



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"

11:00 - 12:30
variant GABRA1 : Quand l'étude fonctionnelle lève le doute sur un cas fétal. Viviane COUDRIEU (Lyon)
SAF, génétique... et si c'était bien plus ? Le casse-tête d'un triple diagnostic qui défie les certitudes. Vivien CUVELIER (Lille)
TADs en morceaux, diagnostic en éclats, retour sur une anomalie complexe. Manon FABARD (Lille)
Taux de diagnostic du génome first. Laurent FEYERSEN (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 - GFCCO. Simon GARINET (Paris)
Nouvelles technologies appliquées à l'ADN circulant - GFCCO. Romain BOIDOT (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

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 and WGS 24H. Cora VACHER
Deployment and use of Nanopore sequencing in the tumor genetics department of Gustave Roussy. Vorake 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. Kevin YAUD (Montpellier)

12:40 - 13:40

ATELIER DEJEUNER EUROFINS 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

Modérateur : Valérie CORMIER DAIRE (PARIS)

L'achondroplasie en 2026. Valérie 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

Modérateur : 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 BRISSEWALTER (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

Modérateurs : Sylvie BANNWARTH (NICE), Benoit FUNALOT (Créteil)

14:15 - 14:45 Pesticides SDHs : des perturbateurs mitochondriaux à potentiel cancérogène. Sylvie BORTOLI (Paris)
14:45 - 15:15 Voies dérégulées dans l'atxie 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 - 18:30

SESSIONS SIMULTANÉES 01

Génétique tumorale

Modérateurs : Corinne POPOVICI (Marseille), Etienne ROULEAU (VILLEJUIF)

17:00 - 17:15 #49095 **SS001 Diagnostic des tumeurs rares : quand le séquençage long fait court.** Elisa LEMAITRE (Paris), Mathilde FILSER, Kevin MERCHADOU, Christine BOURNEIX, Samantha ANTONIO, Guillaume CHOTARD, Franc 17:15 - 17:30 #49275 **SS002 Reset-mprt : reprogrammation épigénétique et structuration des épigénomes dans la tumorigénèse 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'ADN 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, Olfa 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, Olfa TRAE 17:59 - 18:14 #49887 **SS005 Apport du Séquençage d'Exome Tumoral dans les phénotypes extrêmes de cancers : résultats complémentaires de l'étude EXTRICAN.** Anais FOLLETET, Benoit MAZEL (Dijon), Vincent GOUSSET 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

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

www.assises-genetique.org



"Mardi 27 janvier"

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

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, Joann G 17:15 - 17:22 #49036 **SS014** Dépôts de fer dans les noyaux gris centraux sur l'IRM cérébrale : est-ce une NBJ ? Manon DEGOUTIN (Bordeaux), Valeria GIOIOSA, Patricia FERGELOT, Julie DEFORGES, Aurélien TRIMOUILLE, Hélène 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'ain 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 intracrânielle de fer dans les NBJ ? 17:44 - 17:59 #49644 **SS016** Réalité du continuum neurodéveloppement / neurodégénérescence. Romain DUQUET (Paris), Solveig ERICA, Anna GERASIMENKO, Daphné LEHALLE, Cristina PEDUTO, Perrine CHARLES 17:59 - 18:14 #49721 **SS017** RBMX2, responsable d'une nouvelle forme de troubles neurodéveloppementaux liés à l'X affectant les deux sexes. Eva MEYER (Strasbourg), Clarisse DELVALLE, Valérie SKORY, Sarah CLUZEL, Béatrice LAROCHE, Sophie BOUAFIA, Anne-Christine BONNET, Sophie CHAMOISEAU, Sophie BONNET 18:14 - 18:29 #49867 **SS018** Identification d'un nouveau gène d'ataxie congénitale: ESRRG, première cause d'AC sans trouble du développement intellectuel et à IRM normale. Alexandra AFENAR (PARIS), Odile GOZÉ, Sophie BOUAFIA

17:00 - 18:30

SESSIONS SIMULTANÉES 04

Epidémiologie génétique, génétique des populations, maladies complexes

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

17:00 - 18:30

SESSIONS SIMULTANÉES 04BIS

Maladies Cardiovasculaires

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

18:30

Mercredi 28 janvier

08:00

CONFERENCE DI ENIERE 2

CONFERENCE PLENIERE 2

Single cell RNA-Seq et omiques spatiales

Single-cell RNA-Seq et cliniques spatiales

- 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 CHALMEL (Rennes)
09:00 - 09:30 Séquences dans l'espace : investigation transcriptomique des cellules dans leur contexte spatial, application à la SEP. Bastien HERVÉ (Stockholm, Suède)
09:30 - 10:00 De l'analyse de la cellule unique au développement de nouvelles stratégies thérapeutiques : l'exemple des liposarcomes différencierés. Sarah WATSON (PARIS)

10:00

10:00 - 11:00

SESSION 1 - POSTERS AFFICHÉS EN PRÉSENCE DES AUTEURS

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"

- #49317 - **P134 Maladie de Charcot-Marie-Tooth: Reclassification de variants introniques de signification inconnue en variants possiblement pathogènes.** Angélique NIZOU, Corinne MAGDELAIN, Martine VITRY, Steven NA #49369 - **P138 HSF1 : une expansion dans le tremblement essentiel.** Jean-Loup MEREAUX (Paris), Claire-Sophie DAOVINE, Guillaume COGAN, Thomas WRTH, Clarisse DELVALLEE, Claire EWENZYK, Christel DEPIENNE, Mathieu ANHEU #49426 - **P142 Pathogénie des protéines de zonula occludens Claudin-5 et Claudin-25.** Claude BESSMOR, Karine POIRIER, Yosuke HOSHIMOTO, Laurence HUBERT (Paris), Mélodie AUBART, Anna KAMNSKA, Marianne ALISON, Isabe #49516 - **P151 Appel de la cohorte Genhypopit dans les déficits isolés en hormone de croissance de cause génétique.** Karine AOUCHICHE (I), Pauline ROMATET, Anne BARLIER, Alexandra SAVANNAH, Daniel REINAUD #49530 - **P154 Impact de l'ADLR1 sur les fonctions du cerveau.** Sophie BOUAF, Marie DECOURTIN (Borde #49578 - **P158 A propos des connexinopathies : description d'une grande famille avec surdité non syndromique autosomique dominante liée à GJB6.** Michaela RENDEK, Cecile CZAJ #49823 - **P162 Spectre clinique des variations bialléliques de NARS2.** Margaux SEREY-GAUT (Paris), Hippolyte MENOU, Isabelle ROUILLOIN, Sophie ACHARD, Diane LANTZ, Nathalie PETROFF, Fabienne SAINT JAMES, Marie HULLY, Man #49579 - **P166 Implication potentielle des variants bi-alléliques de POLRMT dans les anomalies sidéroblastiques congénitales.** Ophélie EVRAD (Amiens), Cécile DELESCHAUX, Sophie D. LEFEVRE, Hakim OULED-HADDOU, Plat #49851 - **P170 Intérêt des outils SPIDER et CafeVarome pour Mitomatcher, base de données française pour les maladies mitochondrielles.** Viviane NGUEFACK NGOUNGE (Angers), Sai Anuhy A. NALAGANDLA, Mickella HEITZ, #48630 - **P174 Prévalence élevée des épimutations constitutionnelles de BRCA1 chez les patients atteints d'un cancer du sein triple négatif précoce.** Mathias SCHWARTZ, Sabrina IBADIOU, Hélène DELHOMELLE, Sole #49000 - **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 alterations en mosaïque du gène APC chez les patients avec polyposis adénomateux (ou multiples polypes adénomateux) inexplicable.** Bruno BUECHER (Paris), Antoine DARI #49351 - **P194 Naissance 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 KARRIER (ROUEN), Sve #49403 - **P198 Découverte des prédispositions génétiques d'un adulte clinique par séquençage de l'exome réalisé à des fins thérapeutiques dans l'étude MAPPACTS chez des enfants atteints d'un cancer en rechute** #49502 - **P202 Identification de mutations de l'ADLR1 dans les cas de maladie de Charcot-Marie-Tooth et candidat à la maladie prédisposante au syndrome de Charcot-Marie-Tooth.** Aymeric SAUZIER, Sophie TOULOUZE, Pierre ANDRE, Sophie CHABROLLE, Anne-Elisabeth AGI #49562 - **P206 Prise en position hésitante au cancer et intérêt du séquençage du genome entier en soin : expérience de la plateforme AURAGEN.** Mathieu CAVALIE, Marine BIARD, Sophie GIRARD, Eulalie LASSEAU, Audrey #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, PM2).** Céline GI #49649 - **P214 FrOG : Base nationale d'ongénétique, de l'expertise au partage des variants.** Laurent CASTERA (Caen), Sandrine CAPUTO, Stéphanie BAERT-DESURMONT, Safa ELLOUAZI, Simon FANI, Matthias BOULOC, Lamia GI #49801 - **P218 Analyse de l'efficacité de l'inhibition du NMID via les transcrits alternatifs du gène SRSF3 : impact sur l'évaluation des variants d'épissage en oncogénétique.** Roseline TANG, Roxanna ALCANTARA (Villejuif) #49289 - **P222 Les profils de météhylation de l'ADN révèlent des entités pertinentes pour la classification diagnostique des sous-types de sarcomes.** Baya DJAOUDI, Eric PASMANT, Djihad HADJADJI (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 YACOUB-OUYSSEF #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.** Françoise 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 #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 LÉNELLE (Dijon), Emilie DAVOINE, Esté #49503 - **P258 Identification et caractérisation de l'ADLR1 dans le syndrome de la maladie héréditaire de l'endomètre pMMR.** Estelle BONNET, Sophie FRÉGUEZ, Sophie CHABROLLE, Sophie TOULOUZE #49478 - **P262 Indication et performance des LBM-FMG SeqQD et AURAGEN dans le domaine des maladies rares : rôle de SAMARAI.** Hassan SERBER, Laëtitia HUOT, Sophie SIMON, Pierre BLANC, Damien SANLIVAN (LYON) #49604 - **P266 Adaptation francophone du programme PEERS® : résultats préliminaires chez des adolescents et jeunes adultes porteurs de maladies génétiques rares du neurodéveloppement.** Evandela VALLADIER (#49939 - **P270 Douze ans de conseil génétique et de dépistage familial dans l'amyolose à transthyretine en Martinique : impact des innovations diagnostiques et thérapeutiques (2012-2024).** Anna-Gaëlle GIUGET-VAI #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 an** #49828 - **P282 PERIGENOMED-CLINICS 1 (PGC1) : Premiers résultats, retour d'expérience et perspectives sur la faisabilité, l'acceptabilité et l'impact psychosocial du dépistage néonatal génomique en France.** Chris Catherine RENAULT, Alban 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 de l'ADN mitochondrial.** Paula RUBENS (Paris), Brian SPERELAKIS BEEDHAM, Nadine GIGAREL, Zahra ASSOULINE, 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 PIPIAS, Thiba #49954 - **P302 Contribution des sous-populations cellulaires du muscle squelettique à la physiopathologie de la dystrophie facio-scapulo-humérale (FSHD).** Loïeve MORIN (Marseille), Pierre PERRIN, Bastien FERRO, Flavia #49506 - **P304 Identification de la génotypicité de l'ADLR1 dans les cas de maladie de Charcot-Marie-Tooth et atterrissage des vocables maladie de CHARcot-MARIE-TOOTH.** Anne-Sophie CHABROLLE, Sophie TOULOUZE #49775 - **P310 SV-clone : contribution à l'interprétation des variants structuraux identifiés par séquençage de l'ensemble du génome.** Nicolas CHATRON (Lyon), Jonathan LEVY, Anne-Claude TATE, Virginie BERNARD, Cc #49848 - **P314 Optimisation d'un pipeline d'analyse long-read PacBio HiFi pour l'identification et le phasing de variants sur génomes complets.** Grégoire BLAIVIER (Rouen), Fatima-Zahra ABANI, Catherine SCHRAMM, Stéph #49049 - **P322 Diagnostic génétique rapide de la lymphohistiocytose hémophagocyttaire : une avancée pour la médecine génomique d'urgence au service de la greffe.** Pascal PEDINI (Marseille), Claire GOUDET, Nissem CHI #49094 - **P322 Et si le diagnostic moléculaire du déficit en 21-hydroxylase devait être possible par NGS grâce à l'emploi d'une méthodologie wetlab et drylab adaptée ?** Jordan TEOLI (Lyon), Aymahane LADJOUIZE, Delphine #49267 - **P326 L'identification d'une épisignature pour le syndrome de Snijders-Blok-Campeau lié au gène CHD3 révèle l'hétérogénéité de l'épisignature 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 SHAFRAZMANI (Dijon), Simon VERDEZ, Julien PAC #49418 - **P334 BANCCO+ : Un Entrepôt de Données de Santé innovant au service des troubles du neurodéveloppement et des anomalies fœtales.** Mélanie MINORET, Hanitriaina RABEONY, Sihem SAADI #49645 - **P338 Projet GenTonic : Diagnostic moléculaire simultané des causes génétiques d'hypotonie néonatale par séquençage haut-débit long-read.** Aurélie GOURON (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, Maelle MARTIN #49925 - **P346 Analyse comparative des outils bioinformatiques de détection de la méthylation 5mCpG par séquençage nanopore.** Djihad HADJADJ, 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, Klervie LOISELET, Philippe HOFFMANN, Matthieu DEFRANCE, Valérie CORMIER-D #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 #49523 - **P367 SMAD7, un nouveau gène associé à une dysplasie osseuse sévère et progressive.** Anak PREVIDI (Paris), Alice GOLDENBERG, Thomas MIRALVA, Valérie COMIER-DAIRE, Corinne LEJEUNE, Anne-Sophie JANNOT, Djihad HADJADJ, Eric PASMANT, Sophie TOULOUZE #49525 - **P368 Séries des cas d'oligodontie : une analyse de variants de séquençage permettant d'identifier des éléments de seuil ophtalmologique.** Khader ZAFAR, ZAFAR KHAN, Sophie TOULOUZE #49505 - **P370 Application de l'ADLR1 dans une pneumopathie interstitielle diffuse chez des enfants liée avec le surcroît.** Camille LOUVIER, Titouan DESROZIERS (Paris), Yohan SOREZE, Martha DEGADO-RODRIGUEZ, Théo TH #49512 - **P374 Pronostic rénal dans le syndrome HDR : analyse d'une large cohorte française de 65 patients avec variants de GATA3.** Clément SAUVESTRE, Nicolas GRUCHY, Olivier GRUNEW #49716 - **P378 Panel NGS versus génome : que choisir pour le diagnostic génétique des maladies lysosomales ? Expérience de l'hôpital Necker-Enfants Malades.** Édouard LE GUILLOU (PARIS), Jean-Philippe PUECH, Anaïs #49053 - **P382 L'haplodisuffisance du gène PRDM16, impliquée dans les cardiomyopathies dilatées à sévérité sexe-dépendante.** Clarisse BILLON (Paris), Gilles MILLAT, Adéline GOUDAL, Valérie MALAN, Diala KHRACHE, Karim #49242 - **P386 Association entre syndrome des Malformations Veineuses Cutanomuqueuses Multiples et syndrome de Bean, révélée par une anémie sévère, et d'évolution favorable sous sirolimus.** Assia TAZI, Sir #49460 - **P394 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 CH #49738 - **P394 Explorations génétiques des cardiomyopathies pédiatriques.** Luana GIOVANNANGELI (Amiens), Elise DAIRE, Kahia MESSAOUDI, Walaa DARMCHE, Sarah SAUJAL, Emilia LACOT-LERICHE, Didier HERENT, Nathalie DESJEL #49274 - **P397bis Lutte contre l'impassé diagnostique dans les maladies mitochondrielles : approche fonctionnelle par minigènes.** Manon MICHAUD, Lucile RIERA-NAVARRO, Annabelle CHAUSSENOT, Alain FOUILHOUS, Fabienne

