Ebrahim Ma
#49276 - **P031** Identification des bases moléculaires des dysplasies frontales à partir de données multiomiques. Joe MSALLEM (DIJON), Laurence FAIVRE, Lisa VISSERS, Valérie YEPEZ, Holm GRAESSNER, Machfeld OUD
#49413 - **P035** Syndromes oro-facio-digitaux : un kaléidoscope clinique et moléculaire. Ange-Line BRUEL (DIJON), Emilie TISSERANT, Frédéric TRAN MAU-THIEM, Julien THEVENON, Jean-Baptiste RIVIERE, Alain VERLOES, Laurence PER
#49481 - **P039** Génétique du rhombencéphalosynapsis : à propos d'un cas de syndrome de Gomez-Lopez-Hernandez. Elise PISAN (Paris), Nadia BAHI-BUISSON, Nabila DJAZIRI, Patrick NITSCHKE, Christine BOLE, Chris GORDON
#49864 - **P043** Phénotypes associés aux variants intragéniques de TBX1 : description d'une cohorte de 24patients. Simon BOUSSION (Lille), Lucie COPPIN, Olivier GRUNEWALD, Marie-Françoise ODOU, Christine LEFEVRE, Laure
#49303 - **P047** L'impact des CNVs pathogènes rares est amplifié par l'appariement assortit. Maria Caterina CEVALLOS BRENES, Chiara AUWERK, Robin HOFMEISTER, Théo CAVINATO, Tabes SCHOLEER, Zoltan KUTALIK, Alexandr
#49419 - **P051** Diagnostic prénatal d'une trisomie Xq21.2 chez un fœtus masculin : caractérisation de ce remaniement complexe par séquençage de génome et cartographie optique de génome. Hippolyte MEI
#49643 - **P055** Caractérisation fonctionnelle d'une insertion d'ADN alpha-satellite impactant le gène CTSD. Aurélie GOURONC (STRASBOURG), Salima EL CHEHADEH, Consortium AURAGEN, Marie-Thérèse ABJ WARDK, Maria Cris
#49872 - **P059** Rétrospective des évaluations externes de la qualité de l'ACLF depuis 20 ans (2005-2025). Martine DOCO-FENZY (NANTES), Isabelle LUQUET, Chantal MISSIRIAN, Christine TERRE, François VIALARD, Chrysteile BILU
#49411 - **P063** Apport du séquençage de génome long-read dans l'exploration des infertilités d'origine ovarienne. Eve BESNIER (Rennes), Anna LOKCHINE, Bénédicte NOUYOU, Linda AKLOUL, Erika LAUNAY, Manon GODIN, Flore
#49719 - **P067** MMAF et dyskinésie ciliaire primitive : Variabilité phénotypique des variants de GAS8 et DRCL1. Célia TEBBAKH (Grenoble), Anne-Laure BARBOTIN, Guillaume MARTINEZ, Angèle BOURSIER, Zeina WEHBE, Caroline
#48936 - **P071** Les variants bi-alléliques du gène TMD3 entraînent un trouble du neurodéveloppement syndromique et sévère associé à des anomalies du réticulum endoplasmique et des mitochondries. Claudia GI
#49878 - **P075** Les duplications d'ATAD3 : un lien entre les maladies mitochondriales et le syndrome d'Aicardi-Goutières? Description d'un nouveau phénotype à partir d'une cohorte française de 9 patients. Pauline
#49207 - **P079** Résoudre l'impasse diagnostique dans les maladies rares à l'aide d'une combinaison de technologies omiques : premiers résultats du projet MultiOmCARE. Marlène MALBOS (Dijon), Edris SHARIFRAHMA
#49244 - **P083** Modélisation des effets pathogènes des variants de PTBP1 dans les troubles du neurodéveloppement à l'aide d'organoides cérébraux dérivés de cellules souches pluripotentes induites. Fatima EL IT
#49279 - **P087** Aneuploïdies gonosomiques et troubles du neurodéveloppement. Laura KAREMBE (Nantes), Benjamin COGNE, Thomas BESNARD, Stéphane BEZIEAU, Bertrand ISIDOR
#49297 - **P091** Elargissement du spectre phénotypique et moléculaire de PMH2. Amandine SMAL (Toulouse), Guillaume BANNEAU, Zhi Min YAP, Amica MUELLER-NEDEBOCK, Nathalie COQUE, Aurun VENKAT, Sarah NICKEL, Conrad
#49402 - **P095** Les variants de novo de SRRM2 sont associés à l'hyperplasie des cellules neuroendocrines du nourrisson (NEHI). Camille LOUVRIER (PARIS), Yohan SORÉZE, Valérie MESSELINE, Alix DE BECDELIEVE, Tiffen DESROZ
#49603 - **P099** Vers une meilleure interprétation des variants faux-sens sur le chromosome X. Exemple du gène HCF1 : revue de la littérature et constitution d'une cohorte internationale. Sarah CLUZEL (Strasbourg)
#49827 - **P103** Etude de l'impact des défauts de la voie sonic hedgehog dans les pathologies du neurodéveloppement par des approches d'analyses de réseaux de gènes. Jules GARREAUX (Rennes), Veranika PANASENKA
#49861 - **P107** Conséquences de l'haploinsuffisance d'E1F3B chez 2 patients présentant une maladie du neurodéveloppement et une cardiopathie congénitale. Simon BOUSSION (Lille), Jade FAUQUEUX, Allamando TOM, T

13^{èmes} ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE

CANNES, PALAIS DES FESTIVALS ET DES CONGRÈS

27-30 JANVIER 2026

www.assises-genetique.org



"Jeudi 29 janvier"

- #49985 - P111 Découverte de gènes clés du neurodéveloppement par criblage génomique à grande échelle. Binnaz YALCIN (Dijon), Stephan COLINS, Alana AMELAN, Tamar HAREL, Sagiv SHIFMAN
- #48942 - P115 Description du syndrome cognitivo-affectif cérébelleux (CCASS) et de l'atteinte au PET scanner dans l'ataxie spinocérébelleuse SCA27B. Laurine CROS, Guillemette CLEMENT, Salomé PUISIEUX, Armand H N
- #48968 - P119 La variation p.R272Q de la protéine Miro1 provoque la perte de neurones dopaminergiques dans des organoïdes dérivés de cellules souches pluripotentes induites (iPSC) de patients atteints de la
- #49116 - P123 Neuroferritinopathie : description clinique et radiologique de quatre cas, et apport du traitement chélateur. Manon DEGOUTIN (Bordeaux), Mélanie HEBERT, Giulia COARELLI, Alexandra DURR
- #49239 - P127 Dix ans de diagnostic des neurodégénérescences avec accumulation intracérébrale de fer : retour d'expérience d'un laboratoire de référence français. Valeria GIOIOSA (Bordeaux), Manon DEGOUTIN, Quei
- #49288 - P131 Anéuploïdies mosaïques des chromosomes 1q sous-tendent les inclusions astrocytaires hyalines dans l'épilepsie focale pédiatrique. Sara BALDASSARI (Paris), Ann-Sofie DE MEULEMEESTER, Lina SAMI, Mellina
- #49318 - P135 Une forme très tardive de la maladie de Niemann-Pick de type C mimant une paralysie supra-nucléaire progressive. Mégane MARTINACHE, Gwendoline DUPONT, Mathilde AIDAN, Christelle BLANC-LABAREE, Cec
- #49386 - P139 Pathologies liées à l'X associées à RAB39B : un phénotype proche des pathologies liées à FMR1 ? Auriane COSPAIN (Rennes), Thomas BESNARD, Marie FAUCHIER, Christèle DUBOURG, Audrey RIOU, Stephane E
- #49427 - P143 Mosaïcisme GLUT1 chez un patient présentant des épisodes de migraine hémiplegique - Conséquences sur le conseil génétique. Sacha WEBER, Simon SAMAAIN, Sandrine VUILLAUMIER-BARROT, Florence RIA
- #49767 - P167 Clair-obscur génomique dans l'ombre de FGF14 : les angles morts de l'analyse du génome révélés par la méthode de référence pour la détection des expansions bi-alléliques. Virginie ROTH (Nancy), Cé
- #49921 - P181 Phénotype approfondi en neurogénéétique - cohorte Huntington. Anna-Gaëlle GIGUET-VALARD (Fort-de-France), Abdoulaye TAMEGA, Sophie DUCLOS, Juliette SMITH-RAVIN, Cyril GOIZEZ, Aissatou SIGMATE, Nadège I
- #49322 - P155 Caractérisation du promoteur du gène OCA2 à visée d'amélioration du diagnostic d'albinisme. Alicia DEFAY-STINAT (Bordeaux), Modibo DIALLO, Victor GINDENSPERGER, Romane DURAND, Aurélien TRIMOUILLE, Be
- #49655 - P159 Détection de variations de structure rares du gène ALMS1 par cartographie optique du génome et séquençage du génome chez des patients atteints du syndrome d'Alström. Sophie SCHNEIDER (STR
- #49879 - P163 Nouveau phénotype causé par des variants bi-alléliques du gène WDR81: dystrophie maculaire avec ou sans signes neurologiques et sans déficience intellectuelle. Sana SKOURI (Saint Etienne), Cécile
- #49767 - P167 Suivi au long cours des formes atténuées de MPS IVA : bénéfice de l'enzymothérapie substitutive et apport de l'analyse quantifiée de la marche. Camille PORTERET (BORDEAUX), Manon DEGOUTIN, Claire I
- #49863 - P171 Le réseau national des laboratoires de maladies mitochondriales Mitodiag : structuration et objectifs. Cécile ROUZIER (Nice), Mitodiag RESEAU, Vincent PROCCACCIO
- #48869 - P175 Exploration de l'analyse tridimensionnelle du génome dans les néoplasmes myéloïdoplasiques avec délétion 5q. Fanny LEMARIE, Séverine COMMET, Corinne TOUS, Eloïse LE HIR-REYNAUD, Valentine HOYAU, C
- #49034 - P179 Comprehensive dissection of the PTEN tumor suppressor locus reveals multi-enhancer hubs regulating gene expression. Thibaut MATIS (Bordeaux), Elodie DARBO, Noé CALAIS-YAGER, Delphine L
- #49241 - P183 Etude multicentrique du phénotype méthylateur des îlots CpG et de ses corrélations moléculaires et cliniques dans le cancer colorectal en Tunisie. Nasreddine RAJOUA, Antoine DAUNAY, Wssem TRIKI, Ou
- #49292 - P187 Identification d'une prédisposition liée à BAP1 dans une famille de présentation atypique via le plan France Médecine Génomique : vers une extension du spectre tumoral ? Helene DELHOMELLE, Yoann
- #49325 - P191 Diagnostic d'une anémie de Fanconi : apport inattendu de la cartographie optique du génome. Audrey BASINCO, Steve RICHEBOURG, Frédéric MOREL, Nathalie ALGER, Corinne TOUS, Marie PASSET, Yoann VIAL
- #49371 - P195 Projet de description des caractéristiques cliniques des patients porteurs d'un variant constitutionnel du gène RECQL4. Sahra BODO, Pauline HOARAU, Lea GUERRIN-ROUSSEAU, Smail HADJ-RAHIA, Fanny MOI
- #49433 - P199 Lésions thyroïdiennes du sujet jeune : le syndrome de Cowden comme diagnostic différentiel du syndrome DICER1. Elise PIERRE-NOEL (Paris), Christelle BERTHEMIN-CARRIERE, Thomas FOURME, Fatoumata SI
- #49547 - P203 Etude rétrospective nationale sur l'expérience française de l'IRM corps entier chez les patients porteurs d'un CMMRD (Constitutional Mismatch Repair Deficiency). Léa GUERRIN-ROUSSEAU (Villejuif), P
- #49564 - P207 Risques de cancer chez les porteurs du syndrome de Lynch : revue systématique et méta-analyse - impact de la méthodologie des études. Séphora CAMPOY (Lyon), Youenn DROUET, Pauline RICHIEFORT, V
- #49632 - P211 Gène KEAP1, un nouveau gène de prédisposition au cancer de la thyroïde ? Identification d'une nouvelle famille via le Plan France Médecine Génomique. Antoine DE PAUW (PARIS), Abderrahouf HANZA, Hél
- #49686 - P215 Analyse constitutionnelle systématique dans le cancer du pancréas ? Retour sur l'expérience du CHU d'Amiens Picardie entre 2022 et 2025. Luana GIOVANNANGELI, Emilie LACOT-LERICHE, Florence AMRAM,
- #49889 - P219 Une insertion pathogène d'un élément rétrotransposon de type SVA dans BRCA1 révélée par WGS. Pierre VANDEPERRE, Aymen AL SAAIT, Christine TOULAS, Mélanie LEONE, Nadia BOUTRY-KRYZA, Ahmed BOURA
- #49304 - P223 Mise en place d'un panel NGS somatique dédié aux mélanomes uvéaux en routine au Centre Antoine Lacassagne. Logan BALDINI, Agnès DUCOULOMBIER, Nathalie EBRAN, Esma SAADA-BOUZID, Francois PETIT
- #49777 - P227 Analyse intégrée de l'ADN tumoral circulant dans les sarcomes d'Ewing : une cohorte rétrospective de 226 patients. Stelly BALLEST (Les Ecrénelles), Lieke MOUS, Camille BENOIST, Eleonore FROUIN, Victor RENA
- #49681 - P231 L'activité cancer au sein du GCS AURAGEN du Plan France Médecine Génomique 2025 : organisation, mise en œuvre et résultats. Anne MC LEER (Lyon), Pascale FLANDRIN-GRESTA, Sandrine BOYALUT, Carole
- #49815 - P235 Apports du séquençage NGS pan-tumoral des gènes MMR. Logan BALDINI, Esma SAADA-BOUZID, Loïc TRAPANI, Julien BOYER, Nathalie EBRAN, Francois PETIT (NICE)
- #49955 - P239 L'HRD dans les analyses génomiques en cancérologie somatique clinique : Pertinence du score HRD évaluée à partir des analyses génomiques et des données cliniques chez les patients présentés i
- #48852 - P243 Enquête monocentrique sur le dépistage préconceptionnel en assistance médicale à la procréation. Mario ABALI (Marseille), Arnold MUNNICH, Catherine RACOVSKY, Camille FOSSARD, Jessica VANDAME, Mathilde
- #48972 - P247 Déploiement et intégration des Charges de Parcours Génomique dans le cadre du PFMG2025 : étude organisationnelle de quatre centres en France. Léa GAUDILLAT (Dijon), Léa PATAY, Margot LEMAITRE, Ir
- #49299 - P255 Quelle est l'impact pratique de la la co-ségrégation familiale en néphrogénomique adulte ? Nadia OULD OUALI (paris), Estelle ROMERO, Mélanie EYRIES, Laurent MESNARD
- #49417 - P259 Projet MAG-SUDDO : enquête sur la supervision des professionnels en conseil génétique dans trois pays européens. Nelly DEWULF (TOULOUSE), Léa GUIMARAES, Bérénice HEBRARD, Charlotte GARNIER, Emili
- #49502 - P263 De la procréation médicalement assistée au Togo aux thérapies génétiques en France : quand la migration et le tourisme médical révèlent l'impératif des sciences humaines dans la compréhension
- #49611 - P267 Données incidentes issues de l'exome prénatal : état des lieux du CPDPN de l'Océan Indien. Marion ROBERT, Fanny FERROUD, Tiphany LAURENS, Stéphanie BLARD, Pauline BEUVAIN, Mireille IRABE, Godelieve MOF
- #48895 - P271 Les inhibiteurs de tyrosine kinase dans les syndromes de Kosaki et de Penttinen : nouveaux cas, suivi des patients traités et revue de la littérature. Céline JOST (dijon), Alessandro MUSSA, Jean-Emanuel
- #49522 - P275 Maladies auto-inflammatoires liées à NLR4 : Caractérisation fonctionnelle de variants connus et nouvellement décrits. Farah DIAB (Paris), Desirée GRANDI, Aphrodite DASKALOPOULOU, Eman ASSRAWI, Cam
- #49839 - P279 Le syndrome d'Evans à début pédiatrique : comprendre l'étiologie génétique pour adapter l'arsenal thérapeutique. Mathieu FUSARO (Toulouse), Sébastien HERITIER, Charlotte DURAND-TEYSSIER, Jérémie ROS,
- #49286 - P283 WHOLE GENOME SEQUENCING IN MYOPATHIES - INSIGHTS FROM A NATIONAL COHORT. Anthony MAINO (Grenoble), Camille VEREBI, Filmens CONSORTIUM, Auragen CONSORTIUM
- #49759 - P287 Analyse de l'ADN mitochondrial sur WGS : bilan et recommandations du réseau national Mitodiag. Pierre-Adrien BECKER, Gaëlle HARDY, Giulia BARCIA, Réseau national MITODIAG, Consortium AURAGEN, Consor
- #49264 - P291 Influence des combinaisons génétiques du complexe majeur d'histocompatibilité sur les associations alléliques dans la sclérose en plaques. Anna SEROVA-ERARD (Clermont-Ferrand), Igor FADDEENKOV, V
- #49479 - P295 Les variations du gène SERPINF1 sont à l'origine d'une forme distincte et reconnaissable d'ostéogéne imparfaite. Mabelle CHARPIE, Pauline LE TANGO, Geneviève BAUOT, Caroline MICHOT, Benjamin LEH
- #49616 - P299 AURAGEN : un laboratoire multisites dynamique au service des patients. Christine VINCIQUERRA, Sandrine BOYALUT, Anne THOMAS, Julien THEVENON, Virginie BERNARD, Anthony FERRARI, Eulalie LASSEUX-ROBINE,
- #49967 - P303 Lier les régions de contrainte évolutive mesuré à différentes échelles de temps à leur fonction et au risque de maladies. Wang JUEHAN, Artem KIM, Steven GAZAL (Los Angeles, Etats-Unis)
- #49566 - P307 AndDi-Clc : des images pour expliquer la génétique. Nina SOKOLOFF, Sylvie OEDENT, Patrick EDERY, Amandine GADIER, Coline POIZAT-AMAR, Christophe PHILIPPE, Christel THAUVIN, Sophie NAMBOT, Julian DELANNE, B
- #49946 - P311 Valorisation des savoirs expérimentels des patients partenaires dans la formation des étudiants en santé au sein de l'Université Bourgogne Europe (UBE) autour de l'annonce diagnostique, de la pla
- #49008 - P315 IfitoverSV : harmonisation des variations structurales en génétique médicale. Véronique GEOFFROY (Brest), Thomas LUDWIG, David PICARD, Gaëlle LE FOLGOC, Geneviève GÉNIN, Gaëlle MARENNE
- #49050 - P319 Séquençage nanopore : vers un génotypage HLA haute résolution en médecine génomique d'urgence pour la transplantation d'organe. Pascal PEDINI (Marseille), Coralie FRASATI
- #49100 - P323 Conception d'une base de données du gène GJB2 spécifique aux populations de la région MENA : Implication clinique et amélioration des corrélations génotype-phénotype. Rim BEN SABER, Cherine Cf
- #49301 - P327 Apprentissage automatique pour la classification des surdités génétiques : Développement d'un prototype spécifique aux étiologies moléculaires du gène GJB2. Farah GHARBI, Cherine CHARFFEDINE (T
- #49355 - P331 Génération d'hypothèses par intégration d'un modèle d'intelligence artificielle de reconnaissance faciale dans une photothèque hospitalo-universitaire. Olivier LIENHARD, Quentin HENNOCCO, Thomas CO
- #49458 - P335 PERIGENOMED (PERIGENOMED-CLINICS 1) - Mise en place et premiers résultats du séquençage du génome dans l'Ouest pour le dépistage néonatal de 349 maladies génétiques traitables ou actionn
- #49674 - P339 Diagnostic des tumeurs cérébrales par séquençage Oxford Nanopore Technologies : séquençage multimodal, classification en temps réel et utilisation de la stratégie d'adaptive sampling appliquée.
- #49860 - P343 Apport de l'intelligence artificielle en cytogénétique conventionnelle. Rasene GEREISHA (Paris), Lilia KRAOUA, Hela BELIL, Olfa SMATI, Samah TRABELSI, Lobna YAHYAOU, Fadila OUEDRANI, Ridha MRAD, Medha TR
- #49153 - P347 Complexité diagnostique de la dentinogénèse imparfaite liée aux variants du gène DSPP. Gaëtan CARAVELLO (Strasbourg), Alexandra JIMENEZ-ARMijo, Marzena KAWCZALYSKI, Tristan REY, Manuela ANTIN, Alison F
- #49414 - P351 Phénotypes de chondrodysplasie ponctuée brachytéléphalangique : analyse de 36 cas et comparaison avec 11 patients ayant un variant pathogène identifié dans le gène ARSL. Aïx PAULET (Paris), C
- #49519 - P355 Relier les arthrogryposes distales aux maladies osseuses congénitales : Approche par voie de signalisation des fusions congénitales osseuses des membres et du squelette axial. Deborah KAGLAN, Jc
- #49762 - P359 Les variations du gène SERPINF1 sont à l'origine d'une forme distincte et reconnaissable d'ostéogéne imparfaite. Mabelle CHARPIE, Pauline LE TANGO, Geneviève BAUOT, Caroline MICHOT, Benjamin LEH
- #49390 - P363 Manifestations anévrismales dans le Syndrome d'Ehlers-Danlos Hypermobile : Une étude rétrospective d'imagerie. Thomas GEHIN, Malika FOY, Robert CHARLIER, Valentin RENAUILL, Karelle BENISTAN (Garches)
- #49567 - P367 Etude des mécanismes pigmentaires au cours de l'Epidermolyse bulleuse simple à Pigmentation Mouchetée (EPIMG). Marjorie HEIM (NICE), Christine CHIAVERINI, Thierry PASSERON
- #49391 - P371 Comprendre le lien génétique entre l'autisme et les naissances prématurées. Selin KORKMAZ (Paris), Claire LEBLOND, Thomas BOURGERON, Freddy CLIQUET
- #49526 - P375 Diagnostics fortuits de diabètes monogéniques dus à des variants du gène WFS1. Delphine BOUVET (Paris), Marlyse ANGAH, Florence BELLANGER, Séverine CLAUIIN, Céline LEMAITRE, Gwendoline LEROY, Philippe I
- #48930 - P379 Les variations du gène SERPINF1 sont à l'origine d'une forme distincte et reconnaissable d'ostéogéne imparfaite. Mabelle CHARPIE, Pauline LE TANGO, Geneviève BAUOT, Caroline MICHOT, Benjamin LEH
- #49111 - P383 Le gène HCM4 : architecture moléculaire et corrélation génotype-phénotype dans une large cohorte nationale. Anne-Sophie HONG TUAN HA (Paris), Adrien BLOCH, Gilles MILLAT, Karine NGUYEN, Adeline GOND
- #49277 - P387 Préindication « Syndrome de Marfan et pathologies apparentées » : bilan intermédiaire du séquençage génomique sur la plateforme SeqOIA dans le cadre du PFMG 2025. Nadine HANNA (PARIS), Pauline
- #49534 - P391 Etude par interférence CRISPR des mécanismes de régulation transcriptionnelle aux loci associés à la dissection spontanée de l'artère coronaire. Alberto TEZZA (Paris), London CHARLIE, Nabila BOUATIA-I
- #49754 - P395 Etat des lieux de la cardiomyopathie dilatée des patients porteurs, à l'état hétérozygote, du variant pathogène c.1961dup (p.T655fsX49) dans le gène LMNA. Tiphany LAURENS, Frédérique PAYET, Marta :r
- #49657 - P397 Diagnostic génétique par RNA-seq ciblé sur l'exome : bénéfices démontrés, mise en œuvre encore complexe. Aurélie GOURNOC (STRASBOURG), Damien PLASSARD, Manuela ANTIN, Nicolas DONDAINE, Claire FE

