PROGRAMME

13èmes ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE

CANNES, PALAIS DES FESTIVALS ET DES CONGRÈS

27-30 JANVIER 2026

www.assises-genetique.org

mco congrès

FFGH

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

13èmes ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE
CANNES, PALAIS DES FESTIVALS ET DES CONGRÈS
27-30 JANVIER 2026

www.assises-genetique.org

FFGH

"Mardi 27 janvier"

09:00

09:00 - 10:30

WORKSHOP ANALYSE DES TRANSCRITS

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

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

09:00 - 10:30

WORKSHOP DPN
L'incertitude en DPN

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

09:00 - 10:30

WORKSHOP DOME
L'analyse dont vous êtes le héros !

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

---

09:00 - 10:30

WORKSHOP PFMG (PLAN FRANCE GÉNOMIQUE)

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

Présentation sur le plan avec les principaux points à mettre en avant en terme d'évaluation de la première phase et la suite, les attentes, les réflexions, la mise en place de groupes de travail sur différents sujets dans le modèle des mal
Réflexion sur les données incidentes, la réglementation, la publication des bonnes pratiques cliniques par l'agence de biomédecine. Le portage et la réutilisation des données au niveau diagnostique et de recherche. Pascale LEVY (Agence
La démocratie en santé, un modèle translationnel, le côté éthique avec tout le questionnement sur l'information des patients, la place des différents acteurs avec différents niveau d'expertise généticiens, cancérologues conseiller sen gén

---

09:00 - 10:30

WORKSHOP OUTRE-MER

Modérateurs : Caroline ABADIE (NANTES), Didier LACOMBE (Bordeaux)
La pratique de la génétique clinique en territoire ultra-marin* représente un défi, à la fois en raison des spécificités démographiques, sociales et culturelles, mais aussi des particularités génétiques des populatior
*** Départements et Régions d'Outre-Mer (DROM) : la Martinique, la Guadeloupe, la Guyane, La Réunion et Mayotte ; et Collectivités d'Outre-Mer (COM) : essentiellement la Polynésie française et la Nouvelle-Calédon**

ALLELFOUNDER : Une application pour la modélisation et l'analyse d'effets fondateurs responsables de pathologies génétiques dans l'Océan Indien. Patrick MUNIER (Saint-Denis), Fanny FERROUL (La Réunion)
Le point sur le Larsen de La Réunion (B4GALT7-linkeropathie) : aspects anténataux, néonataux et évolution sur les 3 premières années de la vie. Jean-Luc ALESSANDRI (Saint-Denis (La Réunion))
Bilan et Perspectives du Premier Congrès des Maladies Rares en Guyane. Mody DIOP (CAYENNE)
Maladies Rares NeuroDégénératives, spécificités martiniquaises - Focus sur une SLA familiale avec anticipation. Anna-Gaëlle GIGUET-VALARD (Fort-de-France)
Singularités de la génétique en Nouvelle-Calédonie : population, organisation, effet fondateur. Catherine CHARLIER (NOUMEA, Nouvelle-Calédonie)
Bilan et perspectives de 3 années de prescriptions génomiques Maladies Rares en Guadeloupe. Kara RANGUIN (GUADELOUPE)
Activité de cytogénétique distancielle - Solution pour palier au déficit démographique ? Organisation innovante au CHU de La Réunion. Tristan CELSE (Grenoble)
Situation de la génétique à Mayotte et circuit des prélèvements. Anrifati HAROUNA (MAMAOUDZOU)
Activités Outre-mer / AURAGEN. Christine VINCIGUERRA (LYON)

10:30

11:00

11:00 - 12:30

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

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

---

11:00 - 12:30

WORKSHOP NEURO GENETIQUE SFNG
Continuum entre les pathologies neurodéveloppementales et neuroévolutives

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

11:00 - 12:30

WORKSHOP BIOINFODIAG
La génétique IA pas mieux!

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

---

11:00 - 12:30

WORKSHOP DI RÉSEAU : RÉDDI
Génétique des Troubles du développement Intellectuel, workshop organisé par le réseau réDDI

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

---

11:00 - 12:30

WORKSHOP CYTOGENOMIQUE ONCOLOGIQUE
ADN circulants en cancérologie

Fragmentomique sur ADN circulant - GFCO. Simon GARINET (Paris)
Nouvelles technologies appliquées à l'ADN circulant - GFCO. 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)

13èmes ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE
CANNES, PALAIS DES FESTIVALS ET DES CONGRÈS
27-30 JANVIER 2026

www.assises-genetique.org

FFGH

"Mardi 27 janvier"

12:30

12:40

12:40 - 13:40

ATELIER DEJEUNER OXFORD NANOPORE TECHNOLOGIES

12:40 - 13:40

ATELIER DEJEUNER SEQONE

12:40 - 13:40

ATELIER DEJEUNER EUROFINS BIOMNIS

12:40 - 13:40

ATELIER DEJEUNER BIOMARIN

12:40 - 13:40

ATELIER DEJEUNER SANOFI

13:45

13:45 - 14:15

DISCOURS D'OUVERTURE.

14:15

14:15 - 16:15

CONFERENCE PLENIERE 1
Les mitochondries en santé et pathologie humaine

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

16:15

17:00

17:00 - 18:30

SESSIONS SIMULTANÉES 01
Genetique tumorale

Modérateurs : Cornel 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-mpnst : reprogrammation épigénétique et structuration des épigénomes dans la tumorigenèse des tumeurs malignes des gaines des nerfs.** Alix MARTIN (Paris), Eric PASMANT, Djihad I
17:30 - 17:45 #49542 - **SS003 Classification histo-moléculaire des tumeurs cérébrales : résultats de l'analyse de l'ADNg tumoral de 70 tumeurs avec un panel de séquençage de nouvelle génération dédié.** Aude LAM
17:45 - 17:52 #49624 - **SS004.1 BRCA1 et RAD51C : de la méthylation tumorale à la méthylation constitutionnelle dans le cancer de l'ovaire.** Victoire MONTECALVO (paris), Samia MELAABI, Elsa HUA, Olfa TRABELSI GRATI, Ma
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 EXᴱTRICAN.** Anais FOLLETET, Benoit MAZEL (Dijon), Vincent GOUSS
18:14 - 18:29 #49970 - **SS006 Les profils de méthylation de l'ADN révèlent des entités pertinentes pour la classification diagnostique des sous-types de sarcome.** Baya DJADOUN, Pierre SOHIER, Eleonore FROUIN, Antoine

---

17:00 - 18:30

SESSIONS SIMULTANÉES 02
Syndromes malformatifs

Modérateurs : Jeanne AMIEL (PARIS), Zaafrane KHAOULA

17:00 - 17:15 #49217 - **SS007 Evolution des parcours diagnostiques dans les maladies du développement : dix ans d'expérience issus de l'observatoire du diagnostic du réseau anddi-rares (2012–2022).** Julien MARAV
Anddi-Rares Diagnosis Observatory Network THE, Estelle COLIN, Christine BINQUET, Laurence FAIVRE
17:15 - 17:30 #49236 - **SS008 Nanismes microcéphaliques primordiaux : vers une nouvelle classification.** Silvestre CUINAT (Nantes), Justine GUGUIN, Alexia RABEC, Sylvie MAZOYER, Patrick EDERY, Marion DELOUS, Putoux AUDRE
17:30 - 17:45 #49269 - **SS009 Apport du génome dans les malformations oculaires : bilan de cent dossiers séquencés sur Auragen.** Bertrand CHESNEAU (Toulouse), Timotéo COUSTEIX, Abdelhakim BOUAZZAOUI, Consortium
17:45 - 18:00 #49357 - **SS010 Pseudo-obstruction intestinale chronique : les analyses génétiques et histologiques améliorent le diagnostic, l'évaluation du pronostic et les stratégies thérapeutiques.** Minh-Chau TA, D
18:00 - 18:15 #49431 - **SS011 Circuit RAPIDE au laboratoire AURAGEN pour le séquençage génomique urgent dans les maladies rares pédiatriques : organisation, performances et perspectives.** Lucas W. GAUTHIER (Lyo
18:15 - 18:30 #49779 - **SS012 Des variants de novo dans le gène ETF1, codant pour le facteur de terminaison de la traduction, causent un nouveau syndrome neurodéveloppemental.** Cyril MIGNOT (Paris), Francesco CA

17:00 - 18:30

SESSIONS SIMULTANÉES 03
Continuum neurodéveloppement / neurodégénérescence

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

17:00 - 17:15 #48953 - **SS013 Le dosage génique du locus 22q11.21 est associé au risque de développement de la maladie d'Alzheimer.** Olivier QUENEZ (Rouen), Catherine SCHRAMM, Kevin CASSINARI, Aude NICOLAS, Joan G
17:15 - 17:22 #49036 - **SS014.1 Dépôts de fer dans les noyaux gris centraux sur l'IRM cérébrale : est-ce une NBIA ?** Manon DEGOUTIN (Bordeaux), Valeria GIOIOSA, Patricia FERGELOT, Julie DEFORGES, Aurélien TRIMOUILLE, Thon
17:22 - 17:29 #49563 - **SS014.2 Caractérisation des variations génétiques du gène DYRK1A dans les troubles du neurodéveloppement et exploration des mécanismes physiopathologiques du syndrome DYRK1A à l'ai**
17:29 - 17:44 #49642 - **SS015 La quantification de la susceptibilité magnétique à visée de quantification du fer intracérébral : vers un biomarqueur d'évolution de l'accumulation intracérébrale de fer dans les NBIA**
17:44 - 17:59 #49644 - **SS016 Réalité du continuum neurodéveloppement / neurodégénérescence.** Romain DUQUET (Paris), Solveig HEIDE, Anna GERASIMENKO, Daphné LEHALLE, Cristina PEDUTO, Perrine CHARLES
17:59 - 18:14 #49721 - **SS017 RBMX2, responsable d'une nouvelle forme de troubles neurodéveloppementaux liés à l'X affectant les deux sexes.** Eva MEYER (Strasbourg), Clarisse DELVALLÉE, Valérie SKORY, Sarah CLUZEL,
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 AFENJAR (PARIS), Odile GOZE-M

17:00 - 18:30

SESSIONS SIMULTANÉES 04

Epidémiologie génétique, génétique des populations, maladies complexes

Modérateur : Anthony HERZIG (Brest)