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 SANLIVAN (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 prémature 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 SIGNAL, Séverine DRUNAT, Céline YEPEZ, Holm GRAESNER, Macheld OUD #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 PENNAMEN, Cé #49561 - **P011 Découverte incidente concomitante en anténatal d'une prédisposition héréditaire au CMMRD et à l'hyperthermie maligne.** Margaux CLEMENT LE CHOISMIER (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 LEHALLE, Jade DUCOURNEAU, Cristina PEDUTO, Solv #49782 - **P019 La longueur des télomères : nouveau biomarqueur pour les anomalies du développement ?** Océane COUDRIEU (Clermont-Ferrand), Zangibewende 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), Johanna PIOTROWSKI, Marguerite MIGUET, Mélanie HILD #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 frontonasales à partir de données multiomiques.** Joe MSALLEM (Dijon), Laurence FAIVRE, Lisenka VISSERS, Vicente YEPEZ, Holm GRAESNER, Macheld 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-BUSSIÖN, 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 ODOU, Christine LEFEVRE, Laure #49301 - **P051 Impact des CNVs pathogéniques sur l'apparence et l'assortiment.** Maria Caterina CEVALLOS-BREYES, Christophe AUWERX, Robin HOFMANS, Frédéric COVINGHAM, Tahar SOUDEROLE, Zoltan KUTALI, Alexandre #49419 - **P055 Caractérisation fonctionnelle d'une insertion d'ADN alpha-satellite impactant le gène CTSP.** Aurélie GOURON (STRASBOURG), Salima EL CHEHADEH, Consortium AURAGEN, Marie-Thérèse ABI WARDE, Maria Cris #49872 - **P087 Réetrospective des évaluations externes de la qualité de l'ACLF depuis 20 ans (2005-2025).** Martine DOCO-FENY (Nantes), Isabelle LUQUET, Chantal MISSIRAN, Christine TERRE, François VIALARD, Chrystèle BILI #49411 - **P063 Apport du séquençage de génome long-read dans l'exploration des infertilités d'origine ovarienne.** Evely BESNIER (Rennes), Anna LOKHINE, Linda AKLLOUL, Erika LAJUNAY, Manon GODIN, Flora #49719 - **P067 MMA et dyskinésie ciliaire primitive : Variabilité phénotypique des variants de GAS6 et DRC1.** Céline TEBAKH (Grenoble), Anne-Laure BARBOTIN, Guillaume MARTINEZ, Angèle BOURSIER, Zeina WEHBE, Caroline I #49836 - **P071 Les variants bialléliques du gène TM2D3 entraînent un trouble du neurodéveloppement synchrone et sévère associé à des anomalies du réticulum endoplasmique et des mitochondries.** Claudie GI #48978 - **P075 Les duplications d'ATAD3 : un lien entre les maladies mitochondrielles et le syndrome d'Acardi-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.** Marlene MALBOS (Dijon), Edris SHAFRAZIMA #49244 - **P082 Modélisation des effets pathogéniques 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 Anéuploidies gonosomiques et troubles du neurodéveloppement.** Laura KAREMBE (Nantes), Benjamin COGNÉ, Thomas BESNARD, Bertrand ISIDOR #49297 - **P091 Élargissement du spectre phénotypique et moléculaire de DPFH2.** Amandine SMAL (Toulouse), Guillaume BANNEAU, Zhi Min YAP, Amica MUELLER-NEDEBOD, Nathalie COUQUE, Varun VENKAT, Sarah NICKEL, Conrad #49407 - **P095 Les variantes de novo de SRRM2 sont associées à l'hypervariabilité des cellules neuroendocrines du nourrisson (NEHFI).** Camille LOUVIRIF (Paris), Yohan SORFIFI, Julie MFS-INF1, Alix DF-RDFI, IFVRF, Tiffen DFSSR07

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"

- #49603 - P099 Vers une meilleure interprétation des variants faux-sens sur le chromosome X. Exemple du gène HCFC1 : revue de la littérature et constitution d'une cohorte internationale. Sarah CLUZEL (Strasbourg)
#49827 - P103 Étude de l'impact des délais de la voie sonic hedgehog dans les pathologies du neurodéveloppement par des approches d'analyses de réseaux de gènes. Jules GARREAU (Rennes), Veranika PANASENKO #49868 - P104 Conséquences de l'haploinsuffisance d'EIF3B chez 2 patients présentant une trouble du neurodéveloppement et une cardiopathie congénitale. Simon BOUSSON (Nantes), Jade FAUXUEUX, Allamanda TOM, T #49035 - P110 Découverte de gènes clés du développement cérébral chez des sujets atteints de maladie de grande échelle. Binnaz YALCIN (Dijon), Stephan COUS, Alain AMELAR, Thomas HARO, Sagit SHIFFMAN, Daniel LAFAY, Anne-Sophie DE MEULEMEESTER, Lina SAMI, Melina #49692 - P115 Description d'un syndrome cognitivo-affectif cérébelleux (CCASO) de l'atteinte au PET scanner dans l'ataxie spinocérébellaire SCA27B/SCA27C. Guillaume CLEMENT, Salomé PUISIEUX, Armand HC #49868 - P119 La description p.M72Q de la protéine Miro-1 provoque la perte de neurones dopaminaires dans des organoides dérivés de cellules souches pluripotentes induites (iPSC) de patients atteints de la n #49116 - P123 Neuroferritinopathie : description clinique et radiologique de quatre cas, et apport du traitement chétateur. Manon DEGOUTIN (Bordeaux), Mélanie HEBERT, Giulia COARELLI, Alexandra DIJUR #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 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-nucléaire progressive. Mégane MARTINACHE, Gwendoline DUPONT, Mathilde AIDAN, Christelle BLANC-LABARBE, 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 FAOUCHER, Christelle DUBOURG, Audrey RIOU, Stéphane E #49427 - P143 Mosaïcisme GLUT1 chez un patient présentant des épisodes de migraine hémiplégiique - Conséquences sur le conseil génétique. Sacha WEBER, Simon SAMAA, Sandrine VUILLAUMER-BARROT, Florence RIA #49621 - P147 Clair-obscur génomique dans l'ombre de FGF14 : les angles morts de l'analyse du génome révélés par la méthode de recherche pour la détection des expansions bi-alléliques. Virginie ROTH (Nancy), G #49921 - P151 Phénotype approfondi en neurogénétique - cohorte Huntington. Anna-Gaëlle GIUGET-VALLARD (Fort-de-France), Abdoulaye TAMEGA, Sophie DUCLOS, Juliette SMITH-RAVIN, Cyril GOIZET, Aissaoui SIGNATE, Nadège I #49322 - P155 Caractérisation du promoteur du gène OCAC2 à visée d'amélioration du diagnostic d'albinisme. Alicia DEFAY-STINAT (Bordeaux), Modibo DIALLO, Victor GINDENSPIEGEL, Romane DURAND, Auréline TRIMOLLE, Béatrice #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'Aistroem. Sophie SCHEIDECKER (STR #49662 - P160 Identification d'un nouveau gène de la maladie de Charcot-Marie-Tooth 1H par analyse de la variabilité dans les familles atteintes de la maladie. Sophie SCHEIDECKER (STR #49767 - P167 Suivi à long terme des formes atténuées de la MPS IV-A : de l'anthrométhrapie prédictive et apport de l'analyse quantitative de la marche. Camille PORTERET (BORDEAUX), Manon DEGOUTIN, Claire I #49863 - P171 Le réseau national des laboratoires de référence de l'ADN mitochondrial : structure et objectifs. Cécile ROUZIER (Nice), Mitodag RESEAU, Vincent PROACCIO #48869 - P175 Exploration de l'analyse tridimensionnelle du génome dans les néoplasmes myélyosplasiques avec délétion Sq. Fanny LEMARIE, Séverine COMMET, Corinne TOUS, Eloïse LE HIR-REYNOLD, 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, Noé CALAIS-YAGER, Defne L #49241 - P183 Étude multicentrique du phénotype méthylénaire des îlots CpG et de ses corrélations moléculaires et cliniques dans le cancer colorectal en Tunisie. Nasreddine RAJOUA, Antoine DAUNY, Wisssem TRIKI, Ou #49929 - 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 DELHOMMELLE, Yoann #49325 - P191 Diagnostic d'une anémie de Fancion : apport inattendu de la cartographie optique du génome. Audrey BASINKO, Steven RICHEBORG, 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. Sahra BODO, Pauline HOARAU, Lea GUERRINI-ROUSSEAU, Smali HADJ-RABIA, Fanny MOI #49433 - P199 Lésions thyroïdiennes du sujet jeune : le syndrome de Cowden comme diagnostic différentiel du syndrome DICER1. Elise PIERRE-NUEL (Paris), Christelle BERTHERMIN-CARRIÈRE, Thomas FOURME, Faboumata SI #49547 - P203 Étude 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, Hélène #49564 - P207 Risques de cancer chez les porteurs du syndrome de Lynch : revue systématique et mété-analyse - impact de la méthodologie des études. Séphora CAMPOY (Lyon), Youenn DROUET, Pauline ROCHEFORT, V #49632 - P211 Géné 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), Abderaouf HAMZA, Hél #49666 - P212 Analyse constitutionnelle systématique dans le cancer du pancréas ? Retour sur l'expérience du CHU d'Amiens. Cardielle ENTREZ 2022 et 2023. Sébastien GILLET, Grégoire MANGIN, Emile LAGACHE, Laurence ARNAUD, Camille BOUAF #49889 - P214 Une insertion pathogène d'un élément rétrotransposé de type SVA dans BRCA1 entraînée par WGS. Pierre VANDEPERRE, Ayman AL SAATHI, Anne TOULAS, Nadia BOUTEFLICKA, Hélène BOUAF, Nadia BOUAF-ZAKA, François PETIT #49504 - P223 Mise en place d'un panel NGS somatique dédié aux mélanomes uveaux en routine au Centre Antoine Lacassagne. Logan BALDINI, Agnès DUCOULOMBIER, Nathalie EBRAHIM, Esma SADA-BOUAFZI, François PETIT #49377 - P227 Analyse intégrée de l'ADN tumoral circulant dans les sarcomes d'Ewing : une cohorte rétrospective de 220 patients. Stély BALLET (Les Ecrevisses), Liége MOUS, Camille BENOIST, Eleonor FROUIN, Victor RENA