11:00

11:00 - 12:30

SESSIONS SIMULTANÉES 09

Neurodéveloppement 2

Modérateurs : Veronique DUBOC (Nice), David GENEVIEVE (Montpellier)

- 11:00 - 11:15 #49256 - SS061 Profil de méthylation dans le syndrome de Cornelia de Lange : résultats sur 40 patients. Angèle MAY (Rouen), Amandine SANTINI, Anne-Claire RICHARD, Anne-Marie GUERROT, Alice GOLDBERG, Jt
- 11:15 - 11:30 #49388 - SS062 Les organoïdes corticaux humains permettent de décrypter l'impact neurodéveloppemental précoce de variants pathogènes responsables de troubles du développement intellectuel et
- 11:30 - 11:45 #49487 - SS063 Expansion du spectre clinique et moléculaire du trouble du neurodéveloppement lié à SETD1A et identification d'une épisignature chez 28 individus non rapportés. Lucie ROUAUX (Montp
- 11:45 - 12:00 #49761 - SS064 Nouveaux variants germinaux faux-sens du gène PAK1, premier cas de mosaïcisme et identification d'un hotspot dans le domaine catalytique. Lionel HEISER (Lyon), Nicolas CHATRON, Valen
- 12:00 - 12:15 #49904 - SS065 Quand l'ADN mitochondrial s'invite dans le noyau : implications cliniques des pseudogènes mitochondriaux ou NUMTs. Aksel DURAND (Angers), Marie-Claire MALINGE, Sarah PRESTWICH, Radka
- 12:15 - 12:30 #49912 - SS066 La perte de MED13L au cours du développement neuronal précoce entraîne l'activation concurrente de programmes alternés. Jamal GHOUIM (Lille), Jerome SIGE, Jeremie CARRET, Marie B

11:00 - 12:30

SESSIONS SIMULTANÉES 10

Chromosomes

Modérateurs : Valérie MALAN (PARIS), Caroline SCHLUTH-BOLARD (STRASBOURG)

- 11:00 - 11:15 #49156 - SS067 Recommandations du Réseau Achropeur pour la classification et l'interprétation CNV. Céline PEBREL-RICHARD (Clermont-Ferrand), Paul KUENTZ, Anne-Claude THOMAS, Jean-Michel DUPONT, Chantal I
- 11:15 - 11:30 #49224 - SS068 BARACUDA : Un outil de priorisation et visualisation des CNV en mosaïcisme et des disomies uniparentales dans les maladies génétiques. Virginie BERNARD, Alexis PRAGA (besançon), Nicolas CHAT
- 11:30 - 11:45 #49226 - SS069 Adapter la SNP array au Diagnostic Préméplantaire Cytogénétique en France : une stratégie restrictive, conforme à la législation. Elodie JAVEY (Strasbourg), Gaëtan CARAVELLO, Eric DAHLE
- 11:45 - 12:00 #49227 - SS070 Amélioration du diagnostic moléculaire de l'insuffisance ovarienne prématurée (IOP) grâce à un modèle poisson Mékaka. Sarah JANATH-DRISIS, Anna LOKCHINE, Laurence CLUZEAU, Thaviou NG
- 12:00 - 12:15 #49434 - SS071 Shallow genome sequencing : la nouvelle ACPA pour le diagnostic prénatal? Audrey LABALE, Mathilde PUJALTE, Genna BEN-HASSEIN, Sylvain MARCESCHAL, Claire BARDEL, Louis JANUEL, Marion TIL
- 12:15 - 12:22 #49734 - SS072.1 Projéti CHROMOREP : utilisation de l'optical genome mapping pour le diagnostic étiologique des fausses couches à répétition, à propos de 60 patients. Anna LOKCHINE (Rennes), Marion I
- 12:22 - 12:29 #49772 - SS072.2 CHROMAP : Premiers résultats de l'étude nationale prospective évaluant les performances de la cartographie optique et du séquençage long read dans la détection des variations d

11:00 - 12:30

SESSIONS SIMULTANÉES 11

Oncogénétique 2

Modérateurs : Véronique MARI (NICE), Audrey REMENIERAS (marseille)

- 11:00 - 11:07 #49559 - SS073.1 Réseau de suivi PROCHE : évolution et intégration au parcours patient en Oncogénétique. Julie BOONE (Lille), Cathy VANACKERT, Coralie RUBECK, Solveig MENU-HESPEL, Audrey MAILLIEZ, Sophie
- 11:07 - 11:14 #49696 - SS074 Réseau de suivi des femmes à risque de cancers du sein et de l'ovaire : exemple du réseau FAR - Institut Curie. Claire SAULE (Paris), Cecile KAWCZALYSKI, Sophie FRANK, Valérie GALLOT, Claude I
- 11:14 - 11:29 #49651 - SS073.2 Contribution du gène BRIP1 aux prédispositions aux cancers : analyse rétrospective des données de 21 309 panels constitutionnels. Mélanie PAGES (Paris), Alain CHANSAVANG, Olivia ROI
- 11:29 - 11:44 #49883 - SS075 Modélisation de l'oncogénèse neurale liée au syndrome de Li-Fraumeni par utilisation d'organoides cérébraux autologues. Marco BRUSCHI (VILLEJUIF), Elizaveta BOGDAN, Emilie BARRET, Saima
- 11:44 - 11:59 #49898 - SS076 Les variants du gène SETD1A sont à l'origine d'une forme distincte et reconnaissable d'ostéogéne imparfaite. Mabelle CHARPIE, Pauline LE TANGO, Geneviève BAUOT, Caroline MICHOT, Benjamin LEH
- 11:59 - 12:14 #49907 - SS077 Estimation du risque de cancer du sein chez les femmes porteuses de variants pathogènes ou probablement pathogènes de RAD51C ou RAD51D avec la méthode GRL. Sarah CHAMIEH (Pa
- 12:14 - 12:29 #49993 - SS078 ALADIN : apport du séquençage d'exome constitutionnel systématique en trio dans l'identification des syndromes de prédisposition au cancer pédiatrique. Margot COMEL (Montpellier), Val

11:00 - 12:30

SESSIONS SIMULTANÉES 12

Neurogénomique / Neuro dégénératif

Modérateurs : Giulia COARELLI (Paris), Delphine HERON (Paris)

13^{èmes} ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE

CANNES, PALAIS DES FESTIVALS ET DES CONGRÈS

27-30 JANVIER 2026

www.assises-genetique.org

FFGH



"Jeudi 29 janvier"

11:00 - 11:15 #49170 - **SS079 Traitement par omaveloxolone dans l'Ataxie de Friedreich : données d'efficacité et de tolérance à un an en vie réelle.** Claire EWENCZYK (Paris), Valeria GIOIOSA, Andra EZARU, Ariane CHOUME
11:15 - 11:30 #49435 - **SS080 Dépistage génétique des expansions de répétitions dans les maladies neurogénétiques à l'aide du séquençage multiplex à lecture longue ciblé par CRISPR-Cas9.** Patricia FERSELOT, Chri
11:30 - 11:45 #49641 - **SS081 Troubles psychiatriques de la maladie de Huntington: quel rôle pour les petites expansions et les variants de séquence du gène HTT?** Anna HEINZMANN (Paris), Jean-Loup MÈREAU, Claire-Si
11:45 - 12:00 #49666 - **SS082 APPORT DU SÉQUENÇAGE DU GÉNOME DANS LES ÉPILEPSIES PHARMACO-RÉSISTANTES A DÉBUT PRÉCOCE : COHORTE NATIONALE FRANÇAISE.** Myriam ESSID (Lyon), Giulia BARCIA, Dorothée Vi
12:00 - 12:15 #49831 - **SS083 La sclérose latérale amyotrophique sporadique : quel impact du génome mitochondrial ?** Sylvie BANNWARTH (NICE), Véronique PAQUIS-FLUCKLINGER
12:15 - 12:30 #49945 - **SS084 Identification of new candidate genes involved in autosomal recessive forms of Parkinson's disease.** Christelle TESSON (Paris), Lisa WELMENT, Guillaume COGAN, Gatepe KODJOVI, Aurélie HONG

11:00 - 12:30

SESSIONS SIMULTANÉES 12BIS

Conseil génétique SHS

Modérateurs : Amandine BOUREAU (NICE), Marcela GARGIULO (PARIS)

11:00 - 11:15 #49853 - **SS090 Votre patient est-il lié à un don de gamètes ? Enquête sur les pratiques actuelles et perspectives d'évolution.** Yann TROADEC (Caen), Marie-Ange CLAROTTI, Camille THEARD
11:15 - 11:30 #49430 - **SS088 Expériences parentales de la démarche génétique prénatale en situation d'incertitude : exemple des anomalies du corps calleux.** Marion DROIN-MOLLARD (Paris), Sylvain MISSONNIER, Ariane
11:30 - 11:45 #48955 - **SS085 Conséquences psychosociales du rendu de résultat monogénique ou de facteur de risque génétique chez 700 patients avec maladie d'Alzheimer dans la cohorte prospective nationale**
11:45 - 12:00 #49499 - **SS089 Programme d'éducation thérapeutique du patient en oncogénétique : retour d'expérience et perspectives.** Amandine BAURAND, Léa PATAY, Juliette SANTENARD, Benoît MAZEL, Manon REDA, Ama
12:00 - 12:15 #49232 - **SS087 Oubli, silence et responsabilité dans la transmission de l'information génétique dans le cercle familial.** Anne-Sophie GIRAUD (Toulouse), Marie VINCENT
12:15 - 12:30 #49031 - **SS086 DEFIDIAG-DS : De l'acceptabilité à l'utilité clinique : Quelles conclusions tirer de la plus grande étude française sur la gestion des données additionnelles ?** Eléonore VIOIRA-DUPONT (Dijon)

12:40

12:40 - 13:40

ATELIER DEJEUNER ILLUMINA

La multiomique au service des laboratoires de demain

Introduction: Virginie BROS-FACER (Paris)
Retour d'expérience de la méthylation par NGS aux Hospices Civils de Lyon. Léa PAYEN-GAY (LYON)
Les perspectives de l'étude non invasive du génome fœtal. Juliette NECTOUX (Paris), Damien SANLAVILLE (LYON)
Constellation: Achieve long-range genomic insights with ease. Louise FRASER

12:40 - 13:40

ATELIER DEJEUNER ROCHE DIAGNOSTICS

Innovation en génomique : le Séquençage par Expansion (SBX) au service de la Génétique Humaine et de l'Oncologie

Une rupture technologique : le séquençage par expansion (SBX) et la plateforme AXELIOS. Carole DONNE-GOUSSE (ROCHE DIAGNOSTICS)
Le futur de la génomique : les premières applications en génétique humaine et en oncologie. Oliver GOLDENBERG

12:40 - 13:40

ATELIER DEJEUNER TWIST BIOSCIENCE

Exploitez tout le potentiel de vos échantillons : Avec le séquençage nouvelle génération de Twist Bioscience

Exploitez tout le potentiel de vos échantillons avec le séquençage nouvelle génération de Twist Bioscience. Yann MERLET (Toulouse)
Vers une prise en charge personnalisée après traitement curatif : validité d'un test NGS ctDNA-MRD dans les cancers pulmonaires et colorectal. Agnès BOURILLON (Villejuif)
Utilisation de l'exome Twist en diagnostic clinique. Cindy BADOER

12:40 - 13:40

ATELIER DEJEUNER RHYTHM PHARMACEUTICALS

Génétique de l'obésité : des innovations pour un diagnostic et une prise en charge précoces

Modérateurs : Didier LACOMBE (Bordeaux), Jean MULLER (Strasbourg)

Intérêt d'une prise en charge multidisciplinaire et précoce des enfants avec un déficit en LEPR. Patricia PIGEON KHERCHICHE (SAINT DENIS DE LA REUNION, Réunion)
L'importance de l'analyse fonctionnelle : exemple cas homozygote LEPR. Louis LEBRETON (Bordeaux)
Cohorte Réunionnaise de patients avec un Syndrome de Bardet-Biedl et effet fondateur. Fanny FERROUL (La Réunion)
Apport de l'IA pour le diagnostic clinique des patients avec un syndrome de Bardet-Biedl. Medhi EL ALAOUA (Strasbourg)

13:45

14:00

14:00 - 15:30

COMMUNICATIONS ORALES SELECTIONNEES 2

Modérateurs : Stanislas LYONNET (PARIS), Damien SANLAVILLE (LYON)

14:00 - 14:15 #49235 - **PL007 COBT : un burden test pour l'identification de gènes présentant un excès de variants rares dans des études cliniques sans cohorte témoin, à partir de données génétiques publiques.** A
14:15 - 14:30 #49260 - **PL008 Variants perte de fonction d'ADAMTS6: nouveau Syndrome CHANS (Connective tissue, Heart defect, thoracic Aortic aneurysm and Neuro developmental).** Pauline ARNAUD, Julia HUGUET HER
14:30 - 14:45 #49594 - **PL009 Projet DIVA (Deep Intrinsic Variant Analysis) : étude rétrospective des variants introniques profonds dans la prédisposition au cancer chez 2 671 patients.** Julie AMIOT (Rouen), Sophie COU
14:45 - 15:00 #49740 - **PL010 La recombinaison homologue : une voie à la croisée des phénotypes.** Anna LOKCHINE (Rennes), Fang ZHANG, Laurence CLUZEAU, Marc-Antoine BELAUD-ROTUREAU, Julie MENJARD, Sarah BOUÉE, Lau
15:00 - 15:15 #49744 - **PL011 Vingt ans après la création du métier de conseiller en génétique (CG) en France, une enquête dresse un état des lieux de leur exercice en dehors des services de génétique et explore l**
15:15 - 15:30 #49774 - **PL012 Rôle d'une isopeptidase de déSUMOylation dans l'étiologie d'un nouveau syndrome de type SLA.** Nasrinsadat NABAVIZADEH, Seyide Ecesu UYGUR, Şahin AVCI, Hülya KAYSERILİ, Piraye OFLAZER, I

