



## PROGRAMME

**13<sup>èmes</sup>**

**ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE  
CANNES, PALAIS DES FESTIVALS ET DES CONGRÈS  
27-30 JANVIER 2026**

[www.assises-genetique.org](http://www.assises-genetique.org)



Infos générales & inscription : [vanina.falleni@mcocongres.com](mailto:vanina.falleni@mcocongres.com)  
Infos sponsoring & partenariat : [cindy.issan@mcocongres.com](mailto:cindy.issan@mcocongres.com)







**13<sup>èmes</sup> ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE  
CANNES, PALAIS DES FESTIVALS ET DES CONGRÈS  
27-30 JANVIER 2026** [www.assises-genetique.org](http://www.assises-genetique.org)

[www.assises-genetique.org](http://www.assises-genetique.org)



"Mardi 27 janvier"

17:00 - 18:30

## SESSIONS SIMULTANÉES 03

## **Continuum neurodéveloppement / neurodégénérescence**

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

17:00 - 17:15 #48953 **S0113** 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 GARCIA-ROIG (Barcelone), Anne BOUAFIA (Rouen)  
17:15 - 17:22 #49036 **S0114** Dépôts de fer dans les noyaux gris centraux sur l'IRM cérébrale : est-ce une NBI ? Manon DEGOUTIN (Bordeaux), Valeria GIOIOSA, Patricia FERGELOT, Julie DEFORGES, Aurélien TRIMOUILLE, Thomas LAFON (Bordeaux)  
17:22 - 17:29 #49563 **S0114.2** Caractérisation des variations génétiques du gène *DYRK1A* dans les troubles du neurodéveloppement et exploration des mécanismes physiopathologiques du syndrome *DYRK1A* à la lumière de l'imagerie  
17:29 - 17:44 #49642 **S0115** La quantification de la susceptibilité magnétique à visée de quantification du fer intracérébral : vers un biomarqueur d'évolution de l'accumulation intracrânielle de fer dans les NBI  
17:44 - 17:59 #49644 **S0116** Réalité du continuum neurodéveloppement / neurodégénérescence. Romain DUQUET (Paris), Solveig HEIDE, Anna GERASIMENKO, Daphné LEHALLE, Cristina PEDUTO, Perrine CHARLES  
17:59 - 18:14 #49721 **S0117** RBTMR2, responsable d'une nouvelle forme de troubles neurodéveloppementaux liés à l'X affectant les deux sexes. Eva MEYER (Strasbourg), Clarisse DELVALLEGNE, Valérie SKORY, Sarah CLUZEL, Sophie BOURGEOIS-PAYANT  
18:14 - 18:29 #49867 **S0118** Identification d'un nouveau gène d'ataxie congénitale; ESRRG, première cause d'AC sans trouble du développement intellectuel et à l'IRM normale. Alexandra AFENJAR (PARIS), Odile GOZE-MORET (PARIS), Sophie BOURGEOIS-PAYANT (PARIS)

17:00 - 18:30

## **SESSIONS SIMULTANÉES 04**

Epidémiologie génétique, génétique des populations, maladies complexes

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

17:00 - 18:30

#### **SESSIONS SIMULÉES 04BIS**

## **SESSIONS SIMULTANÉES 04**

### **Maladies Cardiovasculaires**

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

18130

Mercredi 28 janvier

08:00

08:00 - 10:00

CONFERENCE PLÉNIÈRE 2

## **CONFERENCE PLENIERE 2**

### **Single cell RNA Seq et amygues 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 Analyse dépendante du fractal d'Ungaroff et de l'homéostatique pour les perturbations et altérations dans l'espace: investigation de la migration des cellules dans leur contexte spatial et application à la SEP, Frédéric CHALMEL (Rennes, France)  
09:00 - 09:30 Séquençage dans la cellule unique, uniques ou non? Panorama des nouvelles stratégies thérapeutiques, Jérôme DESLARZAC (Toulouse, France) et Sarah WATSON (PARIS)

10:00

10:00 - 11:00

SESSION 1 - POSTERS AFFICHÉS EN PRÉSENCE DES AUTEURS





# 13<sup>èmes</sup> ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE CANNES, PALAIS DES FESTIVALS ET DES CONGRÈS 27-30 JANVIER 2026

www.assises-genetique.org



"Mercredi 28 janvier"