- #49681 - P231 L'activité cancéreux au sein des GCS AURAGEN du Plan France Médecine Génomique 2025 : organisation, mise en œuvre et résultats. Anne MC LEER (Lyon), Pascale FLANDRIN-GRESTA, Sandrine BOYAUT, Carole #49815 - P235 Apports du séquençage NGS pan-tumoral des gènes MMR. Logan BALDINI, Esma SADA-BOUAFZI, Loïc TRAPANI, Julien BOYER, Nathalie EBRAHIM, François PETIT (NICE) #49955 - P239 L'HDN 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 à #48852 - P243 Enquête monocentrique sur le dépistage préconceptionnel en assistance médicale à la procréation. Mario ABAJI (Marseille), Arnold MUNNICH, Catherine RACKOWSKY, 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 LEMAIRE, Is #49299 - P255 Quelle est l'impact pratique de la co-ségrégation familiale en néphogénomique adulte ? Nadia OULD OUALI (Paris), Estelle ROMERO, Mélanie EYRIES, Laurent MESNARD #49412 - P256 Projet MAG-SNP-DNA : évaluation de la ségrégation des professionnels dans les pratiques génétiques en France : comment assurer la sécurité et la confidentialité des données humaines dans la consultation ? #49402 - P263 Les maladies auto-immunes et maladies métaboliques : l'importance des séries humaines dans la compréhension de leur pathogénie. Béatrice HEBARD, Christelle GARNIER, Emilie #49611 - P267 Données incidentes issues de l'ome prénatal : état des lieux du CPDPN de l'Océan Indien. Marion ROBERT, Fanny FERROU, 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-Emmanuel #49522 - P275 Maladies auto-inflammatoires liées à NLRC4 : caractérisation fonctionnelle de variants connus et nouveau décléments. Farah DIAB (Paris), Desirée GRANDI, Aphrodite DASKALOPOULOU, Emman ASSRAM, Cam #49839 - P278 Le syndrome d'Evans à début pédiatrique : comprendre l'étiologie génétique pour adapter l'arsenal thérapeutique. Matthieu FUSARIO (Toulouse), Sébastien HERIET, Charlotte DURAND-TEYSSIER, Jérémie ROS #49286 - P283 WHOLE GENOME SEQUENCING IN MYOPATHIES - INSIGHTS FROM A NATIONAL COHORT. Anthony MAINO (Grenoble), Camille VEREBI, Filomeno CONSORTIUM, Auragan CONSORTIUM #49759 - P287 Analyse de l'ADN mitochondrial sur WGS : bilan et recommandations du réseau national MitoDiag. Pierre-Hadrien BECKER, Gaëlle HARDY, Giulia BARCIA, Réseau National MITODIAG, Consortium AURAGEN, Consor #49264 - P291 Influence des combinaisons génotypiques du complexe majeur d'histocompatibilité sur les associations alléliques dans la sclérose en plaques. Anna SEROVA-ERARD (Clermont-Ferrand), Igor FADDEENKOV, #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 RIBEIRO GUE #49816 - P299 AURAGEN : un laboratoire multisites dynamique au service des patients. Christine VINCIGUERRA, Sandrine BOYAUT, Anne THOMAS, Julien THEVENON, Virginie BERNARD, Anthony FERRARI, Eulalie LASSEAUX-ROBINE, #49966 - P303 Lier les régions de contrainte évolutive mesuré à différentes échelles de temps à leur fonction et au risque de maladie. Wang JUEHAN, Artem KIM, Steven GAZAL (Los Angeles, Etats-Unis) #49566 - P307 AnDDI-CliC : des images pour expliquer la génétique. Nina SKOLOF, Sylvie ODENT, Patrick EDERY, Amélie GADIER, Coline POIZAT-AMAR, Christophe PHILIPPE, Christel THAUVIN, Sophie NAMBOT, Julian DELANNE, B #49008 - P315 Les maladies structurelles : une nouvelle ère de thérapie génique. Thomas LUDWIG, David PICARD, Emmanuelle GOMBERG, Virginie BRETON, Nadège MARRENNE #49050 - P319 Séquençage nanopore : vers un génotypage à haute résolution en médecine génomique d'urgence pour la thérapie personnalisée. Pascal PEDINI (Marseille), Corinne 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 CI #49301 - P327 Apprentissage automatique pour la classification des surdités génétiques : Développement d'un prototype spécifique aux étiologies moléculaires du gène GJB2. Farah GHARBI, Cherine CHAFEDDINE (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-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 KRAOUA, Hela SMATI, Sameh TRABELSI, Lobna YAHAOUI, Fadhma OUEDRANI, Ridha MRAD, Medha TR #49153 - P347 Compréhension 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 #49414 - P351 Phénocopies de chondrodyplasie ponctuée brachytéphalangique : 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 arthrogryposes distales aux maladies osseuses congénitales : Approche par voie des significations des fusions congénitales osseuses du membre et du squelette axial. Deborah KAGLAN, Jo #49762 - P359 Les variations du gène SFRP1 sont à l'origine d'une forme distincte et reconnaissable d'ostéogénose imparfaite. Maelle CHARPIS (Paris), Pauline LE TANNO, Geneviève BUAJAT, Caroline MICHT, Bruno LEH #49390 - P363 Étude des anomalies anévrismales dans le Syndrome d'Elhers-Danlos Hypermobile : Une étude rétrospective d'imagerie. Thomas GEHIN, Malika FOY, Robert CARLIER, Valentin RENAULT, Karelle BENISTAN (Garches) #49656 - P365 Étude des sécrétions anévrismales dans le syndrome d'Elhers-Danlos Hypermobile : une étude moléculaire et fonctionnelle. Sébastien GOMBERG, Virginie BERNARD, Anne-Sophie DE LAVERGNE, Thierry PASSERON #49301 - P371 Étude des sécrétions anévrismales au cours de l'épimélyose bulleuse siamoise à la recherche d'associations génétiques. Sophie BOURGEOIS, Frédéric CLAUDET #49526 - P375 Diagnostics fortuits de diabète monogéniques dus à des variants du gène WF51. Delphine BOUET (Paris), Marlise ANGAA, Florence BELLANGER, Séverine CLAUNI, Gwendoline LEROY, Philippe F #48930 - P379 Étude génétique et fonctionnelle d'une forme familiale de fibrillation ventriculaire idiopathique. Pauline BELHUMEUR (Paris), Claire PERRET, Laetitia RILLIAND, Vincent FONTAINE, Delphine DESIGAUD, Guillaume J #49111 - P383 Le gène HCN4 : architecture moléculaire et corrélation génotype-phénotype dans une large cohorte nationale. Anne-Sophie HONG TUAN HA (Paris), Adrien BLOCH, Gilles MILLAT, Karine NGUYEN, Adeline GOUD #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 Étude 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-F #49754 - P395 Etat des lieux de la cardiomyopathie dilatée des patients porteurs, à l'état hétérozygot, du variant pathogène p.L961dup (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 : Véronique 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 GOLDENBERG, Jt 11:15 - 11:30 #49388 - SS062 Les organoïdes corticaux humains permettent de décrire l'impact neurodéveloppement 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 (Montpellier) 11:45 - 12:00 #49761 - SS064 Nouveaux variants germliniques faux-sens du gène PAK1, premier cas de mosaïcisme et identification d'un hotspot dans le domaine catalytique. Lionel HEISER (Lyon), Nicolas CHATRON, Valentin 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 PRESTMCH, Radka 12:15 - 12:30 #49912 - SS066 La perte de MED13L au cours du développement neuronal précoce entraîne l'activation concurrenante de programmes antérieurs. Jamal GHOUmid (Lille), Jérôme SIGE, Jérémie CARRET, Marie BONNET

11:00 - 12:30

SESSIONS SIMULTANÉES 10

Chromosomes

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

- 11:00 - 11:15 #49156 - SS067 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 L #49300 - P388 Diagnostic préconceptionnel et préimplantatoire : une approche génétique. Sophie BOURGEOIS, Virginie BERNARD, Alexia PRAGAS, Sébastien NICOLAS, Chantal #49226 - P389 Adapter la SNP array au Diagnostic Préimplantatoire Cytopénétique en France : une stratégie restrictive confrontée à la législation. Elodie JAVEY (Strasbourg), Christel CARAVELLO, Eric DAHLER #49227 - P390 Amélioration du diagnostic moléculaire de l'infertilité ovarienne précoce (IOF) grâce à un modèle prévisionnel. Sarah JANATDRIS, Anna LOKCHINA, Laurence CLUZEAU, Thibaut NG 12:00 - 12:15 #49434 - SS071 Shallow genome sequencing : la nouvelle ACPA pour le diagnostic prématinal ? Aude LABALME, Mathilde PUJALTE, Gonzo BEN-HASSEN, Sylvain MARESCHAL, Claire BARDEL, Louis JANUEL, Mélina BONNET, TIL 12:15 - 12:22 #49734 - SS072.1 Projet CHROMOREP : utilisation de l'optical genome mapping pour le diagnostic étiologique des fausses couches à répétition, à propos de 60 patients. Anna LOKCHINA (Rennes), Marion L 12:22 - 12:29 #49772 - SS072.2 CHROMAPS : 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 SAULER (Paris), Cécile MARGALIDA, 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 panel constitutifs. Mélanie PAGES (Paris), Alain CHANSAVANG, Alain ROI 11:29 - 11:44 #49883 - SS075 Modélisation de l'oncogénèse neurale liée au syndrome de Li-Fraumeni par utilisation d'organoïdes cérébraux autologues. Marco BRUSCHI (Villejuif), Elizaveta BOGDAN, Emilie BARRET, Saima 11:44 - 11:59 #49898 - SS076 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. 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 (Paris) 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

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"

SESSIONS SIMULTANÉES 12

Neurogénétique / Neuro dégénératif

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

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 CHOUQUE
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 FERGELOT, Chri
11:30 - 11:45	#49641 - SS081 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 - SS082 APPORT DU SEQUENÇAGE 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 - SS083 La sclérose latérale amyotrophique sporadique : quel impact du gène 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 HONO

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	#49955 - 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, Benoit 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 VIORA-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 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 homozygot 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 - P007 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 - P008 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 - P009 Projet DIVA (Deep Intronic Variant Analysis) : étude rétrospective des variants introniques profonds dans la prédisposition au cancer chez 2 671 patients.	Julie AMIOT (Rouen), Sophie COUT
14:45 - 15:00	#49740 - P010 La recombinaison homologue : une voie à la croisée des phénotypes.	Fang ZHANG, Laurence CLUZEAU, Marc-Antoine BELAUD-ROTUREAU, Julie MENJARD, Sarah BOUË, Lau
15:00 - 15:15	#49744 - P011 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 - P012 Rôle d'une isopeptidase de déSUMOylation dans l'étiologie d'un nouveau syndrome de type SLA.	Nasrin Sadat NABAVIDADEH, Seyide Ecesu UYGUR, Şahin AVCI, Hülya KAYSERLİ, Piraye OFLAZER, I

15:30

15:30 - 16:00

CONFERENCE INVITEE 2

CRISPR

Modérateur : Frédérique MAGGINIER (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 : à 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 CPPDN de Toulouse.	Maud LANGEOIS (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
#49606 - P012 Etude rétrospective unicentrique sur le séquençage de génome chez des individus ayant présenté des signes d'appel échographiques en période anténatale.	Aurélie GOURLON, Consortium AURAGEN, B

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"

- #4910 - **P01b** Analyse d'une cohorte française retrospective de 1000 exomes en prénatal : principales indications, rendements et leçons à retenir. Sébastien MOUILLON, Kadijne DARDI, Denise MULINA GOMES, Camille L SARAH SANOUUD, Radoslava SAREVA-LAMRI, Thibaut BENOUY, Jérémie MORTREUX, Laure RAYMOND, Xavier VANHOYE, Béatrice GERARD (Lyon)
- #49820 - **P020** Caractérisation des profils de méthylation de l'ADN fetal associés aux maladies rares d'expression anténatale : syndromes CHARGE et Kabuki. Nicolas BOURGON (PARIS), Amal ACHAIA, Zoé GUILBERT, Karine RAMOND (ST ETIENNE), Frédéric TRAN MAU THEM, Sophie NAMBOT, Louis JANUEL, Sébastien MOUT #49009 - **P024** Variantes bi-alléliques de CFAP20 associées à des ciliopathies syndrome avec dystrophie rétinienne. Francis RAMOND (ST ETIENNE), Frédéric TRAN MAU THEM, Sophie NAMBOT, Louis JANUEL, Sébastien MOUT #49200 - **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 RA #49280 - **P032** Contribution du modèle poisson-zèbre à l'étude des variants RN4ATAC responsables de syndromes rares du développement. Anne MEILLER (BRON Cedex), Fanny DESURMONT, Nils BARRIER, Alicia BESSON, Isabelle ROYER, Anne-Laure TOURRE, Marcia HENRY, Bekir #4936 - **P036** Intérêt d'une approche multi-omiques et multi-tissus dans le diagnostic du syndrome de Cornelia de Lange. Sophie RONDEAU (Paris), Tony YAMMING, Linda AOKI, Ahmad AKHAVI, Emily LANDIAS #49593 - **P040** Le séquençage de l'exome entier dans une large cohorte de patients atteints de néoprophathétose associée aux ciliopathies a identifié six phénotypes et un gène candidat. Friederike PETZOLD (Cannes), #49067 - **P044** Inn du drap du BP familiale associée à un phénotype modéré et variable. Emma KAIRET (Reims), Clémence JACQUIN, Tony YAMMING, Linda AOKI, Ahmad AKHAVI, Emily LANDIAS #49234 - **P045** Etude prospective des résultats des analyses pré-natales sur puces à ADN relâchées pré-natalement au laboratoire de génétique de Strasbourg. Fabrice BOUAFI (Strasbourg), 2024 devant un retard de croissance #49484 - **P052** Variante patiente pénétrante de l'insulinométrie. Silvia RASSUL (Paris), Sophie CHANTAL-BASTARAUD, Eve PUZENAT, Brigitte MIGNOT, Anne-Sophie LEVY #49653 - **P056** Détection précoce et traitement de l'apnée obstructive du sommeil chez les nourrissons et enfants avec trisomie 21. Clotilde MIRCHER (Paris), Brigitte FAUROUX, Isabelle MAREY, Vincent COULOGNE, Hervé M #49234 - **P060** Première description d'un variant ponctuel du gène DMRT1 pro-testiculaire chez un patient présentant un 46,XX testicular DSD. Anne BERGOUGNUX (MONTPELLIER), Luke MANSARD, Nadège SERVANT, David #49531 - **P064** Identification de WDR78 comme un nouveau gène candidat dans les anomalies multiples du flagelle spermatique. Cécile LANG (Strasbourg), Camille CENNI, Audrey SCHALK, Anne-Sophie LEVYRE, Valérie #49736 - **P068** Génétique des OZEMA, anomalies ovoctytaires et infertilités féminines rares. Anna LOKCHINE, Linda AOKI, Erika LAUNAY, Laura MARY, Béatrice NOUJY, Mathilde DOMIN-BERNHARD, Solène DUROS (Reims), Marie #48943 - **P072** Caractérisation phénotypique du spectre du trouble neurodéveloppemental lié à DLG3. Marlène MALBOS (Dijon), Thierry GAUTIER, Amélie SHILLINGTON, Estelle COLIN, Xavier LE GUILLOU, Oana CALUSERIU, Bertrand