15:30

15:30 - 16:00

CONFERENCE INVITEE 2

CRISPR

Modérateur : Frederique MAGDINIER (Marseille)
Thérapies par CRISPR-Cas9. Mario AMENDOLA (evry)

16:00

16:00 - 16:30

CONFERENCE INVITEE 3

Paléogénomique

Modérateur : Emmanuelle GENIN (BREST)
Les voyages dans le temps de l'ADN ancien : A la recherche de notre passé moléculaire grâce à l'archéologie génomique. Ludovic ORLANDO (Toulouse)

16:30

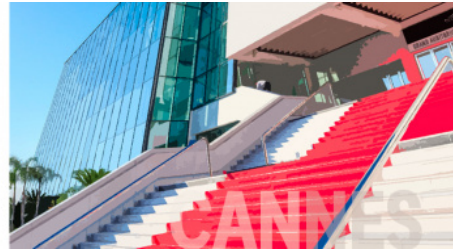
16:30 - 17:30

ASSEMBLEE GENERALE DU CNEPGM

16:30 - 17:30

SESSION 4 - POSTERS AFFICHÉS EN PRÉSENCE DES AUTEURS

#49222 - **P004 Rendement diagnostique de l'exome prénatal dans les retards de croissance intra-utérin : Etude rétrospective au CPDPN de Toulouse.** Maud LANGEAIS (TOULOUSE), Charlotte DUBUCS
#49421 - **P008 Quand deux maladies génétiques s'invitent dans un projet parental : bilan des demandes de diagnostic pré-implantatoire au CHU de Montpellier.** Victoria AYRAULT (Montpellier), Stéphanie PLAZA, Sandie I
#49606 - **P012 Etude rétrospective unicentrique sur le séquençage de génome chez des individus ayant présenté des signes d'appel échographiques en période anténatale.** Aurélie GOURONC, Consortium AURAGEN, B
#49710 - **P016 Analyse d'une cohorte française rétrospective de 1000 exomes en prénatal : principales indications, rendements et leçons à retenir.** Sébastien MOUTTON, Rodolphe DARD, Denise MOLINA GOMES, Camille C
Sarah SNAOUJ, Radoslava SARAEVA-LAMRI, Thibaut BENJUEY, Jérémie MORTREUX, Laure RAYMOND, Xavier VANHOYE, Benedicte GERARD (Lyon)
#49820 - **P020 Caractérisation des profils de méthylation de l'ADN fœtal associés aux maladies rares d'expression anténatale : syndromes CHARGE et Kabuki.** Nicolas BOURGON (PARIS), Amale ACHAI, Zoé GUILBERT, B
#49009 - **P024 Variants bi-alléliques de CFAP20 associés à des ciliopathies syndromiques avec dystrophie rétinienne.** Francis RAMOND (ST ETIENNE), Frederic TRAN MAU THEM, Sophie NAMBOT, Louis JANUEL, Sébastien MOUT
#49090 - **P028 Apport du séquençage génomique rapide dans la prise en charge néonatale : cas clinique d'un syndrome polymalformatif lié à un variant pathogène SETD2 à impact diagnostique et éthique.** Kara R
#49280 - **P032 Contribution du modèle poisson-zèbre à l'étude des variants RNU4ATAC responsables de syndromes rares du développement.** Anne MEILLER (BRON Cedex), Fanny DESURMONT, Nils BARRIER, Alicia BESSON, I



"Jeudi 29 janvier"

#4946	P036	Intérêt d'une approche multi-omiques et multi-tissus dans le diagnostic du syndrome de Cornelia de Lange.	Sophie RONDEAU (Paris), Céline HUBER, Ghislaine ROYER, Anne-Laure TROUDET, Marcia HENRY, Bekkies
#49593	P040	Le séquençage de l'exome entier dans une large cohorte de patients atteints de néphropathie associée aux cilopathies a identifié six hétérozygotes et un gène candidat.	Friederike PETZOLD (Cannes)
#49067	P044	In dup delo B familiale associée à un phénotype modéré et variable.	Emme KARET (Reims), Clémence JACQUIN, Tony YAMMINE, Jean-Paul BORY, Ahmad AKHAI, Emilie LANDAIS
#49334	P048	Etude rétrospective des résultats des analyses chromosomiques sur puce à ADN réalisées en post-natal au laboratoire de Strasbourg entre 2014 et 2024 devant un retard de croissance.	
#49484	P052	Mosaïcisme pigmentaire dans le syndrome de Silver-Russell par correction incomplète de trisomie.	Michaela RENDEL (Besançon), Eric DAHLSEN, Sandrine CHANTOT-BASTARUD, Eve PUZENAT, Brigitte MIGNOT, Amandine
#49234	P060	Première description d'un variant ponctuel du gène DNMT1 pro-testiculaire chez un patient présentant un 46,X,t(5;12)(p11;p11) translocation.	Guillaume DREYER, Vincent COIGNE, Hervé
#49531	P064	Identification de WDR78 comme un nouveau gène candidat dans les anomalies multiples du flagelle spermatique (MMAF).	Cécile LANG (Strasbourg), Camille CENNI, Audrey SCHALK, Anne-Sophie LEUREUV, V.
#49736	P068	Génétique des OZEMA, anomalies ovocytaires et infertilités féminines rares.	Anna LOKCHINE, Linda AKLOUL, Erika LAUNAY, Laura Mary, Bénédicte NOUYOU, Catheline DOMIN-BERNHARD, Solène DUROS (Rennes), M.
#48943	P072	Caractérisation phénotypique du spectre du trouble neurodéveloppemental lié à DLG3.	Marilène MALBOS (Dijon), Thierry GAUTIER, Amelie SHILLINGTON, Estelle COLLN, Xavier Le GUILLOU, Ana CALUSIERU, Bertra
#49014	P076	Les variants de RANBP9 sont responsables d'un nouveau syndrome neurodéveloppemental.	François RAMOND (ST ETIENNE), pia VAN GEN HASSEND, Hélène DOLLFUS, Laure RAYMOND, Benjamin DATRIED, Mathilde
#49014	P076	Le syndrome de Coffin-Siris type 12 : caractérisation du spectre phénotypique et génétique.	Christophe FALGAZOL, Pierre-Henri DUMAS, Pauline
#49245	P084	Mosaïcisme précoce et résiliant dans la dystrophie musculaire congénitale de Coffin-Siris.	Aurélië FABRE (Paris), Valérie BOISCONTANT, Krawla AJABU, Ludovic FILLOU, Ann SATOVITCH, S. Marie, Lucia DAGOSTA
#49281	P088	Variations bi-allelétiques et hétérozygotes du gène OTUD7A : vers un modèle de trouble neurodéveloppemental à pénétrance incomplète et expressivité variable semi-dominante.	Valérie LANCAN (Dijon), J.
#49333	P092	Impact du diagnostic précoce sur le neurodéveloppement dans le déficit en kinase déshydrogénase des cétoacides à chaînes ramifiées (BKCKD) : apport du séquençage du génome entier et enjeux	
#49495	P096	Séquençage de génome short-read dans une cohorte monocentrique de 1009 patients atteints de troubles du développement intellectuel.	Sophie RONDEAU (Paris), Thomas COURTIN, Hamza HADJ ABDALLAH

#49860 P100 GenDIA : un registre participatif interactif pour la caractérisation phénotypique des troubles neurodéveloppementaux monogéniques. Pauline BURBANCK (Université de Bourgogne), Marie Victoria HINCKELMANN (Illkirch-Graffenstaden), Aurélien BOURBONNEAU (Nancy), Laurence GARNIER (Paris).

#49873 P108 Etude Descriptive du phénotype neuro-cognitif d'une cohorte de 30 patients français porteurs d'un syndrome BB5OAS (gène NRZF1). Raphaële MONTOLÉSE (Dijon), Jacques NICOLAS, David GERMAINOU, Julia CHERET.

#49896 P112 Génération et caractérisation de nouveaux modèles murins avec délétion ou duplication de la région 1q21.1. Emilia SKUTNOWA (Dijon), Stéphane COLLINS, Binnaz YALCIN.

#49903 P114 L'impact de l'épilepsie postnatale sur le développement cognitif et les symptômes comportementaux chez les enfants atteints de Syndrome de Prader-Willi. Sarah CABAT, Louis JACQUES.

#49902 P120 Mutations de RAB3A : de l'ataxie cérébelleuse à la parapésie spastique. Charlotte MORAUX (Lège, Belgique), Sacha WEBER, Jean-Loup MEREAUX, Claire-Sophie DAVOINE, Léna GIULLOT, Alexis BRICE, Alexandra FLORENT.

#49901 P124 SCAT27A (FGF14) : présentation d'une large série de 39 patients et comparaison avec SCAT27B. Cecilia MARILLI (Montpellier), Audrey RIQUET, Pablo IRUZUBI-DORTA, Norbert BRUEGGEMANN, Mathilde RENAUD, Salomé CHATELAIN.

#49920 P132 Caractérisation du rôle du gène PURA dans le phénotype neurodéveloppemental associé aux duplications 5q31. Laurine CHALLEAT (Tours), Solène REMIZE, Chloé BOISSEAU, David LAURENCIEU, Noémie CELTI.

#49929 P136 Ataxies spinocérébelleuses associées au gène STUB1 : les expansions ATAN80S sont un modificateur de CA4A. Charlotte MORAUX (Lège, Belgique), Jean-Loup MEREAUX, Claire-Sophie DAVOINE, Léna GIULLOT, Alexis BRICE, Alexandra FLORENT.

#49938 P140 Evolution des demandes de test génétique présymptomatique pour la Sclérose Latérale Amyotrophique - Démence Frontotemporale : expérience du service de neurogénétique de la Pitie-Salpêtrière. Anne-Cécile GILLES, Catherine RIOU, Adèle OUSMANOV, Valérie PELLETIER, Jean-Baptiste LAMOND.

#49958 P148 Du prénatal au postnatal : phénotype IRM du syndrome ReNu. Sarah BAER, Agathe CHAMMAS, Toan NGUYEN, Min RNUI-2, Laurent GUIBAUD, Delphine HERNON, Gaetan LE CAS, Nicolas CHATRON, Christel DEPIENNOL, Florence VIGORELLI.

#49961 P152 PTCHDI1 régule la neurogenèse humaine dans des modèles dérives d'iPSC : implications dans les troubles du neurodéveloppement. Devina UNG (Tours), Audrey LANGCAUMOU, Sylviane MAROUILLAT, Florence ROY.

#49980 P156 Premières descriptions de femmes atteintes d'albinisme oculaire recessif lié à l'X. Vincent MICHAUD (Bordeaux), Séverine AUDEBERT-BELLANGER, Maria SPÖDENKIEWICZ, Carl ARNDT, Marie MASSIER, Céline COURTOIS.

#49963 P164 Caractérisation clinique et cellulaire d'un patient liée à des variations pathologiques du gène PIKC3ZA. Adella KARAM, Clémence DELVALLEE, Elodie JAVEY, Pascal KESSLER, Valérie PELLETIER, Jean-Baptiste LAMOND.

#49978 P168 Le spectre mutationnel du gène GALC associé à la maladie de Krabbe au Maroc. Fatima Zahra OUTTALEB (Casablanca, Maroc), Mohamed EL ALAOUI EL ABDELALLAH, Iham RATBI, Abdelaziz SEFIANI.

#49914 P172 Modulation de l'hétéroplasmie des cellules immunitaires dans un contexte de maladie mitochondriale. Célaia LAMOTHE, Angela SEQUEIRA (bordeaux), Ndeye-Fatou NGOM, Patrick MUKHERJEE, Sophie BRUNET, Sandrine CAPUTO.

#49945 P176 Développement et validation d'une méthode de calcul du score de risque polygénique du cancer du sein PR5313 par séquençage ciblé NGS. Floriane LONELLE-CHACHAUT, Mathias LEPAGE (Clermont ferrand), Stéphanie FERRAZ.

#49940 P180 Syndrome de Berg-Hogg-Dubé : probabilité d'identifier une mutation FLCN en fonction du tableau clinique. Agathe HERCENT (Paris), Ibrahim BA, Jerome PANOFFE, Philippe AFFITTE, Karim DIAZ, Michael MAY, David ZWISLOCKI.

#49939 P182 Etude de CoSégrégation de VARIANTS (COVAR) de gènes de prédisposition aux cancers : un outil de classification des variants de signification incertaine. Sandrine CAPUTO (Paris), Lisa GOLMARD, Severine AUBERT.

#49930 P192 Nouvelles recommandations européennes concernant le diagnostic, la prise en charge, la surveillance, la qualité de vie et le conseil génétique pour le syndrome CMMD par l'ERN GENIURIS et le co-conseil.

#49934 P196 PREDI-LYNCH : Vers une surveillance non invasive des cancers liés au syndrome de Lynch - un essai clinique européen avec un leadership français. Chrystelle COLAS (PARIS), Toni SEPÁLA, Laura MONAR.

#49945 P200 Sécurité du dépistage du cancer gastrique par endoscopie chez les porteurs de variants pathogéniques CDH1. Patrick BENUSiglio (PARIS), Romain LENIHARDT, Caroline DUROS, Laura SIRMA, Antoine DARDET, Pierre-Yves COHEN.

#49977 P204 Premier cas rapporté d'un variant homozygote du gène POLDI chez un patient atteint de cancers colorectaux synchrones et métastatiques. Salwa Ben Yahia (Leiden, Pays-Bas), Carill TOPPS, Noah HELDMAN.

#49968 P212 Nouveilles méthodes, nouvelles pratiques : l'apport de l'étude de l'humeur aqueux au diagnostic du glaucome à angle fermé. Jessica Le Gall (Paris), Alexandre MATET, Marie GAUTHIER-VILLARS, Jennifer CARRIERE, Marc PLAN.

#49742 P216 Etude EX-TRICAN : identification de facteurs de prédisposition génétique par séquençage d'exome constitutionnel dans les phénotypes extrêmes de cancer. Benoit MAZEL (Dijon), Anaïs FOLLGAT, Amara BELHACHEMI.

#49903 P220 La salpingectomie bilatérale isolée : une procédure à risque chez les femmes porteuses de variant délétère sur les gènes BRCA? Morgane BOEDER, Nicolas TARIS, Elodie HASER, Christine MALLET (Strasbourg).

#49930 P224 Evaluation du coût des techniques de séquençage à très haut débit chez les laboratoires du Plan France Médecine Génomique 2025. Farah ERDOGAN (Villetjeun), Audran BATYLE, Jennifer MARGER, Julia BONASTI.

#49909 P232 Caractérisation intégrative de carcinomes rénaux papillaires localisés et métastatiques pour l'identification de biomarqueurs pronostics. Roseline VIABERT (PARIS), Hugo CROIZIER, Sophie TIAN.

#49917 P236 Etude rétrospective multicentrique sur les mutations BRCA1/2 dans le cancer du sein, apport du testing tumoral. Philippe DENIZEAU (Rennes), Alexandra LESPAGNOLO, Sophie GAUBERT, Greg BRIVAULT, Marc PLAN.

#49962 P240 Etude observationnelle de la détection de la perte du gène MTAP sur biopsie liquide et en IHC dans les CBNPC. Michèle DEGAUD (Villetjeun), Ofra TRABELSI-GRATI, Aldea MIHAELA, Vereak SYRINGBERG, Etienne RUOD.

#49937 P244 Transmission de l'information d'un diagnostic de prédisposition héréditaire : rôles liens affectifs et familiaux. Béatrice DE CLERCQ, Axelle BERTHOIN (NICE), Véronique MARTEL.

#49913 P252 Retour d'expérience de la gestion génétique des grossesses à risque de syndrome du QT Long : Identification des lacunes et explorations de nouvelles stratégies de dépistage. Céline GUERIN (PARIS), Frédéric HUET, Dominique SALVI.

#49930 P256 Attitudes et perspectives des professionnels des centres français de DPI concernant le dépistage des aneuismos et l'utilisation du NGS en DPI. Johanne PITROWSKI (Strasbourg), Opélie SAULOUZ, Françoise PET.

#49948 P260 Mise en place de la téléexpertise au sein des services de génétique en France : retour d'expérience de centres utilisateurs et analyse des pratiques. Lea PATAY (Dijon), Amandine BAURAND, Suzanne PEYRONNET.

#49953 P264 Le diagnostic "présymptôme" comme alibi du symptôme chez l'adulte. Isaure CHAGNEAUD (Caen).

#49997 P268 Evaluation des besoins de prise en charge psychologique des conseillers en génétique. Adeline CHABEAU-LARA NOUALSKI (ANGERS), Estelle COLIN, Agnès GUICHET, Chantal HOUDAVER, Véronique PAQUIS-FLUKLIN.

#49997 P272 Les maladies rares : comment faire face ? Eloi LE HERNAUT, Benjamin SOUBEISE, Van-Trang DINH, Séverine COMMET, Corinne TEZENAS.

#49704 P276 Essai multicentrique en double aveugle de phase II, versus placebo, évaluant l'efficacité et la sécurité de l'apalisirib (BYL719) dans le syndrome MCAP (mégaloencéphalie-malformation capillaire-polydactylie). Eloi LE HERNAUT, Benjamin SOUBEISE, Van-Trang DINH, Séverine COMMET, Corinne TEZENAS.

#49979 P280 Réévaluation des recommandations concernant l'interprétation des variants ARNT de l'ADN mitochondrial grâce à l'étude sur fibre musculaire unique. Chloé PROSPER (Nice), Annabelle CHAUSSANTON, Elam.

#49982 P284 Extension du dépistage néonatal à 245 pathologies rares traitables : expérience française au sein du projet européen Screen4Care. Emeline DAVOINE, Camille LEBLANC, Camille LENELLE, Marie-Laure HUMBERT.

#49970 P288 Une transmission inattendue de myopathie sévère liée à ACTA1 due à un variant parental en mosaïque somatique hétérozygote dans un cas : un piège pour l'analyse moléculaire. Benjamin DURAND.

#49979 P292 Analyse comparative de l'approche de séquençage à longue lecture ciblée d'Oxford Nanopore Technology dans les maladies à expansion de triplets. Louise BENAROCHE (PARIS), Pierre-Yves BOELLE, Hélène.

#49918 P296 La pharmacogénomique en France : de la population à la médecine personnalisée. Marc GROS LA TAIGNE (BRISTOL), THE POPGEN STUDY GROUP, FRANCEGENREF CONSORTIUM, GOLD CONSORTIUM, Emmanuel GENOVESE.

#49978 P304 Etude moléculaire du gène HSD17B3 dans le déficit en 17 β -HSD type 3 chez des patients tunisiens (46,XY DSST) : une approche fonctionnelle des mutations : expérience du laboratoire de génétique moléculaire.