- #49916 - **P150** Apport de la cohorte Genhypopit dans les déficits isolés en hormone de croissance de cause génétique. Karine AOUCHICHE (I), Pauline ROMANET, Anne BARLIER, Alexandre SAVEANU, Rachel REYNAUD #49916 - **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 (Bordea #49571 - **P158** A propos des connexopathies : description d'une grande famille avec surdité non syndromique autosomique dominante liée à GJB6. Elise BRISCHOUX-BOUCHER (Besançon), Michaela RENDEK, Cecile CZAII #49823 - **P162** Spectre clinique des variations bialéliques de NARS2. Margaux SEREY-GAUT (Paris), Hippolyte MENOU, Isabelle ROUILLOON, Sophie ACHARD, Diana SOTO, Nathalie PETROFF, Fabienne SAE, JALMER, Michel DELVILLE, Man #49579 - **P163** Implication potentielle des variants bi-alléliques de POLRMT dans les anémies sidéroblastiques congénitales. Opéphie EVRAZ, Danièle LAFAY, Cécile DESCHASQUA, Sophie D. LEFEVRE, Hakim ELJELI, HADDOUL, Patrice #49620 - **P167** Identification de SPIDERS, une nouvelle maladie mitochondriale. Viviane KUEFACK NGOM (Amiens), Sophie BOURGEOIS, Nadège ANGANDA, Mickaëlle HERTZ, #49630 - **P174** Prévalence élevée des épimutations constitutionnelles de BRCA1 chez les patientes atteintes d'un cancer du sein triple négatif précoce. Mathias SCHWARTZ, Sabrina IBADIOU, Hélène DELHOMELLE, Solé #49900 - **P178** Syndrome de Werner de phénotype modéré identifié par la pré-indication « oncogénétique » du plan France médecine génomique. Léa VEYRUNE (Paris), Mélanie PAGES, Hélène DELHOMELLE, Benjamin DAU #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 PUDALAR (Villejuif), Tarek BEN AHMED, Lucie VERON, F #49320 - **P190** Prévalence des altérations en mosaïque du gène APC chez les patients avec polyposé adénomateux colorectal (ou multiples polypes adénomateux) inexpliquée. Bruno BUECHER (PARIS), Antoine DARI #49351 - **P194** Naisance de 77 enfants européens issus d'un donneur de sperme porteur d'une mosaïque germinale du TP53 : enjeux médicaux et appel à une régulation internationale. Edwige KASPER (ROUEN), Sve #49403 - **P198** Découvertes de prédispositions génétiques d'utilité clinique par séquençage de l'exome réalisé à des fins thérapeutiques dans l'étude MAPPIACTS des enfants atteints d'un cancer en rechute #49541 - **P206** 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 VANDER PERRE,Julien PLENECASSAGI #49562 - **P207** Prédisposition héréditaire au cancer et intérêt du séquençage du génome entier en soin : expérience de la plateforme AURAGEN. Mathias CAVALIER, Marie BIDART, Sophie GIRAUD, Eulalie LASSEAU, Audrey I #49600 - **P210** Etude par séquençage ARN haut débit de l'effet sur l'épissage de variants à signification incertaine de gènes du panel HBOC (BRCA1, BRCA2, PALB2, RAD51D, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2). Céline GAF #49649 - **P212** FRoG : Basic analyse d'oncogénétique, de l'expertise au partage des variants. Laurent CASTERA (Caen), Sandrine BAERT-DESMURONT, Sophie ELOURD, Laurent FANI, Mathieu BOULOU, Lamia GI #49650 - **P218** Analyse de l'efficacité d'un programme de dépistage de l'estomac à partir de la génotypage des variants. Impact de l'évaluation des variants dans la classification diagnostique des sous-types de sarcomes. Baya DIABOUN, Eric PASMANT, Djahid HADJADJI (Paris) #49299 - **P222** Les profils de méthylation de l'ADN révèlent des éléments pertinents pour la classification diagnostique des sous-types de sarcomes. Baya DIABOUN, Eric PASMANT, Djahid HADJADJI (Paris) #49315 - **P226** Rôle des polymorphismes du gène VDR et des facteurs environnementaux dans le développement des cancers de la peau. Kalithoum TIZAOUI (Tunisie, Tunisie), Asma CHIKHOUI, Houda YACOUB-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, Raphael 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'hémopathies malignes. Ariane MAHIEU (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 COLOZ #50000 - **P242** Simplification de la capture ciblée pour des applications NGS de haute précision. Ben KRAJACICH (San Diego, Etats-Unis) #48971 - **P246** Charge 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 PATAY, Juliette SANTEN #49076 - **P250** Communication des résultats des tests génétiques : les patients préfèrent-ils la transmission par téléphone? Claudia AZUELOS (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 DAOVINE, Esté #49392 - **P258** Numérisation et division du travail de soin : le cas du séquençage génomique en contextes hospitaliers. Estelle FROGER-BEBREVRE #49478 - **P262** Indicateurs de performance des LBM-FMG SeqQIA 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. Evandelle VALLADIER ( #49939 - **P271** Douze ans de conseil génétique et de dépistage préconceptionnel dans l'amyolose à transthyretine en Martinique : impact des innovations diagnostiques et thérapeutiques (2012-2024). Anna-Gaëlle GIUGET-VAI #49262 - **P274** Identification de mutations de l'ADN mitochondrial dans les maladies neurodéveloppementales et diverses pathologies de la voie leptine-mélanocortines et réponse après un an #49428 - **P276** PERIGENOMED-CLINICS 1 (PGC) : Premiers résultats, retour d'expérience et perspectives sur la faisabilité, l'acceptabilité et l'impact psychosocial du dépistage néonatal génomique en France. Chris Catherine REINAUD, Alain ZIEGLER, Catherine LEJEUNE, Anne-Sophie JANNOT, Marie-Laure HUMBERT-ASENSIO, Paul ROLLIER, Sylvie ODENT, Stéphanie BEZIEAU, Laurent PASQUIER, Frédéric HUET, Laurence FAIVRE (Dijon) #49271 - **P282** PFMG2025 - Intégrer la médecine génomique dans le système de santé national en France. Contributrices PFMG2025 (Paris) #49650 - **P286** Utilité du séquençage haut débit pour l'évaluation des taux d'hétéroplasie de l'ADN mitochondrial. Paula RUBENS (Paris), Brian SPERELAKIS BEEDHAM, Nadine GIGAREL, Zahra ASS-OUILINE, Isabelle LEMIERE, M #49096 - **P290** Génome Réunion : un référentiel pour une médecine de précision équitable. Patrick MUNIER (Saint-Denis), Susie GUILLY, Christine PAYET, Fanny FERROL, 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 autoimmunes et autoinflammatoires rares (FAIR2) : Retour d'expérience des laboratoires Aura #49805 - **P298** Un effet fondateur dans une nouvelle maladie héréditaire des petites artères cérébrales révélé par l'analyse de segments identiques par descente (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). Loïc MORIN (Marseille), Pierre PERRIN, Bastien FERRON, Flavia #49444 - **P306** Métiers de la génétique : une petite vidéo pour mieux comprendre, valoriser et attirer des vocations. Amandine CHARRETON (RENNES), Laurent PASQUIER, Laurence SANLAVILLE, Evan GOUY, Wilfr #49775 - **P310** SV-Génome : formation à l'interprétation des variants structuraux identifiés par séquençage de génome en constitutionnel. Nicolas CHATRON (Lyon), Jonathan LEVY, Anne-Claude TABET, Virginie BERNARD, Cc #49848 - **P314** Optimisation d'un pipeline d'analyse long-read PacBio HiFi pour l'identification et le phasing sur génomes complets. Grégoire BLAVER (Rouen), Fatima-Zahra ABANI, Catherine SCHRAMM, Stéph #49049 - **P318** Diagnostic génétique rapide de la lymphohistiocytose hémophagocyttaire : une avancée pour la médecine génomique d'urgence au profit de la greffe. Pascal PEDINI (Marseille), Claire GOUDEN, Nisem CH #49323 - **P322** Et si le diagnostic moléculaire était aussi simple que la PCR ? Vers une approche de dépistage néonatal génétique avec un test à 24 heures. Sébastien ADJAZIAN, Hélène DELILLE, Djahid HADJADJI ( #49267 - **P326** Identification d'une épiphysite pour le syndrome de Snijders-Blok-Campart lié à un gène CHGB révèle l'hétérogénéité de la signature de ce syndrome CHARGE + vers une meilleure caractérisation de ce 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, Julian PAC #49418 - **P326** BANCO+ : Un Entrepôt de Données de Santé innovant au service des troubles du neurodéveloppement et des anomalies fœtales. Mélanie CORCUFF, Estelle MENORET, Hanitraina RABEONY, Sihem SAIDI #49645 - **P338** Projet GenTonic : Diagnostic moléculaire simultané des causes génétiques d'hypotonie néonatale par séquençage haut-débit long-read. Aurélie GOURDON (STRASBOURG), Virginie HAUSHALTER, Jean-Bapti #49859 - **P342** BioInfo/AURAGEN en amélioration continue : routine automatisée de soin accrédité, vers le soutien à la recherche clinique. Virginie BERNARD (Grenoble), Quentin CHARRET, Clément LIONNET, Maëlie MARTIN #49339 - **P343** Implication de GINS2 dans le syndrome de Meier-Gorlin chez un second individu. Pauline MARZIN (La Réunion), Giovanna PATERNOSTER, Klervie LOISELET, Philippe HOFFMANN, Matthieu DEFRANCE, Valérie CORMIER-D COLLET #49496 - **P354** Repenser les variants pathogènes d'une oligodontie : 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** SMAD7: un nouveau gène associé à une dysplasie osseuse sclérosante. Anais PREVIDI (Paris), Alice GOLDENBERG, Thomas PINNA, Valérie CORMIER-DAIRE, Corinne COLLET #49537 - **P366** Séries des cas niçois d'albinisme oculo-cutané : intérêt d'une filière de soins ophtalmico-dermatogénétique. Khoudra ZAAFRANE-KHACHNAOU (Nice), Vincent MICHAUD, Ryad ADRAR, Eulalie LASSEAUX-ROBINE, Bé #49705 - **P370** Implication de LAMP3 dans une pneumopathie interstitielle diffuse de l'enfant en lien avec le surfactant. Camille LOUVRIER, Tiffen DESROZIERS (Paris), Yohan SOREZE, Martha DELGADO-RODRIGUEZ, Lucie TH #49512 - **P374** Pronostic rénal dans le syndrome HDR : analyse d'une large cohorte française de 65 patients avec variante de GATA3. Clément SAUVESTRE (Bordeaux), Corinne MAGDELAIN, Nicolas GRUCHY, Olivier GRUNEW #49735 - **P375** Panel GxG versus genome : une solution pour le diagnostic génétique des maladies lysosomales. Expérience de l'hôpital Necker-Enfants Malades. Édouard DE LAURENT, Jean-Philippe CLA Anais #49055 - **P382** Haplotype insuffisance du gène POM12L, implication dans des maladies rares diffuses : une sévérité sans précédent. Clarisse LELLIER (Paris), Gilles LELLIER, Adeline GOUDAL, Valérie MELAN, Diala KIRKACHE, Karin #49242 - **P386** Association de l'oligozygose des Maladies rares à l'oligozygose Cutanomuqueuse. Mutation et syndrome de Beaufort révélée par une analyse génétique. Asma TAZI #49460 - **P390** Étude 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, Wélaa DARMCHE, Sarah SAJUVAL, Emilie LACOT-LERICHE, Didier HERENT, Nathalie DESJEL #49274 - **P397** Lutte contre l'impassé diagnostique dans les maladies mitochondrielles : approche fonctionnelle par minigénomes. Manon MICHAUD, Lucile RIERA-NAVARRO, Annabelle CHAUSSENOT, Alain FOUILHOUX, 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.