17:00 - 17:15 #49262 - **SS019 Analyses pangénomiques multi-traits et fondée sur les gènes impliquent les voies de la coagulation et du muscle lisse vasculaire dans la dissection spontanée de l'artère coronaire.** T
17:15 - 17:30 #49720 - **SS020 Étude populationnelle des gènes HLA de six ethnies d'Afrique de l'Ouest (Bénin) et leur impact sur l'imputation HLA des populations africaines.** Nicolas VINCE (Nantes), Mohamed BENZAHI,
17:30 - 17:45 #49811 - **SS021 Identification des types cellulaires causaux des variants de maladies humaines.** Artem KIM (Los Angeles, Etats-Unis), Steven GAZAL
17:45 - 18:00 #49866 - **SS022 Différences entre les sexes dans l'asthme : la contribution des facteurs génétiques.** Océane LI (Paris), Gloria BENOIT, Lucie TROUBAT, Léo HENCHES, Véronique LEGRAND, Emmanuelle BOUZIGON,
18:00 - 18:15 #49919 - **SS023 Étude génomique de liaison et d'association du trouble dépressif majeur associé à une douleur chronique dans un échantillon américain, reproduite dans la UK Biobank.** Daniel NOLAN (
18:15 - 18:30 #49981 - **SS024 Fantasio : une approche cas-témoins pour détecter les variants récessifs rares impliqués dans les maladies multifactorielles.** Sidonie FOULON (Villejuif), Thérèse TRUONG, Anne-Louise LEUTE

17:00 - 18:30

SESSIONS SIMULTANÉES 04BIS
Maladies Cardiovasculaires

"Mercredi 28 janvier"

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

17:00 - 17:15 #48975 - **SS025 Cardiomyopathies liées au gène RBM20 : intérêt du minigène et du séquençage Nanopore pour l'exploration de variants de signification incertaine.** Alexandre JANIN (LYON), Gilles MILLAT, V
17:15 - 17:30 #49041 - **SS026 Intérêt et rendement du diagnostic moléculaire des malformations cardiaques congénitales non syndromiques familiales en France.** Clément SAUVESTRE (Bordeaux), Vincent MICHAUD, Claire
17:30 - 17:45 #49659 - **SS027 Utilisation du modèle Zebrafish pour l'évaluation de l'effet fonctionnel des délétions d'exon en phase du gène FLNC.** Flavie ADER (PARIS), Clarisse BILLON, Adrien BLOCH, Corinne METAY, Dial
17:45 - 18:00 #49693 - **SS028 Nouvel outil diagnostique pour la classification des hypercholestérolémies sévères.** Alain CARRIÉ, Olivier BLUTEAU (Paris), Nathanael LAPIDUS, Philippe GIRAL, Sophie BÉLIARD, Valérie CARREAU, Ra
18:00 - 18:15 #49989 - **SS029 Le séquençage ARN Long-Read couplé au phasage haplotypique renforce le potentiel diagnostique du RNA-seq : application aux cardiomyopathies dilatées.** Laëtitia RIALLAND (Paris), Clair
18:15 - 18:30 #49990 - **SS030 Le NGS ciblé de l'ARNm permet de guider la classification des variants de signification incertaine dans les gènes de cardiomyopathies.** Laëtitia RIALLAND (Paris), Imane BAATOUT, Pierre BOB

18:30

Mercredi 28 janvier

08:00

08:00 - 10:00

CONFERENCE PLENIERE 2
Single cell RNA-Seq et omiques spatiales

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 dédifférenciés. Sarah WATSON (PARIS)

10:00

10:00 - 11:00

SESSION 1 - POSTERS AFFICHÉS EN PRÉSENCE DES AUTEURS

#48858 - **P001 Évaluation de la performance des tests génétiques prénataux dans les cardiopathies congénitales: expérience du CHU Sainte-Justine.** Camille T. LAGANIÈRE, Amélie DOUSSAU, Magdalena JAWORSKI, Lauren
#49300 - **P005 Diagnostic prénatal et diagnostic pré-implantatoire dans les maladies cardiaques héréditaires : un état des lieux national.** Isabelle JONVEAUX (Paris), Ousmane SUWAREH, Julie PROUKHNITZKY, Agathe BERTI
#49629 - **P013 25 ans de Diagnostic préimplantatoire à Strasbourg.** Julia LAUER ZILLHARDT (STRASBOURG), Emmanuelle KIEFFER, Julie ROOS, Elodie JAVEY, Gaëtan CARAVELLO, Sarah DONAT, Nathalie GARDES, Catherine HAMM, Kare
#49763 - **P017 Évaluation de la valeur prédictive positive du dépistage biochimique de la trisomie 21 : expérience tunisienne.** Emna KOUBAA, Mediha TRABELSI, Tergui WISSAL (Tunis, Tunisie), Ines OUERTANI
#49833 - **P021 Apport de la CGH array dans les grossesses à haut risque de trisomie 21 isolée (>1/50) : une étude de cohorte rétrospective.** Helyett OLLIVIER (Paris), Valérie MALAN, Raphaël BARTIN, Jean-Michel DUPONT, Jul
#49038 - **P025 Diagnostic prénatal et suivi du syndrome blépharocheilodontique (CDH1 et CTNND1) : élargissement du spectre phénotypique.** Cindy COLSON (LILLE), Jamal GHOUMID, Florence PETIT, Sylvie MANOUVRIER, Ad
#49119 - **P029 Génome non codant et syndrome Nail-Patella : vers une médecine de précision.** Perrine BRUNELLE, Anne-Sophie JOURDAIN, Fabienne ESCANDE, Séverine AUDEBERT-BELLANGER, Sonia BOUQUILLON, Valérie CORMI
#49314 - **P033 Étude transcriptomique de phénotypes atypiques et atténués dans les RNU4ATAC-opathies.** Alexia RABEC (Lyon), Silvestre CUINAT, Alicia BESSON, Isabella BORG, Anne DIEUX, Bertrand ISIDOR, Alissandre LECOR
#49438 - **P037 Syndrome de Goltz chez un homme adulte en lien avec un variant d'épissage hémizygote du gène PORCN.** Juliette QUILICHINI (Paris), Pierre BLANC, Alban LERMINE, Julien BURATTI, Julie BOGOIN, Aurélie LAFITTE,
#49750 - **P041 Des variants pathogènes mono-alléliques de JAG1 sont associés à des néphropathies tubulo-interstitielles autosomiques dominantes isolées.** Lucie MENGUY, Laurent HUDIER, Mohamad ZAIDAN, Bertrand
#49173 - **P045 Cytogenetic profile of patients with clinical spectrum of ambiguous genitalia, amenorrhea, and Turner phenotype: A 21-year single-center experience.** Zouhair ELKARHAT (BK269110, Maroc), Boutaina BEL
#49374 - **P049 Sortir de l'errance diagnostique : Réévaluation des variations du nombre de copies de signification incertaine de plus de 1 Mb survenus de novo chez 208 patients.** Laura FEYEREISEN (Strasbourg), Célia
#49493 - **P053 Expérience française dans le diagnostic cytogénétique des syndromes d'instabilité chromosomique : Fanconi, Bloom et autres maladies cassantes.** Nathalie AUGER (Villejuif), Etienne ROULEAU, Alexander
#49669 - **P057 Variants de structure pathogènes hérités d'un ou des deux parents : les pièges de l'interprétation du génome.** Caroline SCHLUTH-BOLARD (STRASBOURG), Aurélie GOURONC, Laura FEYEREISEN, Salima EL CHE
#49321 - **P061 Insuffisance ovarienne prématurée et bilan des avancées génétiques - PFMG2025.** Léna NOUGAREDE (Grenoble), Anna LOKCHINE, Bruno DONADILLE, Véronique TARDY-GUIDOLLET, François VIALARD, Linda AKLOUL
#49605 - **P065 Vers une exploration en première ligne par cartographie optique du génome dans les infertilités masculines.** Pascal CHAMBON (Rouen), Candice SAURIN, Anne-Marie GUERROT, Romane LEVADE, Juliette COURSI
#49882 - **P069 Le score PICADAR : un outil clinique pour l'optimisation des analyses génétiques dans les DCP.** Louis DOMENACH (Bordeaux), Marie-Pierre REBOUL, Aurélien TRIMOUILLE, François GALODÉ
#48954 - **P073 Réanalyse à long terme (entre 3 et 6 ans après l'analyse initiale) des données de séquençage de génomes en trio réalisés initialement dans le cadre d'une stratégie accélérée chez des nouveau-né**
Corinne CHANTEGRET, Jean-François DELEUZE, Christophe PHILIPPE, Yannis DUFFOURD, Laurence FAIVRE, Anne-Sophie DENOMME-PICHON, Christel THAUVIN-ROBINET
#49088 - **P077 Prévalence et histoire naturelle du syndrome d'Allan-Herndon-Dudley : Contribution de la cohorte française issue de la BNDMR.** Estella CASTILLON (Dijon), Laurence FAIVRE, Christine BINQUET, Odile BOESPF
#49211 - **P081 Des variants de novo impactant l'épissage d'un exon non codant dans la région 3'UTR du gène CREBZF sont responsables d'un nouveau syndrome avec déficience intellectuelle.** Laura KAREMBÉ (Nant
#49246 - **P085 Les troubles du système visuel dans le syndrome de Prader-Willi.** Sasha DEHOLLANDER (Paris), Léa CONVERSY, Arnold MUNNICH, Marie PIERON, Sylvie CHOKRON
#49287 - **P089 Le transport des lipides est nécessaire à la lamination néocorticale.** Jacqueline CHRAST, Stephan COLLINS, Chiara AUWERX, Julijana IVANISEVIC, Nicolas GUEX, Binnaz YALCIN, Alexandre REYMOND (Lausanne, Suisse
#49362 - **P093 Beyond the de novo paradigm: clinical, molecular and epigenetic insights into familial Rubinstein-Taybi syndrome.** Quentin SABBAGH (Montpellier, Pays-Bas), Samuel FENNELLY, Camille CHARBONNIER, Floren
#49529 - **P097 Un variant gain-de-fonction récurrent du RHOGEF TRIO affecte le neurodéveloppement in vivo.** Jeanne BERNARD, Steeve THIRARD, Arpoudamarie ROC, Franck COMUNALE, Angelina ROGLIARDO, Christine FAGOTT
#49745 - **P101 Confirmation du spectre phénotypique associé à l'haploinsuffisance d'ADGRL1 : description d'une nouvelle cohorte de 14 patients.** Benoit MAZEL (Dijon), Sophie NAMBOT, Ange-Line BRUEL, Stephanie RILEY,
#49835 - **P105 InDiCE (Intellectual Disability Clustering and Exploration) : intégration de données génomiques et phénotypiques pour l'étude des troubles du développement intellectuel.** Thomas COURTIN (Paris), Bo
#49877 - **P109 Nouvelles variations du gène ATP2B2 identifiées en séquençage génomique : corrélation génotype-phénotype dans les surdités, les troubles du neurodéveloppement et l'épilepsie.** Tristan CELSE (Gr
#48863 - **P113 Séquençage du génome entier dans les formes non résolues de calcifications cérébrales : implication de NOTCH1 et nouveaux gènes candidats.** Florian BOULIN (Rouen), Antoine BONNEVALLE, Anne-Claire
#48956 - **P117 Mise en place d'un algorithme de classification clinique des facteurs de risque génétiques de maladie d'Alzheimer : application prospective à 2083 patients et intégration de tests fonctionnels à gra**
#49047 - **P121 La leucodystrophie métachromatique à La Réunion : étude rétrospective de 1994 à 2024, identification d'un possible effet fondateur.** Anais CALAYA (La Réunion), Valérie TROMMSDORFF
#49216 - **P125 Syndrome de CANVAS : étude rétrospective sur une cohorte de 1019 patients analysés.** Syrine BOUAZIZI, Amandine BOYER, Emilien DELMONT, Annie VERSCHUEREN, Emmanuelle CAMPANA-SALORT, Aude-Marie GF
#49251 - **P129 Les données biochimiques de perte de fonction du gène SIM1 augmentent la probabilité d'une réponse clinique favorable en termes de perte de poids au setmélanotide, un agoniste du récepteur de**