#49912 P308 Génomés en réseau @Auragen : Une dynamique collaborative dans l'interprétation des dossiers dans le domaine des maladies rares et de l'oncogénétique. Euallie LASSEAUX ROBINE (Bordeaux), Flore ME.

#49929 P310FLO22 Etude Daybreak : résultats préliminaires de la phase 2 en double aveugle, randomisée contrôlée par placebo évaluant setmelanotide chez des patients porteurs de variants sur des gènes sup.

#49929 P312 Signatures épigénétiques dans les troubles du neurodéveloppement : peuvent-elles préciser des informations sur le phénotype ? Amandine SANTINI (rouen), Anne-Claire RICHARD, Angèle MAY, Caroline NAVES.

#49901 P320 Détection de mosaïcisme parental de SCN1A dans le sang de parents de patients avec un syndrome de Dravet par modélisation positionnelle du bruit de fond du séquençage haut-débit. Clarisse BATAILLE.

#49928 P324 Analyses comparatives de l'approche de séquençage à longue lecture ciblée d'Oxford Nanopore Technologie dans les maladies à expansion de triplets. Louise BENAROCHE (PARIS), Pierre-Yves BOELLE, Hélène.

#49902 P328 Détection de la maladie résiduelle minimale sans séquençage tumoral préalable : IA à partir de données cfDNA séquencées avec ONT. Michael BLUM (Meylan), Florian PRIVE, Aurand SANDRIS, Boris LIPINSKI,

#49950 P336 Décryptage des signatures moléculaires des protéosomopathies neurodéveloppementales : une approche multi-omique. Marielle OULOUD (Nantes), Cynthia FOUCHEUR, Martin BRAUD, Frédéric EBSTEIN, Sté.

#49906 P344 Analyse en temps réel du séquençage du génome entier pour une santé de précision intégrant la génomique. Ding-Ming NI, Yun-Ru CHEN, Chuan-Kun Liu, Yao-Tze CHIU, Chung Kuo Li, Adam Yao, Dominique P.

#49929 P352 Diversité phénotypique et génotypique des aggregopatopies : analyse de 26 nouveaux variants ACAN dans une cohorte de 27 patients présentant une petite talle idiopathique. Nathalie RICHT-PALLAFR.

#49934 P356 Syndrome d'Ehlers-Danos Classique et génome Seqioa_PFMG205 : élucidation d'un cas par détction d'un remaniement complexe dans COL5A1. Audrey BRIAND-SULEAU, Malika FOY, Karelle BENISTAN, Patrice.

#49936 P360 11 nouveaux cas de syndromes d'Ehlers-Danos de type spondyloblastoplastique : spectre phénotypique lié aux mutations des gènes B3GALT6, B4GALT7 et SLCS3

17:30

17:30 - 18:15

SESSIONS COMMUNICATIONS FLASH 01

Long read, Oncogenetique

Modérateurs : Stéphanie BAERT-DESURMONT (Rouen), Laurent CASTERA (Caen)

17:30 - 17:38	#49389 -	F001 Séquençage ADN long-read : nouvelles perspectives pour le diagnostic des prédispositions aux cancers du sein et de l'ovaire.	Crystal RENAUD (Caen); Antoine CHOUTEAU, Camille AUCOUTURIER (Caen)
17:38 - 17:46	#49630 -	F002 Séquençage Nanopore en adaptive sampling : apport en oncogénomique pour la caractérisation de variants constitutionnels complexes.	Voryak SYLVAINCH (Villejuif), Roseline TANG, Odile CABRE (Villejuif)
17:46 - 17:54	#49663 -	F003 Evaluation des performances du séquençage long-read PacBio Revio pour le diagnostic des prédispositions héréditaires aux cancers.	Corentin LEBECHER (Rouen), Julie AMIOT, Olivier QUENECHE (Rouen)
17:54 - 18:02	#49804 -	F004 Identification des insertions d'éléments mobiles dans les cancers héréditaires : méthodes de détection et validation par séquençage long-read.	Adolphe PERRIER (Paris), Noémie BASSET (Paris)
18:02 - 18:10	#49880 -	F005 Les promesses du RNA-Seq long read pour la caractérisation du transcriptome TP53 endogène et pathogène.	Camille AUCOUTURIER (Caen), Marion ROLAIN, Sophie COUTANT, Edwige KASPER, Stéphanie LEBLANC (Caen)

17:30 - 18:15

SESSIONS COMMUNICATIONS FLASH 02

Neurodéveloppement, Neurosensoriel

Modérateurs : Delphine DUPIN-DEGUINE (TOULOUSE), Sacha WEBER (Paris)

17:30 - 17:38 #48981 - **F006 Caractérisation clinique et génétique du syndrome lié au gène THOC2 : cohorte française de 15 patients.** Pauline PLANTÉ-BORDENEUVE (Illié), Jean-Luc ALESSANDRI, Simon BOUSSON, Ange-Line
17:38 - 17:46 #49171 - **F007 La taille compte : découverte de variants causaux et de nouveaux gènes candidats de la maladie de Parkinson par séquençage de génome entier en long-fragment dans une cohorte de**
17:46 - 17:54 #93924 - **F008 Surdit  isol e par mutation du g ne MITF : expressivit  variable du syndrome de Waardenburg ou cor lation g notype- enotype ?** Albane KARKULOWSKI (Paris), Laurence JONARD, Ralyah I
17:54 - 18:02 #95939 - **F009 S quen age g nomique complet chez 142 familles avec une surdit  de d but pr coce : exp rience du centre coordonnateur du CRMR S dit s g n tiques.** Sandrine MARLIN, Margaut SEREY
18:02 - 18:10 #49737 - **F010 Apport du s quen age haut-d bit dans le diagnostic mol culaire des malformations oculaires   partir d'une cohorte de 800 patients r solus du centre Cochlin/Necker de l'APHP-UNIVERSIT **

17:30 - 18:15

SESSIONS COMMUNICATIONS FLASH 03

Non codant, Bioinformatique et innovations

Modérateurs : Virginie BERNARD (Grenoble), Kévin YAUY (Montpellier)

17:30 - 17:38 #48864 - **FL011** Priorisation des variants non codants : benchmark de prédicteurs d'effets de variants et développement d'un nouveau méta-score MobiDeep. Abdelhakim BOUAZZAOUI (Rennes)

13^{èmes} ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE

CANNES, PALAIS DES FESTIVALS ET DES CONGRÈS

27-30 JANVIER 2026

www.assises-genetique.org



"Jeudi 29 janvier"

17:30 - 17:40 #49240 - **FL012** Définition de seuils de score CADD spécifiques aux différentes régions non-codantes du génome. Jude-Reix FENIVA, Jean-Baptiste LAMOUËRE, Sarah BAER, Samuel NICAISE, Anthony LE BECHEC, /
17:46 - 17:54 #49249 - **FL013** NCBoost v2: un classificateur pour variants non-codants causant des maladies monogénique. Barthélémy CARON (Paris), Antonio RAUSELL
17:54 - 18:02 #49449 - **FL014** PERIGENOMED - Préparer le dépistage néonatal génomique : défis et innovations bioinformatiques. Yannis DUFFOURD (Dijon), Anthony AUCLAIR, Valentin VAUTROT, Emilie TISSERANT, Anne-Sophie
18:02 - 18:10 #49791 - **FL015** Des textes cliniques aux profils phénotypiques : extraction et clustering des termes HPO pour faciliter le diagnostic des maladies rares. Axel BONESTEVE (Rennes), Paul ROLLIER, Moussa BA

17:30 - 18:15

SESSIONS COMMUNICATIONS FLASH 04

IA, DPN, Reproduction, Chromosomes, Neurodéveloppement

Modérateurs : Tania ATTIE-BITACH (PARIS), Sylvie JAILLARD (Rennes)

17:30 - 17:38 #48925 - **FL016** IA4GenReport: L'IA générative au service des comptes rendus en cytogénétique moléculaire et chromosomique. Patrick CALLIER, Davide CALLEGARIN, Melodie OPALE, Tristan MORO, Victor PILLAY
17:38 - 17:46 #49401 - **FL017** Permettre le conseil génétique d'un remaniement chromosomique équilibré identifié en prénatal : apport du séquençage par nanopore. Charlotte TARDY (MARSEILLE), Audrey LABALME, Flavie
17:46 - 17:54 #49662 - **FL018** DPI et don de gamète en France : qu'en est-il en 2026 ? Julia LAUER ZILLHARDT (STRASBOURG), Caroline BOSSON, Anne GIRARDET, Emmanuelle HAQUET, Sylvianne HENNEBICQ, Anne MAYEUR, Gaëlle H
17:54 - 18:02 #49687 - **FL019** Etude de corrélation génotype-phénotype dans les délétions 13q : Cohorte multicentrique de 254 patients. Afef JELLOUL, Tony YAMMINE, Sophie SCHEIDECKER, Lucie TOSCA, Gaëlle VIEVILLE, Ch
18:02 - 18:10 #49768 - **FL020** Syndrome de microduplication 9q34.11: trouble du neurodéveloppement et dysmorphies récurrentes. De Falco ALESSANDRO (Napoli, Italie), Vincent MARIE, Vieville GAËLLE, Gauthier MARYOLAINÉ, L

17:30 - 18:15

SESSIONS COMMUNICATIONS FLASH 05

Oncogénétique, Conseil génétique, Rein

Modérateurs : Delahaye-Duriez ANDRÉE (Paris), Yline CAPRI (Paris)

17:30 - 17:38 #48951 - **FL021** Enquête auprès des professionnels en cas de découverte d'une donnée incidente génétique en période prénatale : Etude par Expérimentation par Choix Discrets (ECD-Di). Jeanne JURY (I
17:38 - 17:46 #49162 - **P348** Inhibiteurs de la thromboxane synthase: nouvelle perspective dans l'ostéogénèse imparfaite. Mathilde DOYARD (Paris), Subash CHAND-VERMA, Johanne DUBAIL, Elsa VENNAT, Nicolas ROUBIER, Moh
17:46 - 17:54 #49424 - **FL023** Identification de variants génétiques rares dans les gènes NUPR2, FZD2, et ZNF697 conférant une susceptibilité aux infections invasives à pneumocoque chez les enfants. Morgane GEL
17:54 - 18:02 #49558 - **FL024** PMS2 et phénotype extrême : étude de la corrélation génotype/phénotype. Margaux CLEMENT LE CHOISMIER (Montivilliers), Nathalie PARODI, Edwige KASPER, Jacqueline BOU, Gwendoline LIENARD, Si
18:02 - 18:10 #49913 - **FL025** Néphropathies chroniques : bilan de la préindication en 2026 (laboratoire Auragen). Clément SAUVESTRE, Louis LEBRETON (Bordeaux), Claire GOURSAUD, Olivier GRUNEWALD, Pierre-André MASSAI

18:15

18:15 - 18:45

ASSEMBLEE GENERALE DE LA FFGH

20:00

Vendredi 30 janvier

08:30

08:30 - 10:30

CONFERENCE PLENIERE 4

Impact de la Génomique sur la Société

Modérateurs : Evan GOUY (Lyon), Caroline SCHLUTH-BOLARD (STRASBOURG)

08:30 - 09:00 Sensibilisation de la population générale aux nouveaux enjeux de la génétique médicale. Sandra MERCIER (Nantes)
09:00 - 09:30 Dépistage Néonatal. Laurent SERVAIS (Liege, Belgique)
09:30 - 10:00 DEPISSMA. Vincent LAUGEL (Strasbourg)
10:00 - 10:30 Génétique et Politique: questions/réponses. Philippe BERTA (Nîmes)

10:30

11:30

11:30 - 12:00

CONFERENCE INVITEE 4

Embryologie

Modérateur : Charles COUTTON (Grenoble)

Embryons Synthétiques: une nouvelle voie pour l'étude des syndromes génétiques associés au développement précoce. Denis DUBOULE (Paris)

12:00

12:00 - 12:30

CONFERENCE INVITEE 5

Actualités cannoises

Modérateur : Caroline SCHLUTH-BOLARD (STRASBOURG)

Cinéma et maladies génétiques. Jean Louis MANDEL (ILLKIRCH)

12:30

12:30 - 14:00

ASSEMBLÉE GÉNÉRALE DE L'AFCEG

12:40

12:40 - 13:40

ATELIER DEJEUNER: ELEMENT BIOSCIENCES

Redéfinir le séquençage : de la génomique à la multiomique 5D avec AVITI24™

Welcome address & Element Platform Introduction. Eric BAUD (Clermont-Ferrand)
Utilisation du séquenceur AVITI pour l'analyse de biopsies liquides par panels de gènes à forte profondeur. Romain BODOT (DIJON)
Implémentation d'un séquenceur AVITI au sein d'une plateforme de diagnostic génomique. Flavie ADER (PARIS), Patricia LEITE (PARIS)
Discussion.

13:45

14:00

14:00 - 15:00

TABLE RONDE • PNM4

Un an après le lancement du PNM4 : Avancées et attentes suite aux différents PNM.
Les enjeux du PNM4 en interministériel. Véronique PAQUIS-FLUCKLINGER (Nice), Anne-Sophie LAPOINTE (France)
Anne-Sophie Lapointe (DGOS) | Véronique Paquis-Flucklinger (DGR)

Priorités et perspectives en terme d'offre de soins, de recherche et d'innovation. Sylvie ODET (RENNES)
VP PNM4

Attentes des patients. Jean-Philippe PLANÇON (La Baule)
Président Alliance Maladies rares

15:10

15:10 - 16:00

SESSIONS SIMULTANÉES 13

DPN/DPI

Modérateurs : Martine DOCO-FENZY (NANTES), Aude TESSIER (GOSELIES, Belgique)

15:10 - 15:25 #49619 - **SS091** PRENATOME : Développement d'un DPNI d'exclusion pour 100 maladies monogéniques par une technique standardisée de séquençage haut débit. Fabienne CHARBIT-HENRION (Paris), Cécili
15:25 - 15:40 #49633 - **SS092** Le diagnostic préimplantatoire des maladies par mutation de l'ADN mitochondrial est-il faisable au stade blastocyste ? Paula RUBENS (Paris), Anne MAYEUR, Nadine GIGAREL, Brian SPERELAKIS





"Vendredi 30 janvier"

- #49124 - P504 Fibrose congénitale des muscles oculo-moteurs : découverte d'un variant pathogène du gène **TUBB3** chez un enfant marocain. Amina EL AMMARI (OUJDA, Maroc), Jihane AHMIDI, Kaoutar AHMIDDOUCH, Fatma E
- #49549 - P505 Violences sur enfants et troubles du neurodéveloppement. Marie VINCENT (Nantes), Elsa LORINO
- #49565 - P506 Délétion hétérozygote partielle du gène de la chaîne lourde de la ferritine **FTH1** avec neuroferritinopathie à début précoce et neuropathie démyélinisante : un rapport de cas. Alicia Marie MILOT (Grenoble), Bouatnia BELK
- #49181 - P507 Molecular Modeling dans un Dynamical Study of rsSNP in STXBP1 Genetic Early Infantile Epileptic Encephalopathy Disease. Al Mehdi KRAMI, Fouzi BEHITRI, Zouhair ELKHARAT (BK269111, Maroc), Bouatnia BELK
- #49850 - P508 Validation fonctionnelle des nouveaux gènes candidats associés aux formes récessives de la maladie de Parkinson chez la drosophile. Chloé PINON (Paris Cedex), Christelle TESSON, Guillaume COGAN, Su
- #49857 - P509 Variant hétérozygote du gène **MAST1** associé à des malformations cérébrales et un retard neurodéveloppemental : rapport de cas avec syndrome **Mega-cortex-callosum**. Nadège BIRLADEAUNI, Fanny LA
- #49842 - P510 Variant de signification incertaine du gène **OPAI1** : enjeux diagnostiques et implications cliniques. Wem ESSALAH (Tunis, Tunisie), Yasmina ELARIBI, Imen REJEB, Syrine HIZEM, Manel LAJIMI, Abir JEBALI, Houweyda
- #49575 - P511 Diagnostic moléculaire d'une leucodystrophie autosomique dominante associée au gène **CSF3** : apport de l'expertise radio-clinique combinée à la réanalyse ciblée des données d'exome. Florence AR
- #49486 - P512 Un diagnostic fonctionnel pour les maladies mitochondriales liées de novo à des mutations du gène **POLG** en 2025. Sylvia ROUSSET (Paris), Claire-Marie BERARD, Agnès ROTIG, CHAUSSENOT, Nathalie BODARD, Brigitte CHABROL
- #49796 - P513 Analyse de l'expansion de l'hexanucleotide G4C2 du gène **C9orf72** par PCR vs Long-read. Fatima Zahra OUTTALBE (Casablanca, Maroc), Mohamed EL ALAOUI EL ABDELLAOUI, Abdelaziz SEFIANI
- #49781 - P514 Dystroglycanopathie infantile liée à de nouveaux variants du gène **FKTN** révélés par séquençage d'exome. Jihane AHMIDI (Oujda, Maroc), Kaoutar AHMIDDOUCH, Sara MEZIANE, Yassine MEBROUK, Mariam TAJIR
- #49425 - P515 Neuropathie sensorielle et atrophie optique liées au gène **FDXR** : premier cas rapporté au Maroc. Sabrina BOURRESSAS (Nice, Maroc), Houda JELTI, Fay LAZMOURI
- #49581 - P516 Utilité diagnostique du séquençage du génome pour le diagnostic moléculaire des dystrophies rétiniennes héréditaires (DRHs) : retour d'expérience des plateformes **AURAGEN** et **SEQOIA**. Luke MANSAF
- #49792 - P517 L'encéphalopathie héréditaire liée au syndrome d'Alcaïd : soutiens dans la population marocaine. Fatima Zahra OUTTALBE (Casablanca, Maroc), Mouna OUIHANNACH, Abdelaziz SEFIANI
- #49342 - P518 Maladies neurogénétiques liées au gène **CACNA1A** : un éventail de phénotypes et de génotypes. Charlotte MOURAUX, Jean-Loup MÉRÉAUX, Florence RIANT, Rania HILAB, Emilien PETIT, Alexis BRICE, Alexandra DUI
- #49440 - P519 Corrélations phénotype/génotype dans les amyotrophies spinales de type II et III : intérêt des gènes **NAIP** et **SMN2**. Karima SIFI (Constantine, Algérie), Sarah HANACHI, Yamina SIFI, Salima ZEKRI, Karima BENN
- #49730 - P520 Rôle du séquençage de nouvelle génération dans le diagnostic des myopathies : Cas cliniques marocains. Faiza CHBEL (cannes, Maroc), Wam FAYED, Hicham CHAROUTE, Salaheddine REDOUANE, Majida CHARIF
- #49787 - P521 Nouveaux variants composites du gène **PLA2G6** révélés chez un patient marocain atteint de dystrophie neuroaxonale infantile. Sara MEZIANE (Oujda, Maroc), Khawla ZERROUKI, Fatimazahra SMAILI, Fatima
- #49602 - P522 Variant pathogène dans **DPYSL5** : nouveau phénotype ? Thibault TRUTTMANN, Delphine HERON, Boris KEREN, Catherine GAREL, Madeleine HARIOT, Stéphanie VALENCE (PARIS)
- #49627 - P523 Analyse de la méthylation de l'ADN et étude d'une épissure chez des patients atteints du syndrome **CHARGE** et d'hypogonadisme hypogonadotrope congénital, associés à des variants du gène **C1**
- #49620 - P524 **SCA27B** et ségrégation familiale : un cas inédit d'expansion **FGF14** paternelle. Virginie ROTH, Fabienne ORY-MAGNE, Francis RAMOND, Stéphanie CACCIATORE, Florent GIRARDIER, Clément Robin, Frédéric WEBER, Da
- #49950 - P525 Spectre génétique et corrélations phénotypiques des malformations du corps calleux dans une cohorte tunisienne. Bochra KHADJIA, Najla SOYAH, Aya BENNOUR, Wafa SLIMANI, Khouloud RIJBA, Hamza HADI AE
- #49971 - P526 Mutation de **FAM126A** et leucodystrophie hypomyélinisante-cataracte : premier cas familial marocain. Wafaa BOUZROUD, Sarah BERRADA, Amal TAZZITE, Bouchaib GAZZAZ, Hind DEHBI (Maroc, Maroc)
- #49935 - P527 Identification des variants bi-alléliques dans **IGHMBP2** en cause dans une neuropathie de type **SMART1** par séquençage combiné du génome et du transcriptome à haut-débit. Coralie PROVESTI (Marseille)
- #49352 - P528 Un diagnostic fonctionnel pour les maladies mitochondriales liées de novo à des mutations du gène **POLG** en 2025. Sylvia ROUSSET (Paris), Claire-Marie BERARD, Agnès ROTIG, CHAUSSENOT, Nathalie BODARD, Brigitte CHABROL
- #49349 - P529 Variant de novo du gène **KLFL7** et encéphalopathie épileptique infantile précoce et dégénérative : description d'un cas. Lila SALVAN, Lila SALVAN (Nancy), Hélène VINCENT, Emmanuelle SCHMITT, Laëticia LAMBI
- #49590 - P530 Identification d'un variant rare du gène **XPR1** chez deux apparentés atteints d'une maladie de Fahr : vers une meilleure compréhension des formes génétiques rares de calcifications cérébrales. Den
- #49664 - P531 Ataxie à début très précoce d'allure non progressive comme premier symptôme de maladie métabolique. Chloé WARGNY (Paris), Lydie BURGLEN, Ariane MAHIEUX, Malek LOUHA, Madeleine HARIOT, Stéphanie VAL
- #49565 - P532 Etude in vitro de variants d'épissage dans les troubles du mouvement liés à **ADCV5**. Oriane TROUILLEARD (Paris), Claudio DEGUSSA, Fernando KOK, Emilie RETAILLEAU, Adrien MENERET, Mohamed DOULAZMI, Este
- #49102 - P533 Prediction of the impact of Deleterious Nonsynonymous Single Nucleotide Polymorphisms on the Human **RRM2B** Gene: A Molecular Modeling Study. Chaimaa AIT EL CADRI, Al Mehdi KRAMI, Hicham CHAROUTE
- #49092 - P534 A novel homozygous **PIGO** mutation in severe infantile epileptic encephalopathy, profound developmental delay and psychomotor retardation. Faiza FAKHFAKH (SFAX, Tunisie), Asma AIGUE
- #49208 - P535 **USP48**, UN NOUVEAU GÈNE RESPONSABLE DE SURDITE LIEE A L'AGE. Salim AICHE (Paris)
- #49733 - P536 Diagnostic après 55 ans : quand un diagnostic d'infirmité motrice cérébrale d'origine néonatale hypoxique est remis en cause. Sybille COLLIN, Sabrina BERTOUT (Liège, Belgique), Zayd JEDIDI, Saniya BULK, Je