Jeudi 29 janvier

08:00

08:00 - 10:00

## CONFERENCE PLÉNIERE 3

Vieillissement

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 prématûr et physiologique à travers le syndrome de Cockayne. Miria RICCHETTI (Paris)  
09:00 - 09:30 Vieillissement 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, Cé #49045 - **P007** Dépistage néonatal de l'amyothenie spinale infantile : difficulté diagnostique liée à un variant ponctuel du gène SMN1. Marie-Pierre REBOUL, Séverine DRUNAT, Marie-ADAMO-CROUX, Perrine PENNAMEN, Cé #49561 - **P010** Découverte incidente concomitante en ant-néonatal d'une prédisposition héréditaire au CMVRD et à l'hypertension maligne. Margaux CLEMENT LE CHOISIER (Montpellier), 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 LEHALDE, Jade DUCOURNUA, Cristina PEDUTO, Solv #49782 - **P019** La longueur des télomères : nouveau biomarqueur pour les anomalies du développement ? Océane COUDREU (Clermont-Ferrand), Zangbékondé Guy OUEDRAOGO, Denis GALLOT, Amélie DELAWARE, 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 HILD #49070 - **P027** First reported case of associated Wolf-Hirschhorn and Hurler syndromes due to unmasking of an inherited gene. Frédéric TISSERANT, Frédéric TRAN MAU-THÉM, Julien THEVENON, Jean-Baptiste RIVIÈRE, Alain VERLOES, Laurence PER #49276 - **P031** Identification des bases moléculaires des dysplasies frontonasales à partir de données multiomiques. Joe MSALLEM (Dijon), Laurence FAIVRE, Lisenka VISSERS, Vicente YEPES, Holm GRAESSNER, Machteld OUD #49413 - **P035** Syndromes oro-facio-digitaux : un kaléidoscope clinique et moléculaire. Ange-Line BRUEL (Dijon), Emilie TISSERANT, Frédéric TRAN MAU-THÉM, Julien THEVENON, Jean-Baptiste RIVIÈRE, Alain VERLOES, Laurence PER #49481 - **P039** Génétique du rhombencéphalosynapsis : à propos d'un cas de syndrome de Gomez-Lopez-Hernandez. Elisa PISAN (Paris), Nadia BAH-BUSSION, Nabila DJAZIRI, Patrick NITSCHKE, Christine BOLE, Chris GORDON #49864 - **P043** Phénotypes associés aux variants intragéniques de TBX1 : description d'une cohorte de 24 patients. Simon BOUSSION (Lille), Lucie COPPIN, Olivier GRUNEWALD, Marie-Françoise ODDO, Christine LEFEVRE, Laure #49303 - **P047** L'impact des CNVs pathogènes rares est amplifié par l'appariement assortif. Maria Caterina CEVALLOS BRENES, Chiara AUWERX, Robin HOFMEISTER, Théo CAVINTON, Taber SCHOELE, Zoltan KUTALIK, Alexandre #49643 - **P052** Diagnostic prénatal d'une réarrangement chromosomal complexe : caractérisation de l'ensemble de l'ADN alpha-estérolésterolidéolipide par le séquençage de l'ADN. Aurélie GOURDON (STRASBOURG), Elise LELLIER, Abi WARDE, Mélanie #49878 - **P059** Rétrospective des évaluations externes de l'ADN depuis 20 ans (2005-2025). Martine DOGO-FENZY (NANTES), Isabelle LUQUET, Chantal MISOURI, Christine YEH, François VIJALARD, Christelle BILL #49411 - **P063** Apport du séquençage de génome long-read dans l'exploration des infertilités d'origine ovarienne. Eve BESNIER (Rennes), Anna LOKCHINE, Béatrice NOUYOU, Linda AKLOLU, Erika LAUNAY, Manon GODIN, Flora #49719 - **P067** MMAF et dyskinésie ciliaire primitive : Variabilité phénotypique des variants de GAS6 et DRC1. Célia TEBBAKH (Grenoble), Anne-Laure BABBOTIN, Guillaume MARTINEZ, Angèle BOURSIER, Zeina WEHBE, Caroline #48936 - **P071** Les variants bialéliques du TM2MD3 entraînent un trouble du neurodéveloppement syndromique et sévère associé à des anomalies du réticulum endoplasmique et des mitochondries. Claudie G #49878 - **P075** Les duplications d'ATAD3 : un lien entre les maladies mitochondrielles 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'impassé diagnostique dans les maladies rares à l'aide d'une combinaison de technologies omiques : premiers résultats du projet MultiOmicsCare. Marilène MALBOS (Dijon), Edris SHARIFRAHMAI #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 #49279 - **P087** Aneuploidies gonomiques et troubles du neurodéveloppement. Laura KAREMBE (Nantes), Benjamin COGNÉ, Thomas BESNARD, Stéphane BERTRAND ISIDOR #49297 - **P091** Élargissement du spectre phénotypique et moléculaire de DPBH. Amandine SMAL (Toulouse), Guillaume BANNEAU, Zhi Min YAP, Amica MUELLER-NEDEBOCK, Nathalie COUQUE, Varun VENKAT, Sarah NICKEL, Conrad #49402 - **P095** Les variants de novo de SRRM2 sont associés à l'hyperplasie des cellules neuroendocrines du nourrisson (NEH). Camille LOUVRIER (Paris), Yohan SORIZE, Julie MESINIE, Alix DE BECELLE-VERIE, Tiffen DESROZ #49603 - **P099** Vers une meilleure interprétation des variantes faux-sens sur le chromosome X. Exemple du gène FCFC1 : revue de la littérature et constitution d'une cohorte internationale. Sarah CLUZEL (Strasbourg) #49827 - **P103** Étude 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 GARREAU (Rennes), Veranika PANASENKA #49861 - **P107** Conséquences de l'haplotype insuffisance d'EIF3B chez 2 patients présentant une trouble du neurodéveloppement et une cardiopathie congénitale. Simon BOUUAKE (Lille), Jade FAUAUQUE, Allamando ALMAMO, Fabienne O

# 13<sup>èmes</sup> ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE CANNES, PALAIS DES FESTIVALS ET DES CONGRÈS 27-30 JANVIER 2026

www.assises-genetique.org



"Jeudi 29 janvier"

- #49885 - P111 Découverte de gènes clés du neurodéveloppement par criblage génomique à grande échelle. Birnir YALCIN (Dijon), Stephan COLINS, Alain AMELAN, Tamar HAREL, Sapiv SHIFFMAN, #49842 - P115 Description du syndrome cognitivo-affectif cérébello-vertébral (CCASBV) et de l'atteinte au PET scanner dans l'atavisme spinocérébelleux SCA37B. Laurine CROS, Guillaume CLEMENT, Salomé PUISIEUX, Armand HC #49868 - P123 La variation p.R27Q de la protéine Miro1 provoque la perte de neurones démyélinisants dans des organoides souches pluripotentes induites (iPSC) de patients atteints de la n #49116 - P123 Neurofibromatose : description clinique et radiologique de quatre cas, et apport du traitement chélateur. Manon DEGOUTIN (Bordeaux), Mélanie HEBERT, Giulia COARELLI, Alexandra DUUR #49239 - P127 Dix ans de diagnostic des neurodégénérescences avec accumulation intracérébrale de fer : retour d'expérience d'un laboratoire de référence français. Mégane MARTINACHE, Gwendoline DUPONT, Mathilde AIDAN, Christelle BLANC-LABARRE, Cec #49288 - P131 Aneuploidies mosaïques du chromosome 1q sous-tendent les inclusions astrocytaires hyalines dans l'épilepsie focale pédiatrique. Sara BALDASSARI (Paris), Ann-Sofie DE MEULEMEESTER, Lina SAMI, Melina #49318 - P135 Une forme très tardive de la maladie de Niemann-Pick de type C mimant une paralysie supra-énergétique progressive. Mégane MARTINACHE, Gwendoline DUPONT, Mathilde AIDAN, Christelle BLANC-LABARRE, Cec #49386 - P139 Pathologies liées à l'X associées à la RAB39B : un phénotype proche des pathologies liées à FMRI ? Ariane COSPAIN (Rennes), Thomas BESNARD, Marie FAOUCHER, Christèle DOUBOUR, Audrey RIOU, Stéphane E #49427 - P143 Mosaïcisme GLUT1 chez un patient présentant des épisodes de migraines hémiplégiique - Conséquences sur le conseil génétique. Sacha WEBER, Simon SAMAN, Sandrine VUILLAUMER-BARROT, Floriane RIA #49621 - P147 Clair-obscur génétique 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), G #49921 - P151 Phénotype approfondi en neurogénétique - cohorte Huntington. Anna-Gaëlle GIGUET-VALARD (Fort-de-France), Abdoulaye TAMEGA, Sophie DUCLOS, Juliette SMITH-RAVIN, Cyril GOIZET, Aissaoui SIGNATE, 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 TRIMOUILLÉ, 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 SCHIEDECKER (STR #49879 - P163 Nouveau phénotype causé par des variants bialéliques du gène ALMS1 par cartographie optique du génome et séquençage du génome chez des patients atteints du syndrome d'Alström. Sana SKOURI (Saint Etienne), Cécile #49878 - P167 Suivi à long terme des patients porteurs d'altérations de l'enzymogénie sanguine et moléculaire. Muriel BONNET, Virginie BACCIOLI, Manon DEGOUTIN, Claire I #49863 - P171 Séquençage intégral des boraires de ségrégation des maladies de l'ADN mitochondrial. Mitochondrial DNA sequencing: structure and objectives. Odile ROUZIER (Nantes), Mitodes PROJEAU, Vincent PROJACCIO, #48869 - P175 Exploration de l'analyse tridimensionnelle du génome dans les néoplasies myéloïdiplasiques avec délétion Sq. Fanny LEMARIE, Séverine COMMET, Corinne TOUS, Eloïse LE HIR-REYNALD, 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, Jessica BAUD, Noë CALAS-YAGER, Define LF #49241 - P183 Étude multicentrique du phénotype méthylateur des îlots CpG et de ses corrélations moléculaires et cliniques dans le cancer colorectal en Tunisie. Nasreddine RAJOUA, Antoine DAUNAY, Wissam 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 ? Hélène DELHOMME, Yoann #49325 - P191 Diagnostic d'une anémie de Fanconi : apport inattendu de la cartographie optique du génome. Audrey BASINKO, Sébastien RICHER, Frédéric MOREL, Nathalie AUGER, Corinne TOUS, Marie PASSET, Yoann VIAL #49371 - P195 Projet de description des caractéristiques cliniques des patients porteurs d'un variant constitutionnel du gène RECQL4. Sahro BODO, Pauline HOARAU, Lea GUERRINI-ROUSSEAU, Smail HADI-RABIA, Fanny MOI #49433 - P199 Lésions thyroïdiennes du sujet jeune : le syndrome de Cowden comme diagnostic différentiel du syndrome DICER1. Elise PIERRE-NOL (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 GUERRINI-ROUSSEAU (Villejuif), Pa #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 ROCHEFORT, V #49632 - P211 Géné KEP1, 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), Abderraouf HAMZA, 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, #49882 - P218 Une insertion pathogène d'un élément rétrotransposé de type SVAS dans BRCA1 révélée par NGS. Pierre VANDEPERRE, Aymane SAATI, Christèle TOULAS, Sébastien RICHER, Sébastien BOUAFy, Nadia LEONE, Nadia BOUAFY-KRYZA, Ahmed BOURA #49522 - P223 Mise en place d'un programme de dépistage précoce de l'ADN mitochondrial dans les sarcomes d'Ewing : une cohorte rétrospective de 226 patients. Stély BALLET (Lyon), Pauline FLANDRIN-GRESTA, Sandrine BOUAULT, Carole #49377 - P227 Analyse intégrée de l'ADN tumoral circulant dans les sarcomes d'Ewing : une cohorte rétrospective de 226 patients. Stély BALLET (Lyon), Pauline FLANDRIN-GRESTA, Sandrine BOUAULT, Carole #49681 - P231 L'activité cancéreuse au sein du GCS AUGUREN du Plan France Médecine Génomique 2025 : organisation, mise en œuvre et résultats. Anne MC LEER (Lyon), Pauline FLANDRIN-GRESTA, Sandrine BOUAULT, Carole #49815 - P235 Apports du séquençage NGS part-tumoral des gènes MMR. Logan BALDINI, Esma SAADA-BOUZID, Loïc BOYER, Nathalie EBRAHIM, François PETIT (NICE) #49955 - P239 L'HD dans les analyses génomiques en cancerologie somatique clinique : Pertinence du score HDR évaluée à partir des analyses génomiques et des données cliniques chez les patients présentés à