#49291 - **P133 Gains de copies des gènes COL4A1 et COL4A2 comme cause génétique de maladie des petites artères cérébrales de l'adulte.** Dominique HERVÉ, Saskia A J LESNIK OBERSTEIN, Eva PIPIRAS, Steven J KITTNER,
#49367 - **P137 Étude du rôle du gène LAMC1 dans les maladies des petites artères cérébrales.** Chloé TALARMIN-GAS (Paris), Elisabeth TOURNIER-LASSERVE
#49400 - **P141 La séquence des motifs répétés CAG dans les dégénérescences spinocérébelleuses.** Jean-Loup MÉREAUX, Claire-Sophie DAVOINE (Paris), Emilien PETIT, Claire EWENCZYK, Anna HEINZMANN, Giulia COARELLI, Alexa
#49607 - **P145 Expansion de triplets CAG pathologique à pénétrance incomplète dans TBP et variations dans STUB1 : à propos de 3 cas avec phénotype Huntington-like.** Sophie GRESSER (Nancy), Armand HOCQUEL, No
#49784 - **P149 Etude clinique et génétique des épilepsies syndromiques : apport du séquençage de l'exome.** Feriel AGREBI (Bron), Houweyda JILANI, Imen REJEB, Yasmina ELARIBI, Sana KAROUI, Rahma KCHAOU, Maysa MERIDA,
#49966 - **P153 Stratégie de diagnostic moléculaire de l'ataxie tardive SCA27B liée aux expansions introniques gaa dans le gène fgf14 : application à une large cohorte européenne de 1895 patients.** Victor Andrés V
Christine TRANCHANT, Christophe VERNY, Cyril GOIZET, Michel KOENIG, Mathieu ANHEIM, Bernard BRAIS, Mathilde RENAUD, Céline BONNET
#49538 - **P157 Le séquençage de génome pour la pré-indication surdités précoces, retour de 5 années au CHU de Toulouse, nouvellement labellisé centre de reference maladies rares des surdités génétiques.** Nel
#49725 - **P161 Surdité liée au gène coch dans une cohorte française : corrélations génotype-phénotype et nouveaux variants.** Ralyath BALOGOUN (PARIS), Margaux SEREY-GAUT, Laurence JONARD, Ghizlene LAHLOU, Isabelle
#49525 - **P165 Les microARN et la pathogenèse du diabète de type 2.** Sabah HANACHI (Constantine, Algérie), Salima ZEKRI, Karima SIFI, Karima BENMEBAREK, Noredine ABADI
#49826 - **P169 Analyses multiomiques des cellules du sédiment urinaire pour un diagnostic non-invasif des maladies mitochondriales.** Dina AL-EZZI, Laetitia LE TEXIER, Louisa PARIS, Matthieu DENIS, Arnaud CHEVROLLIER, N
#49944 - **P173 Première observation prénatale d'un déficit congénital lié à ALG14 : analyses fonctionnelles et validation in vivo.** Fatima EL IT, Jonathan MARQUEZ, Victor COUTURIER, Flavien ROUXEL, Laurence DUPLOMB, Val
#48980 - **P177 Cancers du sein (CS) dans une série de 140 femmes atteintes de neurofibromatose 1 (NF1) : caractéristiques cliniques et histologiques, pronostic.** Sophie FRANK (Paris), Matthieu CARTON, Salah FERKAL,
#49118 - **P181 Les analyses génomiques en France en oncogénétique constitutionnelle : bilan de 6 ans d'expérience dans le cadre du Plan France Médecine Génomique 2025.** Hélène DELHOMELLE, Ahmed BOURAS, Li
Dominique VAUR, Nancy UHRHAMMER, Camille TLEMSANI, Julie TINAT, Dimitri TCHERNITCHKO, Nicolas SEVENET, Juliette QUILICHINI, Audrey REMENIERAS, Iulian BAN, Lamisse MANSOUR HENDILI, Alexandre PERRIER, Catherine NOGUES, Chrystelle
#49266 - **P185 Analyse coût-efficacité de la prévention versus le traitement du cancer dans le syndrome de Li-Fraumeni - Projet européen PREVENTABLE.** Marion ROLAIN (Rouen), Patricia FAURE, Muriel BELOTTI, Julie BOO
#49311 - **P189 Caractérisation d'une duplication exonique du gène BRCA1, grâce au génome de référence T2T qui entraîne la formation d'un transcrit de fusion constitutionnel.** Mathias SCHWARTZ, Mathilde FILSER, Ke
#49336 - **P193 Maladie de Fanconi, entre pathogénicité et hypomorphie : histoire d'un variant homozygote sur le gène FANCE.** Mélanie PAGES, Mélanie PAGES (Paris), Lise LARCHER, Marie-Charlotte VILLY, Elise PIERRE NOEL,
#49397 - **P197 Bilan de la réunion de concertation pluridisciplinaire nationale d'oncogénétique pédiatrique (RCPOP) à 4 ans d'activité.** Tiphaine ADAM DE BEAUMAIS, Sarah BENEZECH, Carole COZE, Chrystelle COLAS, Nata
#49483 - **P201 Vers une stratégie de séquençage intégrée : apports complémentaires du NGS short-read, du RNAseq et du long-read sequencing : application dans le cadre du centre de référence des neurofibroma**
#49557 - **P205 PREDCAP, l'observatoire français des syndromes de prédisposition génétique au cancer des enfants et des adolescents. Etat des lieux en 2025 et perspectives.** Léa GUERRINI-ROUSSEAU (Villejuif), Gaelle
#49592 - **P209 Détection de néoantigènes prédits de tumeurs mutées POLE par une approche protéogénomique.** Albain CHANSAVANG (PARIS), Elodie GIRARD, Pierre SOHIER, Sophie VACHER, Anne SCHNITZLER, Nicolas SERVAN
#49640 - **P213 Circuit « tumoral first » : à la recherche d'une prédisposition.** Antoine DE PAUW (PARIS), Camille BERGER, Olfa TRABELSI-GRATI, Ivan BIECHE, Lisa GOLMARD, Céline CALLENS, Samia MELAABI, Jessica LE GALL, Mélanie
#49743 - **P217 Mise à jour des recommandations françaises de prise en charge préventive dans le syndrome de Lynch par le Groupe Génétique et Cancer (GGC) d'UNICANCER.** Marion DHOOGE (PARIS), Séphora CAMPOY
#49936 - **P221 Tumeur neuroendocrines duodénopancréatiques, quels gènes et quel panel?** Théo CHARNAY (Marseille), Camille GIANNETTI, Arnaud LAGARDE, Catherine ROCHE, Anne BARLIER, Pauline ROMANET
#49312 - **P225 Speedendoc : accélérer le diagnostic moléculaire dans les urgences oncologiques thyroïdiennes.** Ronan LEGRAND, Erell GUILLERM, Michaël DEGAUD, Jean-Marc LACORTE, Florence COULET, Alexandre PERRIER, Je
#49515 - **P229 Identification de trois nouvelles mutations du gène POLE chez deux jeunes patientes atteintes de cancer de l'endomètre.** Hayet DOUIK (Tunis, Tunisie), Mohamed Nasreddine RAJOUA, Ons AZAIEZ, Ghada SA
#49756 - **P233 Étude des biomarqueurs moléculaires dans le cancer de l'ovaire muté BRCA1 à l'aide d'un réseau ceRNA et d'une analyse de survie.** Belma Gözde ÖZDEMİR (SELÇUKLU, Turquie), Ahmet BILGI, Çetin ÇELIK, Hi
#49845 - **P237 SoVaD 2.0 : plateforme nationale accessible pour l'interprétation collaborative des variants somatiques rares.** Etienne ROULEAU (VILLEJUIF), Céline GUIEN, Walid BEN-YEDDER, Victor GONDRAN-TEILLER, Christop
#49983 - **P241 Néphroblastome et WT1 : données congolaises.** Henriette POATY, Henriette POATY (Brazzaville, Congo)
#48992 - **P249 Pourquoi l'information génétique de la parentèle est-elle difficile ? Analyse collaborative de 685 expériences de patients dans les maladies rares.** Marion MATHIEU (Marseille), Bérengère SALIBA-SERRE, S
#49215 - **P253 Intérêt d'un dépistage ciblé des hémoglobinopathies à partir des paramètres érythrocytaires de l'hémogramme.** Alexandre JANEL, Pascal COUDENE (RODEZ)
#49375 - **P257 Surdité néonatale d'origine génétique : évolution du vécu et des besoins des pères et des mères au cours du processus diagnostique ; analyse des facteurs influençant le stress parental.** Marjolaine
#49465 - **P261 Maillon clé de l'accès aux tests génétiques : rôle du conseiller en génétique en service de spécialité non génétique – Exemple de la biologie de la reproduction.** Lison GAUDIN (Rouen), Nathalie RIVES, R