- #49910 - P537 Etude des troubles cognitifs dans une cohorte de 20 patients atteints de paraplégie spastique héréditaire de type 4 (SPG4) : atteinte fronto-temporale modérée avec hypométabolisme à la **TEP** au **18**
- #49708 - P538 Quelles prescriptions devant un syndrome extra-pyramidal primaire ou iatrogène dans la délétion **22q11.1** ? Oriane MERCATI (Paris), Romain DUQUET, Anna GERASIMENKO, Daphné LEHALLE, Cristina PEDUTO, Sol
- #49747 - P539 Dystrophie neuroaxonale infantile : nouveau variant de signification incertaine dans le gène **PLA2G6**. Sarah BERRADA, Amal TAZZITE, Fatima MAAROUF, Zineb FAKIR, Hind DEHBI (Maroc, Maroc)
- #49218 - P540 Questionnement sur l'expressivité clinique de variants hypomorphes dans un gène classiquement impliqué dans des pathologies autosomiques dominantes : Cas d'une patiente homozygote pour un
- #49022 - P541 Diagnostic moléculaire de forme isolée ou syndromique de neuropathies périphériques héréditaires : à propos d'un cas. Olivia BETTAIEB (Marseille), Amandine BOYER, Martin KRAHN, Thibault LAU, Nathalie B
- #49186 - P542 Association study of leptin receptor polymorphisms in women with obesity and their impact on protein domains : a case-control study and in silico analysis. Meriem EL FESSIKHI, Zouhair ELKHARAT (BK269111, Maroc)
- #49185 - P543 Identification of p.Met215Ile mutation of the **MC4R** gene in a Moroccan woman with obesity. Meriem EL FESSIKHI, Hakim BELGHITI, Zouhair ELKHARAT (BK269111, Maroc), Hassania GUERINCH, Nadia DAKKA, Jami
- #49843 - P544 Variant de novo du gène **KLFL7** et encéphalopathie épileptique infantile précoce et dégénérative : description d'un cas. Lila SALVAN, Lila SALVAN (Nancy), Hélène VINCENT, Emmanuelle SCHMITT, Laëticia LAMBI
- #49347 - P545 Le syndrome de Pendred : Un dysfonctionnement thyroïdien rare d'origine génétique. Samia ABDI, Salem BENNOUR (Bilida, Algérie), Mohamed MAKRELOU, Aïla ZENATI, Christine PETIT, Crystel BONNET
- #49917 - P546 Etude de l'implication des variations du nombre de copies (CNVs) dans l'étiologie moléculaire des surdités génétiques en Tunisie : exploration du gène de la stéréociline (**STRC**). Siwar HICHI (Tunis, T
- #49905 - P547 Génération de cellules souches pluripotentes induites à partir de patients homozygotes pour la variation c.123del. p.Gly42Glu^{fs}11 du gène **BB55**. Samira SECULA (Strasbourg), Nejla ELKARHAT, Cathy OBRIN
- #49924 - P548 Nouveau variant fondateur du gène **WF51** suggéré par des cas Tunisiens de syndrome de Wolfram. Mortadha CHERIF, Syrine HIZEM, Imen REJEB, Houweyda JILANI, Rahma KCHADOU, Meyssa IDOUDI, Rym MAAMOU
- #49614 - P549 Diagnostic rétrospectif par interrogation transcriptomique des données génomiques : identification d'un variant non-codant récurrent du gène **TMEM236** dans les formes sévères de dystrophie rétinienne non a
- #49908 - P550 Une acuité visuelle trop basse : chercher l'allèle en trans. Priscille DE LAAGE DE MELUX, Bara BENKORTBI (Paris), Cyril BURIN DES ROZIERES, Sophie VALLEIX, Stanislas LYONNET, Dominique BREMOND-GIGNAC, Matthi
- #50002 - P551 Diabète néonatal lié à deux nouvelles mutations hétérozygotes composites du gène **ABCC8**. Narcisse ELENAGA, Mody DIOP (CAYENNE), Roosler TELCIDE
- #49813 - P552 Le diagnostic des maladies mitochondriales en France : apport du séquençage de génome. Giulia BARCIA (Paris), Pauline GAGNARD, Gaëlle HARDY, Céline BRIS, Elise LEBIGOT, Pierre-Hadrien BECKER, Aurélien TF
- #49885 - P553 Characterization of a new mitochondrial disease associated with **SLC25A5/ANT2** loss of function. Camille BERGES (Bordeaux), Juliette PREUDHOMME, Chloé ANAGHINI, Nivea DIAS AMADEO, Jeanny LAROCHE, Anne-
- #49982 - P554 Double atteinte génétique dans la maladie de Fabry : apport des panels **NGS** de cardiomyopathies hypertrophiques. Dominique P. GERMAIN (Paris), Lynda BARACHE, Jean-Pierre RABED,

EPOSTERS AFFICHÉS THÈMES BLEU

02 - Diagnostic prénatal, diagnostic pré-implantatoire, dépistage prénatal non invasif - 07 - Syndromes malformatifs - 08 - Génétique chromosomique constitutionnelle - 09 - 1

01 - Pathologies du neurodéveloppement - 10- Syndromes malformatifs - 15- Génétique chromosomique constitutionnelle - 20- Diagnostic prénatal, diagnostic pré-implantatoire, dépistage prénatal non invasif - 22

- #48933 - P399 Un cas de Pseudohypoparathyroïdie type 1A de découverte anténatale. Rania BEN METTEF (île de France), Milena DIODIER-DEFRANSE
- #49172 - P400 Identification of deleterious missense variants of human **Piwi** like RNA-mediated gene silencing 1 gene and their impact on **PAZ** domain structure, stability, flexibility and dimension: in silico analysis.
- #49174 - P401 Chromosomal abnormalities in couples with recurrent spontaneous miscarriage: a 21-year retrospective study, a report of a novel insertion, and a literature review. Zouhair ELKHARAT (BK269111, Maroc)
- #49326 - P402 Trisomie 21 d'apparence libre ou dérivé de translocation ? Apport de la CGH-array et de la qPCR. Selma DOUMER (Lyon), Charline CARTIELIER, Marianne TILL, Nicolas CHATRON, Audrey PUTOUX, Damien SANLAVI
- #49360 - P403 Premier cas d'hypocrépie et fœtale régressive associée à un variant pathogène du gène **SMARCC1**. Alice BOURGES, Françoise BOUSSON, Antonio VITOELLO, Yannis DUFOURD, Hana SAFRAOU, Clarisse BATTIA
- #49406 - P404 Caractérisation moléculaire de l'inversion péri-centrique récurrente inv(5)(p13;q31) par FISH et OGM et conduite à tenir dans un contexte de DPI. Marie DUCO-FENZY (NANTES), Aurélien GAUTTEIL, Guesl
- #49423 - P405 Evaluation d'une stratégie sur les rebiopsies embryonnaires en DPI cytogénétique par FISH: revue de la littérature et expérience Nantaise. Valerie KOUBI (Nantes), Anne-Laure BAUDUIN, Aurélien GAUTTEIL,
- #49468 - P406 Syndrome de Rubinstein-Taybi : premier cas marocain portant un variant rare pathogène du gène **CREBBP**. Zineb FAKIR, Sarah BERRADA, Amal TAZZITE, Hind DEHBI (Maroc, Maroc)
- #49469 - P407 Premier cas marocain de duplication de la région 15q11-13 : profil clinique et génétique. Zineb FAKIR, Sarah BERRADA, Amal TAZZITE, Hind DEHBI (Maroc, Maroc)
- #49489 - P408 Syndrome d'Alcaïd : nouvelle série de 22 patients et effet fondateur à La Réunion. Océane COUDRIEU (Clermont-Ferrand), Valentin RAULT, Jean-Luc ALESSANDRI, Godelieve MOREL, Marie-Line JACQUEMONT, Mari
- #49504 - P409 Présentation clinique-biologique d'une patiente avec une délétion rare en 16q22.2q23.1. Houde KARMOU-BENALI (Nice), Véronique GUBO, Alice VIERA, Agnès ANGELOZZI, Annabelle CHAUSSENOT, Véronique P
- #49521 - P410 Pathologies liées au gène **UBE2A** : de la déficience intellectuelle syndromique au syndrome polymalformatif. Godelieve MOREL (La Réunion - St Denis), Jean-Luc ALESSANDRI, Marie-Line JACQUEMONT, Asma OM
- #49560 - P411 Rencontre entre la génétique et l'immunologie : quand variant génétique et allo-immunsation plaquettaire expliquent un phénotype fœtal sévère et précoce. Gladys BATTISTI (GOSSELIES, Belgique), Ber
- #49568 - P412 Hémihypertrophie associée à un variant postzygotique dans **MTOR**. Cécile COURDIER (Bordeaux), Paul KUENTZ, Fanny MORICE-PICARD, Pascal BARAT, Chloé ANGELINI
- #49585 - P413 Une maladie génétique peut en cacher une autre. Karla CIFUENTES URIBE (Bron), Foughloux ALAIN, Roseline FROISSART, Magali PETTATZ ZONI, Marianne TILL, Nathalie GUFFON
- #49591 - P414 Diagnostic précoce d'une maladie génétique rare (MAD) : l'exemple de l'hyperplasie congénitale des surrénales (HSCN) : à la recherche d'un variant pathogène du gène **CYP11B1**. Claudine LE VAILLANT, Bénédicte ROMEFORT
- #49595 - P415 Caractérisation clinique des délétions interstitielles 12q14.1 : 8 nouveaux cas et revue de la littérature. Anaïs COUSANON (Caen), Nicolas GRUCHY, Elise SCHAEFER, Antonio Federico MARTINEZ MONSENY, Gema I
- #49609 - P416 A la recherche des bases moléculaires du syndrome de Wildervander. Joe MSALLEM (DIJON), Laurence FAIVRE, Lisenka VISSERS, Vicente YEPEZ, Holm GRAESSNER, Macthild OUD, Julien GAGNEUR, German DEMIDOV, A
- #49610 - P417 Observatoire du diagnostic : mise à profit des nouvelles connaissances scientifiques et des progrès technologiques pour sortir de l'errance diagnostique. Céline DAMPHOFFER, David GENEVESSE, Pascale