- #48852 - P243 Enquête monocentrique sur le dépistage préconceptionnel en assistance médicale à la procréation. Mario ABALDI (Marseille), Arnold MUNNICH, Catherine RACOMBE, Camille FOSSARD, Jessica VANDAME, Mathilde #48972 - P247 Déploiement et intégration des Chargés de Parcours Génomique dans le cadre du PFMG2025 : étude organisationnelle de quatre centres en France. Léa GAUDILLAT (Dijon), Léa PATAY, Margot LEMAITRE, Is #49299 - P255 Quelle est l'impact pratique de la co-ségrégation familiale en néphogénétique adulte ? Nadia OULD OUALI (paris), Estelle ROMERO, Mélanie EYRIES, Laurent MESNARD #49417 - P259 Projet MAG-SUODE : enquête sur la supervision des professionnels en conseil génétique dans trois pays européens. Nelly DEWULF (TOULOUSE), Lidia GUIMARAES, Béatrice HEBRARD, Christelle GARNIER, Emilie #49631 - P263 Des procréations médicalement assistée au Togo aux thérapies génétiques en France : quand la migration et le tourisme médical révèlent l'imperatif 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 FERROUL, Tiphany LAURENS, Stéphanie BLARD, Pauline BEUVAIN, Mireille RIBA, Godelieve MOF #49883 - P272 Les mutagènes de tyrosine kinase dans les syndromes de Kosaki et de Peleg : neuf nouveaux cas suivis des patients traités par tyrosine kinase inhibiteurs. Jean-Etienne #49522 - P275 Les maladiques de l'ADN mitochondrial dans les syndromes de Higgs et de Charcot-Marie-Tooth. Alessandro MUSSA, Jean-Etienne #49439 - P279 Le syndrome d'Evans à début pédiatrique : comprendre l'étiologie génétique pour adapter l'arsenal thérapeutique. Matthieu FUSARO (Toulouse), Sébastien HERIET, Charlotte DURAND-TEYSIER, Jérémie ROS #49759 - P283 WHOLE GENOME SEQUENCING IN MYOPATHIES - INSIGHTS FROM A NATIONAL COHORT. Anthony MAINO (Grenoble), Camille VEREBI, Filomenos CONSORTIUM, Auragen CONSORTIUM #49264 - P291 Influence des combinaisons génotypiques du complexe majeur d'histocompatibilité sur les associations alléliques dans la sclérose en plaques. Anna FUSAR-ERARD (Clermont-Ferrand), Igor FADDENKOV, #49479 - P295 ATM, radiations ionisantes médicales et risque de cancer du sein chez des femmes à haut risque sans variant pathogène sur BRCA1 et BRCA2. Barbara FRITSCH-HUMBLET (Paris), Maximiliano RIBERO GUE #49816 - P299 AUGUREN : un laboratoire multisite dynamique au service des patients. Christine MIGNUGERA, Sandrine BOUAULT, Anne THOMAS, Julien THEVENON, Virginie BERNARD, Anthony FERRARI, Eulalie LSEAUX-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-CliC : des images pour expliquer la génétique. Nina SOKOLOFF, Sylvie ODENT, Patrick EDERY, Amadine GADIER, Coline POIZAT-AMAR, Christophe PHILIPPE, Christel THAUVIN, Sophie NAMBOT, Julian DELANGE, B #49946 - P311 Valorisation des savoirs expérimentaux des patients partenaires dans la formation des étudiants en santé à se faire de l'Université Bourgogne Europe (UBE) autour de l'annonce diagnostique, de la pla #49008 - P315 liftoverSV : Harmonisation des variations structurales en génétique médicale. Véronique GEOFFROY (Brest), Thomas LUDWMG, David PICARD, Gaëlle LE FOLGOC, Emmanuelle GENIN, Gaëlle MARENNE #49450 - P319 Séquençage nanopore : vers un génotype HLA haute résolution en médecine génomique d'urgence pour la transplantation d'organe. Pascal PEDIN (Marseille), Coralie FRASATI #49050 - P319 Séquençage nanopore : vers un génotype HLA haute résolution en médecine génomique d'urgence pour la transplantation d'organe. Pascal PEDIN (Marseille), Coralie FRASATI #49100 - P324 Prise en charge prédictive de l'ostéogénèse imparfaite : implications thérapeutiques et prédictives. Céline LEBAILLEU, Rim BEN SABER, Chérine CT #49036 - P327 Prise en charge prédictive de l'ostéogénèse imparfaite : classification et classification génétique. Delphine BOUAFY, Chérine CHAFFREDINE (Tu #49355 - P331 Génération d'hypothèses par intégration d'un modèle d'intelligence artificielle de reconnaissance faciale dans une photothèque hospitalo-universitaire. Olivier LIENHARD, Quentin HENNOCO, 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 cytogenétique conventionnelle. Rasene GEREISHA (Paris), Lilia KRAOUI, Hela BELIL, Olfa SMATI, Sameh TRABELSI, Lobna YAHAOUI, 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-ARMJO, Marzena KAWCZYNSKI, Tristan REY, Manuela ANTIN, Alison F #49134 - P351 Phénopies de chondrodysplasie ponctuée brachytéléphânique : analyse de 36 cas et comparaison avec 11 patients ayant un variant pathogène identifié dans le gène ARSL. Alix PAULET (Paris), C #49519 - P355 Relier les arthrolyses distales aux maladies osseuses congénitales : Approche par voie de signalisation des fusions congénitales osseuses des membres et du squelette axial. Deborah KAGLAN, Jo #49762 - P359 Les variations du gène SERPINF1 sont à l'origine d'une forme distincte et reconnaissable d'ostéogénèse imparfaite. Maelle CHARPIE (Paris), Pauline LE TANNO, Geneviève BAUJAT, Caroline MICHTOB, Bruno LEH #49390 - P363 Manifestations anévismiales dans le Syndrome d'Ehlers-Danlos Hypermobile : Une étude rétrospective d'imagerie. Thomas GEHIN, Malick FOY, Robert CARLIER, Valentin RENAULT, Karelle BENISTAN (Garches) #49567 - P367 Etude des mécanismes pigmentaires au cours de l'épidermolysis bullosa simple à Pigmentation Mouchelette (PIGMENT). Marjorie CHAVERNIER, Thierry PASSERON #49391 - P371 Comprendre le lien génétique entre l'autisme et les naissances prématuress. Selin KORKMAZ (Paris), Claire LEBLOND, Thomas BOURGUER, Freddy CLIOQUET #49526 - P375 Diagnostics fortuits de diabète monogéniques dus à des variants du gène WF51. Delphine BOUET (Paris), Marilyse ANGAR, Florence BELANGER, Séverine CLAUNY, Céline LEFAVRE, Gwendoline LEROY, Philippe F #49953 - P377 Etude génomique et fonctionnelle d'un facteur de fibrillation veineuse idiopathique. Pauline BELHUMBERT (Paris), Claire PERIN, Sandra RIALLAND, Vincent GUYOT, Céline LEBAILLEU, J #49411 - P381 Prédisposition au 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 #49277 - P387 Prédisposition à 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 Étude par interférence CRISPR des mécanismes de régulation transcriptionnelle aux loci associés à la disjonction spontanée de l'artère coronaire. Alberto TEZZA (Paris), London CHARLIE, Nabila BOUJATA-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 #49657 - P397 Diagnostic génétique par RNA-seq ciblé sur l'exome : bénéfices démontrés, mise en œuvre encore complexe. Aurélie GOURONC (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 - S5061 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 GOLDENBERG, Ju #49388 - S5062 Les organoides corticaux humains permettent de décrypter l'impact neurodéveloppement précoce de variants pathogènes responsables de troubles du développement intellectuel et #49115 - 11:30 #49487 - S5063 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 #49761 - 11:45 #49564 - S5064 Nouveaux variants germinaux faux-sens du gène PAK1, premier cas de mosaïsme et identification d'un hotspot dans le domaine catalytique. Lionel HEISER (Lyon), Nicolas CHATRON, Valen #49200 - 12:00 #49904 - S5065 Quand l'ADN mitochondrial s'invite dans le noyau : implications cliniques des pseudogénomes mitochondriaux ou NUMTs. Aksel DURAND (Angers), Marie-Claire MALINGE, Sarah PRESTWICH, Radka #49125 - 12:15 #49734 - S5066 La perte de MED13L au cours du développement neuronal précoce entraîne l'activation concurrente de programmes antérieurs. Jamal GHOUIMI (Lille), Jérôme SIGE, Jérémie CARRET, #49912 - 12:30 #49912 - S5066 La perte de MED13L au cours du développement neuronal précoce entraîne l'activation concurrente de programmes antérieurs. Jamal GHOUIMI (Lille), Jérôme SIGE, Jérémie CARRET,