#49545 - **P265 PERIGENOMED-CLINICS2 : un schéma d'étude permettant l'évaluation de l'implémentation en vie réelle du dépistage néonatal génomique à l'échelle d'un Centre régional de dépistage néonatal.** Chr
#49932 - **P269 Un groupe de travail collaboratif d'experts interfilières pour définir la liste des gènes/maladies à dépister dans la 1ère phase du projet français de dépistage néonatal génomique PERIGENOMED-CLI**
#49231 - **P273 Effet de setmélanotide sur le changement de corpulence des patients ayant une obésité associée à un syndrome de Bardet-Biedl (BBS).** Uzoma OKORIE, Gauri MALTHANKAR (Boston, Etats-Unis), Elizabeth F
#49818 - **P277 Projet DEPISMA de dépistage néonatal de l'amyotrophie spinale : bilan de fin d'étude.** Nadège CALMELS (Strasbourg), Virginie RACLET, Virginie HAUSHALTER, Valérie BIANCALANA, Didier LACOMBE, Vincent LAUGEL
#49183 - **P281 Analyse génomique dans les neuropathies héréditaires : aperçu d'une cohorte nationale française (PFMG2025).** Marina KONYUKH, Vianney POINSIGNON, Anne-Sophie LIA, Marine GUILLAUD-BATAILLE, Jean-Made
#49544 - **P285 Perigenomed (perigenomed-clinics 1) - première expérience en france d'extension du dépistage néonatal par la médecine génomique : quels défis pour l'analyse bioinformatique et l'interprétation b**
#49840 - **P289 Évaluation prénatale de l'arthrogrypose : résultats échographiques et génétiques selon le sous-groupe étiologique.** Alicia COUDERT (Grenoble), John RENDU, Anthony MAINO, Julien FAURE, Marjolaine GAUTHIEF
#49471 - **P293 Le Système National des Données de Santé (SNDS): un outil de repérage des causes environnementales des troubles du spectre autistique.** Sylvia ROSE (Paris), Mathis COLLIER, Khawla ALJABALI, Moïse AS
#49753 - **P297 Les microsatellites en population générale : création d'un catalogue de près de 800 000 loci à partir de la cohorte POPGEN pour améliorer le diagnostic génomique des maladies rares.** Kévin UGUEN (
#49937 - **P301 GenEFCCS5 : Cohorte française dédiée à l'étude de la susceptibilité génétique aux cancers pédiatriques et aux effets tardifs des anticancéreux utilisés en pédiatrie.** Ons HAMZAOUI (Paris), Delphine B.
#49732 - **P309 Anticipation du règlement IVDR : retour d'expérience sur la mise en conformité d'un workflow de séquençage pangénomique short-read et d'analyse d'exome pour l'aide au diagnostic.** Edgar HORTA (
#48940 - **P313 Nouvelle méthode de séquençage à longue lecture dans les dystrophies myotoniques : vers une caractérisation génotype-phénotype affinée.** Sonia LAMEIRAS, Eirini Maria LAMPRAKI, Duncan KILBURN, Tina
#49046 - **P317 Chimérisme post-greffe : le séquençage de 3e génération au service de la réactivité et de la précision.** Pascal PEDINI (Marseille), Sandrine MAIOLI, Nisem CHEROUAT, Agnès BASIRE, Coralie FRASSATI, Sandrine
#49093 - **P321 La corrélation phénotype-génotype pousse les explorations et révèle pour la première fois une insertion de séquence Alu dans le gène CYP21A2 impliqué dans le déficit en 21-hydroxylase.** Jordan TE
#49252 - **P325 L'analyse d'images histologiques de tumeurs du sein par intelligence artificielle prédit le statut ATM des patientes.** Nicolas VIART (Paris), Lucie THIBAULT, Tristan LAZARD, Séverine EON-MARCHAIS, Yue JIAO,
#49306 - **P329 RNA-based Intelligent Algorithm (RNIA) : un modèle de machine learning pour prédire des signatures spécifiques d'expression génique en RNAseq.** Valentin VAUTROT (Dijon), Clarisse BOCHÉ, Anthony AUCL
#49364 - **P333 Long-read HiFi genome sequencing resolves recurrent Alu-mediated deletions in TANGO2 deficiency disorder.** Quentin SABBAGH (Montpellier, Pays-Bas), Felipe VILLA-TOBÓN, Zahra KAZEMI, Laura LENTINI, Mar
#49528 - **P337 Evaluation de l'apport des grands modèles de langages (LLM) pour le diagnostic génétique: application au syndrome de Bardet-Biedl.** Medhi EL ALAOUA, Jean-Baptiste LAMOUCHE, Aurélie GOURONC, Franço
#49798 - **P341 Le défi du suivi des contrôles dans un laboratoire de séquençage à très haut débit pour le diagnostic : mise en place des protocoles et outils de suivi à AURAGEN.** Estelle CHAMPION, Anne THOMAS, Joan
#49922 - **P345 Analyse des séquences répétées du génome par méthode long reads appliquées aux néphropathies tubulo-interstitielles autosomiques dominantes associées à MUC1.** Ilias BENSOUNA (Paris), Xavier V.
#49335 - **P349 Foetopathologie et génétique : quand la piste de l'escargot mène au diagnostic d'une dysplasie de Schneckenbecken par identification en exome d'un nouveau variant faux-sens du gène SLC35D1.**
#49473 - **P353 Variants frameshift C-terminaux de FGFR1 : confirmation d'une nouvelle cause de Dysplasie Epiphysaire Multiple.** Marion AUBERT-MUCCA (Toulouse), Roberto MENDOZA LONDONO, Valerie CORMIER-DAIRE, Tho
#49678 - **P357 Apport du séquençage du génome entier dans la maladie des exostoses multiples.** Sophie MONNOT (paris), Maelle CHARPIE, Caroline MICHOT, Geneviève BAUJAT, Solenne FISSON, Perrine BRUNELLE, Briand AUDR
#49977 - **P361 Expansion du spectre phénotypique et moléculaire du syndrome de Bruck.** Camille GALLUDEC-VAILLANT (Paris), Sophie MONNOT, Zagorska PEJIN, Corinne COLLET, Lucile BOUTAUD, Eugénie KOUMAKIS, Pauline LE T
#49452 - **P365 Diagnostic des Epidermolyses Bulleuses Héréditaires et Fragilités Cutanées au CHU de Nice.** Marjorie HEIM (NICE), Thomas HUBICHE, Marion ARNAUD, Mathilde LELOUP, Jocelyn RAPP, Véronique PAQUIS-FLUCKLIN
#49114 - **P369 Mise en place et premier bilan d'une activité de néphrogénomique adulte par séquençage d'exome.** Mathieu GEORGET (Paris), Laurent MESNARD, Nadhir YOUSFI, Anouar NABTI, Julie BOGOIN, Ilias BENSOUNA, M
#49454 - **P373 Apport du séquençage génomique dans les maladies respiratoires rares.** Céline RENOUX (LYON), Florence COULET, Nathalie COUQUE, Ibrahima BA, Anne BERGOUGNOUX, Jérémy BERTRAND, Mélanie EYRIES, Victor (
#49690 - **P377 Evaluation de la technologie de séquençage nouvelle génération appliquée au dépistage néonatal de la mucoviscidose.** Fanny VERNEAU, Karine LE MILLIER, Jean-Pierre ALTIERI, Corinne BAREIL, David CHEILLA
#48969 - **P381 Le gène myl2 dans les cardiomyopathies héréditaires: spectre mutationnel et corrélation génotype-phénotype dans une large cohorte nationale (cardiogen).** Lina Rose KABBAJ (Paris), Adrien BLOCH, Gill
#49205 - **P385 Analyse comparative des annotations fonctionnelles des loci de prédisposition génétique à la dissection spontanée de l'artère coronaire et à l'anévrysme intracrânien.** Asraa ESMAEL (paris), Georges
#49328 - **P389 Progrès dans la prise en charge du syndrome de Marfan : les limites de la dissection de type B.** Maria TCHITCHINADZE, Souraya WADIH (paris), Olivier MILLERON, Ludivine ELIAHOU, Florence ARNOULT, Kenza MIHO
#49572 - **P393 Lymphœdème primaire : du diagnostic à la découverte de nouveaux gènes candidats par séquençage d'exome.** Melanie EYRIES (LYON), Vanna GEROMEL, Caroline FOURGEAUD, Amina MIHOUBI, Sarah ABBA, La
#49253 - **P396 Vers une harmonisation du RNA-seq ciblé dans les maladies vasculaires rares : retour d'expérience de la filière FAVA-Multi pour l'optimisation du diagnostic génétique.** Nathalie DÉSIRÉ (PARIS), Pauline