- Maud CARPENTIER, Niki SABOUR, Aurore PELISSIER, Christine BINQUET, Réseau ACHROPUCE, Réseau ANPGM, Cmr et Ccmr FILIÈRE DE SANTÉ ANDDI-RARES, Laurence FAIVRE
- #49637 - P418 Bilan à 6 ans de la préindication : Maladies constitutionnelles du globe rural, du Plan France Médecine Génétique 2025 (PFMG 2025). Philippe JOLY, Ariane LUNATI-ROZIE, Julian BOUTIN, Céline RENOU;
- #49665 - P419 Description phénotypique du syndrome LUMBAR chez 5 nouveaux patients. Chloé WARGNY, Timothée DE SAINT DENIS, Hina SIMONNET, Delphine HERON, Paul KUENTZ, Antonio VITOELLO, Daphné LEHALLE (Paris)
- #49667 - P420 Variant faux-sens hérité dans le gène **ACTG1** causant un syndrome de Baraitser-Winter avec omphalocèle chez mère et fille. Enrica MARCHIONNI (Rome, Italie), Chiara MINOTTI, Nunzia PIUMELLI, Valentina FER
- #49676 - P421 Variabilité intrafamiliale de **RASAI1** : de l'anasarque fœtale à la MAV cérébrale, un diagnostic révélateur par génome. Amel BOUCHATAL - BERRAHO (bordeaux), Camille PORTERET, Fanny MORICE-PICA
- #49679 - P422 Diagnostic pré-implantatoire des aneuploïdies (DPI-A) : état de l'art et questions éthiques. Marie-Laure MAURIN (Paris), Guillaume COGAN, Raud HARBUZ, Gélise MALLEY, Elsa SUPLOT
- #49699 - P423 Première description anténatale d'une variation pathogène du gène **KDM5C** chez un fœtus de sexe féminin. Malek BOUASSIDA (Poissy), Bénédicte GÉRARD, Igor DERYABIN, Elizabeth QUBEL, Fairouz KORAICHI, A
- #49706 - P424 De l'intérêt des remaniements des régions non codantes : présentation d'un cas et revue de la littérature des délétions des régions promises de **MEF2C**. Maha CHACHOUB, Malek BOUSSAÏD (Paris), Thoms COURTIN, Chaillet ILYAS, Philip
- #49714 - P425 Syndrome de Van Den Ende-Gupta : nouveau variant du gène **SCARF2** chez un patient marocain. Kaoutar AHMIDDOUCH (Oujda, Maroc), Khawla ZERROUKI, Jihane AHMIDI, Fatima EZHARA AOUNI, Ayad GHANAM, Zai
- #49715 - P426 Syndrome de Myhre révélé par le scanner des rochers : une présentation atypique évoquant une ostéopogose juvénile. Pauline NIETO, Olivier GRUNEWALD, Marie Noelle CALMELS, Victoria GRANIER, Delphine C
- #49727 - P427 **BRCA2** : un train peut en cacher un autre.... Khawla ZAFRANE-KHACHNAOU (Nice), Morgane PLUTINO, Floriane SCHNEIDER, Laetitia D'ANGELO, Sara HALAW, Amandine BOUREAU-WALTE, Houde KARMOU-BENALI, Vérc
- #49748 - P428 Deux variants pathogènes chez un couple consanguin avec antécédents d'enfants décédés avec hydrocéphalie. Sarah BERRADA, Amal TAZZITE, Fatima MAAROUF, Zineb FAKIR, Hind DEHBI (Maroc, Maroc)
- #49749 - P429 Premiers cas rapportés de monosomie partielle du chromosome 21 au Maroc. Sarah BERRADA, Amal TAZZITE, Fatima MAAROUF, Zineb FAKIR, Hind DEHBI (Maroc, Maroc)
- #49755 - P430 Le rôle du dysfonctionnement des télomères dans l'incidence des trisomies. Radhia MKACHER, Pierre-Yves MAILLARD (Paris), Bruno COUCCHIO, Valentine MARQUET, Jeanne TOULAS, Wala NAJAR, Leonhard HEIDINGS
- #49765 - P431 Coexistence de deux anomalies chromosomiques à l'origine d'une dysplasie mésoémielle de Langer. Camille PORTERET (BORDEAUX), Julien VAN GILS, Perrine PENNEMAN, Amel BOUCHATAL, Jérôme TOUTAIN, Ca
- #49766 - P432 Variations bi-alléliques de **TMEM17** et ciliopathies : validation fonctionnelle et spectre phénotypique. Lucile BOUTAUD (Paris), Chumel I, Candice MONCLER, Laure VERLIN, Meriem GARFA-TROAER, Nicolas BOU
- #49771 - P433 Gestion des variants de signification incertaine en prénatal : l'expérience d'un centre. Lucile BOUTAUD (Paris), Anne GUIMIER, Ducreux STEPHANIE, Roxana BORGHESE, Joana BENGEOA, Nicolas BOURGON, Aurélie C
- #49784 - P434 Diagnostic de précision en situation pédiatrique critique : expérience bordelaise de l'apport du séquençage de l'exome ou du génome en urgence. Camille PORTERET (BORDEAUX), Cécile COURDIER, Vincen
- #49780 - P435 Inferté masculine et défaut de maturation chromatinienne : apport du séquençage de haut débit chez une famille Tunisienne. Maha CHACHOUB, Amma SADALLAH, Marwa BEN AMOR, Oifa ABDELKEFI, S
- #49790 - P436 Le syndrome de Patau de révélation post-natale au Maroc. Fatima Zahra OUTTALBE (Casablanca, Maroc), Mohamed EL ALAOUI EL ABDELLAOUI, Aziza SBITI, Abdelaziz SEFIANI
- #49806 - P437 Syndrome de synostose spondylarocarpotarsale récessif (CPSFS1B) associé à une hétérozygotie composite du gène **MYH3**, incluant un variant de signification incertaine : premier cas rapporté en Af
- #49812 - P438 Syndrome associé à DOHH : un nouveau cas avec déficience intellectuelle légère et expansion du phénotype à la cardiomyopathie et l'hypopharyngite. Elise DAIRE, Sabine DIRANI, Karine BRAUN, Segol
- #49821 - P439 Quand un variant en cache un autre : apport du séquençage à haut débit. Salwa BEN YAHIA (Leiden, Pays-Bas), Cyrine ADHOUM, Ahlem ACHOUR, Fauzi MAZOUZ, Sara SKOURI, Mohamed AL KSENTINI, Zohra FITO
- #49822 - P440 Première description prénatale du syndrome de malformation cardiaque congénitale-dysplasie ectodermique-brachydactylie-télangiectasie liée à une nouvelle variation probablement pathogène de P
- #49838 - P441 Translocations réciproques apparemment équilibrées avec phénotype normal : à propos de 3 cas. Wissal TERGUI (Tunis, Tunisie), Lilia KRAOUA, Hela BELLIL, Mahdi KAMMOUM, Fauzi MAZOUZ, Samer TRABELS
- #49847 - P442 Itinéraire d'un homme avec un utérus : de l'anomalie génétique à la paternité dans le suivi à long terme d'un patient Réunionnais avec syndrome de persistance des canaux de Wolff. Pauline BEUVAI
- #49855 - P443 Deux variants distincts de **DNMT3A** dans le syndrome de Tatton-Brown-Rahman : comparaison phénotypique et mécanistique. Nadège BIRLADEAUNI, Jihane AHMIDI, Fanny LAFFARGUE, Océane COUDRIEU, Marie-Gabrie
- #49876 - P444 Une variante chromosomique très rare du syndrome de Turner: Isochromosome Xp en mosaïque, à propos d'un cas. Rasene GEREISHA (Paris), Hend DRIDI, Hadhami FRAY, Dalal NASRALLI, Samia MABROUK, Sou
- #49878 - P445 Syndrome de Turner avec mosaïque 45,X/46,XX terminale contrôlée à l'indexation d'une région critique associée à l'infertilité ovarienne prématrice. Malek BOUSSAÏD (Paris), Thoms COURTIN, Chaillet ILYAS, Philip
- #49884 - P446 Agénésie isolée du corps calleux révélant une translocation équilibrée de novo impliquant **FOXG1** : apport du séquençage du génome prénatal. Louise LECAT (Paris), Thomas COURTIN, Chaillet ILYAS, Philip
- #49911 - P447 ETUDE CYTOGÉNÉTIQUE CHEZ 622 HOMMES INFERTILES AVEC ANOMALIES DU SPERMIOGRAMME. Nadia REBAÏ EP MELOULI (Tunis, Tunisie)
- #49941 - P448 Anomalies chromosomiques et moléculaires chez des enfants atteints de différences de développement sexuel. Haifaou YOUNOUSSA (Nîmes), Jacoura GADJI, Mamadou SOUMBOUNDOU, Babacar NIANG, Anne
- #49953 - P449 Môle hydatiforme récurrente associée à un nouveau variant bi-allélique du gène **NLRP7**. Samah AFRAOUI, Syrine HIZEM, Yasmina ELARIBI, Houweyda JILANI, Imen REJEB, Abir FEDIHIA, Meyssa MERIDA, Boutheina BC
- #49956 - P450 Un syndrome polymyxomysaire rare confirmé par quatre nouveaux cas français porteurs du variant récurrent de novo **KARA** p.(Arg276Trp). Camille PORTERET, Elise CHAUFER, Carol
- #49958 - P451 Les délétions distinctes d'une trisomie 9p confirmée par les explorations cytogénétiques postnatales. Sarra DIMASSI (Soussse, Tunisie), Ahmed BEN SMIDA, Maric BARKA, Rihaq DAHLEB, Kawther OUNISS,
- #49994 - P452 Le diagnostic prénatal d'une rare trisomie 9p confirmée par les explorations cytogénétiques postnatales. Sarra DIMASSI (Soussse, Tunisie), Ahmed BEN SMIDA, Maric BARKA, Rihaq DAHLEB, Kawther OUNISS,

- #50005 - P453 Synostose radio-ulnaire sans trouble hématologique liée à une variation du gène **MEGOM** : à propos d'un cas en Guyane. Mody DIOP (CAYENNE), Narcisse ELENAGA

EPOSTERS AFFICHÉS THÈMES ORANGE

05 - Oncogénétique - 14 - Génétique tumorale

01 - Pathologies du neurodéveloppement - 10- Syndromes malformatifs - 15- Génétique chromosomique constitutionnelle - 20- Diagnostic prénatal, diagnostic pré-implantatoire, dépistage prénatal non invasif - 22

- #49974 - P555 Dysfonctionnement des télomères et détection précoce des formes agressives des pathologies hématologiques. Radhia MKACHER (Évry-Courcouronnes), Bruno COLICCHIO, Claire BORIE, Wala NAJAR, Steffen JU
- #49713 - P556 Délétions totales des gènes **BRCA1** et **BRCA2** récurrentes en population polynésienne : une caractérisation par séquençage à lecture longue. Walel BENOUDER (Villéguy), Voreak SAKUNENG, Roseline TANG,
- #49422 - P557 Expérience de l'analyse en panel de gènes ciblant les patients suspects d'une prédisposition génétique à l'adénocarcinome pancréatique. Bruno BUECHER (PARIS), Mathilde WAPCORN, Emilie ROLLAND, Marion
- #49219 - P558 Premier cas de lymphome diffus à grandes cellules B dans le syndrome **FoxP1**. Khawla ALJABALI (PARIS), Giulia BARCIA, Sophie KALTENBACHER, Thierry MOLINA, Melle ASSOULINE, Arnold MÜNCHING, Olivier HERMINE
- #49942 - P559 Prévalence et impact clinique des prédispositions génétiques constitutionnelles chez les femmes atteintes d'un cancer du sein avant l'âge de 30 ans. Marion GAUTHIER-VILLARS, Emmanuelle MOURET-FOU
- #49613 - P560 Approches fonctionnelles pour le diagnostic du syndrome **CMMDR** au laboratoire national de référence : un outil de routine indispensable. Errell GUILLER (Paris), Nawel MALOUCHE, Brigitte LITRA, Lila CHA
- #49723 - P561 Contribution du gène **ERC2C** dans la prédisposition aux cancers : analyse rétrospective des données de 21 217 panels constitutionnels. Adèle GRUBER, Samia MELAABI, Kévin MERCHADOU, Elise PIERRE-NOË



"Vendredi 30 janvier"

- #49370 - P562 Apport d'un test fonctionnel pour l'analyse des variants faux sens du gène CDH11. Nicolas PONS (Marseille), Frédéric ANDRE, Véronique RIGOT-ANDRE, Sébastien LETARD, Sébastien GERMAIN, Catherine NOGUES, P
- #49533 - P563 Evaluation fonctionnelle des effets sur l'ARN et/ou la protéine provoqués par des variations localisées au niveau d'un exon terminal : le modèle du gène MSH2 impliqué dans le syndrome de Lynch. A
- #49615 - P564 Casse-tête : Quand l'étude d'un gène est compliquée par la présence d'un pseudogène. Evaluation du séquençage Devyser LynchFAP™ et du logiciel Amplicon Suite pour l'étude du gène PMS2. Noe
- #49681 - P565 Implication d'un nouveau variant du gène APC dans la polyposse adénomateuse familiale : étude clinique et moléculaire chez une famille tunisienne. Rasene GERISHA (Paris), Sana GABTANI, Rym MEDDEE
- #49680 - P566 Etude de l'association entre la présence des variants somatiques du promoteur de TERT et la taille des télomères dans une cohorte de fibrose pulmonaire. Ibrahim BA (Paris), Hélène MOREL, Patrick REV
- #50004 - P567 Le syndrome de Cowden (SC) et la polyposse juvénile en Guyane : à propos d'un cas. Mody DIOP (CAYENNE), Narcisse ELENKA
- #48970 - P568 Mosaïque du gène FH dans un contexte de multiples lœiomyomes utérins. Mathis LEPAGE (Clermont ferrand), Mathilde GAY-BELLILE, Yannick BIDEAU, Maud PRIVAT, Nancy UHRHAMMER, Flora PONNELLE
- #49726 - P569 Rôle du gène ATM dans la prédisposition au cancer du sein : étude de familles tunisiennes et réflexion sur la pénétrance. Emma KOUBAA, Rym MEDDEE, Sana GABTANI, Salwa BEN YAHIA, Tergui WSSAL (Tunis)
- #48947 - P570 Impact pronostic du dépistage à haut risque pour les femmes porteuses d'une altération constitutionnelle des gènes BRCA1/BRCA2. Emmanuelle MOULLET-FOURME (Paris), Claire SAULLE, Sylvain DUREAU, I
- #48957 - P571 Tumeurs surrénales et syndrome de Birt-Hogg-Dubé : Caroline ABADIE (NANTES), Stéphane PINSON, Hélène LASOLLE, Karine RENAUDIN, Christelle NICOL, Odile CABARET, Maud BOUTIER, Pascaline BERTHO
- #49617 - P572 Etat des lieux des pratiques en Oncogénétique en France quant à la possibilité de réaliser une analyse en panel chez une personne indemne. Virginie DORIAN (BORDEAUX), Camille PORTERET, Julie TINAT
- #49509 - P573 Impact de l'exposition aux fongicides SDHI sur le risque de paragangliome chez les sujets à risque de paragangliome héréditaire SDH-déterminé: étude de faisabilité. Astrid COSTE, Alexandre BUFFET (P
- #49920 - P574 Etude Clinique et génétique de la Néoplasie endocrinienne multiple type 2 : A propos de 13 familles tunisiennes. Mahdi KAMOUN, Sana GABTANI, Rym MEDDEE, Wssal TERGUI (Tunis, Tunisie), Amira ZANATI, T
- #49409 - P575 Préparation de librairies wgs pcr-free sur adn fip pour le diagnostic des cancers : performances du kit neb ultrasraff fipe. Aboueta Printil Sterne AHO GLELE (Evry)
- #49673 - P576 Tumeurs surrénales et syndrome de Birt-Hogg-Dubé : Caroline ABADIE (NANTES), Stéphane PINSON, Hélène LASOLLE, Karine RENAUDIN, Christelle NICOL, Odile CABARET, Maud BOUTIER, Pascaline BERTHO
- #49703 - P577 Carcinomes tubulaires séreux intra-épithéliaux et risque de cancer du péritoine après annectomie bilatérale préventive dans un contexte de prédisposition liée à BRCA1 ou 2. Claire SAULLE (Paris), Enc
- #49852 - P578 Etude clinique et génétique de la polyposse atténuée liée au gène MUTYH à propos de 12 familles tunisiennes. Wssal TERGUI (Tunis, Tunisie), Sana GABTANI, Rym MEDDEE, Alaa ZIADI, Fatiha CHERIF, Ahlem
- #49623 - P579 Un nouveau mécanisme d'inactivation des gènes SDHX détectable par les technologies classiques de séquençage. Timothée MOYRET (Paris), Charlotte LUSSEY, Karine AUBIAULT, Judith FORTIER, Mylène BURNIK
- #49490 - P580 Amélioration du diagnostic du syndrome de Peutz-Jeghers par séquençage Long-read Nanopore. Edwige KASPER (ROUEN), Julie AMIOT, Corentin LEVACHER, Olivier QUENEZ, Sandrine MANASE, Stéphanie VASSEUR
- #49931 - P581 Variant constitutionnel en mosaïque ou métastases multiples : explorations chez une patiente présentant 6 tumeurs colo-coïtales synchrones. Ramzi BADAOU (Lille), Lauriane BRIOIS, Nora BOUCETTA, Méli
- #49682 - P582 Variations au niveau des exons 9 et 10 de BRCA1 : impact sur l'épissage de l'ARN et sauvetage potentiel par des transcrits alternatifs Delta9-10. Mélanie GIRARD (ROUEN), Aurélie DROUET, Marion QUILAN,
- #49583 - P583 Bilan du GCG-CDH1, groupe de curation des variants identifiés dans le gène CDH1, après 5 ans d'expertise nationale. Audrey REMENIERAS (Marseille), Aymen AL SAAFI, Marie-Pascale BEAUMONT, Florence COU
- #49523 - P584 Sur le tapis rouge de l'épigénétique : BRCA1 sous le long-read Revio (ou Pacbio). Olivier QUENEZ (Rouen), Sophie COUTANT, Steve FOURNEAUX, Crystal RENAUD, Lucas DUCROT, Stéphane ROIS
- #49841 - P585 Le syndrome de Peutz-Jeghers : A propos d'un cas. Souhir GUIDARA (Sfax, Tunisie), Rania ABDELMAKSOUDD-DAMMAK, Nihel AMMOUS-BOUKHRIS, Hend DRIDI, Fatma MEJDOUB, Hassan KAMOUN, Rajia MOKDAD-GARGOURI
- #49546 - P586 LUCID : une étude française prospective multicentrique d'évaluation du risque d'hémopathies malignes liées au gène DDXX1. Pierre VANDE PERRE (Toulouse), Alexandre PERANI, Julie TINAT, Léa VEYRINE, Pas
- #49693 - P587 Polyposse adénomateuse familiale à expression digestive précoce : quel âge pour le diagnostic pré-symptomatique ? Henri HOUCHE, Alexis BILLES, Djamal DJEDI, Marie-Pierr
- #48987 - P588 Analyse de la série de patients atteints de la maladie de von Hippel-Lindau issue de la base de données du réseau national PREDIR (PRÉdispositions héréditaires aux tumeurs du Rein). Sophie GAD (VILLEJUIF),
- #49020 - P589 Activité d'oncogénétique du laboratoire du Centre Antoine Lacassagne de Nice. Logan BALDINI, Véronique MARI, Hédi BEN YAHIA, Béatrice DE CLERCQ, Axelle BERTHON, François PETIT (NICE)
- #48993 - P590 Prédispositions héréditaires rares au cancer du rein : deux grandes familles normandes porteuses d'un variant pathogène constitutionnel du gène MET. Pascaline BERTHET (CAEN)
- #49345 - P591 Analyse fonctionnelle des variants de signification inconnue du gène PALB2. Julie ROBBE (Marseille), Alexandre ASTIER, Mathilde BEAUFILS, Cornélie POPOVICI, Hagay SOBOLO, Catherine NOGUES, Mauro MODESTI
- #49684 - P592 Carcinome rénal papillaire héréditaire : cas de mosaïcisme constitutionnel du gène MET. Jessica MARTINEZ (PARIS), Lucija DUNDEK, Alevandros KANENGISSER (PARIS)
- #49209 - P593 Cancer du sein masculin et prédisposition héréditaire : analyse rétrospective de 61 cas strasbourgeois et réflexion autour de la chirurgie de réduction de risque. Nicolas TARIS, Manon CHRETIEN (Strasb
- #49735 - P594 Co-occurrence de mutations pathogènes BRCA1 et MSH6 : à propos d'une famille tunisienne. Emma KOUBAA, Rym MEDDEE, Sana GABTANI, Tergui WSSAL (Tunis, Tunisie), Tasnim MHIRI, Amira ZANATI, Malek BO
- #49902 - P595 Variants DICER1 et prédisposition familiale limitée aux tumeurs thyroïdiennes. Virginie JACQUES, Isabelle OLIVER-PETIT, Solange GRUNENWALD, Philippe CARON, Frederique SAVAGNER, Frederique SAVAGNER (Toulou
- #49524 - P596 Maxwell XtractAI FFPE DNA/RNA Kit : une chimie polyvalente et automatisée pour l'extraction séquentielle de l'ADN et de l'ARN ou des acides nucléiques totaux à partir de tissus FFPE. Mary Friedli Ma
- #49707 - P597 Caractérisation de la signature de méthylation d'un panel de 12 gènes et corrélations clinico-pathologiques dans le cancer du sein chez des patientes tunisiennes. Hayat-Rachida ZEGGAR, Alexandre HOU
- #49793 - P598 Analyses chez des cas index indemnes de cancer en Oncogénétique : quel bénéfice ? Louise MAY THIBAUT (CAEN), Zoé NEVERE, Elodie COSSET, Laurent CASTERA, Sophie KRIEGER, Agathe RICOU, Flavie BOULOUA
- #49829 - P599 RNAseq ciblé pour explorer des tumeurs de l'ovaire avec des variants non codants dans les gènes BRCA1, BRCA2 et RAD51C. Hela SASSI (Villejuif), Felix BLANC DURAND, Damien VASSEUR, Veronica GOLDBARG
- #49814 - P600 Les cartes d'identité génomiques, épigénomiques et transcriptomiques des lignées tumorales de l'ovaire séreux de haut grade. Hela SASSI (Villejuif), Felix BLANC DURAND, Roseline TANG, Oualia OUALI, Cat
- #49625 - P601 Mise en place de l'analyse de l'ADN circulant tumoral à l'Institut Paoli-Calmettes. Audrey REMENIERAS (Marseille), Anes HADJADI AOUL, Violaine BOURDON, Mathilde HEVERS, Christelle BREEST, Quentin DA COSTA, B
- #49447 - P602 Amélioration significative de l'extraction de l'ADN tumoral circulant plasmatique par le kit automatisé Maxwell® RSC Rapid cfdNA Kit. Guillaume HERBERTREAU (PARIS), Etienne MULLER, Marie-Magdelaine BIEL
- #49622 - P603 Epidic®: technologie innovante pour l'analyse de la méthylation du promoteur MGMT dans les tumeurs cérébrales : évaluation monocentrique à l'hôpital Pitie-Salpêtrière. Loetitia FAVRE, Franck BIEU

EPOSTERS AFFICHÉS THÈMES VERT

10 - Conseil génétique, sciences humaines et sociales - 11 - De la pathologie à la thérapie - 12 - Médecine personnalisée et maladies neuromusculaires - 17 - Épidémiologie g