11:00 - 12:30

## SESSIONS SIMULTANÉES 10

### Chromosomes

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

- 11:00 - 11:15 #49156 - S5067 Recommandations du Réseau Achropuce pour la classification et l'interprétation CNV. Céline PEBREL-RICHARD (Clermont-Ferrand), Paul KUENTZ, Anne-Claude TABET, Jean-Michel DUPONT, Chantal I #49924 - S5068 BARACUDA : Un outil de priorisation et visualisation des CNVs en mosaïques et des disomies uniparentales dans les maladies rares. Virginie BERNARD, Alexis PRAGA (besançon), Nicolas CHATF #49226 - S5069 Adapter la SNP assay au Diagnostic Préimplantatoire Cytogénétique en France : une stratégie restrictive, conforme à la législation. Elodie JAVEY (Strasbourg), Gaëtan CARAVELLO, Eric DAHLÉT #49455 - S5070 Amélioration du diagnostic moléculaire de l'insuffisance ovarienne prémature (IO) grâce à un sondage poisson Médaka. Sarah JANATI-DRISSI, Anna OKCHER, Laurence DUFUZEAU, Thaoi NG #49434 - S5071 Shallow genome sequencing : la nouvelle ACPA pour le diagnostic prénatal. Audrey LABALME, Mathilde PUJALTE, Genna BEN-HASSEN, Sylvain MARESCHAL, Claire BARDEL, Louis JANUEL, Marianne TIL #4922 - 12:29 #49772 - S5072.1 Projet CHROMOREP : utilisation de l'optical genome mapping pour le diagnostic étiologique des fausses couches à répétition, à propos de 60 patients. Anna OKCHER (Rennes), Marion I

11:00 - 12:30

## SESSIONS SIMULTANÉES 11

### Oncogénétique 2

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

- 11:00 - 11:07 #49559 - S5073.1 Réseau de suivi PROCHE : évolution et intégration au parcours patient en Oncogénétique. Julie BOONE (Lille), Cathy VANACKERT, Corinne RUBECK, Solveig MENU-HESPEL, Audrey MAILLIEZ, Sophie #49696 - S5074 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 MARGALIDA, Sophie FRANK, Valérie LAROCHE, Claude I #49651 - S5073.2 Contribution du gène BRIP1 aux prédispositions aux cancers : analyse rétrospective des données de 21,309 panel constitutifs. Mélanie PAGES (Paris), Albaïn CHANSAVANG, Albaïn ROI #49883 - S5075 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 #49898 - S5076 L'analyse des grandes délétions du gène STK11 révèlent l'importance de la réparation des cassures de l'ADN médiée par des micro-homologies dans le remodelage du génome humain. #49907 - 11:45 #49507 - S5077 Expansion 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 (R #49124 - 12:29 #49993 - S5078 ALADIN : apport du séquençage d'exome constitutionnel systématique en trio dans l'identification des syndromes de prédisposition au cancer pédiatrique. Margot COMEL (Montpellier), Va

11:00 - 12:30

## SESSIONS SIMULTANÉES 12

### Neurogénétique / Neuro dégénéératif

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

# 13<sup>èmes</sup> ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE CANNES, PALAIS DES FESTIVALS ET DES CONGRÈS 27-30 JANVIER 2026

www.assises-genetique.org



"Jeudi 29 janvier"

11:00 - 11:15	#49170 - <b>SS079</b> 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 - <b>SS080</b> Dépistage génétique des expansions de répétitions dans les maladies neurogénétiques à l'aide du séquençage multiplex à lecture longue ciblé par CRISPR-Cas9.	Patricia FERGELON, Chri
11:30 - 11:45	#49641 - <b>SS081</b> Troubles psychiatriques de la maladie de Huntington: quel rôle pour les petites expansions et les variantes de séquence du gène HTT?	Anna HEINZMANN (Paris), Jean-Loup MÉREAUX, Claire-St
11:45 - 12:00	#49666 - <b>SS082</b> APPORT DU SÉQUENÇAGE DU GENOME DANS LES EPILEPSIES PHARMACO-RESISTANTES A DEBUT PRECOCE : COHORTE NATIONALE FRANÇAISE.	Myriam ESSID (Lyon), Giulia BARCIA, Dorothee VI
12:00 - 12:15	#49831 - <b>SS083</b> La sclérose latérale amyotrophique sporadique : quel impact du gène mitochondrial ?	Sylvie BANNWARTH (NICE), Véronique PAQUIS-FLUCKLINGER
12:15 - 12:30	#49945 - <b>SS084</b> Identification of new candidate genes involved in autosomal recessive forms of Parkinson's disease.	Christelle TESSON (Paris), Lisa WELMENT, Guillaume COGAN, Gatape KODJOVI, Aurélie HONO

11:00 - 12:30

## SESSIONS SIMULTANÉES 12BIS

### Conseil génétique SHS

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

11:00 - 11:15	#49853 - <b>SS090</b> 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 - <b>SS088</b> Expériences parentales de la démarche génétique prénatale en situation d'incertitude : exemple des anomalies du corps calleux.	Mariam DROIN-MOLLARD (Paris), Sylvain MISSONNIER, Ariane
11:30 - 11:45	#48955 - <b>SS085</b> 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	Juliette NECTOUX (Paris), Damien SANLAVILLE (LYON)
11:45 - 12:00	#49499 - <b>SS089</b> Programme d'éducation thérapeutique du patient en oncogénétique : retour d'expérience et perspectives.	Amandine BAURAND, Léa PATAY, Juliette SANTENARD, Benoit MAZEL, Manon REDA, Ama
12:00 - 12:15	#49232 - <b>SS087</b> 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 - <b>SS086</b> 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 VIORA-DUPONT (Dijon)

12:40

12:40 - 13:40

## ATELIER DEJEUNER ILLUMINA

### La multimique 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 précoce

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 LEBRETTON (Bordeaux)  
Cohorte Réunionnaise de patients avec un Syndrome de Bardet-Biedl et effet fondatrice. 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 SELECTIONNÉES 2

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

14:15 - 14:15	#49235 - <b>P007</b> 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 - <b>P008</b> Variantes 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 - <b>P009</b> Projet DIVA (Deep Intrinsic Variant Analysis) : étude rétrospective des variantes introniques profondes dans la prédisposition au cancer chez 2 671 patients.	Julie AMIOT (Rouen), Sophie COUT
14:45 - 15:00	#49740 - <b>P010</b> La recombinaison homologue : une voie à la croisée des phénotypes.	Anna LOKCHINE (Rennes), Fang ZHANG, Laurence CLUZEAU, Marc-Antoine BELAUD-ROTREAU, Julie MENJARD, Sarah BOUËE, Lau
15:00 - 15:15	#49744 - <b>P011</b> 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	Nasrin Sadat NABAVIZADEH, Seyide Ecesu UYGUR, Şahin AVCI, Hülya KAYSERILI, Piraye OFLAZER, I
15:15 - 15:30	#49774 - <b>P012</b> D'une isopeptidase de déSUMOylation dans l'étiologie d'un nouveau syndrome de type SLA.	Nasrin Sadat NABAVIZADEH, Seyide Ecesu UYGUR, Şahin AVCI, Hülya KAYSERILI, Piraye OFLAZER, I

15:30

15:30 - 16:00

## CONFERENCE INVITÉE 2

### CRISPR

Modérateur : Frédérique MAGDINIER (Marseille)

Thérapies par CRISPR-Cas9. Mario AMENDOLA (evry)