"Mercredi 28 janvier"

11:00

11:00 - 12:30

COMMUNICATIONS ORALES SELECTIONNEES 1

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

11:00 - 11:15 #49255 - **PL001 Déchiffrer les mécanismes moléculaires causaux au diabète de type 2 à travers diverses populations et tissues.** Ozvan BOCHER (Brest), Ana Luiza ARRUDA, Satoshi YOSHIJI, Chi ZHAO, Alicia HUI
11:15 - 11:30 #49582 - **PL002 Retour d'expérience du CHU Grenoble Alpes, premier centre français à utiliser la technique de Karyomapping pour le Diagnostic Préimplantatoire Moléculaire.** Flore MIETTON, Isabelle LOR
11:30 - 11:45 #49648 - **PL003 Histoire naturelle du syndrome de Wiedemann-Steiner à l'âge adulte : une cohorte de 114 patients.** Uriel BENSABATH (Paris), Perrine CHARLES, Elise SCHAEFFER, Sylvie ODENT, Laurence FAIVRE,
11:45 - 12:00 #49652 - **PL004 Caractérisation in vivo d'un modèle de dysplasie squelettique liée aux variations entrainant une rétention cytoplasmique de la protéine PTBP1.** Julien PACCAUD (Dijon), Laurence DUPLOMB,
12:00 - 12:15 #49746 - **PL005 L'analyse systématique des snRNA révèle RNU2-2 comme cause fréquente d'encéphalopathies développementales et épileptiques dominantes et récessives.** Caroline NAVA (Paris), Elsa LE

12:15 - 12:30 #49783 - **PL006 Le programme FRESH pour faciliter l'accès à l'oncologie de précision par la biopsie liquide en France : bilan de 6000 analyses sur une.** Edouard TURLOTTE, Voreak SUYBNEG, Michaël DEGAU