- #49014 - **P076** Les variants de RANBP9 sont responsables d'un nouveau syndrome neurodéveloppemental. Francis RAMOND (ST ETIENNE), Pia VAN GEN HASSEND, Laure RAYMOND, Benjamin DAURIAT, Mathilde #49210 - **P080** Syndrome de Coffin-Siris type 12 : élargissement du spectre phénotypique à partir d'une série nationale de huit patients. Victor MOREL (Marseille), Charlotte TARDY, Cindy COLSON, Roseline CAUMES, Benoit #49245 - **P084** Mémoire préservée et réseaux cérébraux résilients dans le syndrome de Coffin-Siris. Aurélie FABRE (Paris), Jennifer BOIS-GONTIER, Khawla ALJABALI, Ludovic FILION, Ana SAITOVTICH, Sara CABET, Véronique DANGOL #49281 - **P088** Variations bi-alléliques et hétérozygotes du gène OTUD7A : vers un modèle de trouble neurodéveloppemental à pénétrance incomplète et expressivité variable semi-dominant. Marie LUCAIN (Dijon), Julie #49333 - **P092** Impact du diagnostic précoce sur le neurodéveloppement dans le déficit en kinase déshydrogénase des cétoacides à chaînes ramifiées (BCKDK) : 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 ABDALLA #49656 - **P100** Genida : un registre participatif international pour la caractérisation phénotypique des troubles neurodéveloppementaux monogéniques. Maria Victoria HINCKELMANN (Illkirch-Graffenstaden), Pauline BURGI #49830 - **P104** Contribution du gène MAZ, localisé dans la région 16p11.2, dans les troubles du neurodéveloppement. Aymeric MASSON (Lausanne, Suisse), Adrien BURGEREN, Giovanna AMBROSINI, Mahsa FADAEE, Erfan HEIL #49873 - **P108** Étude Descriptive du phénotype neuro-cognitif d'une cohorte de 30 patients français porteurs d'un syndrome BBSO5 (génome NR2F1). Raphaëlle MOTTOLESE (Dijon), Claire NICOLAS, David GERMANAUD, Julian #49966 - **P112** Génération et caractérisation de nouveaux modèles murins avec délétion ou duplication de la région 1q21.1. Eléma SKUTUNOVA (Dijon), Stephan COLLINS, Binzhan YALCIN #49849 - **P116** Cohorte Auragen - Pré-indication « malformations cérébrales » : impact de l'expertise neuroradiologique et rendement du séquençage fonction de l'imagerie pré- et post-natale. Sarah CABET, Louis JAN #49201 - **P124** Mutations de ARB3A : de l'ataxie cérébelleuse à la paraparésie spastique. Charlotte MOURAUX (Liège, Belgique), Sacha WEBER, Jean-Louis MEREAU, Claire-Sophie DAVOINE, Léna GUILLOT, Alexis BRUNEAU, I #49201 - **P124** SCA27A (Fr14) : présentation d'une variante de 39 patients en comparaison avec SCA27B (Fr14). Adrien RIQUIET, Pablo IRUZUBIA, Norbert BRUEGEMANN, Mathilde RENAUD, Salomé #49250 - **P128** Caractérisation de l'ensemble des cohortes de patients présentant une scoliose latérale idiopathique. Elodie RICHARD (Tours), Patrice VOUCHE #49290 - **P132** Caractérisation du rôle du gène PURA dans le phénotype neurodéveloppemental associé aux duplications 5q31.1. Lorline CHALLATE (Tours), Solène REMIZE, Chloé POISSEAU, David LAURENCEAU, Noémie CELTI #49341 - **P135** Ataxies spinocérébelleuses associées au gène STUB1 : les expansions ATXN805 sont un modificateur de SCA4B. Charlotte MOURAUX (Liège, Belgique), Jean-Loup MEREAU, Claire-Sophie DAVOINE, Léna GUILLOT #49398 - **P140** Identification d'un nouveau variant du gène SPG21 chez un patient présentant une paraparésie spastique complexe évolutive avec survie prolongée. Anais COUSANON (Caen), Audrey RIQUIET, Ariane COSF #49578 - **P144** Evolution des demandes de test génétique présumptif pour la Scierose Latérale Amyotrophique - Démence Frontotemporelle : expérience du service de neurogénétique de la Pitié-Salpêtrière #49668 - **P148** Du prénatal au postnatal : phénotype IRM du syndrome ReNU. Sarah BAER, Agathe CHAMMAS, Toan NGUYEN, Miri RN4U-2, Laurent GUIBAUD, Delphine HERON, Gaëtan LESCO, Nicolas CHATRON, Christel DEPINNE, #49951 - **P152** PTCH1 régule la neurogenèse humaine dans des modèles dérivés d'IPSC : implications dans les troubles du neurodéveloppement. Devina UNG (Tours), Audrey DANGOUAMA, Sylviane MAROUILLAT, Florence #49380 - **P156** Premières descriptions de femmes atteintes d'albinisme oculaire récessif lié à l'X. Vincent MICHAUD (Bordeaux), Séverine AUDEBERT-BELLANGER, Marta SPONDEKIMCZ, Carl ARNDT, Marie MASSIER, Cécile COUR #49658 - **P160** Variations de l'ADN mitochondrial et surdité isolée. Pénélope GOUBARD, Laurence JONARD, Ralyath BALOGUN (PARIS), Isabelle LEMIERE, Margaux SERÉ-YAUT, Sandrine MARLIN #49963 - **P164** Caractérisation clinique et cellulaire d'une famille d'patients liée à des variations pathogènes du gène PIK3CA2. Adella KARAM, Clarisse DELVALLEE, Elodie JAVEY, Pascal KESSLER, Valérie PELLETIER, Jean-Baptiste LAMO #49789 - **P168** Le spectre mutationnel du gène GALC associé à la maladie de Krabbe au Maroc. Faiza Zahr OUTTADEB (Casablanca, Maroc), Mohamed EL ALAOUI EL ABDELLAOUI, Ilham RATBI, Abdelaaziz SEFIANI #49914 - **P172** Modulation de l'hétéroplasmie des cellules immunitaires dans un contexte de maladie mitochondriale. Céline LAMOTHE, Angela SEQUEIRA (bordeaux), Ndeye Fatou NGOM, Parimka MUKHERJEE, Sophie BRUNETTES, I #49659 - **P176** Développement d'un outil de dépistage préconceptionnel du cancer du sein à partir du séquençage fonctionnel de l'ADN mitochondrial. Floria NEGRE-CARREAU, Sophie EPAGNAT, Christophe ferrand, S #49110 - **P180** Syndrome de Birt-Hogg-Dubé: Probabilité d'identification à partir de l'analyse FLCN en fonction du tableau clinique. Agathe HERCET (Paris), Ibrahim BA, Sophie LAMOREAU, Karine DIALLO, Mickaël MARY, I #49261 - **P184** SDHAH4 : Identification d'un nouveau gène candidat de prédisposition aux paragangliomes. Mathilde FILSER, Anne-Paule GIMENEZ-ROQUEPLO, Marguerite HUREAU, Judith FA #49309 - **P188** 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, Severi #49331 - **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 le **ERN GENTURIS** et le **co** #49384 - **P194** 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 SEPPÄLÄ, Laure MONARI #49475 - **P200** Sécurité du dépistage du cancer gastrique par endoscopie chez les porteurs de variants pathogènes du gène CDH1. Patrick BENUSIGLI (Paris), Roman LEENHARDT, Caroline DUROS, Laura SIRMAI, Antoine DARDEENNE, #49548 - **P204** Syndrome tumoral hamartomateux lié à PTEN révélé par des malformations vasculaires : analyse rétrospective de 28 cas. Jean-Samuel LOGER (Paris), Alexandre PERRIER, Loetitia FAVERE, Lucile ALLFORT, Ann #49577 - **P208** Premier cas rapporté d'un variant homozygot du gène POLD1 chez un patient atteint de cancers colorectaux synchrones et de polypos. Salwa BEN YAHI (Leiden, Pays-Bas), Carlip TOPS, Noah HELDERMAN #49638 - **P212** Nouvelles méthodes, nouvelles pratiques : l'apport de l'étude de l'humeur aiguë au diagnostic du rétinoblastome. Jessica LE GALL (Paris), Alexandre MATEAT, Marion GAUTHIER-LARIBÉ, Jennifer CARRIÈRE, N #49742 - **P216** Étude EXTRICAN : identification de facteurs de prédisposition génétique par séquençage d'exome constitutionnel dans les phénotypes extrêmes de cancer. Benoît MAZEL (Dijon), Anaïs FOLLETTE, Amandine #49903 - **P220** La salpingo-ectomie bilatérale isolée : une procédure à risque chez les femmes porteuses de variant délétère sur les gènes BRCA1. Morgane BOEDEC, Nicolas TARIS, Elodie HASER, Christine MAUGARD (Strasbourg) #49310 - **P224** Évaluation du coût des techniques de séquençage à très haut débit sur les laboratoires du Plan France Médecine Développement 2025. Farah ERDOGAN (Villejuif), Arnaud BAYLE, Jennifer MARGIER, Julia BONAST #49476 - **P228** Epidicut-RC, technologie innovante pour la méthylation du promoteur MGMT dans les tumeurs cérébrales : évaluation monoctrice à l'hipothèse Pitié-Salpêtrière. Loetitia FAVERE (Paris), Fran #49409 - **P232** Caractérisation intégrative de carcinomes rénaux papillaires primitifs localisés et métastatiques par l'identification de mutations pathogènes : évaluation monoctrice à l'hipothèse Pitié-Salpêtrière. Loetitia FAVERE (Paris), Fran #49476 - **P236** Épidicut-RC, technologie innovante pour la méthylation du promoteur MGMT dans les tumeurs cérébrales : évaluation monoctrice à l'hipothèse Pitié-Salpêtrière. Loetitia FAVERE (Paris), Fran #49962 - **P240** Étude observationnelle de la détection de la perte du gène MTAP sur biopsie liquide et en IHC dans les CBNPC. Michaël DEGAUDI (Villejuif), Olfa TRABELSI-GRABRI, Alida MIHAELA, Gérald BRIVEAU, Voreak SUYBENG, Etienne ROU #49897 - **P244** Transmission de l'information d'un diagnostic de prédisposition héréditaire : rôle des liens affectifs et familiaux. Béatrice DE CLERCQ, Axelle BERTHON (NICE), Véronique MARI #48976 - **P248** Perspectives des parents d'enfants porteurs d'une maladie rare à propos de l'extension du dépistage néonatal avec ou sans outil génétique en France. Margot LEMAITRE, Frédéric HUET, Dominique SALVI #49113 - **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. Cécile GUERIN (Paris), #49330 - **P256** Attitudes et perspectives des professionnels des centres français de DIPI concernant le dépistage des aneuploidies et l'utilisation du NGS en DIPI. Johanne PIOTROWSKI (Strasbourg), Ophélie SAUZEAU, Ann #49448 - **P260** Mise en place de la télédépistage au sein des services de génétique en France : retour d'expérience de centres utilisateurs et analyse des pratiques. Lea PATAY (DIJON), Amandine BAURAND, Florence PET #49535 - **P264** Le diagnostic présyntétic comme alibi du symptôme chez l'adulte. Isaura CHAGNEAUD (Caen) #49897 - **P268** Evaluation des besoins de prise en charge psychologiques des conseillers en génétique. Adeline CHABEUF, Laura NOWALSKI (ANGERS), Estelle COLIN, Agnès GUICHET, Clara PAQUIS-FLUKLIN #49109 - **P272** Les syndromes myélodysplasiques avec délétion 5q : identification d'un gène impliquée dans la réponse thérapeutique. Eloïse LE HIR-REYNAUD, Benoit SOUBIZE, Van-Trang DINH, Séverine COMMET, Corinne TI #49704 - **P276** essai multicentrique en double aveugle de phase II, versus placebo, évaluant l'efficacité et la sécurité de l'alpelisib (LY719) dans le syndrome MCAP (mégalépendymale-malformation capillaire-polycystique). Ndeye Fatou NGOM, Parimka MUKHERJEE, Sophie EPAGNAT, Christophe ferrand, S #49879 - **P280** Réévaluation des recommandations concernant l'interprétation des variants ARN de l'ADN mitochondrial grâce à l'étude sur fibre musculaire unique. Chloé PROSPER (Nice), Annabelle CHAMON, Sébastien #49386 - **P282** Extension du dépistage néonatal à 245 pathologies rares et variables : expérience française au sein du projet OpenScreen4Neon. Emmanuelle CARREAU, Camille LEVEL, Camille LEBRUN, Sébastien HUET, #49470 - **P288** La transmission instable d'une mutation de l'ACTA1 : une variante patente de la maladie de Charcot-Marie-Tooth dans le sang et un gène pour la maladie moléculaire. Benjamin GRANDI #49437 - **P292** Estimation oligogénétique de la préférence de la maladie d'Alzheimer en fonction de l'âge pour les porteurs de variants rares. Catherine SCHRAMM (ROUEN), Olivier QUENEZ, Emmanuelle GENIN, Ades / ADSP, #49618 - **P296** La pharmacogénomique en France : de la population à la médecine personnalisée. Marc GROS (Brest), THE POPGEN STUDY GROUP, FRANCEGENREF CONSORTIUM, GOLD CONSORTIUM, Emmanuelle GENI #49978 - **P304** Étude moléculaire du gène HSD17B3 dans le déficit en 17-HSD type 3 chez des patients tunisiens (46,XY DSD) et analyse fonctionnelle des mutations : expérience du laboratoire de génétique moléculaire. Eulalie LASSEAUX ROBIN (Bordeaux), Flore M #49712 - **P308** Génomes en réseau @Auragen : Une dynamique collaborative dans l'interprétation des dossier dans le domaine des maladies rares et de l'oncogénétique. Eulalie LASSEAUX ROBIN (Bordeaux), Flore M #49229 - **P311b-FLO22** Étude Daybreak : résultats préliminaires de la phase 2 en double aveugle, randomisée contrôlée par placebo évaluant setmelanotide chez des patients porteurs de variants sur les gènes sp #48929 - **P312** Signatures épigénétiques dans les troubles du neurodéveloppement avec délétion 5q : identification d'un gène impliquée dans la réponse thérapeutique. Eloïse LE HIR-REYNAUD, Benoit SOUBIZE, Van-Trang DINH, Séverine COMMET, Corinne TI #49033 - **P315** Et si un virus se cachait dans vos BAM ? Un cas d'HSV-1 néonatal révélé par WGS. Clément SAUVESTRE (Bordeaux), Isabelle GARRIGUE, Agathe ARXCOURT, Sonia BURIEL, Julie GUICHOUX, Aurélien TRIMOUILLE #49061 - **P320** Détection de mosaïsme parental de SCNA1 dans le sang de parents de patients avec un syndrome de Dravet par modélisation positionnelle du bruit du séquençage haut-débit. Clarisse BAT #49238 - **P324** Analyses comparative de l'approche de séquençage à longue lecture cible d' Oxford Nanopore Technologie dans les maladies à expansion de triplets. Michael BLUM (Meylan), Florian PRIVE, Arnaud SANDRIN, Boris LIPINSKI, #49302 - **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, Arnaud SANDRIN, Boris LIPINSKI, #49500 - **P332** Décryptage des signatures moléculaires des protéasopathies neurodéveloppementales : une approche multi-omique. Marielle OLOUDE (Nantes), Cynthia FOURGEUX, Martin BRAUD, Frédéric EBSTEIN, Stéphane #49776 - **P344** Approche CRISPR-Cas9 pour une étude fonctionnelle de NEMO. Syrine ADHOUY (Paris), Alix BOUCHE, Sihem SCHACRE, Yavor YORDANOV, Musa MHLANGA, Fabrice AGOR #49429 - **P348** Diversité phénotypique et génotypique des agénésies cardiaques : analyse de 26 nouveaux variants ACAN dans une cohorte de 27 patients présentant une petite taille idiopathique. Nathalie RUIZ-PALLAR #49634 - **P356** Syndrome d'Ehlers-Danlos et génomique : une approche intégrative. Daniel CHEN, Mingming LIU, Fabrice AGOR, Chung Kui Li, Adam YAO, Donnivine P #49836 - **P360** 11 nouveaux cas de syndromes d'Ehlers-Danlos de type spondylohyaloïdique : spectre phénotypique lié aux mutations des gènes B3GALT6, B4GALT7 et SLC39A13. Caroline MICHTO (Paris), Geneviève I #49056 - **P362** Bilan PFMG2025-SeqOIA pour la pré-diagnostic Hyperléxité Majeure Syndromique. Clarisse BILLON (Paris), Malika FOY, Baptiste VIERNE, Audrey BIARD-SULEAU, Nicolas DERIVE, Jeremy BERTRAND, Jerome BOULIGU #49445 - **P364** Diagnostic moléculaire d'un NEMO-NDAS par recombinaison IKBKGP1-IKBKG. Lucie ROUAUX (Montpellier), Lionel HEISER, Cécile RITTORE, Capucine PICARD, Lyse RUAUD, Léa VEYRUNE, Alexandre BRUT, Vincent GU #49689 - **P368** NF1: Éclairer les zones d'ombre grâce au génome. Eulalie LASSEAUX ROBIN (Bordeaux), Fanny MORICE-PICARD, Victor MARIN, Paul KUENTZ, Louis LEBRETTON, Vincent MICHAUD, Bruno FRANCOU, Isabelle CREVEAUX, N #49395 - **P372** Investigations génétiques des pneumopathies interstitielles diffuses de l'enfant et de l'adulte jeune. Camille LOUVRIER (Paris), Nadia NATHAN, Vincent COTTIN, Tiffen DESROZIERS, Valérie NAI, Yohan SOREZE #49647 - **P376** Devenir des enfants porteurs d'une anomalie du corps calleux isolée avec un séquençage d'exome non conclusif en prénatal. Lisa FRUGERI (Paris), Susie CLEMENT, Cristina PEDUTO, Capucine RICCI, Rosanne ANNE #49191 - **P384** La mort subite cardiaque familiale comme facteur prédictif d'arythmies ventriculaires chez les patients atteints de laminopathies. Gauthier GIORDANO, Julie PROUKHNTZKY, Frédéric FER, Adrien BLOCH, Mar #49282 - **P388** Anévrisme de l'aorte ascendante sur valve aortique bicuspidé : apport limité du diagnostic génétique. Pauline ARNAUD, Olivier MILLERON, Ludvine ELIAHOU, Souraya WADHI, Sabrine JADOU, Arienne MIRMAN, L #49569 - **P392** Diagnostic génétique des cardiomyopathies hypertrophiques de l'adulte : l'importance de l'analyse des gènes RAS/MAPK au-delà des gènes sarcomériques. Amal ABD MOULEH (Paris), Soulef GUENDOUZ #49691 - **P398** Variantes non codantes des régions UTR : quel impact sur l'expression ? Exemple du gène TP53. Marie BEQUIN, Luisa VERGORI, Vincent MILON, Elena SPIRINA-MENAND, Omar SOUKARIEH, Fida KHATER, Jonathan DAL