16:00

16:00 - 16:30

## CONFERENCE INVITÉE 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 - <b>P004</b> Rendement diagnostique de l'exome prénatal dans les retards de croissance intra-utérin : Etude rétrospective au CPDPN de Toulouse.	Maud LANGEOIS (TOULOUSE), Charlotte DUBUCS
#49202 - <b>P008</b> 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 - <b>P012</b> Etude rétrospective unicentrique sur le séquençage de l'ADN fœtal chez des individus ayant présenté des signes d'appel échographiques en période anténatale.	Aurélie GOURONC, Consortium AURAGEN, B
#49700 - <b>P016</b> 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 SANANOUDI, Radostava SARAEVA-LAMRI, Thibaut BENOUYE, Jérémie MORTREUX, Laure RAYMOND, Xavier VANHOYE, Bénédicte GERARD (Lyon)	
#49820 - <b>P020</b> Caractérisation des profils de méthylation de l'ADN fœtal associés aux maladies rares d'expression anténatale : syndromes CHARGE et Kabuki.	Nicolas BOURGON (PARIS), Amalé ACHAIAA, Zoé GUILBERT, K
#49009 - <b>P024</b> Variantes bi-alléliques des CFAP20 associées à des ciliopathies syndromiques avec dystrophie rétinienne.	Francis RAMOND (ST ETIENNE), Frédéric TRAN MAU THEM, Sophie NAMBOT, Louis JANUEL, Sébastien MOUT
#49228 - <b>P028</b> Apport du séquençage génomique rapide dans la prise en charge néonatale : cas cliniques d'un syndrome polymalformatif lié à un variant pathogène SETD2 à impact diagnostique et éthique.	Kara RA
#49280 - <b>P032</b> Contribution du modèle poisson-zébre à l'étude des variantes RNU4ATAC responsables de syndromes rares du développement.	Anne MEILLER (BRON Cedex), Fanny DESURMONT, Nils BARRIER, Alicia BESSON, I

**13<sup>èmes</sup> ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE  
CANNES, PALAIS DES FESTIVALS ET DES CONGRÈS  
27-30 JANVIER 2026** [www.assises-genetique.org](http://www.assises-genetique.org)

[www.assises-genetique.org](http://www.assises-genetique.org)



"Jeudi 29 janvier"

- #49436 - **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-Louise TOURRE, Marcia HENRY, Bekir #49439 - **P036** Le séquençage de l'exome entier dans une large cohorte de patients atteints de néphropathie associée aux ciliopathies à identité de gène candidate. Fridecker PETZOLD (Cannes), Anne-Laure TOURRE, Sophie RONDEAU, Ghislaine HUBER, Marcia HENRY, Bekir #49437 - **P044** Inv. du 8p familiale associée à un phénotype modéré et variable. Emmanuelle KAIRET (Reims), Clémence JACOB, Tony YANNI, Jean-Paul BORH, Alain AKHAGNI, Eric LALANDE #49434 - **P044** Analyse rétrospective des mutations ciliopathiques chez les patients atteints d'hydronéfrose et/ou au laboratoire de génétique de Strasbourg. Anne BRUNEAU (Strasbourg), Anne BRUNEAU \* 2014 et 2024 devant un retard de croissance; #49464 - **P052** Mosaïcisme pigmentaire dans le syndrome de Silver-Russell par correction incomplète de trisomie. Michaela REINKE (Berlin), Eric DAHLEN, Sandrine CHANTOT-BASTARAUD, Eve PIZZETTI, Brigitte MIGNOT, A #49053 - **P056** Détection précoce et traitement de l'apnée obstructive du sommeil chez les nourrissons et enfants avec trisomie 21. Clotilde MERCHIR (Paris), Brigitte FAUROUX, Isabelle MAREY, Vincent COULANGER, Hervé A #49234 - **P060** Première description d'un variant ponctuel du gène *DMRT1* pro-testiculaire chez un patient présentant un 46,XX testicular PSD. Anne BERGOUNOX (MONTPELLIER), Luke MANSARD, Nadège SERVENT, David #49531 - **P064** Identification de *WDR78* comme un nouveau gène candidat dans les anomalies multiples du flagelle spermatoire (MMAF). Cécile LANGE (Strasbourg), Camille CENNINI, Aurélie SCHALKE, Anne-Sophie LEUREPVE, Ve #49736 - **P068** Génétique des *OZEM1*, anomalies ovoctyaires et infertilités féminines rares. Anna LOKCHINE, Linda AKLLOU, Erika LAUNAY, Laura MARY, Bénédicte NOUYOU, Mathilde DOMIN-BERNARD, Solène DUROS (Rennes), M; #48943 - **P072** Caractérisation phénotypique du spectre du trouble neurodéveloppemental lié à *DLG3*. Linda MARLEBOS (Dijon), Thierry GAUTIER, Amélie SHILLINGTON, Estelle COLIN, Xavier LE GUILLOU, Anna CALUSERU, Bertrand #49014 - **P076** Les variants de *RANBP9* sont responsables d'un nouveau syndrome neurodéveloppemental. Franck RAMOND (ST ETIENNE), Paï VAN GEN HASSEND, Hélène DOLLFLUS, Laure RAYMOND, Benjamin DURIAT, Mathilde #49210 - **P080** Syndrome de Coffin-Siris type 12 : élargissement du spectre phénotypique à partir d'une série francophone de huit patients. Victor MOREL (Marseille), Charlotte TARDY, Cindy COLSON, Roseline CAUMES, Benoît #49245 - **P084** Mémoire préservée et réseaux cérébraux résiliants dans le syndrome de Coffin-Siris. Jennifer BOISGONTIER, Khawla ALJABALI, Ludovic FILION, Ana SAVITCHOFF, Sara CABET, Volodimir #49281 - **P088** Variations bi-alléliques et hétérozygotes dans le gène *OTUD7A* : vers un modèle de trouble neurodéveloppemental à pénétrance incomplete et expressivité variable semi-dominant. Marie LUCIAN (Dijon), Julie #49333 - **P092** Impact du diagnostic précoce sur le neurodéveloppement infantile. Sophie FABRE (Paris), Jennifer BOISGONTIER, Khawla ALJABALI, Ludovic FILION, Ana SAVITCHOFF, #49495 - **P096** Séquençage de génome short-read dans une cohorte monocentrique de 1009 patients atteints de troubles du développement intellectuel. Sophie COURTIN, Hamza HADI ABDALLA



17:30

27-28 28-29

**SESSIONS COMMUNICATIONS FLASH 01**  
Long read, Oncogenétique

Moderateurs : Stéphanie BAERT-DESCURMONT (Rennes), Laurent CASTERA (Grenoble)

- 17:30 - 17:38 #94389 - FL0001 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), **#94630 - FL0002 Séquençage Nanopore en adaptive sampling : apport en oncogénétique pour la caractérisation de variants constitutionnels complexes.** Voryak SUYBENG (Villejuif), Roseline TANG, Odile CABANIS (Paris), **#94663 - FL0003 Evaluation des performances du séquençage long-read PacBio Revio pour le diagnostic des prédispositions héréditaires aux cancers.** Corentin LEVACHER (ROUEN), Julie AMIOT, Olivier QUENE (Paris), **#94804 - FL0004 Identification des insertions d'éléments mobiles dans les cancers héréditaires : méthodes de détection et validation par séquençage long-read.** Alexandre PERRIER (PARIS), Noémie BASSET (Paris), **#94880 - FL0005 Les promesses du RNA-Seq long-read pour la caractérisation du transcriptome TRPS3 endométrie et nécrose.** Camille AUCOUTURIER (Caen), Marion POLAIN, Sophie COULTANT, Frédéric KASPER, Stéphanie BRIAT, Séverine ROUSSEAU (Rouen), Laurence CHAVET (Caen).

10 of 10

### **SESSIONS COMMUNICATIONS FLASH 02**

## **Neurodéveloppement, Neurosensoriel**



**SESSIONS COMMUNICATIONS FLASH 03**

Non codant, Bioinformatique et innovations

- 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<sup>èmes</sup> 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 - <b>FL012</b> Définition de seuils de score CADD spécifiques aux différentes régions non-codantes du génome.	Jude-Rélix TENTYRA, Jean-Baptiste LAMOUCHE, Sarah BAER, Samuel NICOLAS, Anthony LE DELCRE, ...
17:46 - 17:54	#49249 - <b>FL013</b> NCBoost v2: un classificateur pour variants non-codants causant des maladies monogéniques.	Barthélémy CARON (Paris), Antonio RAUSSELL
17:54 - 18:02	#49449 - <b>FL014</b> PERIGENOMED - Préparer le dépistage néonatal génomique : défis et innovations bioinformatiques.	Yannis DUFFOURD (Dijon), Anthony AUCLAIR, Valentin VAUTROT, Emilie TISSERANT, Anne-Sophie CHALMEL
18:02 - 18:10	#49791 - <b>FL015</b> 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 - <b>FL016</b> 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 - <b>FL017</b> Permettre le conseil génétique d'un remaniement chromosomal équilibré identifié en prénatal : apport du séquençage par nanopore.	Charlotte TARDY (MARSEILLE), Audrey LABALME, Flavie
17:46 - 17:54	#49662 - <b>FL018</b> DPI et don de gamète en France : qu'en est-il en 2026 ?	Julia LAUER ZILLHARDT (STRASBOURG), Caroline BOSSON, Anne GIRARDET, Emmanuelle HAQUET, Sylvianne HENNEBICO, Anne MAYEUR, Gaëlle N
17:54 - 18:02	#49687 - <b>FL019</b> Étude de corrélation génotype-phénotype dans les délétions 13q : Cohorte multicentrique de 254 patients.	Alef JELLOUL, Tony YAMMINI, Sophie SCHEIDECKER, Lucie TOSCA, Gaëlle VIEVILLE, Chi
18:02 - 18:10	#49768 - <b>FL020</b> Syndrome de microduplication 9q34.11: trouble du neurodéveloppement et dysmorphies récurrentes.	De Falco ALESSANDRO (Napoli, Italie), Vincent MARIE, Vieville GAËLLE, Gauthier MARJOLAINE, Ch