12:45

12:45 - 13:45

ATELIER DEJEUNER PACIFIC BIOSCIENCES

12:45 - 13:45

ATELIER DEJEUNER AGILENT

12:45 - 13:45

ATELIER DEJEUNER VARVIS®

12:45 - 13:45

ATELIER DEJEUNER INTEGRAGEN

12:45 - 13:45

ATELIER DEJEUNER NEW ENGLAND BIOLABS

13:45

14:15

14:15 - 14:45

CONFERENCE INVITEE 1
Intelligence Artificielle

IA et patient numérique : intérêt en prévention, diagnostic, thérapeutique. Nicholas AYACHE (Nice)

14:45

14:45 - 16:15

SESSIONS SIMULTANÉES 05
Neurodeveloppement 1

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

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

14:45 - 16:15

SESSIONS SIMULTANÉES 06
Oncogenetique 1

Modérateurs : Anne-Sophie GIRAUD (Toulouse), Catherine NOGUES (Marseille)

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

14:45 - 16:15

SESSIONS SIMULTANÉES 07
Thérapies, medecine personnalisée, maladies neuromusculaires

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

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

14:45 - 16:15

SESSIONS SIMULTANÉES 08
MOC, Dermato, Nephro

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

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

14:45 - 16:15

SESSIONS SIMULTANÉES 08BIS
Autisme et Bioinformatique

"Mercredi 28 janvier"

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

14:45 - 15:00 #49283 - **SS055 Génétique des troubles du spectre autistique et neurodéveloppementaux sévères : apport diagnostique du séquençage de génome short-read.** Paul BRUZEAU (Paris), Anna MARUANI, Alexan
Veronica SANDRONI, Pascale SAUGER-VEBER, Thomas SMOL, Radka STOEVA, Kevin UGUEN, Gabriella VERA, Camille Odile VEREBI, Alain VERLOES, Dominique VIDAUD, Marie VINCENT, Catherine VINCENT-DELORME, Anne-Claude TABET, Jonathan
15:00 - 15:15 #49446 - **SS056 Evaluation indépendante des épisignatures de la littérature avant translation vers le diagnostic des troubles du neuro-développement : contributions à mi-parcours du projet Epi2Diag.**
15:15 - 15:30 #49586 - **SS057 LEAP-InovAND a multiscale resource to explore genetics, brain imaging and clinical data in autism.** Mathis FLEURY (PARIS), Zakaria MOUGIN, Freddy CLIQUET, Alexandre MATHIEU, Claire LEBLOND
15:30 - 15:45 #49608 - **SS058 Exploiter les variants régulateurs pour traduire les associations des GWAS en potentiels mécanismes biologiques sous-jacents de l'autisme et d'autres troubles neurodéveloppementau**
15:45 - 16:00 #49631 - **SS059 Mise en place d'un pipeline d'analyse post-GWAS des variants de tous types à partir de génomes complets PacBio HiFi et application à la la maladie d'Alzheimer précoce.** Fatima-Zahra
16:00 - 16:15 #49952 - **SS060 Analyse des échanges en ligne des familles touchées par une mutation du gène KCNB1 : apports des données de vie réelle et des méthodes d'intelligence artificielle.** Emma LE PRIOL (P

16:15

16:15 - 17:15

SESSION 2 - POSTERS AFFICHÉS EN PRÉSENCE DES AUTEURS

#48977 - **P002 Défis du mosaïcisme maternel dans le diagnostic prénatal non invasif.** Margot COMEL (Montpellier), Marina LAMAIRIA, Odile BOUTE, Camille CENNI, Anne BERGOUGNOUX, Lise LARRIEU, Morgane POINTAUX, Mireille C
#49372 - **P006 Syndrome de Walker-Warburg : une cause génétique rare d'anencéphalie.** Adeline JACQUINET (Liège, Belgique), Léna KUKOR, Jean-Hubert CABERG, Vinciane DIDEBERG, Maria ARTESI, Katty DELBECQUE, Sophie LOR
#49482 - **P010 DCC, gène « pionnier » des anomalies du corps calleux de bon pronostic : A propos d'une série de 53 nouveaux patients.** Anna GERASIMENKO (Paris), Lisa FRUGERE, Cyril MIGNOT, Solveig HEIDE, Susie CLEME
#49672 - **P014 Analyse Des Données Incidentes Et Des Variants De Signification Inconnue (VSI) D'intérêt Dans Une Cohorte D'exomes Prénataux En Trio.** Céline DUPONT (PARIS), Jonathan ROSENBLATT, Laurence PERRIN, Y
#49777 - **P018 Quelle est la place du génome ultra-rapide dans le diagnostic prénatal ? L'étude pilote PRENATOME-Ultra.** Caroline RACINE (DIJON), Frédéric TRAN MAU-THEM, Hana SAFRAOU, Anne-Sophie DENOMMÉ-PICHON, A
#49044 - **P026 Identification de variants génétiques somatiques dans les malformations vasculaires superficielles par biopsie liquide : étude de faisabilité sur une cohorte de 88 patients dans un centre hospitalie**
#49254 - **P030 Élargissement du spectre clinique des RNU4ATAC-opathies : plus fréquentes et diverses que supposées.** Silvestre CUINAT (Nantes), Valérie CORMIER-DAIRE, Jeremie ROSAIN, Céline HUBER, Elsa FERRIERE, Benja
#49343 - **P034 Synostose huméro-radiale : actualisation de la classification et des diagnostics génétiques associés.** Fiona LEDUC (Lille), Clémence VANLERBERGHE, Fabienne ESCANDE, Perrine BRUNELLE, Florence PETIT, Anne
#49463 - **P038 Cohésinopathie liée à STAG2 : à propos de 12 nouveaux cas français et revue de la littérature.** Solène REMIZE (Tours), Lucile BOUTAUD, Nicolas BOURGON, Marjolaine WILLEMS, Marlene RIO, Sophie THOMAS, Ro
#49849 - **P042 Syndrome lié à l'haploinsuffisance de TAB2 : revue systématique de la littérature et recommandations de prise en charge.** Vivien CUVELIER (Lille)
#49178 - **P046 Recherche du chromosome Y à partir de l'ADN libre circulant chez les patientes atteintes du syndrome de Turner.** Margaux BIEHLER, Nicolas CHATRON, Odile NULLANS, Thibault BAHOUGNE, Aude BRAC DE LA P
#49394 - **P050 Cohorte de 200 patients principalement atteints d'un retard neurodéveloppemental analysée par cartographie optique du génome en cytogénomique constitutionnelle.** Emma BENBAKIR (Nantes), Wallid
#49501 - **P054 Un petit peu plus qu'un syndrome de Turner ?** Perrine PENNAMEN (Bordeaux), Amel BOUCHATAL BERRAHOU, Manon LAURENT, Solène CARPENTIER, Natacha KUSCHNER, Alicia ARNETON, Eric LAZAILLE, Julie BOURON, Jéré
#49671 - **P058 Résolution des régions d'incertitude de gains de copie de MED13L par séquençage Long-Reads pour une reclassification des variants.** Jade FAUQUEUX (Lille), Roseline CAUMES, Ali BENANOUD, Caroline THU
#49385 - **P062 Etude clinique et étiologies génétiques du syndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser.** Auriane COSPAIN (Rennes), Paul ROLLIER, Anna LOKCHINE, Erika LAUNAY, Chloe QUELIN, Alinoe LAVILLAUREIX, Sylvie ODE
#49718 - **P066 Le séquençage exomique d'une cohorte de 344 patients avec anomalies morphologiques multiples du flagelle du spermatozoïde permet l'identification de 38 gènes et le diagnostic de plus de la mo**
#48894 - **P070 Les variants hétérozygotes de novo du gène RSF1 sont responsables d'un trouble du neurodéveloppement syndromique.** Céline JOST (dijon), Tiffany BUSA, Daniel WEGNER, Marwan SHINAWI, Elise SCHAEFER,
#48965 - **P074 Description d'un nouveau trouble neurodéveloppemental lié à des variations perte de fonction dans le gène ATXN1 ?** Marlène MALBOS (Dijon), Fatima EL IT, Laurence DUPLOMB, Aurore GARDE, Sylvie ODENT,
#49204 - **P078 Le séquençage du génome et la technologie Hi-C révèlent de nouveaux variants de structure non-codants altérant l'environnement chromatinien tridimensionnel des gènes PAX6 et PITX2, responsab**
#49248 - **P086 La perte de fonction bi-allélique du gène autosomique CIZ1 est responsable d'un trouble du neurodéveloppement affectant uniquement les femmes en lien avec un défaut d'inactivation du chromos**
#49295 - **P090 Rôle des canaux sodiques Nav1.1 et Nav1.6 dans un modèle de KCNQ2-DEE : implication dans la physiopathologie des SUDEP.** Manon SAUREY (Marseille), Laurent VILLARD, Jean-Charles VIEMARI
#49381 - **P094 Identification de biomarqueurs pour le diagnostic du syndrome de Rubinstein-Taybi par analyse transcriptomique comparative.** Julien VAN-GILS (BORDEAUX), Slim KARKAR, Aurélien BARRÉ, Sophie NOTHOF, R
#49553 - **P098 Apport du séquençage génomique après exome dans le diagnostic des troubles du neurodéveloppement.** Uriel BENSABATH (Paris), Valérie OLIN, Cyril MIGNOT, Perrine CHARLES, Anna GERASIMENKO, Daphné LE
#49794 - **P102 Homologie fonctionnelle entre WIPI4 et Atg18 : un modèle levure pour évaluer la pathogénicité des variants WDR45 dans le BPAN.** Jean-Paul LASSERRE (Bordeaux), Christelle DURAND, Vincent MORIN, Elise C
#49844 - **P106 Approches cellulaires et poisson-zèbre pour modéliser un trouble du neurodéveloppement causé par des mutations du gène CACNA1G.** Mathilde NESSON-DAUPHIN, Karine SIQUIER-PERNET, Lydie BURGLEN, I
#49948 - **P110 Les Troubles du Spectre de l'Alcoolisation Foetale TSAF : pas seulement "e;une histoire de femmes"e;.** Bérénice ROY-DORAY (Saint-Denis), Meïssa NEKAA, Silvia IACOBELLI
#48878 - **P114 Troubles liés au gène DNMT1 dans une cohorte française : caractéristiques cliniques, analyses génétiques et profils de méthylation du génome.** Manon DEVIDJIAN (Marseille), Jérémy GARCIA, Amandine BO
#48963 - **P118 Étude longitudinale des saccades oculomotricité en eye-tracking dans la maladie de Huntington.** Manon GAUDILLÈRE, Vincent SCHNEIDER, Thomas THIBAULT, Gwendoline DUPONT, Quentin THOMAS (Dijon), Chris
#49080 - **P122 Le Diagnostic PréImplantatoire (DPI) dans les maladies à révélation tardive : état des lieux en France.** Céline MOUTOU (STRASBOURG), Caroline BOSSON, Anne GIRARDET, Charlotte SONIGO, Julie STEFFANN, Ga