17:30

17:30 - 18:15

SESSIONS COMMUNICATIONS FLASH 01

Long read, Oncogenétique

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 CHOUTOU, Camille AUCOUTURI #49630 - 17:46 #49630 - **F002** Séquençage Nanopore en adaptive sampling : apport en oncogénétique pour la caractérisation de variants constitutionnels complexes. Vorayak SUYBENG (Villejuif), Roseline TANG, Odile CAB #49746 - 17:54 #49663 - **F003** Evaluation des performances du séquençage long-read PacBio Revio pour le diagnostic des prédispositions héréditaires aux cancers. Virginie AMIOT, Olivier QUENE #49544 - 18:02 #49804 - **F004** Identification des insertions d'éléments mobiles dans les cancers héréditaires : méthodes de détection et validation par séquençage long-read. Alexandre PERRIER (PARIS), Noémie BASSET, #49690 - **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, St

17:30 - 18:15

SESSIONS COMMUNICATIONS FLASH 02

Neurodéveloppement, Neurosensory

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 (lille), Jean-Luc ALESSANDRI, Simon BOUSSION, Ange-Line #49738 - 17:46 #49711 - **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 #49324 - **F008** Surdité isolée par mutation du gène MITF : expressivité variable du syndrome de Waardenburg ou corrélation génotype-phénotype ? Albane KARKULOWSKI (Paris), Laurence JONARD, Ralyath #49544 - 18:02 #49539 - **F009** Séquençage génomique complet chez 412 familles avec une surdité de début précoce : expérience du centre coordinateur du CRMR Surdités génétiques. Sandrine MARLIN, Margaut SEREY #49691 - 18:10 #49737 - **F010** Apport du séquençage haut-débit dans le diagnostic moléculaire des malformations oculaires à partir d'une cohorte de 800 patients résolus du centre Cochin/Necker de l'APHP-Universi

17:30 - 18:15

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"

SESSIONS COMMUNICATIONS FLASH 03

Non codant, Bioinformatique et innovations

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

- 17:30 - 17:38 #48864 - **FLO11** Priorisation des variants non codants : benchmark de prédicteurs d'effets et développement d'un nouveau métascore **MobiDeep**. Abdelhakim BOUAZZAQI (Rennes)
17:38 - 17:46 #49240 - **FLO12** Définition de seuils de score CADD spécifiques aux différentes régions non-codantes du génome. Jude-Félix TENYWA, Jean-Baptiste LAMOUCHE, Sarah BAER, Samuel NICASE, Antony LE BÉCHEC, /
17:46 - 17:54 #49249 - **FLO13** NCBoost v2: un classificateur pour variants non-codants causant des maladies monogéniques. Barthélémy CARON (Paris), Antonio RAUSELL
17:54 - 18:02 #49449 - **FLO14** 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 - **FLO15** 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 - **FLO16** IA4GenReport: L'IA générative au service des comptes rendus en cytogénétique moléculaire et chromosomique. Patrick CALLIER, Davide CALLEGARIN, Melodie OPALÉ, Tristan MORO, Victor PILLAY
17:38 - 17:46 #49401 - **FLO17** 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 - **FLO18** 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 M 17:54 - 18:02 #49687 - **FLO19** Etude de corrélation genotype-phenotype dans les délétions 13q : Cohorte multicentrique de 254 patients. Aref JELLOUL, Tony YAMMINE, Sophie SCHEIDECKER, Lucie TOSCA, Gaëlle VIEVILLE, Chi 18:02 - 18:10 #49768 - **FLO20** Syndrome de microduplication 9q34.11: trouble du neurodéveloppement et dysmorphies récurrentes. De Falco ALESSANDRO (Napoli, Italie), Vincent MARIE, Vieville GAËLLE, Gauthier MARJOLAIN, C

17:30 - 18:15

SESSIONS COMMUNICATIONS FLASH 05

Oncogénétique, Conseil génétique, Rein

Modérateurs : Ylne CAPRI (Paris), Andrée DELAHAYE-DURIEZ (Paris)

- 17:30 - 17:38 #48951 - **FLO21** Enquête auprès des professionnels en cas de découverte d'une donnée incidente génétique en période prénatale : Etude par Expérimentation par Choix Discrèts (ECD-D). Jeanne JURY (I 17:38 - 17:46 #49162 - **F348** Inhibition 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 - **FLO23** 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 - **FLO24** PMS2 et phénotype extrême : étude de la corrélation génotype/phénotype. Margaux CLEMENT LE CHOISMER (Montvilliers), Nathalie PARODI, Edwige KASPER, Jacqueline BOU, Gwendoline LIENARD, Si 18:02 - 18:10 #49913 - **FLO25** Néphropathies chroniques : bilan de la préindication en 2026 (laboratoire Auragen). Clément SAUVESTRE, Louis LEBRETTON (Bordeaux), Claire GOURSAUD, Olivier GRUNEWALD, Pierre-André MASSAF

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 DEPISSA. Vincent LAUGEL (Strasbourg)
10:00 - 10:30 Génétique et Politique: questions/réponses. Philippe BERTA (Nîmes)

10:30

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 SCHLUETH-BOLARD (STRASBOURG)

Cinéma et maladies génétiques. Jean Louis MANDEL (ILLKIRCH)

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 multiomiique 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 - 15:00

TABLE RONDE • PNMR

Modérateur : David GENEVIEVE (Montpellier)

- Un an après le lancement du PNMR : Avancées et attentes suite aux différents PNMR.
Les enjeux du PNMR 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 ODENT (RENNES)
VP PNMR4
Attentes des patients. Jean-Philippe PLANCON (La Baule)
Président Alliance Maladies rares

15:10

15:10 - 16:00

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"

SESSIONS SIMULTANÉES 13

DPN/DPI

Modérateurs : Martine DOCO-FENZY (NANTES), Aude TESSIER (GOSSELIES, 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), Cécil 15:25 - 15:40 #49633 **SS092** Le diagnostic préimplantatoire des maladies par mutation de l'ADN mitochondrial est-il faisable au stade blastocyste ? Paul RUBENS (Paris), Anne MAYEUR, Nadine GIGAREL, Brian SPERELAKIS 15:40 - 15:55 #49692 **SS093** Faut-il rendre les Variantes de Signification Inconnue (VSI) en exome prénatal ? Exemple des anomalies du corps calleux. Cristina PEDUTO (Paris), Capucine ROSSI, Lisa FRUGERE, Susie CLEME

15:10 - 16:00

SESSIONS SIMULTANÉES 14

Bioinformatique et innovations

Modérateurs : Béatrice TURCQ (Bordeaux), Marie DE TAYRAC (Rennes)

15:10 - 15:25 #49048 **SS094 DECIPHER** : une plateforme d'aide au diagnostic des maladies rares grâce au partage de données génotypique et phénotypique et à l'intégration d'outils permettant la classification de 15:25 - 15:40 #49296 **SS095** Prédiction de paires de gènes susceptibles de provoquer des maladies digéniques par l'analyse de réseaux biologiques avec des réseaux de neurones à convolution de graphes. Roma 15:40 - 15:55 #49412 **SS096** La transcriptomique spatiale révèle une signature d'expression génique dans les lésions artérielles de dysplasie fibromusculaire. Yilong LIN (Paris), Corinne LESAFFRE, Margaux-Alison FUSTIE

15:10 - 16:00

SESSIONS SIMULTANÉES 15

Neurosensoriel

Modérateurs : Sandrine MARLIN (PARIS), Francis RAMOND (ST ETIENNE)

15:10 - 15:25 #49228 **SS097** Rôle inédit d'une ARN hélicase associée aux cancers hématologiques dans les dystrophies rétiniennes. Zoéline MARS (Paris), Andrea ZANETTI, Sebastian FICA, Karolina KAMINSKA, Hélène DOLLE 15:25 - 15:40 #49670 **SS098** La dystrophie rétinienne du chat abyssin : un nouveau modèle pour les thérapies médicamenteuses de l'amaurose congénitale de Leber. Joseph BERTRAND-HARDY (Paris), France DE MALGLA 15:40 - 15:55 #49760 **SS099** Révision des critères diagnostiques et de la prise en charge du syndrome de Bardet-Biedl : recommandations des Réseaux Européens de Référence. Amelie GAVARD, Marc LILIEN, Pietro MA

15:10 - 16:00

SESSIONS SIMULTANÉES 16

Mito ou pas Mytho ?

Modérateurs : Cécile ACQUAVIVA (Aix-en-Provence), Aurélien TRIMOUILLE (Bordeaux)

15:10 - 15:25 #49485 **SS100 Syndromes de Leigh génétiques non mitochondriaux.** Sylvia ROSE (Paris), Claire-Marine BERAT, Giulia BARCIA, Nathalie BODDAERT, Isabelle DESGUERRE, Agnès ROTIG, Manuel SCHIFF 15:25 - 15:40 #49488 **SS101** Variantes bialleliques du gène UQCRC1 altérant l'assemblage du complexe III de la chaîne respiratoire mitochondriale : nouvelle cause de maladie mitochondriale à début précoce. Samir 15:40 - 15:55 #49785 **SS102** Quand la désorganisation des crêtes mitochondriales active la réponse IFN de type I : le cas des maladies mitochondrielles. Gaëlle AUGE, Anna REQUENA, Megan HAIRABEDIAN, Sandra LACAS-M

15:10 - 16:00

SESSIONS SIMULTANÉES 17

Pédagogie

Modérateurs : Evan GOUY (Lyon), Sandra MERCIER (Nantes)

15:10 - 15:25 #49200 **SS103 Introduction de l'IA et nouveaux leviers d'accompagnement des étudiants dans l'enseignement hybride en génétique.** Thomas BOMERSBACH, Angélique BAILIA, Antoine DUCORNET, Philippe FF 15:25 - 15:40 #49439 **SS104** Évaluation formative des compétences interpersonnelles des internes en génétique médicale lors de consultations simulées. Jean-Marie RAVEL, Mathilde RENAUD, Jean-Benoit HARDOUIN, Laur 15:40 - 15:55 #49511 **SS105 ACMG Academy, un simulateur interactif en ligne pour l'apprentissage de la classification ACMG/AMP des variants génétiques à partir de cas cliniques contextualisés.** Clément SAUVET

16:00

16:00 - 16:30

REMISE DES PRIX

ASSISES 2026 - Palme d'or et prix spécial du jury.

Cécile Rouzier (NGS diag) et Emilie Consolino (AFCG)

AFCG - 2 prix posters.

Nicolas Chatron

AFCG - Prix Poster.

Emilie Consolino

AFCG - Prix Communication Orale, 2 Prix posters.

David Genève

SFMP - Prix.

David Genève

ANPGM - Prix.

Jean Muller

CNEPGM - Prix poster.

Sandra Mercier, Evan Gouy

FFGH - Prix communications orales plénières.

Damien Sanlaville

GFCO - Prix poster ou présentation encourageant le développement de la génétique tumorale.

Etienne Rouleau

NGS Diag.

Cécile Rouzier

SFDPI.

Céline Moutou

SFG - Prix poster, Prix communication orale.

Béatrice Turcq, Valérie Prouzet-Mauléon

SFGH - Prix recherche Josué Feingold & Prix poster.

Emmanuelle Bouzigon

SNG - Prix du poster Neurogénétique.

Alexandra Durr, Gaëtan Lesca

SIGF - 1 prix communication orale, 2 prix posters, 1 prix poster SeqOne.

Margot Comel, Lionel Heiser Andres Valle, Nicolas Philippe

SOFODET.

Aude Tessier

BioinfoDiag - Prix poster.