01 - Pathologies du neurodéveloppement - 10- Syndromes malformatifs - 15- Génétique chromosomique constitutionnelle - 20- Diagnostic prénatal, diagnostic pré-implantatoire, dépistage prénatal non invasif - 22

- #49112 - P251 Renforcer la collaboration centrée sur le patient et stimuler l'innovation dans le prise en charge des maladies rares : enseignements de l'atelier du Patient Advisory Board de l'ERN THICCA 2024 à B
- #49923 - P300 Limites du séquençage face aux phénotypes complexes: A propos d'un cas. Wem ESSALAH (Tunis, Tunisie), Imen REJEB, Yasmina ELARIBI, Houweyda JILANI, Mayssa IOUDOU, Jaber JEBALI, Syrine HIZEM, Lamia BEN J
- #49450 - P604 Tiers-vieilles dans un projet de recherche active participative sur l'expérience des parcours de santé et de vie avec une maladie génétique rare : l'exemple de Tous Chercheurs dans le projet ECA
- #49580 - P605 Le gène ALAS2 et le conseil génétique : plusieurs maladies et focus sur les formes dominantes liées à l'X. Ophélie EVRARD, Lucie GARCON, Caroline KANNENGESSE (PARIS)
- #49399 - P606 L'amyotrophie spinale infantile à l'ère du dépistage néonatal : évolution des pratiques de conseil génétique. Séverine DRUNAT, Marie Pierre REBOUL, Nadège CALMELS, Valérie BIANCALANA, Cécile ROUZIER, B
- #49387 - P607 Personnalisation du parcours oncogénétique pour les patients atteints de déficience intellectuelle. Mélyna MONICHO (Lille), Julie BOONE, Sophie COPPENS, Alexis HUGUES, Florence LE TINIER, Audrey MALLIEZ
- #49225 - P608 Impact de la mise en évidence de variations de séquence dans un gène du métabolisme médicamenteux (CYP3A4) : de l'exclusion d'une maladie de Fanconi à l'adaptation thérapeutique et au suivi p
- #49308 - P609 Une mallette pédagogique pour mieux comprendre les mécanismes génétiques des maladies rares : le design objet au service du parcours patient. Caroline IMMESOTTE (Lyon), Sophie GALLAS - LEMONNIER
- #49416 - P610 Livret-Jeu à destination des enfants recrus en consultation de génétique. Nelly DEWILF (TOULOUSE), Coralie RUBECK, Julie LESUEUR, Clémence VANLERBERGHE
- #49808 - P611 Dépistage néonatal des hémoglobinopathies en Tunisie : A propos de 76650 cas. Imen BACCHOUCH, Jallila BERGAOU, Rym OTHMANI, Leila BEN SALEM, Faïda OUALI, Marnet OTHMANI, Siwar CHELBI, Sondess HAD
- #49338 - P612 Evaluation de la compréhension du consentement éclairé à un examen génétique : étude pilote observationnelle. Zakia HAFDI-NEJARI (LYON), Juliette QUIGNON, Clara PARIS, Anna NICOLAËVA, Leetan LESCA, P
- #49516 - P613 Transmission d'une information génétique à la parentèle dans le cas d'un accouchement sous le secret : à propos d'un cas clinique. Estelle ROUSSELET (Grenoble), Charlotte MARION, Clémentine GREGAND
- #49848 - P614 Etude génétique : de l'ombre à la lumière du diagnostic. Wem ESSALAH (Tunis, Tunisie), Ahlem ACHOUR, Malek TRIGUI, Salwa BEN YAHIA, Sana SKOURI, My HOFFER, Ivan DIMOV, Neïrouz GHANNOUCHI, Mouna ZIRIBI, M
- #49543 - P615 Découverte de pathologies génétiques dans le contexte d'un don de gamètes : Quelles informations donner aux couples et aux donneurs ? Laura GOURY (Nantes), Bertrand ISIDORE, Alice YVARD, Sandrine
- #49677 - P616 Conseil génétique des hémoglobinopathies : création d'outils d'aide à la prescription et à l'interprétation. Eloïse REY, Clara NATIVELLE, Ariane LUNATI-ROZIE, Camille BERGER, Serge PISSARD, Frederic GALACAT
- #49617 - P617 Reclassification d'une délétion inédite du gène DMD : quand l'étude familiale éclaire le conseil génétique. Ariadna BELLES (Barcelone, Espagne), Aurora SANCHEZ, Miriam POTRONY, Juan José GUILLEN, Celia B
- #49596 - P618 Assistance médicale à la procréation chez les femmes seules hétérozygotes pour une maladie récessive : Enjeux du dépistage génétique du donneur. Juliette SANTENARD (DIJON), Léa GAUDILLAT, Camille I
- #49862 - P619 L'étrange récurrence des anomalies des plis palmaires dans les œuvres picturales de l'École caravagesque d'Utrecht (1580-1630). Alexis BILLES (Amiens), Marie-Florence REVENEAU
- #49139 - P620 Projet PREDISMARCA4, un appel à collaboration pour l'étude des corrélations génotypes-phénotypes : l'évaluation des risques tumoraux chez les personnes porteuses d'un variant constitutionnel d
- #49510 - P621 Difficultés du conseil génétique dans l'hyperinsulinisme : entre variant de novo et VSI populationnel. Cécile SAINT-MARTIN (Paris), Séverine CLAUIN, Éléonore VIOIRA-DUPONT, Delphine BOUVET, Candace BENSIGI
- #49506 - P622 Diagnostic étiologique d'une déficience intellectuelle à l'âge adulte : quels enjeux, quel accompagnement ? Capucine ROSSI (Paris), Mélanie HEBERT, Boris KEREN, Caroline NAVA, Boris CHAUMETTE, Perrine CI
- #49337 - P623 Parcours et lien ville-hôpital des maladies rares en Occitanie : détails des parcours et demandes en fonction des acteurs. Julie VERNET (Montpellier), Kevin YAU, Hélène DE CHATEAU-THIERRY, David GENIEVIE
- #49661 - P624 Efficience du conseil génétique pour une maladie rare : mesurage de l'impact des mesures d'accompagnement en médecine génétique. Yveline HEBERT (RETEL), Bénédicte HEBERT (RETEL), Hélène LUNATI-ROZIE, Marina KONKHYK, F
- #49466 - P625 L'optimisme et l'évolution de la prescription de génome-MR à Nice. Sara HALAM (Nice), Annabelle CHAUSSEAU, Khouloua ZAFRANE KHACHNAOUI, Cécile ROUZIER
- #49934 - P626 Nouveau variant du gène SLC16A2 associé au syndrome d'Allan-Herndon-Dudley : apport du séquençage de l'exome dans deux cas familiaux. Nouna BEN CHEIKH AMOR, Yasmina ELARIBI, Houweyda JILANI, M
- #49298 - P627 Etre conseiller en génétique à l'ère du séquençage d'exome : réflexions autour de la restitution des données incidentes en néphrogénome Adulte. Estelle ROMERO, Nadia OULD OUALI, Marnet OTHMANI, Elie YERIES
- #49379 - P628 Création d'une vidéo innovante d'information sur les données incidentes afin de soutenir le consentement éclairé en consultation. Françoise ROBERT, Eleonore VIOIRA-DUPONT, Nicolas CHASSAING, Myrtille I
- #49890 - P629 Impact du séquençage du génome complet sur la satisfaction parentale dans le parcours de soins en génétique pédiatrique : retour d'expérience de la RCP de Jean Verdier. Tanguy MAREAU, Anitha SAT
- #49929 - P630 Déficit inné du métabolisme combiné sévère lié à une mutation du gène CD3E. Nouna BEN CHEIKH AMOR, Imen REJEB, Houweyda JILANI, Syrine HIZEM, Lamia BEN JEMMA (Tunis, Tunisie), Yasmina ELARIBI
- #49513 - P631 Mosaïcisme de TRNRSF1A : élargissement du spectre moléculaire et clinique du TRAPS. Aphrodite DASKALOPOULOU, Eman ASSRAW, Farah DIAB, Alexis MATHIAN, Anne-Cécile RAMEAU, William PITERBOTH, Sonia-AT
- #49105 - P632 Démarrage de l'essai clinique ESALIT (Efficacy-Safety-Lithium-TBRI) : évaluation du 1er traitement médoxolone des troubles neurocognitifs liés à TBRI. Sophie NAMBOT (DIJON), Marc BARDOU, Maud (
- #49373 - P633 Six ans de suivi sur plateforme d'analyse du mouvement d'un patient présentant une MP52 très atténuée traité par Idursulfatase. Manon DEGENERON (Bordeaux), Camille PORTERET, Claire DELLENCI, Nicolas PC
- #49961 - P634 Alvéine citrate: une thérapie prometteuse dans les déficits du complexe I de la chaîne respiratoire mitochondriale. Nölwen BOUNAUX (ANGERS), Jeremy RICHARD, Jordan RIVRON, Yeranuhi HOVHANISSYAN, N
- #49247 - P635 Déploiement du séquençage pangénomique à partir de prélèvements FFPE en Guadeloupe : une organisation territoriale innovante au service des patients atteints de cancers avancés en échec thé
- #49585 - P636 NF1-deficiency in human Schwann cells induces actionable mitochondrial metabolic reprogramming. Manuela YE, Aurélien BORE, Ingrid LAURENDAU, Kamel HIVELIN, Raphaël MARGERON, Eric PASMANT (PARIS)
- #49366 - P637 Développement de modèles cellulaires complexes pour explorer la physiopathologie du syndrome progéroïde MADA-M. Sara NAEL (Marseille), Diane FRANKEL, Elise KASPI, Stefano TIZZO, Zaffran STEPHANE, Ar
- #49356 - P638 miR-140-5p, nouvel acteur clé dans la physiopathologie de la Progeria Hutchinson-Gilford via la répression de la voie antioxydante NRF2/KEAP1/HO-1. Léa TOURY, Diane FRANKEL, Sara NAEL, Maher ABJA, I
- #49684 - P639 Etude de l'activité antitumorale des extraits d'une plante du genre Asteriscus contre le cancer du sein triple négatif. Yasmine TOUATI, Hayat DOUKI, Oshen HANANA, Ons AZAIEZ, Mohamed JEMAA, Maher KHAJ, I
- #49694 - P640 Comparaison des approches de conseil génétique en cas de cancer du sein : à l'aune des données de la littérature et de l'expérience de la clinique de conseil génétique de l'Institut Pasteur de Monaco. Marc
- #49410 - P641 La thérapie génique de remplacement méditée par ultrasons focalisés comme piste thérapeutique dans le syndrome de Rett. Léna BOURCIN, Léna BOURCIN (Marseille), Marie-Solenne FELIX, Laurent VILLARD, F
- #49293 - P642 Atteinte bi-aliélique du gène TTN dans un cas de myopathie congénitale. Daria ONITIU (ST ETIENNE), Francis RAMOND, Marine LEBRUN, Anna SUCHET-DECHAUD, Sana SKOURI, Caroline VERNESSE, Mathilde ENTRE
- #49901 - P643 Renforcer le diagnostic moléculaire dans les maladies neuromusculaires rares : les actions de la sous-commission génétique moléculaire de la filière FILNEUMUS. Emmanuelle PION (MONTPELLIER)
- #49909 - P644 Un phénotype atténué et d'apparition tardive d'un déficit en complexe I mitochondrial dû à un variant nouvellement rapporté dans le gène ACAD9. Anna-Gaëlle GIGUET-VALARD (Fort-de-France), Nadège BEI
- #49717 - P645 Caractérisation de variants récurrents du gène CAPN3 chez des familles marocaines atteintes de LGMD R1. Yasmina RAHMOUNI (Rabat, Maroc), Jaber LYAHYAT, Imane CHERKAOUI JAOUAD, Ourayna BATTIA, Omar A
- #49926 - P646 Corrélation des principaux facteurs de risque épidémiogénétiques : le manque d'activité physique et d'apport quotidien en fibres dans un contexte clinique génétique. Anatole MALOINE (Clermont-Ferr
- #49117 - P647 Etude de la relation génotype - phénotype et des impacts fonctionnels de variants du gène PLOD1 dans une cohorte de 15 patients atteints du syndrome d'Éhlers-Danlos cyphoscoliotique. Pierre BO
- #49807 - P648 Syndrome néphrotique cortico-résistant lié au polymorphisme non neutre p.R229Q du gène NPHS2 : étude clinique, histologique et génétique d'une cohorte rétrospective européenne de 92 patients.
- #49505 - P649 Caractéristiques cliniques et évolutives de patientes porteuses d'une Dystrophie Musculaire de Duchenne symptomatique dans l'enfance. Céline BIBOULET BRUNEAU, Vincent FARIOULE, Sophie VALOIS, St
- #49187 - P650 Cohorte française des patients avec déficit en TK2 : analyse des caractéristiques cliniques et génétiques. Maxime BECKER (Marseille), Annabelle CHAUSSEAU, Marco SPINAZZI, Anthony BEHNI, Sarah TOUATI,
- #49624 - P651 PAOL2 - étude de la physiopathologie des anomalies autosomiques dominantes PIEZO2. Clara CARTAL, Cécile BETRY, Martial MALLARET, Marjolaine GAUTHIER, Frédérique NUGUES, Karine PALOMBI, John RENDU,
- #49052 - P652 La centralisation des collections françaises en population générale CONSTANCES, E3N-Génération, ELFE, EPIPAGE2 et GAZEAL au CRB du CGPH dans le cadre du projet BioCf : un avantage stratégiq
- #49461 - P653 Contribution de la génétique à la prévention de précision du cancer colorectal en CHU : recensement supervisé des apparentés et organisation anatomo-centrée. Laury NICOLAS (CLERMONT FERRAND), A
- #49462 - P654 Facteurs environnementaux et occurrence d'adénocarcinome pancréatique chez les porteurs de variants pathogènes BRCA2 : étude rétrospective monocentrique. Laury NICOLAS (CLERMONT FERRAND), A
- #49376 - P655 Séquençage du gène TTR depuis l'avènement des biothérapies en France : enquête rétrospective nationale entre 2018 et 2023. Abd El Kader AIT TAYEB, Pauline CHAZ ELAS, Vianney POINSIGNON, David ADAM
- #49245 - P656 Comparaison des approches de conseil génétique en cas de cancer du sein : à l'aune des données de la littérature et de l'expérience de la clinique de conseil génétique de l'Institut Pasteur de Monaco. Marc
- #49639 - P657 Méthylation de l'ADN et risque de cancer du sein : étude d'association épidémiologique au sein de la cohorte E3N-Generations. Yastan ASGAR (Paris), Dzevka DRAGIC, Fanny ARTAUD, Gianluca SEVERI, Thérèse
- #49597 - P658 Corrélation phénotype-génotype et implications génétiques du variant HBA2-c.94A>G dans les alpha-thalassémies. Quentin RADZIEJEWSKI, Anne-Françoise SERRE-SPAIN, Corinne FAVIER, Muriel GIANSLY-BLA
- #49930 - P659 Nouvelle mutation mucoviscidose 1104delC: impact clinique sévère. Sondess HADJ FREDI, Chayma SAHLI, Rym OTHMANI, Mariem OTHMANI, Siwar CHELBI, Faïda OUALI, Fatma KHALISI, Samia HAMMOUDA, Khedija I
- #49758 - P660 Annotations gène-maladie d'Orphanet : une fenêtre sur le paysage génétique et thérapeutique des maladies rares. Mickaël DE CARVALHO, Mariane ESPITALIE, Julie BRUYERE-ZRELLI, Perrine RENARD, Cateria L
- #49803 - P661 Identification des modificateurs génétiques de l'âge d'apparition de la maladie de Parkinson causée par la variante G2019S du gène LRRK2. Gatepe Cedone KODJOYI (Paris), Thomas COURTIN, Christelle T
- #49432 - P662 Mésoappariements familiaux identifiés au sein du laboratoire AURAGEN : analyse génétique et facteurs associés. Lucas W. GAUTHIER (Lyon), Laure SAPEY-TRIOMPHÉ, Anne THOMAS, Virginie BERNARD, Julien TH
- #49554 - P663 Paysage génétique de NAT2 dans la population marocaine : Vers des stratégies de dosage de l'isoniazide guidées par le génotype dans une région endémique de tuberculose. Lina BENYAHIA (RABAT,
- #49741 - P664 Réseau NGS-Diag : présentation et objectifs. Cécile ROUZIER (Nice), Laila EL KHATTABI, Nicolas SEVENET, Nicolas CHATRON, Sylvie JAILLARD, Florence COULET, Valérie MALAN, Claude HOUADYER, Sylvie BOURTHOMIEU,
- #49552 - P665 Observatoire du traitement et Groupe de Travail thérapeutique de la filière ANDI-Rares : de la mise en place au déploiement. Julie BERTHOUD, Laurence FAIVRE (DIJON), Marc BARDOU, Candace BEN SIGNOR, A
- #49536 - P666 Sensibilisation aux maladies rares, production de supports vidéos : simulation d'annonce. Amandine BOUREAU-WRTH, Adeline CHABEUF (NICE), Chloé PROSPER, Cécile ROUZIER
- #49599 - P667 Appareil à faire ensemble : un dispositif pédagogique centré sur le patient et les professionnels de santé pour améliorer la coordination des soins. Un futur dispositif d'éducation thérapeutique au service des familles, intégré au program
- #49285 - P669 Un carnet de santé dédié aux maladies rares : un outil innovant pour améliorer la coordination des soins. Un futur dispositif d'éducation thérapeutique au service des familles, intégré au program

EPOSTERS AFFICHÉS THÈMES VIOLET

03 - Bio-informatique, nouvelles approches technologiques - 04 - Maladies osseuses et dentaires - 13 - Maladies dermatologiques - 15 - Autisme; Maladie des organ

01 - Pathologies du neurodéveloppement - 10- Syndromes malformatifs - 15- Génétique chromosomique constitutionnelle - 20- Diagnostic prénatal, diagnostic pré-implantatoire, dépistage prénatal non invasif - 22

- #49474 - P670 ARRAN: un pipeline nextflow pour l'automatisation d'analyses GWAS et de variants rares, incluant le chromosome X. Corentin MOUTOUR (Lyon), Mathilde DI-FILIPPO, Claire BARDEL
- #49480 - P671 RNA-Seq et maladies rares : quelle taille de cohorte pour une sensibilité optimale ? Laura DO SOUTO FERREIRA (NANTES), Thomas BESNARD, Walid DEB, Delphine QUINQUIS-LEROUX, Patricia TALARMIN, Gaëlle LANI
- #49243 - P672 Analyse du signal de méthylation issu de séquençage ONT pour les signatures épigénétiques. Thérèse SERRALLA (DIJON), Marlène MALBOS, Valentin VAUTROT, Anne-Sophie BRUFFAUT, Edris SHARIFRAHMANI, Gaëlle LANI
- #49113 - P673 Dérapages génétiques mises en évidence chez les patients atteints de laminopathies multi-systémiques : mécanismes physiopathologiques communs ? Léa F. GOFF, Marion ARAU, Sara NAFI, Flic