#49230 - **P126 Diagnostic moléculaire de la Sclérose Latérale Amyotrophique : intégration du RNA-Seq ciblé pour l'interprétation des variants d'épissage.** Corentin MARCO, Lucie JUNILHON, Emilien BERNARD, Etienne FORT
#49263 - **P130 Variants dans les snRNA RNU4-2, RNU6-8 et RNU6-9 : une nouvelle cause de rétinite pigmentaire autosomique dominante.** Camille ANDRIEU (Paris), Julien NAVARRO, Lorenzo BIANCO, Alessio ANTROPOLI, Chris
#49317 - **P134 Maladie de Charcot-Marie-Tooth: Reclassification de variants introniques de signification inconnue en variants possiblement pathogènes.** Angélique NIZOU, Corinne MAGDELAINE, Martine VITRY, Steven NA
#49369 - **P138 HSF1 : une expansion dans le tremblement essentiel.** Jean-Loup MÉREAUX (Paris), Claire-Sophie DAVOINE, Guillaume COGAN, Thomas WIRTH, Clarisse DELVALLÉE, Claire EWENCZYK, Christel DEPIENNE, Mathieu ANHEI
#49426 - **P142 Pathogénie des protéines de zonula occludens Claudin-5 et Claudin-25.** Claude BESMOND, Karine POIRIER, Yosuke HASHIMOTO, Laurence HUBERT (Paris), Mélodie AUBART, Anna KAMINSKA, Marianne ALISON, Isabe
#49612 - **P146 Variants faux-sens : petites différences, grandes conséquences – Exemple de la Paraparésie Spastique Héréditaire SPG4 (SPAST).** Léa BERNACHOT (Paris), Jean-Loup MEREAUX, Claire-Sophie DAVOINE, Giulia
#49916 - **P150 Apport de la cohorte Genhypopit dans les déficits isolés en hormone de croissance de cause génétique.** Karine AOUCHICHE (), Pauline ROMANET, Anne BARLIER, Alexandru SAVEANU, Rachel REYNAUD
#49980 - **P154 DPS de l'ALD/AMN liée au gène ABCD1 : découverte fortuite d'un second variant familial révélé par la discordance entre les données biochimiques et génétiques.** Sarra BOURI, Manon DEGOUTIN (Bordea
#49571 - **P158 A propos des connexinopathies : description d'une grande famille avec surdité non syndromique autosomique dominante liée à GJB6.** Elise BRISCHOUX-BOUCHER (Besançon), Michaela RENDEK, Cecile CZAJK
#49823 - **P162 Spectre clinique des variations bialléliques de NARS2.** Margaux SEREY-GAUT (Paris), Hippolyte MENOU, Isabelle ROUILLON, Sophie ACHARD, Diane LANTZ, Nathalie PETROFF, Fabienne SAINT JALMES, Marie HULLY, Man
#49579 - **P166 Implication potentielle des variants bi-alléliques de POLRMT dans les anémies sidéroblastiques congénitales.** Ophélie EVRARD (Amiens), Cécile DELESCHAUX, Sophie D. LEFEVRE, Hakim OULED-HADDOU, Plator
#49851 - **P170 Intérêt des outils SPIDER et CafeVariome pour Mitomatcher, base de données française pour les maladies mitochondriales.** Viviane NGUEFACK NGOUNE (Angers), Sai Anuhya A. NALAGANDLA, Mickaella HEITZ,
#48630 - **P174 Prévalence élevée des épimutations constitutionnelles de BRCA1 chez les patientes atteintes d'un cancer du sein triple négatif précoce.** Mathias SCHWARTZ, Sabrina IBADIOUNE, 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 DAUF
#49206 - **P182 Un outil visuel pour harmoniser les indications d'analyse génétique chez l'adulte développant un cancer ou des polypes gastro-intestinaux.** Audrey GUILMOT, Magali BELPAIRE (Bruxelles, Belgique), Eric OL
#49272 - **P186 Impact d'un programme de détection précoce et de prévention personnalisée des cancers chez des patients porteur d'un syndrome de Lynch.** Thomas PUDLARZ (PARIS 10), Tarek BEN AHMED, Lucie VERON,
#49320 - **P190 Prévalence des altérations en mosaïque du gène APC chez les patients avec polypose adénomateuse colorectale (ou multiples polypes adénomateux) inexpliquée.** Bruno BUECHER (PARIS), Antoine DARI
#49351 - **P194 Naissance de 77 enfants européens issus d'un donneur de sperme porteur d'une mosaïque germinale de TP53 : enjeux médicaux et appel à une régulation internationale.** Edwige KASPER (ROUEN), Sve
#49403 - **P198 Découvertes de prédispositions génétiques d'utilité clinique par séquençage de l'exome réalisé à des fins thérapeutiques dans l'étude MAPPYACTS chez des enfants atteints d'un cancer en rechute**
#49541 - **P202 Le séquençage complet de l'exome identifie des gènes candidats dans la prédisposition génétique au cancer du sein chez l'homme.** Ayman AL SAATI (TOULOUSE), Pierre VANDE PERRE, Julien PLENECASSAGI
#49562 - **P206 Prédisposition héréditaire au cancer et intérêt du séquençage du génome entier en soin : expérience de la plateforme AURAGEN.** Mathias CAVAILLE, Marie BIDART, Sophie GIRAUD, Eulalie LASSEAUX, 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, PMS2).** Céline GAF
#49649 - **P214 ProG : Base nationale d'oncogénétique, de l'expertise au partage des variants.** Laurent CASTÉRA (Caen), Sandrine CAPUTO, Stéphanie BAERT-DESURMONT, Safa ELOUAER, Simon FANI, Matthias BOULOC, Lamia Gi
#49801 - **P218 Analyse de l'efficacité de l'inhibition du NMD via les transcrits alternatifs du gène SRSF3 : impact sur l'évaluation des variants d'épissage en oncogénétique.** Roseline TANG, Rohanna ALCANTARA (Villejui
#49289 - **P222 Les profils de méthylation de l'adn révèlent des entités pertinentes pour la classification diagnostique des sous-types de sarcomes.** Baya DJADOUN, Eric PASMANT, Djihad HADJADJ (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-YOUSSEF
#49570 - **P230 Caractérisation de la sous-population atteinte d'un cancer avancé de l'endomètre pMMR dans l'étude randomisée de phase II GINECO-UTOLA.** François CHERIFI, Raphael LEMAN (Caen), Jeanne CORINNE, Fra
#49788 - **P234 Identification de remaniements chromosomiques cryptiques par cartographie optique du génome dans une cohorte de 20 patients atteints d'hémopathies malignes.** Ariane MAHIEUX (PARIS), Corinne TOI
#49928 - **P238 Cancer de l'endomètre en population martiniquaise : l'amplification CCNE1 comme biomarqueur et cible thérapeutique émergente.** Jean-Samuel LOGER (Cayenne), Taina LABEAU, Odile BERA, Emeline COLON
#50000 - **P242 Simplification de la capture ciblée pour des applications NGS de haute précision.** Ben KRAJACICH (San Diego, Etats-Unis)
#48971 - **P246 Chargé de Parcours Génomique : une nouvelle fonction dans le parcours de soins de la médecine génomique en France – État des lieux et perspectives.** Léa GAUDILLAT (Dijon), Léa PATAY, Juliette SANTEN
#49076 - **P250 Communication des résultats des tests génétiques : les patients préfèrent-ils la transmission par téléphone?** Claudia AZUELOS (Montréal, Canada), Anne-Marie LABERGE, Marie-Ange DELRUE
#49270 - **P254 Informer pour décider : expérience d'information parentale au sein du projet pilote PERIGENOMED-CLINICS 1 de dépistage néonatal génomique en France.** Camille LENELLE (DIJON), Emeline DAVOINE, Este
#49392 - **P258 Numérisation et division du travail de soin : le cas du séquençage génomique en contextes hospitaliers.** Estelle VALLIER (Villejuif), Juliette FROGER-LEFEBVRE
#49478 - **P262 Indicateurs de performance des LBM-FMG SeqOIA et AURAGEN dans le domaine des maladies rares : étude SAMARI.** Hassan SERRIER, Laure HUOT, Sophie SIMON, Pierre BLANC, Damien SANLAVILLE (LYON)
#49604 - **P266 Adaptation francophone du programme PEERS® : résultats préliminaires chez des adolescents et jeunes adultes porteurs de maladies génétiques rares du neurodéveloppement.** Evandelia VALLADIER (
#49939 - **P270 Douze ans de conseil génétique et de dépistage familial dans l'amylose à transthyrétine en Martinique : impact des innovations diagnostiques et thérapeutiques (2012–2024).** Anna-Gaëlle GIGUET-VAL
#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 - **P278 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 RENAUD, Alban ZIEGLER, Catherine LEJEUNE, Anne-Sophie JANNOT, Marie-Laure HUMBERT-ASENSIO, Paul ROLLIER, Sylvie ODENT, Stéphane BEZIEAU, Laurent PASQUIER, Frédéric HUET, Laurence FAIVRE (DIJON)
#49271 - **P282 PFMG2025 - Intégrer la médecine génomique dans le système de santé national en France.** Contributeurs PFMG2025 (Paris)
#49650 - **P286 Utilité du séquençage haut débit pour l'évaluation des taux d'hétéroplasmie de l'ADN mitochondrial.** Paula RUBENS (Paris), Brian SPERELAKIS BEEDHAM, Nadine GIGAREL, Zahra ASSOULINE, Isabelle LEMIÈRE, M
#49096 - **P290 Génome Réunion : un référentiel pour une médecine de précision équitable.** Patrick MUNIER (Saint-Denis), Susie GUILLY, Christine PAYET, Fanny FERROUL, Cécile CHABERT, Guillaume MACCIO, Godelieve MOREL, Pa
#49472 - **P294 Apport du génome dans le cadre du Plan France Médecine Génomique pour la filière de santé maladies autoimmunes et autoinflammatoires rares (FAI2R) : 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 descendance (IBD).** Arnaud MAILLARD (Paris), Eva PIPIRAS, Thiba
#49954 - **P302 Contribution des sous-populations cellulaires du muscle squelettique à la physiopathologie de la dystrophie facio-scapulo-humérale (FSHD).** Loeva MORIN (Marseille), Pierre PERRIN, Bastien FERRO, Flavia
#49444 - **P306 Métiers de la génétique : une série vidéo pour mieux comprendre, valoriser et attirer des vocations.** Amandine CHARRETON (RENNES), Laurent PASQUIER, Laurence FAIVRE, Damien SANLAVILLE, Evan GOUY, Wilfr
#49775 - **P310 SV-Génome : formation à l'interprétation des variants structuraux identifiés par séquençage de génome en constitutionnel.** Nicolas CHATRON (Lyon), Jonathan LEVY, Anne-Claude TABET, Virginie BERNARD, Co
#48948 - **P314 Optimisation d'un pipeline d'analyse long-read PacBio HiFi pour l'identification et le phasage de variants sur génomes complets.** Grégoire BLAVIER (Rouen), Fatima-Zahra ABANI, Catherine SCHRAMM, Stéph
#49049 - **P318 Diagnostic génétique rapide de la lymphohistiocytose hémophagocytaire : une avancée pour la médecine génomique d'urgence au profit de la greffe.** Pascal PEDINI (Marseille), Claire GOUDET, Nisem CHH
#49094 - **P322 Et si le diagnostic moléculaire du déficit en 21-hydroxylase devenait possible par NGS grâce à l'emploi d'une méthodologie wetlab et drylab adaptée ?** Jordan TEOLI (Lyon), Asmahane LADJOUZE, 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 SHARIFRAHMANI (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 CORCUFF, Estelle MENORET, Hanitriniaina RABEONY, Sihem SAADI-
#49645 - **P338 Projet GenTonic - Diagnostic moléculaire simultané des causes génétiques d'hypotonie néonatale par séquençage haut-débit long-read.** Aurélie GOURONC (STRASBOURG), Virginie HAUSHALTER, Jean-Bapti
#49859 - **P342 Bioinfo@AURAGEN en amélioration continue : routine automatisée de soin 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 BARRÉ (Paris)
#49339 - **P350 Implication de GINS2 dans le syndrome de Meier-Gorlin chez un second individu.** Pauline MARZIN (La Réunion), Giovanna PATERNOSTER, Klervie LOISELET, Phillip 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
#49739 - **P358 SMAD7: un nouveau gène associé à une dysplasie osseuse sclérosante.** Anaïk PREVIDI (Paris), Alice GOLDENBERG, Thomas PINNA, Valérie CORMIER-DAIRE, Corinne COLLET
#49537 - **P366 Séries des cas niçois d'albinisme oculo-cutané : intérêt d'une filière de soins ophtalmo-dermato-génétique.** Khaoula ZAAFRANE-KHACHNAOUI (Nice), Vincent MICHAUD, Ryad ADRAR, Eulalie LASSEAUX-ROBINE, B
#49305 - **P370 Implication de LAMP3 dans une pneumopathie interstitielle diffuse de l'enfant en lien avec le surfactant.** Camille LOUVRIER, Tifenn DESROZIERS (Paris), Yohan SOREZE, Martha DELGADO-RODRIGUEZ, Lucie TH
#49512 - **P374 Pronostic rénal dans le syndrome HDR : analyse d'une large cohorte française de 65 patients avec variants de GATA3.** Clément SAUVESTRE (Bordeaux), Corinne MAGDELAINE, 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.** Edouard LE GUILLOU (PARIS), Jean-Philippe PUECH, Anais
#49055 - **P382 L'haploinsuffisance du gène PRDM16, impliquée dans des cardiomyopathies dilatées à sévérité sexe-dépendante.** Clarisse BILLON (Paris), Gilles MILLAT, Adeline GOUDAL, Valérie MALAN, Diala KHRAICHE, Karin
#49242 - **P386 Association entre syndrome des Malformations Veineuses Cutanéomuqueuses Multiples et syndrome de Bean, révélée par une anémie sévère, et d'évolution favorable sous sirolimus.** Assia TAZI, Sim
#49460 - **P390 Étude de la susceptibilité génétique dans le syndrome de Tako-Tsubo : une analyse ciblée de SNPs dans la cohorte française TAKOGENE.** Laury NICOLAS (CLERMONT FERRAND), Sophie GARNIER, Philippe CH
#49738 - **P394 Explorations génétiques des cardiomyopathies pédiatriques.** Luana GIOVANNANGELI (Amiens), Elise DAIRE, Kahia MESSAOUDI, Walaa DARWICHE, Sarah SAUVAL, Emilie LACOT-LERICHE, Didier HERENT, Nathalie DESJEU
#49274 - **P397 Lutte contre l'impasse diagnostique dans les maladies mitochondriales : approche fonctionnelle par minigènes.** Manon MICHAUD, Lucile RIERA-NAVARRO, Annabelle CHAUSSENOT, Alain FOUILHOUX, Fabienne O