Charles Van Goethem

EPOSTERS AFFICHÉS THÈMES EPISSAGE

#49063 - P745 Identification fonctionnelle de multiples événements d'épissage aberrant liés à une variation intronique du gène **KIF5B**. Aurélien CAUX (Paris), Jessica KACHMAR, Joana BENGOLA, Manon MAUTRET-GODEFROY, F #49273 - P746 RNAseq ciblé pour le diagnostic des maladies neurosensorielles : exemples de variants d'épissage. Christel VACHÉ (MONTPELLIER), Corinne BAUDOIN, David BAUX, Luke MANSARD, Isabelle MEUNIER, Audrey PUT #49574 - P747 Caractérisation par analyse RNAseq ciblée d'un nouveau variant synonyme pathogène dans le gène **SLC2A2** responsable d'une atteinte rénale isolée du syndrome de Fanci-Bickel. Amal ABD MOUL #49626 - P748 Prédition in silico de l'impact d'une variation d'épissage affectant un site accepteur canonique du gène **CTNS** sur la structure et la fonction de la cystinosine dans un cas de cystinose infantile. Tei #49698 - P749 Analyse fonctionnelle in vitro d'une nouvelle variation intronique identifiée au niveau du gène **CYP11B1**. Asma TAJOURI (Tunis, Tunisie), Abir JEBALI, Nasreddine RAJOUA, Temim DELI, Ons AZAIEZ, Ridha M'RAD, #49705 - P750 Un scénario d'épissage peut en cacher un autre : le RNA-seq révèle le paysage transcriptionnel complexe d'un variant du gène **POGZ**. Hamza HADJ ABDALLAH, Lamissem HENDLI-MANSOUR, Thomas COURTIN, #49900 - P751 Etude comparative des extractions ARN pour les analyses fonctionnelles en laboratoire de génétique moléculaire. Zâïna AIT ARKOUR (Paris), Fabienne SAINT JALMES, Brian SEPRELAKIS-BEEDHAM, Guillaume D

EPOSTERS AFFICHÉS THÈMES JAUNE

01 - Pathologies du neurodéveloppement - 06 - Neurogénétique - 20 - Pathologies Neurosensorielles/sensorielles - 21 - Maladies Métaboliques

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

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"

- #49979 P45 Extension du spectre phénotypique des variants liés à **SMARCC1**, Thi Thu Huyen LE, Cristina PEDUTO (Paris), Nicolas RIVE LE GOUARD, Boris KEREN, Lisa FRUGERE, Romain DUQUET, Anna-Gabriella GERASIMENKO, Stéphane GUYONNET, Co-occurrence de syndrome de Joubert et de syndrome d'Urbach-Wiethe chez un patient Tunisien. Anne REJEB, Yasmine ELARIBI, Manel LAJAJMI, Imen REJEB, Syrine HIZEM, Meriem FESSIKH, Houda JELTI, Richard BELMONTI (Dijon), Caroline NAVA, Adèle BARBOT, Julien BURATTI, Thierry BIENVENU #49555 P45 Variant gain-de-fonction du gène **UBE3A** responsable d'un trouble du développement intellectuel avec macrécéphalie. Oriane MERCATI (Paris), Caroline NAVA, Adèle BARBOT, Julien BURATTI, Thierry BIENVENU #49555 P45 Interprétation d'un génotype incertain dans le gène **YARS1** : apport du phénotype clinique et du dialogue clinico-biologique. Oussama KETTANI, Richard BELMONTI (Dijon), Ange-Line BRUEL, Julian DELANNE, Hélène LAFAY, Anne REJEB, Yasmine ELARIBI, Manel LAJAJMI, Imen REJEB, Syrine HIZEM, Meriem FESSIKH, Houda JELTI, Richard BELMONTI (Dijon), Caroline NAVA, Adèle BARBOT, Julien BURATTI, Thierry BIENVENU #49415 P45 Syndrome d'Allgrove au Maroc : variabilité clinique et analyse de la mutation récurrente c.1331+1G>A dans le gène **AAES**. Houda JELTI (Tanger, Maroc), Khaoula ZERROUKI, Sabrine BOURESSA, Abdelaâh LAMABIDI #49415 P45 Identification du gène **CNSK1A1** responsable d'un trouble du neurodéveloppement. Ange-Line BRUEL (Dijon), Yannis DUFFOUR, Pascal JOSET, Norbert GAZZAZ, Yline CAPRI, Brigitte WEBB, Motti SHOHAT, Lorraine POTCZYK, Hélène LAFAY, Anne REJEB, Yasmine ELARIBI, Houwoudy JILANI, Lamia BEN AYOUBI, Houda JELTI, Richard BELMONTI (Dijon), Caroline NAVA, Adèle BARBOT, Julien BURATTI, Thierry BIENVENU #49711 P46 CTSPDL2 : nouveau gène candidat associé à un trouble du développement intellectuel. Ange-Line BRUEL (Dijon), Yannis DUFFOUR, Pascal JOSET, Norbert GAZZAZ, Yline CAPRI, Brigitte WEBB, Motti SHOHAT, Lorraine POTCZYK, Hélène LAFAY, Anne REJEB, Yasmine ELARIBI, Houwoudy JILANI, Lamia BEN AYOUBI, Houda JELTI, Richard BELMONTI (Dijon), Caroline NAVA, Adèle BARBOT, Julien BURATTI, Thierry BIENVENU #49918 P46 Encéphalopathie délopementale et épileptique liée à un variant synonyme du gène **CHNK2R2** : à propos d'un cas. Mortadha CHERIFI, Imen REJEB, Syrine HIZEM, Yasmine ELARIBI, Houwoudy JILANI, Lamia BEN AYOUBI, Houda JELTI, Richard BELMONTI (Dijon), Caroline NAVA, Adèle BARBOT, Julien BURATTI, Thierry BIENVENU #49700 P46 Vers une nouvelle forme atypique de trouble du langage écrit : « la dysgraphie des signes conventionnels », description phénotypique et recherche de bases moléculaires. Noémie RELIN, Julie BERTRAND #49259 P46 ATPPA, un gène impliqué dans la schizophrénie et les psychoses. Camille VEREBI, Cécile LOUVEAU, Bertrand DIEBOLD, Natacha GATICH, Sophie GEORGIN LAVIAILLE, Boris CHAUDETTE, Thierry BIENVENU (Paris) #49059 P46 Etude de cas et revue de littérature du syndrome neurodéveloppemental lié aux variations du gène **DOT1L** : à propos de 11 individus porteurs d'un faux-sens récurrent au sein de la famille ProBB6. Anne GRIMM (Paris), Charlotte GOUJON, Sophie COUILLARD, Céline ANGELINI, Sophie COUILLARD, Marie-Agnès COUILLARD, Application de la séquençage de l'ensemble des deux chromosomes pour l'analyse de l'ADMEC1. Allain DE LA PAILLERIE, Véronique EYLÉ, Mélanie BONNET, Sophie COUILLARD, Laure VILLARD, Muriel MILLET, Florence BONNET #49442 P46 Nouvelles applications de la séquençage dans la recherche de maladie génétique. Anne GRIMM (Paris), Charlotte GOUJON, Sophie COUILLARD, Marie-Agnès COUILLARD, Sophie COUILLARD, Laure VILLARD, Muriel MILLET, Florence BONNET #49404 P46 Etude de l'effet fondateur : datation et analyse de la variante du gène **DOCK6** dans le syndrome d'Adams-Oliver sur l'île de Réunion. Léa COSME (Paris), Muriel SPODENKIWCZAK, Perrine BRUNELLE, Thom #49449 P46 Etude du syndrome Argonaute, causé par des mutations dans les gènes AGO, à l'aide de modèles in vitro 2D et 3D de développement cérébral. Clarisse DELVALLEE, Sarah BAER (Strasbourg), Valérie SKORY #49420 P46 Syndrome CDG type IIc : reclassement de variants de classe 3 du gène **SLC35C1**, arguments clinico-biologiques. Candice SAURIN (Reims), Robeca MORE, Arnaud BUTEUX, Patrick VOLLE, Arnaud BRUNEL, Béatrice #49959 P47 Description de CNV dans une série d'enfants et d'adolescents atteints de Troubles de l'Apprentissage ou de Troubles du Spectre de l'Alcoolisation Foetale à La Réunion. Bérénice ROY-DORAY, Laetitia SENFFERNER-SAIN (Saint-Denis), Meissa NEKA #49810 P47 Diversité phénotypique du syndrome de DeSanto-Shinawi : description de trois individus porteurs de variants dans le gène **WAC** et perspectives d'un appel à collaboration internationale. Marie-Gabriel #49662 P47 Incidences médicales et éthiques du séquençage du génome entier chez un adolescent atteint d'épilepsie pharmacorésistante. Sofiane DJEBEN (Paris), Guadeloupe, Kara RANGUIN, Auragen AUGUREN, Mari #49819 P47 Evaluation de RFX7 et TMEM107 comme gènes candidats expliquant la microcéphalie observée dans des syndromes liés à des défauts du splicosomme majeur. Cyril JOVANI (Bron), Alexia RABEC, Anne MEI #49688 P47 Variant dans la région 3'UTR du gène **TCF4** : de la caractérisation chez un patient atteint de trouble du neurodéveloppement à l'hypothèse diagnostique de syndrome de Pitt-Hopkins. Marie-Gabrielle I #49646 P47 Analyse rétrospective des résultats du séquençage pangénomique (ES et GS) réalisé chez 15 patients avec une microcéphalie. Maxime MAZIOWECKI, Boris KEREN, Delphine HERON, Solveig HEIDE, Sarah #49834 P47 De nouveaux variants de ZNHIT5 perturbant l'assemblage des snoRNPs sont responsables d'un syndrome PEHO prénatal avec hydrops isolé. Adeline ALICE BONNAZ, Sophie COUILLARD, Lutufur AHMAM, Feng WANG, #49959 P47 Diagnostic précoce de variants de gènes responsables de maladie génétique. Muriel BONNET, Sophie COUILLARD, RUMA, Valentine MARQUEZ, Benjamin DA #49258 P480 Association entre mutations **DNMT3A** gain de fonction et paragangliomes : à propos d'un cas clinique. Romain DUQUET (Paris), Boris KEREN, Alexandre BUFFET, Charlotte LISSETTE, Barbara CHARION, Cora #49408 P481 Prise en charge neurologique d'enfants atteints de la maladie de Cowden sans TND ni TSA associé - Etude ancillaire de l'étude COSENA. Franck PHILIPPEAU (Paris), Anne CLAUDE GELEUNE, Barbara CHARION, Cora #49457 P482 Apport du génome dans le diagnostic d'une forme familiale d'un trouble neurodéveloppemental syndromique lié à un rearrangement intra-génique du gène **ZMPZ1**. Houda JELTI (Tanger, Maroc), Sabrine BOURESSA, Karim VILARE (Paris), Clotilde #49573 P483 Aicardi-Goutières syndrome type 2 : à propos d'une famille marocaine. Houda JELTI (Tanger, Maroc), Sabrine BOURESSA, Karim VILARE (Paris), Clotilde ORMIERES, Dinane SAMARA BOUSTANI, Athanasia STOUPA, Tanja A #49824 P485 Déficit biallélique en **CYP51A1** (lanostérol 14α-déméthylase) : un nouveau gène à connaître dans le bloc de synthèse d'amon à cholestérol. Marlene RIOL (Paris), Clothilde ORMIERES, Dinane SAMARA BOUSTANI, Athanasia STOUPA, Tanja A #49540 P486 Un locus, deux diagnostics : co-ségrégation de mutations XPA et SECISBP2 révélée par la réanalyse du génome. Marlene RIOL (Paris), Clothilde ORMIERES, Dinane SAMARA BOUSTANI, Athanasia STOUPA, Tanja A #49841 P487 Formes cliniques atténuées de tubérosciatiques chez l'enfant et l'adulte : série de 24 cas. Moshane DURIZOT, Stéphanie VALENCE (Paris), Lydia BURGLEN, Alexandra AFENJAR, Catherine GAREL, Eléonore BLONDIAU, #49494 P488 Quand l'association de 2 anomalies moléculaires distinctes prime un déficit en urithrina transcarboxylase : interêt de la séquençage simultané des gènes codant pour la mitochondrie. Karine CIRGUETTE- #49601 P489 Intérêt du rétro-phénotypage dans l'interprétation des données de séquençage haut débit : confirmation moléculaire d'un cas de Syndrome de Dias-Logan. Zanhébendi Guy OUEADAOGLU, Abdellatif JELTI, Jeanne IUV #49870 P490 A la pêche au génome avec AURAmatcher : JKAMP un nouveau gène dans les troubles du neurodéveloppement. Gaëlle HARDY, Frédéric TRAM-MAU-THÈME, Eva FEIGERLOVA, François FEUILLET, Manuela MORLEO, #49508 P491 Rédefinition du spectre phénotypique lié à RBM10 : Exemple d'une série Niclose. Véronique DUBOC, Jeanne M. V. BANG, Christina R. FAGERBERG, Houda KARMOUZ-BENAILLY, Morgane PLUTINO, Brage S. ANDRESEN #49898 P492 From clinical suspicion to molecular confirmation : a moroccan pitt-hopkins syndrome case. Zineb SABKY (rabat, Maroc), Jaber LYAHAYI, Abdelaâziz SEFIANI #49212 P493 Variation faiblement activatrice