13^{èmes}

ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE

CANNES, PALAIS DES FESTIVALS ET DES CONGRÈS

27-30 JANVIER 2026

www.assises-genetique.org

"Vendredi 30 janvier"

- #49987 - P674 Spectre clinique, épidémiologique et moléculaire actuel des ichtyoses héréditaires en Tunisie : impact sur le diagnostic et la prise en charge des patients. Rakia MERDASSI (Tunis, Tunisie)
- #49532 - P675 Une nouvelle approche de séquençage très haut débit : vers une normalisation efficiente. Olivier CHENAVER, Nicolas PONS (Lyon), Carole FERRARO-PYRE, Christine VINCIQUERRA, Anne THOMAS
- #49530 - P676 Apport du séquençage de longs fragments par nanopore dans le diagnostic génétique de la cardiomyopathie amyloïde liée au gène TTR. Valérie CHANAVAT, Quentin TESTARD, Marie LUCIAN, Kahia MESSAOUL
- #49728 - P677 Evaluation du kit AmpliDeX® Nanopore Carrier Plus Kit pour le séquençage par Oxford Nanopore Technologies du gène CFTR. Charlotte VASSY-CHARIGNON, Tony YAMMINE, Feyerelsen LAURA, Hélène MORET, D
- #49576 - P678 Amélioration des prédictions in silico pour les variants dans les gènes non-codants chez les patients atteints de troubles neurodéveloppementaux. Tatiana MAROLLEY (Strasbourg), Clarisse DELVALLEE, D
- #49316 - P679 Le séquençage du génome long-read : vers un test unique intégratif en routine diagnostique. Abdelali ZRHORI (Clermont Ferrand), Emilie PAGE, Stephan KEMENY, Victor PILLAY, Grégory EGEE
- #49365 - P680 Détection de variants de très faible fréquence en exome profond adaptée aux maladies rares mosaïques. Jules LEPOINT-RICHEZ (Evry), Mélanie LETEXIER, Ahouefa Printil AHO GLELE, Alain VIARI, Violette TURON,
- #49778 - P681 Analyses structurales des variations faux-sens des sous-unités du complexe Mediator. Jérôme CARET, Frédéric FRENOS, Thomas SMOL, Jamal GHOUIM (Lille)
- #49176 - P682 In Silico Analysis of Coding/Noncoding SNPs of Human RETN Gene and Characterization of Their Impact on Resistin Stability and Structure. Lamiae ELKHATTABI, Imane MORJANE, Hicham CHAROUTE, Soumay
- #49809 - P683 Evaluation de la solution devyser thalassaemia v2 dans le diagnostic moléculaire des thalassémies. Kahia MESSAOUDI (AMIENS), Waïaa DARWICHE, Didier HERENT, Aïzée SERGENT, Ophélie EVRAD, Loïc GARÇON,
- #49214 - P684 Prescriptions et rendement diagnostique du séquençage génomique dans le cadre des maladies rares en Guadeloupe : état des lieux 2023-2025. Kara RANGUIN (GUADELOUPE), Aude ABRIL, Sofiane DJEBI
- #49865 - P685 Nouvelles perspectives diagnostiques et mécanistiques dans le syndrome ATRX grâce au profilage de la méthylation de l'ADN. Nicolas DOLDI (Paris), Fatou CAMARA, Marlène RIO, Anne GUIMIER, Catherine BAL
- #49871 - P686 Détection bio-informatique des insertions d'éléments génétiques mobiles pour le diagnostic des maladies rares au laboratoire SeqOIA. Arnaud MAILLARD (Paris), Nicolas DERIVE, Pierre MARJON, Audrey BRIA
- #49550 - P687 Prot. Orthologues : un serveur web pour visualiser l'alignement de 25 protéines orthologues de chacune des > 19 000 protéines humaines MANE Select. Patrice BOUVAGNET (Lyon)
- #49220 - P688 Séquençage des gènes GBA1 et GBA2 : évaluation du kit AmpliDeX® Nanopore Carrier Plus Kit utilisant le séquençage par Oxford Nanopore Technologies. Gabriel BRETON, Tony YAMMINE, Laura FEYEREI
- #49491 - P689 Enjeux techniques et organisationnels pour un laboratoire de biologie médicale liés à la mise en place d'un projet pilote de dépistage néonatal génomique. Martin CHEVARIN (Dijon), Valentin BOURGOIS,
- #49354 - P690 Lutte contre l'impasse diagnostique : Amélioration de l'interprétation des variants du gène WFS1 grâce à l'IA. Edoardo SARTI, Annabelle CHAUSSENOT, Samira AIT-EL-MKADDEM, Véronique PAQUIS-FLUCKINGER,
- #49332 - P691 Réévaluation des VUS en oncogénomique par apprentissage automatique : un outil d'aide au diagnostic des prédispositions au cancer. Yahia Mahdi Seddik CHERIFI (Alger, Algérie)
- #49527 - P692 Apport des technologies innovantes au diagnostic moléculaire de la SMA: caractérisation d'une délétion partielle atypique de SMN1. Brian SPERELAKIS-BEEDHAM, Sylvia ROSE (Paris), Lilian GREAU, Cécile M
- #49943 - P693 Semi-automatisation et standardisation des comptes rendus génétiques : une solution simple et accessible à tous. Anne-Sophie DENOMME-PICHON (Dijon), Christophe PHILIPPE
- #49797 - P694 Nouvelles approches technologiques et bio-informatiques pour décrypter les formes monogéniques du diabète : expérience tunisienne. Rym KERI, Nadia KHERIFI (Tunis, Tunisie), Hamza DALLALI, Mariem GHA
- #49682 - P695 Identito-vigilance en pratique : une solution bio-informatique flexible pour tout type d'analyses NGS. Benoit GOUTORBE (Marseille), Cornél POPOVICI, Quentin DA COSTA, Ghislain BIDAUT, Tetsuro NOGUCHI, Viol
- #49340 - P696 Méthode de traçabilité et de sécurisation d'échantillons NGS à l'aide de données encodées sur ADN synthétique. Gabriel FINA (Marseille), Pascal ASSENS, Abigaëlle GROS, Alain BIANCOTTO, Frédéric FINA
- #49451 - P697 GALACS : détecteur des CNV et SV en quelques secondes grâce aux GPU. Serralla THÉO, Emilie TISSERANT, Anthony AUCLAIR, Valentin VAUTROT, Anne-Sophie BRIFAUT, Laurence FAIVRE, Christel THAUVIN, Yannis DU
- #49752 - P698 Etude bioinformatique des mutations associées à la bisalbuminémie et de leurs effets sur le transport des acides gras. Dorra JEMAL (Sfax, Tunisie), Yessine AMRI, Sondess HADJ FREDJ, Siwar CHELBI, Mariem I
- #49879 - P699 WEC-C : outil de détection de CNV sur des données WES pour le diagnostic de maladies rares. Julien BURATTI (Paris), Julie BOGGIN, Jean-Madeleine DE SAINTE-AGATHE, Mathieu GEORGET, Caroline NAVA, Corinne I
- #49177 - P700 Computational Analysis of nsSNPs of ADA Gene in Severe Combined Immunodeficiency Using Molecular Modeling and Dynamics Simulation. Soukaina ESSAODSI, Al Mehdi KRAMI, Lamiae ELKHATTABI, Zouhal
- #49957 - P701 Mise au point de techniques de capture pour le séquençage ciblé en long read Oxford Nanopore appliquées aux loci SORD et RFC1 dans la maladie de Charcot-Marie-Tooth. Christel CASTRO (Alaouche), C
- #49464 - P702 Réduction du temps d'analyse génomique à une heure : une approche intégrée combinant GPU, automatisation et optimisation logicielle pour le diagnostic clinique. Anthony AUCLAIR (Dijon), Emilie TISS
- #49915 - P703 PhenoDiag : une évaluation hiérarchique et multi-références de l'extraction de phénotypes à partir de textes médicaux. Thomas LABBE (Rennes), Mousa BADDOUR, Axel BONESTEEVE, Majd SALEH, Olivier DAN
- #49616 - P704 De la cytogénétique à la bioinformatique : décrypter l'impact oncogénique des délétions constitutionnelles. Najla ZIDANI, Soumaya MOUGOU (Sousse), Amira BENZARTI, Ahlem ATTIGUE, Sara DIMASSI, Karima
- #49825 - P705 Modélisation structurale et fonctionnelle des variants de l'albumine humaine dans la bisalbuminémie héréditaire et leurs interactions médicamenteuses. Dorra JEMAL (Sfax, Tunisie), Yessine AMRI, Sond
- #49995 - P706 repertoire_profiler A convenient bioinformatic tools with proof of concept results regarding the repertoire profile of mice and human patients allergic to anesthetic agents. Gael MILLOT (Paris)
- #49694 - P707 Apport du séquençage de l'exome entier dans la reorientation du diagnostic clinique des troubles du développement sexuel. Abir JEBALI, Asma TAJOURI, Nasreddine RAJOUA, Ons AZAIEZ, Ridha MRAD, Médiha
- #49441 - P708 Analyse en temps réel du séquençage du génome entier pour une santé de précision intégrant la génomique. Dau-Ming NIU (Taipei, Taiwan), Yung-Hsiu LU, Yun-Ru CHEN, Chih-Ya CHENG, Yu-Ting CHIANG, Liu C
- #49984 - P709 Etude clinique et classification des anomalies congénitales des membres supérieurs à travers une étude Tunisienne. Imen CHELLY, Sana SKOURI (Saint Etienne), Abir MANSOURI, Lilia KRAOUA, Médiha TRABEL
- #49517 - P710 Approche génomique pour délimiter les pathologies osseuses constitutionnelles parmi les arthrogryposes multiples congénitales. Eda AKKAS, Xenia LATYPOVA, Isabelle MAREY, William DUFOUR, Pauline LET
- #49503 - P711 Oligodontie par agénésie du bloc incisif maxillaire : une nouvelle dysplasie fronto-nasale ? Charlotte GUILLOUET (Paris), Bothild KVERNELAND, Amandine BAN, Patrick NITSCHKE, Christine BOLE, Roman Hossein K
- #49556 - P712 Pathologies rares du métabolisme phospho-calcique : bilan de la préindication en 2026 (laboratoires Seqoia et Auragen). Louis LEBRETON, Audrey BRIAND-SULEAU, Victor MARIN, Marine SERVEAUX-DANCER, M
- #49972 - P713 Variant du gène FGFR3 dans un tableau de chondrodysplasie et d'épilepsie : à propos d'un cas. Nouha BEN CHEIKH AMOR, Houweyda JILANI, Imen REJEB, Yasmina ELARABI, Abir JBALI, Syrine HIZEM, Lamia BEN JEM
- #49856 - P714 Syndrome de Stüve-Wiedemann de type 1 : description d'un nouveau variant pathogène de découverte anténatale sur signe d'appel fracturaire dans une grossesse gémellaire. Alexis BILLES (AMIENS),
- #49654 - P715 Le panel GenoDEINT, un outil de diagnostic moléculaire : variation dans le gène CTSX, étude d'un cas de pycnodysostose. Cédric VERRIEZ (Strasbourg), Gaëtan CARAVELLO, Marzena KAMCZYNSKI, Aurélie COL
- #49973 - P716 Epidermolyse bulleuse dystrophique récessive due à COL7A1 p.(Arg185*) homozygote : première observation au Maroc. Wafaa BOUZROUD, Sarah BERRADA, Amal TAZZITEI, Bouchaib GAZZAZ, Hind DEHBI (Ma
- #49874 - P717 Arthrogrypose évolutive et signes cutanés révélant une fibromatose hyaline : étude clinique et génétique. Rasene GEREISHA (Paris), HEND DRIDI, Salsabil NOURI, Safa HANNACHI, Ramzi ZEMNI
- #49675 - P718 Description phénotypique d'une famille avec variant ponctuel sur TAB2, initialement diagnostiquée avec un Syndrome d'Ehlers-Danlos. Baptiste VIERNE, Clarisse BILLON, Fanny MORICE-PICARD, Philippe DE I
- #49456 - P719 Icthyose épidermolytique par mutation récessive de KRT10 : une forme rarissime d'ichtyose au pronostic incertain. Christine CHIAVERINI, Laurence FAYOL, Stéphanie MALLET, Marjorie HEIM, Henri TULIC, Véronique
- #49453 - P720 Phénotype cutané atypique lié à une double mutation KRT1 et NECTIN4 : un gène peut en cacher un autre. Valentine SALVESTRIINI, Bruno LAURCOU (NICE), Marjorie HEIM, Thomas HUBICHE, Gwenael NADEAU, V
- #49764 - P721 Rôle du NGS dans le diagnostic des erreurs innées de l'immunité : description d'une mutation inédite du gène REL (IMD92). Mohsine-ALI EL-HAMRI (Temara, Maroc), Nada BENYAHYA, Zineb SABKY, Jaber LYAHY,
- #49237 - P722 Les variants de SFTPA1 et SFTPA2 associées à une pneumopathie interstitielle ne sont pas toujours des faux-sens. Tiffen DESROZIERES (Paris), Yohan SOREZE, Valérie NAU, Bruno CRESTANI, David DRUMMONI
- #49587 - P723 European Autism Genomics Registry (EAGER) : Une étude de cohorte multicentrique et un registre sur l'autisme en Europe. Claire LEBLOND (PARIS), Freddy CLUQUET, Alexandre MATHIEU, Gaëlle BOTTON-AMOT
- #49832 - P724 Cas rare d'une patiente avec un syndrome d'hyperferritinémie-cataracte lié à une double variation pathogène en cis du locus IRE du gène FTL. Alexis BILLES (AMIENS), Estelle CADET, Ophélie EVRAD, Ghaz
- #49947 - P725 Implication de variants pathogènes du gène PKHD1 dans la maladie de Cacchi-Ricci. Ilias BENSOUNA (Paris), Alice CHIMON, Mélanie EYRIES, Sarah MONTAGNE, Laure RAYMOND, Laurent MESNARD, Emmanuel LETA
- #49071 - P726 Caractérisation d'une microduplication rare en 16q24.3 associée aux troubles neurodéveloppementaux et au trouble du spectre autistique. Julien BELVIER (Limoges), Valentine MARQUET
- #48876 - P727 Le déficit en WNT2B entraîne des défauts épithéliaux et prédispose à la dysplasie gastro-intestinale chez l'homme. Leslie LORI, Valentin NEURANTER, Corinne LEBRETON, Jérémy BERTHELET, Marianna PARLATI
- #48853 - P728 Efficacité d'un panel ciblé en séquençage haut débit pour la caractérisation moléculaire des ichtyoses. Constance DEBLOCK, Adrienne ELMORJANI, Christine BODEMER, Fabienne CHARBIT-HENRION (Paris), Smail
- #49294 - P729 Génomique de l'expansion CTG18.1 dans le gène TCF4 dans la dystrophie cornéenne endothéliale de Fuchs : une cohorte française. Daria ONITIU (ST ETIENNE), Francis RAMOND, Gilles THURET, Zhiqiao HE,
- #49598 - P730 Nouveau Hot-spot de variants dans le gène du récepteur B aux hormones thyroïdiennes pour des résistances aux hormones thyroïdiennes peu sévères. Axel DURAND (Angers), Mathilde LEFEVRE, Floris CH
- #49802 - P731 Développement d'un modèle de coculture type LSEC/hépatocytes pour l'étude fonctionnelle de variants du gène BMP6 impliqués dans le métabolisme du fer. Lénick DETVAUD-GAUTHIER, Eva DE ALMEIDA
- #49307 - P732 Des patients aux cellules iPSC pour modéliser et étudier les effets d'un variant de la périline 1 impliqué dans des lipodystrophies partielles familiales et leurs complications cardio-vasculaires. Jan
- #49221 - P733 Une variation dans la région 5'UTR du gène KCNH2 liée au phénotype de syndrome du QT long congénital : de l'intérêt de l'interrogation retrospective des informations familiales et des "e;Low confic
- #49470 - P734 Un exemple d'optimisation du parcours de soins en cardiogénomique : entre mise en place d'un hôpital de jour et délégation de prescription. Camille MONTAGNE (DIJON), Léa GAUDILLAT, Lea PATAY, Camille
- #49786 - P735 Apport du séquençage d'exome dans l'identification de variants délétères du gène TTN : à propos de deux cas pédiatriques présentant deux phénotypes différents. Feriel AGREBI (Bron), Houweyda JILANI, In
- #49327 - P736 Une grande famille française porteuse d'un variant pathogène de TGFBR2 : illustration de la variabilité phénotypique. Ludvine ELIAJOU, Souraya WADHI (Paris), Olivier MILLERON, Florence ARNOULT, Nadine H.
- #49498 - P737 Rôle des mécanismes de régulation d'expression liés aux hormones sexuelles dans la prédisposition à la dissection spontanée de l'artère coronaire. Adrien GEORGES (Paris), Asraa ESMAEL, Alberto TEZZ
- #49702 - P738 La cardiomyopathie hypertrophique apicale : de la clinique à la génétique. Clément MARCEL (Boulogne-Billancourt), Aurélien PALMYRE, Pierre BOISSON DE CHAZOURNES, Marie HAUGUEL-MOREAU, Olivier DOUBOURG,
- #49868 - P739 Le séquençage de l'exome entier : un outil clé dans le diagnostic génétique de la mort subite cardiaque. Rasene GEREISHA (Paris), Lilia KRAOUA, Hager JAOUI, Ahlem ACHOUD, Amira ZIANTI, HEND BRAHEM, M
- #49518 - P740 Lien entre génétique et inflammation vasculaire : le cas du polymorphisme -455G/A. Sabah HANACHI (Constantine, Algérie), Karima SIFI, Nacera KEROUAZ, Salima ZEKRI, Khalida BOUDOUDOU, Chafika Yasmina AMR
- #49800 - P741 Impact clinique et retour d'expérience concernant la mise en place d'un parcours de soins en urgence en cardiogénomique. Gabriel SIMAVONIAN, Adrien BLOCH, Flavie ADER, Isabelle JONVEAUX, Agathe BERTIN
- #49443 - P743 Diagnostic familial moléculaire des pathologies des artères de moyen calibre & dépistage artériel familial : un projet basé sur l'expertise du Centre de Compétence des Maladies Artérielles Rares de
- #49795 - P744 Polymorphisme C677T du gène MTHFR et diabète de type 2 : étude cas-témoins en l'Est de l'Algérie. Salima ZEKRI (Constantine, Algérie), Sabah HANACHI, Karima SIFI, Naïma KEROUAZ, Khalida BOUDOUDOU, Nou