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 - <b>FL021</b> Enquête auprès des professionnels en cas de découverte d'une donnée incidente génétique en période prénatale : Etude par Expérimentation par Choix Discrets (ECD-D).	Jeanne JURY (I
17:38 - 17:46	#49162 - <b>P348</b> Inhibiteurs de la thromboxane synthase: nouvelle perspective dans l'ostéogénése imparfaite.	Mathilde DOYARD (Paris), Subash CHAND-VERMA, Johanne DUBAIL, Elsa VENNAT, Nicolas ROUBIER, Moh
17:46 - 17:54	#49424 - <b>FL023</b> 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 - <b>FL024</b> PM2 et phénotype extrême : étude de la corrélation génotype/phénotype.	Margaux CLEMENT LE CHOISNIER (Montvilliers), Nathalie PARODI, Edwige KASPER, Jacqueline BOU, Gwendoline LIENARD, Si
18:02 - 18:10	#49913 - <b>FL025</b> Néphropathies chroniques : bilan de la préindication en 2026 (laboratoire Auragen).	Clément SAUVESTRE, Louis LEBRETTON (Bordeaux), Claire GOURSAUD, Olivier GRUNEWALD, Pierre-André MASSA

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 SCHLUETH-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	DEPISMA.	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.

12:00

12:00 - 12:30

## CONFERENCE INVITEE 5 Actualités cannoises

Modérateur : Caroline SCHLUETH-BOLARD (STRASBOURG)

Cinéma et maladies génétiques.

12:30

12:30 - 14:00

## ASSEMBLÉE GÉNÉRALE DE L'AFCG

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 BOIDOT (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 • PNMR4

Un an après le lancement du PNMR4 : Avancées et attentes suite aux différents PNMR.

Les enjeux du PNMR4 en interministériel.

Véronique PAQUIS-FLUCKLINGER (Nice), Anne-Sophie LAPONTE (DGOS) | Véronique Paquis-Flucklinger (DGRI)

Priorités et perspectives en terme d'offre de soins, de recherche et d'innovation.

Sylvie ODENT (RENNES)

VP PNMR4

Attentes des patients.

Jean-Philippe PLANCON (La Baule)

Président Alliance Maladies rares

15:10

15:10 - 16:00

## SESSIONS SIMULTANÉES 13

### DPN/DPI

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

15:10 - 15:25	#49619 - <b>SS091</b> PRENATOME : Développement d'un DPNI d'exclusion pour 100 maladies monogéniques par une technique standardisée de séquençage haut débit.	Fabienne CHARBIT-HENRION (Paris), Cécile
15:25 - 15:40	#49633 - <b>SS092</b> 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



**13<sup>èmes</sup> ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE  
CANNES, PALAIS DES FESTIVALS ET DES CONGRÈS  
27-30 JANVIER 2026** [www.assises-genetique.org](http://www.assises-genetique.org)

[www.assises-genetique.org](http://www.assises-genetique.org)



**"Vendredi 30 janvier"**

- #4974 / P504 Fibrose congenitale des muscles oculo-moteurs : découverte d'un variant pathogène du gène TUBB3 chez un enfant marocain. Amina EL AMMAMI (OUJDA, Maroc), Jihane AHMIDI, Kaoutar AHMIDOUCH, Fatima E AGHRISSI / P505 Violences sur enfants et troubles du neurodéveloppement. Marie VINCENT (Nantes), Elsa LORINO

#4965 / P506 Déletion hétérozygote partielle du gène de la chaîne lourde de la ferritinase FT1H avec neuroferritinopathie à début précoce et neuropathie démylinisante : un rapport de cas. Alicia Marie MLIOT (Grenoble)

#4981 / P507 Molecular Modelling and Dynamics Study of nsSNP in STXBP1 Gene in Early Infantile Epileptic Encephalopathy Disease. Al Mehdi KRAMI, Fouad BENHNILI, Zouhair ELKHARAT (BK26910, Maroc), Boutaina BELKALY / P4980 / P508 Validation fonctionnelle des nouveaux gènes candidats associés aux formes récessives de la maladie de Parkinson chez la drosophile. Clémie PINON (Paris, Cedex), Christelle TESSON, Guillaume COGAN, Su; Agnès ROTIG / P509 Variant hétérozygote du gène MAST1 associé à des malformations cérébrales et un retard neurodéveloppemental : rapport de cas avec syndrome Mega-corpus-callosum. Nadejda BIRLADEANU, Fanny LAU / P4984 / P510 Variante de signification incertaine du gène OPA1 : enjeux diagnostiques et implications cliniques. Wém ESSALAH (Tunis, Tunisie), Yasmine ELARIBI, Imen REJEY, Syrine HIZEM, Manel LAJIM, Abir JEBALI, Houweyed #4957 / P511 Diagnostic moléculaire d'une leucodystrophie autosomique dominante associée au gène CST3 : apport de l'expertise radio-clinique combinée à la réanalyse ciblée des données d'exome. Florence AR #4986 / P512 Rédaction d'un PNDS pour les maladies mitochondrielles liées aux mutations du gène POLG en 2015. Sylvia ROSE (Paris), Claire-Marine BERAT, Agnès ROTIG, Manuel SCHIFF, L'ensemble Des Participants Au Prds #4979 / P513 Analyse de l'expansion de l'hexanucléotide G4C2 du gène C9orf72 par PCR vs Long-read. Fatima Zahra OUTTELLAB (Casablanca, Maroc), Mohamed El ALAOUI, El ABEDELLAOUI, Abdelaâziz SEFIANI

#4971 / P514 Dystroglycanopathie infantile liée à de nouveaux variants du gène FKTN révélés par séquençage d'exome. Jihane AHMIDI (Oujda, Maroc), Kaoutar AHMIDOUCH, Sara MEZIANE, Yassine MEBROUK, Mariam TAJAF #4945 / P515 Neuropathie sensorielle et atrophie optique liées au gène FDXR : premier cas rapporté au Maroc. Sabrina BOURESSA (Nice, Maroc), Houda JELTI, Afaf LAMZOURE #4958 / P516 Utilité diagnostique du séquençage du génome pour le diagnostic moléculaire des dystrophies rétinianes hereditaires (DRHs) : retour d'expérience des plateformes AURAGEN et SEQOIA. Luke MANSAF / P517 L'encéphalopathie héréditaire liée au syndrome d'Alcâmer-Gouttié dans la population marocaine. Fatima ZAHRA OUTTELLAB (Casablanca, Maroc), Mohamed OUHENNACH, Abdelaâziz SEFIANI

#4932 / P518 Nouveaux variants hétérozygotes liés au gène ACNA10 dans un éventail de phénotypes et de génotypes. Charlotte MOURAUX, Jeanne BOURAIDI, HILAL, Emeline PETIT, Alexis BRICE, Alexandra DUI #4940 / P519 Corrélation phénotype/génotype dans les neuropathies des gènes NAIP et SMN2. Imane SIFI (Constantine, Algérie), Sabah HANACHI, Yamina SIFI, Salima ZEKRI, Karima BENI #4970 / P520 Rôle du séquençage de nouvelle génération dans le diagnostic des neuropathies : Cas clinique. Faiza CHBEL (Casablanca, Maroc), Marwa BENAYAD, Hicham CHAROUTE, Salaheddine REDOUANE, Majida CHARIF #4987 / P521 Nouveaux variants composites du gène PLA2G6 révélés chez un patient marocain atteint de dystrophie neuromaxoniale infantile. Sara MEZIANE (Oujda, Maroc), Khadija ZEROUKI, Fatimazahra SMALLI, Fatima #4960 / P522 Variant pathogène dans DPY35S : nouveau phénotype ? Thibault TRUTTMANN, Delphine HERON, Boris ERIN, Catherine GAREL, Madeleine HARION, Stéphanie VALENCE (PARIS, France) #4967 / P523 Analyse de la méthylation de l'ADN et étude d'une épaisseur chez des patients atteints du syndrome CHARGE et d'hypogenadotropie hypogonadotrope congénital, associés à des variants du gène CT #4960 / P524 SC2A7B et ségrégation familiale : un cas inédit d'expansion FGF14 paternelle. Virginie ROTH, Fabienne ORY-MAGNE, Francis RAMOND, Stéphanie CACCIASTORE, Florent GIRARDIER, Clément ROBIN, Frédéric WEBER, DE #4950 / P525 Spectre génétique et corrélations phénotypiques des malformations du corps calleux dans une cohorte tunisienne. Bochra KHADJA, Najia SOYAH, Ayda BENNOUR, Faiza SLIMANI, Khouloud RIBJA, Hamza HADJ AE #4997 / P526 Mutation de FAM126A et leucodystrophie hypomyélinisante-cataracte : premier cas familial marocain. Wafaa BOUZROUD, Sarah BERRAH, Amal TAZZI, Bouchaïb GAZZA, Hind DEHBI (Maroc, Maroc) #4993 / P527 Identification des variants bi-alléliques dans l'IGHMBP2 en cause dans une neuropathie du type SMARD1 par séquençage combiné du génome et du transcriptome à haut-débit. Coralia PROVOST (Marsella) #4932 / P528 Un domaine fonctionnel insoupçonné révélé par les variants de PAR52 et étude du spectre clinique associé. Camille ENGEL, Claire-Marine BERAT, Annabelle CHASSENOT, Nathalie BODDART, Brigitte CHABROLI #4939 / P529 Variant de novo du gène KLFC7 et encéphalopathie épileptique infantile précoce et dégénéorative : description d'un cas. Lila SALVAN, Lila SALVAN (Nancy), Hélène VINCENT, Emmanuelle SCHMITT, Laëtitia LAMBI #4950 / 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 #4964 / P531 Ataxie à début très précoce d'allure non progressive comme premier symptôme de maladie métabolique. Clélie WARNGY (Paris), Lydia BURGLEN, Ariane MAULEX, Madeleine HARION, Stéphanie VAL #4956 / P532 Etude in vitro de variants d'épissage dans les troubles du mouvement liés à ADCYS. Oriane TROUILLARD (Paris), Claudio DEGUMASO, Fernando KOKA, Emeline RETAILLEAU, Aurore MENERET, Mohamed DOUZA LAMI, EST #4918 / P533 Prediction of the Impact of Deleterious Nonsynonymous Single Nucleotide Polymorphisms on the Human RRMB2 Gene: A Molecular Modeling Study. Chaïma AIT EL CADI, Al Mehdi KRAMI, Hicham CHAROUTE #4992 / P534 A novel homozygous PIGO mutation associated with severe infantile epileptic encephalopathy, profound developmental delay and psychomotor retardation. Faiza FAKHFAKH (SFAX, Tunisie), Aimen AGUEWI #4928 / P535 USP48, UN NOUVEAU GENE RESPONSABLE DE SURDITE LIEE A L'AGE. Salim AICHE (Paris) #4973 / P536 Diagnostic après 55 ans : quand un diagnostic d'infirmité motrice cérébrale d'origine néonatale hypoxique est remis en cause. Sybille COLLIN, Sabrina BERTOLI (Liège, Belgique), Zayd JEDIDI, Saskia BULK, Je