HRAS p.Lys59Trp : meilleure définition du spectre phénotypique à partir d'une série internationale. Lucie DAUVER (Dijon), Paul KUENTZ, Pierre VABRES, Géraldine JUDY, Béati #49695 P494 Présentation d'un nouveau cas d'encéphalopathie délopementale associée à UFC1. Rémi KIRSTETER (Paris), Boris KEREN, Giulia CARINA, Carolina JULIA, Naima BULUT, Hélène LAFAY, Anne REJEB, #49846 P495 Apport de l'analyse des CNV sur la séquençage de l'exome dans le diagnostic des troubles du neurodéveloppement : à propos de deux cas. Wissal TERGUI (Tunis, Tunisie), Héla BEULLI, Ahlem ACHOUR, Mourtad #49850 P496 Implication du gène **QARS1** dans les épilepsies pharmacorésistantes précoces : Encore un VUS !!. Ennahia KOUBAÏ, Ahlem ACHOUR, Wissal TERGUI, Nadeïda BIRLADEANU, Fanny LA #49837 P497 Nouvelles variantes de gènes responsables de maladie neurodéveloppementale. Muriel BONNET, Sophie COUILLARD, RUMA, Valentine MARQUEZ, Houda JELTI, #49938 P501 Application partielle du gène **FAAH2** associée à un phénotype neurodéveloppemental et psychiatrique : observation familiale et perspectives diagnostiques. Sana KAROUJI (Onsala), Sandra PAJON, Dahir #49958 P502 Caractéristiques cognitives, comportementales et psychiatriques du syndrome de Smith-Magenis : revue de la littérature, illustration clinique et focus sur les troubles du sommeil. Marie-Noëlle BABINE #49774 P503 Troubles neurodéveloppemental lié à ADCY5 en transmission récessive : premier cas familial marocain. Wissal BOUZOUD, Sarah RAMA, Alain TAZZI, Bouchra GAZZAZ, Hind DEHBI (Maroc, Maroc) #49595 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, Kauatou AHMIDOUCH, Fatima E #49549 P505 Violences sur enfants et troubles du neurodéveloppement. Marie VINCENT (Nantes), Elsa LORINO #49965 P506 Déletion hétérozygote partielle du gène de la chaîne lourde de la ferritinie **FTH1** avec neuroferritinopathie à début précoce et neuropathie démyélinisante : un rapport de cas. Alicia Marie MILOT (Grenoble) #49181 P507 Molecular Modelling and Dynamics Study of nsSNP in **STXBP1** Gene in Early Infantile Epileptic Encephalopathy Disease. Al Mehdi KRAMI, Fouad BENHNINI, Zouhair ELKHART (BK26191, Maroc), Boutaina 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-corpus-callosum**. Nadeïda BIRLADEANU, Fanny LA #49842 P510 Variant de signification incertaine du gène **OPA1** : enjeux diagnostiques et implications cliniques. Menn ESSALAH (Tunis, Tunisie), Yasmine ELARIBI, Imen REJEB, Syrine HIZEM, Manel LAJAMI, Abir JELTI, Houwoudy #49575 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 #49824 P512 Réduction d'un PNDS pour des maladies mitochondrielles liées aux mutations du gène **POLG** en 2025. Sylvie ROSE (Paris), Claire-Marie BERAT, Agnès ROBERT, Sophie COUILLARD, L'ensemble Des Participants Au Pnd #49781 P513 Dystrogyanopathie infantile liée à de nouveaux variants du gène **KBTGX** révélés par séquençage d'exome. Jihane AHMIDI (Oujda, Maroc), Sabrine BOURESSA, Karim SEZIANE, Yassine MEBROUF, Mariam TAJIR #49425 P514 Maladie neurogénétique liée à de nouveaux variants du gène **FNTK1** et dystrogyanopathie infantile. Mouna OUHENNACH, Abdelaâziz SEFIANI #49792 P515 Utillité diagnostique du séquençage du génome pour le diagnostic moléculaire des dystrophies rétinienne héréditaire (DRHs) : retour des résultats des plateformes **AURAGEN** et **SEQOIA**. Luke MANSAF #49517 P516 L'encéphalopathie héréditaire dans la population marocaine. Fatima Zahra OUTTALEBB (Casablanca, Maroc), Mouna OUHENNACH, Abdelaâziz SEFIANI #49342 P518 Maladies neurogénétiques liées au gène **CACNA1A** : un événail de phénotypes et de génotypes. Charlotte MOURAUX, Jean-Loup MERAUD, Florence RIANT, Rania HILAL, Emilien PETIT, Alexis BRICHA, Alexandre DUF #49440 P519 Corrélation phénotype/génotype dans les amyotrophies spinales de type II et III : intérêt des gènes **NAIP** et **SMN2**. Karima SIFI (Constantine, Algérie), Sabah HANACHI, Yamina ZEKRI, Karima BENY #49730 P520 Rôle du séquençage de la nouvelle génération dans le diagnostic des myopathies : Cas cliniques marocaines. Faiza CHABEL (Casablanca, Maroc), Wiam 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 SMALII, Fatima #49602 P522 Variant pathogène dans **DPSYLS5** : nouveau phénotype ? Thibault TRUTTMANN, Delphine HERIN, Boris KEREN, Catherine GAREL, Madeleine HARION, Stéphanie VALENCE (PARIS) #49627 P523 Analyse de la méthylation de l'ADN et étude d'une épaisseur chez des patients atteints du syndrome **CHARGE** et d'hypogondadotropie congénital, associés à des variants du gène **C1**. #49620 P524 SC2A7B et ségrégation familiale : un cas inédit d'expansion FGFI14 paternel. Virginie ROTHI, Fabienne ORY-MAGNE, Francis RAMOND, Stéphanie CACCIASTORE, Florent GIRADIER, Clément ROBIN, Frédéric WEBER, Daoudi #49826 P525 Ségrégation de gènes de malformations cérébrales et corps calleux chez un couple consanguin. Bochra KHARFI, Souad ABOUD, Amal BIRLADEANU, Houda JELTI, Houda HADJ #49971 P526 Identification des variants bi-alléliques dans **ICM26A2** et le maladie dystrophique myo-polydystrophique : cas reporté. Wafaa BOUZOUD, Sarah RAMA, Alain TAZZI, Faiza CHABEL, Houda JELTI, Houda DEHBI (Maroc, Maroc) #49935 P527 Identification des variants bi-alléliques dans **IGHMBP2** en cause dans une neuropathie de type **OPA1** : rapport de cas. Coralie PROVOST (Marsella) #49558 P528 Un domaine fonctionnel insoupçonné révélé par les variants de **PARS2** et étude du spectre clinique associé. Camille ENGEL, Claire-Marie BERAT, Annabelle CHAUSSENAT, Nathalie BODDAERT, Brigitte CHARBO #49349 P529 Variant de novo du gène **KLF7** et encéphalopathie infantile précoce et dégénérative : description d'un cas. Lila SALVAN, Lila SALVAN (Nancy), Hélène VINCENT, Emmanuelle SCHMITT, Laëtitia LABMI #49590 P530 Identification d'un variant rare du gène **XPR1** chez deux appariements 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), Lydia BURGLEN, Ariane MAIEUX, Maïle LOKHOU, Madeleine HARION, Stéphanie VAL #49565 P532 Etude in vitro de variants d'épissage dans les troubles du mouvement liés à **ADCY5**. Oriane TROUILLARD (Paris), Claudio DEGUMAS, Fernando KOK, Emilia RETALEAU, Aurièle MÉNERET, Mohamed DOUHALZI, M. #49182 P533 Effect of the Impact of Deleterious Nonsynonymous Single Nucleotide Polymorphisms on the Human **RMR2** Gene : A Molecular Modeling Study. Chaïmaa AIT EL CADILI, Al Mehdi KRAMI, Hicham CHAROUTE #49992 P534 A novel homozygous PIGO mutation associated with severe infantile epileptic encephalopathy, profound developmental delay and psychomotor retardation. Faiza FAHKHAH (SFAX, Tunisie), Ameni AGUEC #49208 P535 USP48, UN NOUVEAU GENE RESPONSABLE DE SURDITE LIEE A L'AGE. Salim AICHE (Paris) #49733 P55 Diagnostic après 55 ans : quand un diagnostic d'infirmite motrice néonatale hypoxique est remis en cause. Sybille COLLIN, Sabrina BERTOLI (Liège, Belgique), Zayd JEDIDI, Saskia BULK, Je #49910 P557 Etude des troubles cognitifs dans une cohorte de 20 patients atteints de parapégie stéréotypée heréditaire de type 4 (**PS4**) : apport fronto-temporal modéré avec hypometabolisme à la **TEP** au #49870 P558 Quelles prescriptions devant un syndrome extra-pyramidal iatrogène dans la déletion 22q11 ? Anne MERCIER, Hélène LAFAY, Sophie COUILLARD, Sol #49971 P559 Identification d'un variant de **PTEN** chez une patiente atteinte de maladie de Fahr. Houda JELTI, Houda DEHBI (Maroc, Maroc) #49218 P560 Questionnement sur l'expressivité clinique de variants hypomorphes dans un gène classiquement impliqués dans des pathologies auto-somiques dominantes : Cas d'une patiente homozygote pour un #49022 P561 Diagnostic moléculaire de forme isolée ou syndromique de neuropathies périphériques héréditaires : à propos d'un cas. Olivia BETTAIEB (Marsa eille), Amandine BOYER, Martin KRAHN, Thibault BOURGUIGNON, Lila #49186 P562 Association study of leptin receptor polymorphisms in women with obesity and their impact on protein domain as: case-control study and in silico analysis. Meriem EL FESSIKH, Zouhair ELKHART (BK26911, Maroc), Hassania GUERINECH, Nadia DAKKA, Jamil #49845 P563 Identification of p.Met215Le mutation of the **MC4R** gene in a Moroccan woman with obesity. Meriem EL FESSIKH, Hikim BELGHIT, Zouhair ELKHART (BK26911, Maroc), Hassania GUERINECH, Nadia DAKKA, Jamil #49843 P564 Variant incertain dans un gène incertain : le double défi diagnostique du **DDX23**. Wissal ESSALAH (Tunis, Tunisie), Yasmine ELARIBI, Imen REJEB, Syrine HIZEM, Manel LAJAMI, Boutheina BOURAOU, Houwoudy JILANI, I #49347 P565 Le syndrome de Pendred : Un dysfonctionnement thyroïdien rare d'origine génétique. Samia ABDI, Salem BENNOUAR (Bled, Algérie), Mohamed MAKARELKOUI, Akila ZENATI, Christine PETIT, Brigitte BONNET #49917 P566 Génération de cellules souches pluripotentes induites à partir de patients homozygotes pour la variation c.123del, p.Gly42Glu*11 du gène **BBS5**. Samira SECULA (Strasbourg), Nelly ERKILIC, Cathy OBRIEN #49924 P568 Nouveau variant fondateur du gène **WFS1** suggéré par des cas Tunisiens de syndrome de Wolfram. Mortadha CHERIFI, Syrine HIZEM, Imen REJEB, Houwoudy JILANI, Rahma KHAOUCHE, Meysa IDOUDI, Rym MAAMOU #49614 P569 Diagnostic précoce et prédictif de la maladie de Fahr : une approche génétique. Camille DE LAGE DE MEUX, Rabia BENKORTEBI (Paris), Cyril BOURDIN DES ROZIERS, Sophie VALLEIX, Stanislas LYONNET, Dominique BREMOND-GIGNAC, Matthi #49818 P570 Diagnose de la maladie de Fahr : une approche génétique. Camille DE LAGE DE MEUX, Rabia BENKORTEBI (Paris), Cyril BOURDIN DES ROZIERS, Sophie VALLEIX, Stanislas LYONNET, Dominique BREMOND-GIGNAC, Matthi #49981 P572 Diagnose précoce et prédictive de la maladie de Fahr : une approche génétique. Camille DE LAGE DE MEUX, Rabia BENKORTEBI (Paris), Cyril BOURDIN DES ROZIERS, Sophie VALLEIX, Stanislas LYONNET, Dominique BREMOND-GIGNAC, Matthi #49983 P573 Identification et caractérisation d'un gène associé à une maladie mitochondriale dans les fibroblastes humains (BERGES). Juliette PREUDHOMME, Chloé ANGELINI, Nives DIAS, AMADEO, Jeanne LAROCHE, Anne #49983 P574 Troubles atteignant le cerveau dans les fibroblastes de patients atteints de maladie mitochondriale. Juliette PREUDHOMME, Chloé ANGELINI, Nives DIAS, AMADEO, Jeanne LAROCHE, Anne #49983 P575 Identification et caractérisation d'un gène associé à une maladie mitochondriale humaine. Denyse BERNARDIN (Baris), Jérôme BACHACHE, Jean-Pierre BOURGEOIS, Sophie VALLEIX, Stanislas LYONNET, Dominique BREMOND-GIGNAC, Matthi

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

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"



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

- | | | |
|---------------|--|---|
| #49744 - P554 | Dysfonctionnement des télomères et détection précoce des formes agressives des pathologies hématoïdiennes. | Radiha M'KACHER (Évry-Courcouronnes), Bruno COLICCHIO, Claire SORIAT, Wala NAJAR, Steffen JU |
| #49713 - P556 | Déletions totales des gènes BRCA1 et BRCA2 récurrentes en population polynésienne : une caractérisation par séquençage à lecture longue. | Wélini BEN YEDDER (Villejuif), Voreak SUYBENG, Roseline TANG, Agathe RICOU, Flavie BOULOUA, Thierry MOLINA, Arnold MUNNICH, Olivier HERMINE |
| #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 WARCOIN, Emilie ROLLAND, Rukh KALTAZIAN, Sophie BARCIA, Hélène MOREL, Patrick REV |
| #49219 - P558 | Premier cas de lymphome diffus à grandes cellules B dans le syndrome FoxP1. | Khawla ALJALABI (PARIS), Giulia BARCIA, Sophie KALTENBACH, Thierry MOLINA, Moïse ASSOULIN, Olivier HERMINE |
| #49492 - 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 MOUTOU-FOU |
| #49613 - P560 | Approches fonctionnelles pour diagnostiquer le syndrome CMMR au laboratoire national de référence : un outil de routine indispensable. | Errell GUILLERM (PARIS), Nawael MALOUCHÉ, Brigitte LITTRA, Luis CHAI |
| #49723 - P561 | Contribution du géne ERCC2 dans la prédisposition aux cancers : analyse rétrospective des données de 21 217 panels constitutionnels. | Adèle GRUBER, Samia MELAABI, Kévin MERCHADOU, Elise PIERRE-NOË |
| #49370 - P562 | Apport d'un test fonctionnel pour l'analyse des variants faux sens du gène CDH1. | Nicolas PONS (Marseille), Frédéric ANDRÉ, Sébastien LETARD, Sébastien GERMAIN, Catherine NOGUES, Pi |
| #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 SH2D1 impliqué dans le syndrome de Lynch. | Frédéric ANDRÉ, Véronique RIGOT-ANDRÉ, Sébastien GERMAIN, Catherine NOGUES, Pi |
| #49615 - P564 | Casse-tête : Quand l'étude d'un gène est compliquée par la présence d'un pseudogène. Evaluation du séquençage Deoxyer LynchAP™ et du logiciel Amplicon Suite pour l'étude du gène PM52. | Noët MEDDEZ (Tunis) |
| #49881 - P565 | Implication d'un nouveau variant du gène APC dans la polyposis adénomateuse familiale : étude clinique et moléculaire chez une famille tunisienne. | Rasene GEREISHA (Paris), Sana GABTENI, Ryam MEDDEZ |
| #49882 - P566 | Etude de l'association entre l'âge des premières mutations somatiques du promoteur de l'ARN et l'âge de la maladie chez une cohorte de fibrose pulmonaire. | Elisa VEYRINE, Sophie KALTENBACH, Sophie BARCIA, Sophie KALTENBACH, Thierry MOLINA, Hélène MOREL, Patrick REV |
| #50004 - P567 | Le syndrome de Coden (SC) et les polyposis péri-anales : Génétique et pronostic d'un cas. | Mohamed DIOP (COPENHAGUE), Narcisse ELENGA |
| #49870 - P568 | Mosaïque du gène FH dans un contexte de multiples léiomyomes utérins. | Mathis LEPAPE (Clermont ferrand), Mathilde GAY-BELLILLE, Yannick BINET, 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. | Enna KOUBAA, Ryam MEDDEZ, Sana GABTENI, Salwa BEN YAHA, Terqui WSSAL (Tunis) |
| #49847 - P570 | Impact pronostique du dépistage à haut risque pour les femmes porteuses d'une altération constitutionnelle des gènes BRCA1/BRCA2. | Emmanuelle MOURET-FOURME (Paris), Claude SAUZE, Sylvain DURAND, Antipor TURKMAN, I |
| #49857 - P571 | Premières estimations des risques tumoraux utilisant la méthode Genotype-Restricted Likelihood (GRL) dans la prédisposition liée à BAP1. | Victoria LAMIRE (Montpellier), Léa VEYRINE, Lisa GOLMARD, Antipor TURKMAN, I |
| #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 KAMAL, Sana GABTENI, Ryam MEDDEZ, Saws TERGUI (Tunis, Tunisie), Amira ZANATI, Te |
| #49409 - P575 | Préparation de librairies wgs pcr-free sur adn fppr pour le diagnostic des cancers : performances du kit neb ultrashear fppr. | Ahouete Printel Stérene AHO GLEVE (Evry) |
| #49673 - P576 | Tumeurs surréaliennes et syndrome de Birt-Hogg-Dubé. | Caroline ABAIDE (NANTES), Stéphanie PINSON, Hélène LASOLLE, Karine REAUDIN, Anne-Paule GIMENEZ-ROQUEPL, Stéphan |
| #49703 - P577 | Carcinomes tubaires séreux intra-épithéliaux et risque de cancer du péritoine après annexectomie bilatérale préventive dans un contexte de prédisposition liée à BRCA1 ou 2 . | Claire SALLE (paris), Enc |
| #49852 - P578 | Etude clinique et génétique d'une polyposis atténuée liée au gène MUTYH à propos de 12 familles tunisiennes. | Wessal TURGI (Tunis, Tunisie), Sana GABTENI, Ryam MEDDEZ, Alaa ZIAIDI, Morteada CHERIFI, Ahlem |
| #49623 - P579 | Un nouveau mécanisme d'inactivation des gènes SHDX indétectable par les technologies classiques de séquençage. | Timothée MOYRET (Paris), Charlotte LUSSIEY, Karine AUBRIN, Judith FAVIER, Nellys BURNIK |
| #49490 - P580 | Amélioration du diagnostic du syndrome de Peutz-Jeghers par séquençage Long-read Nanopore. | Edwige KASPER (PARIS), Julie AMIOT, Corentin LEVACHER, Olivier QUENZE, Sandrine MANASE, Stéphanie VASSEUR |
| #49931 - P581 | Variant constitutionnel en mosaïque ou métastases multiples : explorations chez une patiente présentant 6 tumeurs iléo-coliques synchrones. | Ramz BADAOUJI (Lille), Lauriane BROIOS, Nora BOUCETTE, Méli |
| #49467 - 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 Delta-9-10 . | Mélanie RICARD (ROUEN), Aurélie DROUET, Manon QUILAN, Méli |
| #49583 - P583 | Bilan du GGC-CDH1, groupe de curature des variants identifiés dans le gène CDH1, après 5 ans d'expertise nationale. | Audrey REMENIERAS (marseille), Ayman AL SAATI, Marie-Pascale BEAUMONT, Florence COI |
| #49523 - P584 | Sur le tapis rouge de l'épigénétique : BRCA1 sous les projecteurs du long-read Revio (ou Pacbio). | Olivier QUENZE (Rouen), Sophie COUTANT, Stéphane FOUREAUX, Crystal Renaud, Lucas DUCROT, Stéphanie ROUS |
| #49841 - P585 | Le syndrome de Peutz-Jeghers : A propos d'un cas. | Souhir GUIDARA (Sfax, Tunisie), Rana ABDELMAKS OUD-DAMAK, Nihel AMMOUS-BOUKHIRS, Hend DRIDI, Fatma MEJDOUN, Hammam KASSEM, Raia MOKADDAM-GARGOURI |
| #49546 - P586 | LUCID : une étude française prospective multicentrique d'évaluation du risque d'hépatomégalie malignes liaises au gène DNMT3A . | Pierre VANDE PERRE (Toulouse), Alexandre PERANI, Julie TINAT, Léa VEYRINE, Pas |
| #49683 - P587 | Polyposse adénomateuse familiale à expression digestive précoce : quel âge pour le diagnostic prés-symptomatique ? | Henri HOOTON (Amiens), Emilie LACOT-LERICHE, Axelle BERTHOM, Djamel DJEDDI, Marie-Pierr |
| #48897 - P588 | Analyses de la série de patients atteints de la maladie de von Hippel-Lindau issue de la database du réseau national PREDR (PRéDISposition héréditaire aux tumeurs du Rein). | Sophie GAD (VILLEJUIF), Sophie GAD (VILLEJUIF), |
| #49020 - P589 | Activité d'oncogénétique du laboratoire du Centre Antoine Lacassagne de Nice. | Logan BALDINI, Véronique MARY, Hédi Ben YAHA, Béatrice DELCERQ, Axelle BERTHOM, Francois PETIT (NICE) |
| #49893 - P590 | Predispositions héréditaires relatives au cancer du rein : deux grandes familles normandes porteur de variants d'un seul gène MET. | Pascaline CALBERT (CERNY) |
| #49584 - P591 | Analyse fonctionnelle des variants de signification faible rencontrés au cours de l'analyse de gènes. | Julie ROBBIE (Marseille), Alexandre ASTIER, Camille POPON, Sophie KALTENBACH, Sophie BARCIA, Laurence MARCHAL (PARIS), Lucia DUNDUR, Alexandre BURG, Bénédicte BONTE, Sophie CHERRIEN, Amram, Pascaline BERTHOMME, Tr |
| #49429 - P593 | Cancer du sein masculin et prédisposition héréditaire : analyse rétrospective de 61 cas steatoblastiques et réflexion au sujet de la chirurgie de réduction de risque. | Nicolas TARIAS, Manon CHRETIEN (Strasbourg), Sophie KALTENBACH, Sophie BARCIA, Laurence MARCHAL (PARIS), Lucia DUNDUR, Alexandre BURG, Bénédicte BONTE, Sophie CHERRIEN, Amram, Pascaline BERTHOMME, Tr |
| #49735 - P594 | Co-occurrence de mutations pathogéniques BRCA1 et MSH5 : à propos d'une famille tunisienne. | Emma KOUBAA, Ryam MEDDEZ, Sana GABTENI, Terqui WSSAL (Tunis, Tunisie), Tasnim MHIRI, Amira ZANATI, Malek BOI |
| #49524 - P596 | Maxwell Xtract® 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 Friedl MAI |
| #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 patients tunisiens. | Hayet-Rada ZEGGAR, Alexandre HOW |
| #49793 - P598 | Analyses chez des cas index indémenes de cancer en Oncogénétique : quel bénéfice ? | Louise May THIBAUT (CAEN), Zou NEVIERE, Elodie COSSET, Sophie KRIEGER, Agathe RICOU, Flavie BOULOUA, Sophie KALTENBACH, Sophie BARCIA, Laurence MARCHAL (PARIS), Lucia DUNDUR, Alexandre BURG, Bénédicte BONTE, Sophie CHERRIEN, Amram, Pascaline BERTHOMME, Tr |
| #49829 - P599 | NRAS séqCible pour explorer des tumeurs de l'ovaire avec des variants non codants dans les gènes BRCA1, BRCA2 et RAD51C . | Héla SASSI (Villejuif), Félix BLANC DURAND, Daniel VASSEUR, Veronica GOLDBARC |
| #49814 - P600 | Les cartes d'identité génomiques, épi-génomiques et transcriptomiques des lignées tumorales de l'ovaire séreux de haut grade. | Héla SASSI (Villejuif), Félix BLANC DURAND, Roseline TANG, Kaisa OULLA, Cat |
| #49625 - P601 | Mise en place de l'analyse de l'ADN circulant tumoral à l'Institut Paoli-Calmettes. | Audrey REMENIERAS (marseille), Anes HADJADJ AOUL, Violaine BOURDON, Mathilde HERVÉ, Christelle BREST, Quentin DA COSTA, B |
| #49447 - P602 | Amélioration significative de l'extraction de l'ADN tumoral circulant plasmatique par le kit automatisé Maxwell® R PCR cfDNA Kit. | Guillaume HERBETEAU (PARIS), Etienne MULLER, Marie-Magdeleine COI |
| #49622 - P603 | EpideDir®, technologie innovante pour l'analyse de la méthylation du promoteur MGMT dans les tumeurs à l'hôpital Pitit-Salpêtrière. | Toetitia FAVER, Franck BIELI |

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

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"

EPOSTERS AFFICHÉS THÈMES VIOLET

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

01 - Pathologies du neurodéveloppement - 1

- #49587 - P723 European Autism GEnomics Registry (EAGER) : une étude de cohorte multicentrique et un registre sur l'autisme en Europe. Claire LEBLOND (Paris), Frédéric CLIOUET, Alexandre MATHIEU, Gaëlle BOTTON-AMIOT

#49632 - P724 Cas d'une patiente avec syndrome d'hypertonie intracrânienne liée à une double variation pathogène en cis du locus IRE du gène FTL. Alexis BILLES (AMIET), Estelle CADET, Ophélie EVRARD, Ghassan HASSOUNI (AMIET), Sophie SOUINI (AMIET), Alice CHIMON, Mélanie REY, Sarah MONTAGNE, Laurence RAIMONDI, Sébastien MESNARD, Emmanuel LETA (AMIET)

#49677 - P725 Caractérisation d'une microduplication dans le gène 16p24.3 associée aux troubles neurodéveloppementaux et au trouble du spectre autistique. Julien BELIVIER (Limoges), Valentine MARQUET

#49876 - P727 Le déficit en WNT2B entraîne des défauts épithéliaux et prédispose à la dysplasie gastro-intestinale chez l'homme. Leslie ORRI, Valentin NEURANTER, Corinne LEBRETOM, Jérémie BERTHELET, Marianne PARLATI

#48853 - P728 Efficacité d'un panel ciblé en séquençage haut débit pour la caractérisation moléculaire des ichtyoses. Constance DELBLOCK, Sébastien ELMIRIAN, Christine BOEDMER, Fabienne CHARBIT-HENRION (Paris), Smail AGHOUZI (Paris)

#49294 - P729 Génotypage de l'expansion CTG18.1 dans le gène CT4d dans la dystrophie cornéenne endothéloïdale 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 β aux hormones thyroïdiennes pour des résistances aux hormones thyroïdiennes peu sévères. Aksel DURAND (Angers), Mathilde LEFEVRE, Floris CHAPUT

#49802 - P731 Développement d'un modèle de culture cellulaire type LSEC/hepatocytes pour l'étude fonctionnelle de variants du gène BMP6 impliqués dans le métabolisme du fer. Lénaïck DETRAVILLE-GAUTHER, Eva DE ALMEIDA

#49307 - P732 Des patients aux cellules iPSC pour modéliser et étudier les effets d'un variant de la périlipine 1 impliqué dans des lipodystrophies partielles familiales et leurs complications cardio-vasculaires. Jan VAN DER KEMP (Paris), Anne-Sophie BOURGEOIS, Anne-Sophie BOURGEOIS

#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 confi

#49470 - P734 Un exemple d'optimisation du parcours de soins en cardiogénétique : entre mise en place d'un hôpital de jour et délégation de prescription. Camille MONTAGNE (DJON), Léa GAUDILLAT, Laure PATAY, Caroline LEBRUN

#49786 - P735 Apport du séquençage d'exome dans l'identification de variants déletés du gène TTN : à propos deux cas pédiatriques présentant deux phénotypes différents. Feriel ABREGI (Bron), Houwoudy JILANI, Anne-Marie BOURGEOIS

#49327 - P736 Une grande famille française porteuse d'un variant pathogène de TGFB2 : illustration de la variabilité phénotypique. Ludivine ELIAHOUB, Souraya WAIDH (paris), Olivier MILLERON, Florence ARNOULD, Nadine HADJIBEGUM (Paris), Anne-Sophie BOURGEOIS, Anne-Sophie BOURGEOIS, Adrien TEZZI

#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 EMAEL, Adrien TEZZI

#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 DUBROOY

#49863 - P739 Le séquençage de l'exome entier : un outil clé dans le diagnostic génétique de la mort subite cardiaque. Rasene GERIESTHA (Paris), Lila KRAOUA, Hager JAOAUDI, Ahlem ACHOUR, Amira ZNATI, Hend BRAHMI, Mounia MIZAÏD

#49545 - P740 Lien entre génétique et inflammation vasculaire : le cas du polymorphisme -455GA. Sabah HANACHI (Constantine, Algérie), Karima SIFI, Nacerah KEROUAF, Salma ZEKRI, Khaldia BOUDAOUAD, Chafika Yasmina AMRAB

#49800 - P741 Impact clinique et retour d'expérience concernant la mise en place d'un parcours de soins en urgence en cardiogénétique. Gabriel SIMAVONIAN, Adrien BLOCH, Flavie ADER, Isabelle JONVEAU, Agathe BERTIN

#49722 - P742 Etat des lieux en France sur le parcours de la mort subite non récupérée du sujet jeune : problématique de l'autopsie et du test génétique post mortem. Soizic LEBRUN (Tours), Caroline RAMBAUD, Pauline GARRIGUE

#49443 - P743 Diagnostic familial moléculaire des pathologies des artères du moyen calibre & dépistage artériel familial : un projet basé sur l'expertise du Centre de Compétence des Maladies Artérielles Rares de l'Est de l'Algérie. Salima ZEKRI (Constantine, Algérie), Sabah HANACHI, Karima SIFI, Naima KEROUAF, Khaldia BOUDAOUAD, Noureddine HADJIBEGUM