#49910 / P537 Etude des troubles cognitifs dans une cohorte de 20 patients atteints de paraplégiie spastique héréditaire de type 4 (SPG4) : atteinte fronto-temporale modérée avec hypométabolisme à la TEP au sol #49708 / P538 Quelques prescriptions devant un syndrome extra-pyramidal primaire ou latrogène dans la délimitation 22q11 ? Oriane TROUILLARD (Paris), Romain LEHALLE, Cristina PÉDUTO, Sol #4969 / P539 Dystrophie neuromaxoniale infantile : analyse de variants de signification incertaine dans le gène CLSPN. Sarah BENBOUA, Amal TAZZI, Florent MAAZOUZ, Zineb MESSAI, Hind DEHBI (Maroc, Maroc) #49218 / P540 Identification de mutations de l'opéron leptin et leur impact sur les pathologies autoimmunes et métaboliques : Cas des patients hétérozygote pour un #49022 / P541 Diagnostic moléculaire de forme isolée ou syndromique de neuropathies périphériques héréditaires : à propos d'un cas. Oliva BETTAIEB (Marsella), Amandine BOYER, Martin KRAHN, Thibault LALI, Nathalie BCI #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 FESSIKH, Zouhair ELKHARAT (BK26910, Maroc) #49185 / P543 Identification de p.Met215Leu mutation of the MC4R gene in a Moroccan woman with obesity. Meriem EL FESSIKH, Hikim BELGHTI, Zouhair ELKHARAT (BK26910, Maroc), Hassana GUERNICHIA, Nada DAKKA, Jamil #49843 / P544 Variant incertain dans un gène incertain : le double déficit diagnostique du DDX23. Wém ESSALAH (Tunis, Tunisie), Yasmine ELARIBI, Imen REJEY, Syrine HIZEM, Manel LAJIM, Boutheima BOUAROUA, Houweyed JILANI, #49347 / P545 Le syndrome de Pendred : Un dysfonctionnement thyroïdien rare d'origine génétique. Samia ABDI, Salem BENNOUR (Blida, Algérie), Mohamed MAKRELOUF, Akila ZENATI, Christine PETIT, Cristel BONNET #49917 / P546 Étude de l'implication des variations du nombre de copies (CNVs) dans l'étiologie moléculaire des surdités génétiques en Tunisie : exploration du gène de la stérociliine (STRC). Siwah ICHLARI (Tunis, T #49905 / P547 Génération de cellules souches pluripotentes induites à partir de patients homozygotes pour la variation c.123del\_p.Gly42Glu\*11 du gène BBM2. Samira SCUSA (Strasbourg), Nejla ERLIKLI, Cathy ORBIN #49924 / P548 Nouveau variant fondateur du gène WF51 suggéré par des cas Tunisiens de syndrome de Wolfram. Morthada CHERIF, Syrine HIZEM, Imen REJEY, Houweyed JILANI, Rahma KCHAOU, Naima IDOUDI, Ryam MAAMOU #49614 / P549 Diagnostic rétrospectif par interrogation transversale des données génomiques : identification d'un variant non-codonant récurrent du gène TMEM216 dans les cohortes de dystrophie rétinienne non s. #49908 / P550 Une acuité visuelle trop basse : chercher l'allèle en trans. Priscille DE LAGEE DE MEUX, Rabia BENKORTEBI (Paris), Cyril BURNIN DES ROZIERS, Sophie VALLEIX, Stanislas LYONNET, Dominique BREMOND-GIGONAC, Matthi #50002 / P551 Diabète néonatal lié à deux nouvelles mutations hétérozygotes composées du gène ABCB10. Narcisse ELENGA, Mody DIOP (Cotonou, Bénin), Roosler TELCIE #49813 / P552 La diagnostic des maladies mitochondrielles en France : apport du séquençage de génome. Giulia BARACCA (Paris), Pauline GAIGNARD, Gaëlle HARDY, Céline BRINS, 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, Clélie ANGELIN, Nivea DIA AMADEO, Jeanny LAROCHE, Anne- #49982 / P554 Double atteinte génétique dans la maladie de Fabry : apport des panels NGS de cardiomyopathies héréditaires. Dominique P. GERMAIN (Paris), Jean-Pierre RABES

## EPOSTERS AFFICHÉS THÈMES BLEU

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



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

#### 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**

#4974 - P555 Défuntionnement des télomères et détection précoce des formes agressives des pathologies hématoïdiennes. Radha M'KACHER (Ervy-Courcouronne), Bruno COLICCHIO, Claire BORIE, Wela NAJAR, Stefan JUJULIANI, P556 Définition totale des gènes BRCA1 et BRCA2 réécrits en population polynésienne : une caractérisation par séquençage à lecture longue. Daniel WEIL YEDDER (Villejuif), Véronique SUYBENG, Sébastien TANG, Anne-Marie LAFAY, Sophie BOUAFIA, Hélène BONNET, Sophie DELAUNAY, Brigitte BUCHER, Sophie DELAUNAY, Régis KUKL

#49219 - P557 Premier cas de lymphome diffus à grandes cellules B dans le syndrome FoxP1. Khawla ALJABALI (Paris). Giulia BARCIA, Sophie KALTENBACH, Thierry MALOUIN, Marie-Andrée ARNOLD, Arnold MINNICH, Olivier HERMINE

#49214 - P559 Prévalence et 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-FOLU

#49613 - P560 Approches fonctionnelles pour le diagnostic du syndrome CMMRD au laboratoire national de référence : un outil de routine indispensable. Erell GUILLERM (Paris), Navel MALOUCHE, Brigitte LITRA, Luis CHAI

#49723 - P561 Contribution du gène ERCC2 dans la prédisposition aux cancers : analyse rétrospective des données de 21 217 patients constitutionnels. Adèle GRUBER, Samia MELABI, Kévin MERCHADOU, Elise PIERRE-NOUVEL

**13<sup>èmes</sup> ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE  
CANNES, PALAIS DES FESTIVALS ET DES CONGRÈS  
27-30 JANVIER 2026** [www.assises-genetique.org](http://www.assises-genetique.org)

[www.assises-genetique.org](http://www.assises-genetique.org)



**"Vendredi 30 janvier"**

#### 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



#### **EPOSTERS AFFICHÉS THÈMES VIOLET ET**

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

- #49474 - P670 ARAN: un pipeline nextflow pour l'automatisation d'analyses GWAS et de variants rares, incluant le chromosome X. Corentin MOLITOR (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 TALARIMI, Gaëlle LANI #49423 - P672 Analyse du signal de séquençage ONT pour les signatures épigénétiques. Sébastien SERRALTA (Nantes), Marilène MALBOS, Valente VAUTROT, Anne-Sophie BRUFFAUT, Edris SHARIFRAHMANI, Anthony LANTIER

**13<sup>èmes</sup> ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE  
CANNES, PALAIS DES FESTIVALS ET DES CONGRÈS  
27-30 JANVIER 2026** [www.assises-genetique.org](http://www.assises-genetique.org)

[www.assises-genetique.org](http://www.assises-genetique.org)



"Vendredi 30 janvier"