17:15

17:15 - 18:00

CONFERENCE
La plénière du CNP de génétique clinique chromosomique et moléculaire

18:00

18:00 - 18:45

CONFERENCE

13èmes ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE
CANNES, PALAIS DES FESTIVALS ET DES CONGRÈS
27-30 JANVIER 2026

www.assises-genetique.org

FFGH

"Jeudi 29 janvier"

Les 30 ans du DES

Jeudi 29 janvier

08:00

08:00 - 10:00

CONFERENCE PLENIERE 3
Vieillissement

08:00 - 08:30 Leçons de longévité : comment un organisme simple éclaire un problème complexe. Florence SOLARI (Lyon)
08:30 - 09:00 Cockayne et vieillissement. Miria RICHETTI (Paris)
09:00 - 09:30 Vieillissement des adultes avec trouble du développement intellectuel. Stephanie MIOT (Montpellier)
09:30 - 10:00 La manière dont le transhumanisme transforme le vieillissement en une maladie dont nous pourrions guérir. Jean-Michel BESNIER

10:00

10:00 - 11:00

SESSION 3 - POSTERS AFFICHÉS EN PRÉSENCE DES AUTEURS

#49062 - **P003 Validation du DPNI d'exclusion de maladies monogéniques par séquençage haut débit d'un panel de gènes.** Inès DEFER (Paris), Camille ALCAIRE, Yoann VIAL, Arno HOUTMAN, Cédric VIGNAL, Séverine DRUNAT,
#49405 - **P007 Dépistage néonatal de l'amyotrophie spinale infantile : difficulté diagnostique liée à un variant ponctuel du gène SMN1.** Marie Pierre REBOUL, Séverine DRUNAT, Marie ADAMO-CROUX, Perrine PENNAMEN, Cé
#49561 - **P011 Découverte incidente concomitante en anté-natal d'une prédisposition héréditaire au CMMRD et à l'hyperthermie maligne.** Margaux CLEMENT LE CHOISMIER (Montivilliers), Edwige KASPER, Pascal CHAMBON,
#49685 - **P015 Explorations génétiques prénatales en contexte d'hydramnios isolé : étude rétrospective chez 96 foetus 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), Zangbéwendé Guy OUEDRAOGO, Denis GALLOT, Amélie DELABAERE, Lauren VEF
#49927 - **P023 Bilan des analyses cytogénétiques réalisées en Alsace entre 2017 et 2025 dans une situation de mort fœtale in utero.** Audrey SCHALK (STRASBOURG), Johanne PIOTROWSKI, Marguerite MIGUET, Mélanie 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.** Ebrahem 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 GRAESSNER, Machteld OUD
#49413 - **P035 Syndromes oro-facio-digitaux : un kaléidoscope clinique et moléculaire.** Ange-Line BRUEL (DIJON), Emilie TISSERANT, Frédéric TRAN MAU-THEM, 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.** Elise PISAN (Paris), Nadia BAHI-BUISSON, Nabila DJAZIRI, Patrick NITSCHKE, Christine BOLE, Chris GORDON
#49864 - **P043 Phénotypes associés aux variants intragéniques de TBX1 : description d'une cohorte de 24patients.** Simon BOUSSION (Lille), Lucie COPPIN, Olivier GRUNEWALD, Marie-Françoise ODOU, Christine LEFÈVRE, Laure
#49303 - **P047 L'impact des CNVs pathogènes rares est amplifié par l'appariement assortatif.** Maria Caterina CEVALLOS BRENES, Chiara AUWERX, Robin HOFMEISTER, Théo CAVINATO, Tabea SCHOELER, Zoltan KUTALIK, Alexandre
#49419 - **P051 Diagnostic prénatal d'une triplication Xq27.1q28 chez un fœtus masculin : caractérisation de ce remaniement complexe par séquençage de génome et cartographie optique de génome.** Hippolyte MEI
#49643 - **P055 Caractérisation fonctionnelle d'une insertion d'ADN alpha-satellite impactant le gène CTSD.** Aurélie GOURONC (STRASBOURG), Salima EL CHEHADEH, Consortium AURAGEN, Marie-Thérèse ABI WARDE, Maria Cris
#49872 - **P059 Rétrospective des évaluations externes de la qualité de l'ACLF depuis 20 ans (2005-2025).** Martine DOCO-FENZY (NANTES), Isabelle LUQUET, Chantal MISSIRIAN, Christine TERRE, François VIALARD, Chrystele BILI
#49411 - **P063 Apport du séquençage de génome long-read dans l'exploration des infertilités d'origine ovarienne.** Eve BESNIER (Rennes), Anna LOKCHINE, Bénédicte NOUYOU, Linda AKLOUL, Erika LAUNAY, Manon GODIN, Flore
#49719 - **P067 MMAF et dyskinésie ciliaire primitive : Variabilité phénotypique des variants de GAS8 et DRC1.** Célia TEBBAKH (Grenoble), Anne-Laure BARBOTIN, Guillaume MARTINEZ, Angèle BOURSIER, Zeina WEHBE, Caroline
#48936 - **P071 Les variants bialléliques du gène TM2D3 entraînent un trouble du neurodéveloppement syndromique et sévère associé à des anomalies du réticulum endoplasmique et des mitochondries.** Claudie GA
#48978 - **P075 Les duplications d'ATAD3 : un lien entre les maladies mitochondriales et le syndrome d'Aicardi-Goutières ? Description d'un nouveau phénotype à partir d'une cohorte française de 9 patients.** Pauline
#49207 - **P079 Résoudre l'impasse diagnostique dans les maladies rares à l'aide d'une combinaison de technologies omiques : premiers résultats du projet MultiOmixCare.** Marlène MALBOS (Dijon), Edris SHARIFRAHMAI
#49244 - **P083 Modélisation des effets pathogènes des variants de PTBP1 dans les troubles du neurodéveloppement à l'aide d'organoïdes cérébraux dérivés de cellules souches pluripotentes induites.** Fatima EL IT
#49279 - **P087 Aneuploïdies gonosomiques et troubles du neurodéveloppement.** Laura KAREMBÉ (Nantes), Benjamin COGNÉ, Thomas BESNARD, Stéphane BÉZIEAU, Bertrand ISIDOR
#49297 - **P091 Élargissement du spectre phénotypique et moléculaire de DPH2.** Amandine SMAIL (Toulouse), Guillaume BANNEAU, Zhi Min YAP, Amica MUELLER-NEDEBOCK, Nathalie COUQUE, Varun VENKAT, Sarah NICKEL, Conrad
#49402 - **P095 Les variants de novo de SRRM2 sont associés à l'hyperplasie des cellules neuroendocrine du nourrisson (NEHI).** Camille LOUVRIER (Paris), Yohan SOREZE, Julie MESINELE, Alix DE BECDELIÈVRE, Tifenn DESROZ
#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 défauts de la voie sonic hedgehog dans les pathologies du neurodéveleppement par des approches d'analyses de réseaux de gènes.** Jules GARREAU (Rennes), Veranika PANASENKA
#49861 - **P107 Conséquences de l'haploinsuffisance d'EIF3B chez 2 patients présentant une trouble du neurodévelopement et une cardiopathie congénitale.** Simon BOUSSION (Lille), Jade FAUQUEUX, Allamando TOM, T
#49985 - **P111 Découverte de gènes clés du neurodéveloppement par criblage génomique à grande échelle.** Binnaz YALCIN (Dijon), Stephan COLINS, Alana AMELAN, Tamar HAREL, Sagiv SHIFMAN
#48942 - **P115 Description du syndrome cognitivo-affectif cérébelleux (CCASS) et de l'atteinte au PET scanner dans l'ataxie spinocérébelleuse SCA27B.** Laurine CROS, Guillemette CLEMENT, Salomé PUISIEUX, Armand HC
#48968 - **P119 La variation p.R272Q de la protéine Miro1 provoque la perte de neurones dopaminergiques dans des organoïdes dérivés de cellules souches pluripotentes induites (iPSC) de patients atteints de la n**
#49116 - **P123 Neuroferritinopathie : description clinique et radiologique de quatre cas, et apport du traitement chélateur.** Manon DEGOUTIN (Bordeaux), Mélanie HEBERT, Giulia COARELLI, Alexandra DURR
#49239 - **P127 Dix ans de diagnostic des neurodégénérescence avec accumulation intracérébrale de fer : retour d'expérience d'un laboratoire de référence français.** Valeria GIOIOSA (Bordeaux), Manon DEGOUTIN, Que
#49288 - **P131 Aneuploïdies 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-LABARRE, 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, Christele DUBOURG, Audrey RIOU, Stephane E
#49427 - **P143 Mosaïcisme GLUT1 chez un patient présentant des épisodes de migraine hémiplégique - Conséquences sur le conseil génétique.** Sacha WEBER, Simon SAMAAN, Sandrine VUILLAUMIER-BARROT, Florence RIAI
#49621 - **P147 Clair-obscur génomique dans l'ombre de FGF14 : les angles morts de l'analyse du génome révélés par la méthode de référence pour la détection des expansions bi-alléliques.** Virginie ROTH (Nancy), G
#49921 - **P151 Phénotypage Approfondi en neurogénétique - cohorte Huntington.** Anna-Gaëlle GIGUET-VALARD (Fort-de-France), Abdoulaye TAMEGA, Sophie DUCLOS, Juliette SMITH-RAVIN, Cyril GOIZET, Aïssatou SIGNATE, Nadège
#49322 - **P155 Caractérisation du promoteur du gène OCA2 à visée d'amélioration du diagnostic d'albinisme.** Alicia DEFAY-STINAT (Bordeaux), Modibo DIALLO, Victor GINDENSPERGER, Romane DURAND, Aurélien TRIMOUILLE, Be
#49655 - **P159 Détection de variations de structure rares du gène ALMS1 par cartographie optique du génome et séquençage du génome chez des patients atteints du syndrome d'Alström.** Sophie SCHEIDECKER (STR
#49879 - **P163 Nouveau phénotype causé par des variants bi-alléliques du gène WDR81: dystrophie maculaire avec ou sans signes neurologiques et sans déficience intellectuelle.** Sana SKOURI (Saint Etienne), Cécile
#49767 - **P167 Suivi au long cours des formes atténuées de MPS IVA : bénéfice de l'enzymothérapie substitutive et apport de l'analyse quantifiée de la marche.** Camille PORTERET (BORDEAUX), Manon DEGOUTIN, Claire
#49863 - **P171 Le réseau national des laboratoires de référence des maladies mitochondriales MitoDiag : structuration et objectifs.** Cécile ROUZIER (Nice), Mitodiag RÉSEAU, Vincent PROCACCIO
#48869 - **P175 Exploration de l'analyse tridimensionnelle du génome dans les néoplasmes myélodysplasiques avec délétion 5q.** Fanny LEMARIÉ, Séverine COMMET, Corinne TOUS, Eloise LE HIR-REYNAUD, Valentine HOYAU, C
#49034 - **P179 Comprehensive dissection of the PTEN tumor suppressor locus reveals multi-enhancer hubs regulating gene expression.** Thibaut MATIS (Bordeaux), Elodie DARBO, Jessica BAUD, Noé CALAIS-YAGER, Delfine LA
#49241 - **P183 Étude multicentrique du phénotype méthylateur des îlots CpG et de ses corrélations moléculaires et cliniques dans le cancer colorectal en Tunisie.** Nasreddine RAJOUA, Antoine DAUNAY, Wissem TRIKI, Ou
#49292 - **P187 Identification d'une prédisposition liée à BAP1 dans une famille de présentation atypique via le plan France Médecine Génomique : vers une extension du spectre tumoral ?** Helene DELHOMELLE, Yoan
#49325 - **P191 Diagnostic d'une anémie de Fanconi : apport inattendu de la cartographie optique du génome.** Audrey BASINKO, Steven RICHEBOURG, 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, Smail HADJ-RABIA, Fanny MOR
#49433 - **P199 Lésions thyroïdiennes du sujet jeune : le syndrome de Cowden comme diagnostic différentiel du syndrome DICER1.** Elise PIERRE-NOEL (Paris), Christelle BERTHEMIN-CARRIERE, Thomas FOURME, Fatoumata SIN
#49547 - **P203 Etude rétrospective nationale sur l'expérience française de l'IRM corps entier chez les patients porteurs d'un CMMRD (Constitutional Mismatch Repair Deficiency).** Léa GUERRINI-ROUSSEAU (Villejuif), Pa
#49564 - **P207 Risques de cancer chez les porteurs du syndrome de Lynch : revue systématique et méta-analyse – impact de la méthodologie des études.** Séphora CAMPOY (Lyon), Youenn DROUET, Pauline ROCHEFORT, V
#49632 - **P211 Gène KEAP1, un nouveau gène de prédisposition au cancer de la thyroïde ? Identification d'une nouvelle famille via le Plan France Médecine Génomique.** Antoine DE PAUW (PARIS), Abderaouf HAMZA, Hél
#49686 - **P215 Analyse constitutionnelle systématique dans le cancer du pancréas ? Retour sur l'expérience du CHU d'Amiens Picardie entre 2022 et 2025.** Luana GIOVANNANGELI, Emilie LACOT-LERICHE, Florence AMRAM,
#49889 - **P219 Une insertion pathogène d'un élément rétrotransposon de type SVA dans BRCA1 révélée par WGS.** Pierre VANDEPERRE, Ayman AL SAATI, Christine TOULAS, Mélanie LEONE, Nadia BOUTRY-KRYZA, Ahmed BOURA
#49304 - **P223 Mise en place d'un panel NGS somatique dédié aux mélanomes uvéaux en routine au Centre Antoine Lacassagne.** Logan BALDINI, Agnès DUCOULOMBIER, Nathalie EBRAN, Esma SAADA-BOUZID, Francois PETIT
#49377 - **P227 Analyse intégrée de l'ADN tumoral circulant dans les sarcomes d'Ewing : une cohorte rétrospective de 226 patients.** Stelly BALLET (Les Ecrennes), Lieke MOUS, Camille BENOIST, Eleonore FROUIN, Victor RENA
#49681 - **P231 L'activité cancer au sein du GCS AURAGEN du Plan France Médecine Génomique 2025 : organisation, mise en œuvre et résultats.** Anne MC LEER (Lyon), Pascale FLANDRIN-GRESTA, Sandrine BOYAULT, Carole
#49815 - **P235 Apports du séquençage NGS pan-tumoral des gènes MMR.** Logan BALDINI, Esma SAADA-BOUZID, Loïc TRAPANI, Julien BOYER, Nathalie EBRAN, Francois PETIT (NICE)

#49955 - **P239 L'HRD dans les analyses génomiques en cancérologie somatique clinique : Pertinence du score HRD évaluée à partir des analyses génomiques et des données cliniques chez les patients présentés a**
#48972 - **P247 Déploiement et intégration des Chargés de Parcours Génomique dans le cadre du PFMG2025 : étude organisationnelle de quatre centres en France.** Léa GAUDILLAT (Dijon), Léa PATAY, Margot LEMAITRE, Is
#49112 - **P251 Renforcer la collaboration centrée sur le patient et stimuler l'innovation dans la prise en charge des maladies rares : enseignements de l'atelier du Patient Advisory Board de l'ERN ITHACA 2024 à Bu**
#49299 - **P255 Quelle est l'impact pratique de la la co-ségrégation familiale en néphogénomique adulte ?** Nadia OULD OUALI (paris), Estelle ROMERO, Mélanie EYRIES, Laurent MESNARD
#49417 - **P259 Projet MAG-SUDOE : enquête sur la supervision des professionnels en conseil génétique dans trois pays européens.** Nelly DEWULF (TOULOUSE), Lidia GUIMARAES, Bérénice HEBRARD, Christelle GARNIER, Emili
#49502 - **P263 De la procréation médicalement assistée au Togo aux thérapies génétiques en France : quand la migration et le tourisme médical révèlent l'impératif des sciences humaines dans la compréhension**
#49611 - **P267 Données incidentes issues de l'exome prénatal : état des lieux du CPDPN de l'Océan Indien.** Marion ROBERT, Fanny FERROUL, Tiphany LAURENS, Stéphanie BLARD, Pauline BEUVAIN, Mireille IRABE, Godelieve MOR
#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-Emmanue
#49522 - **P275 Maladies auto-inflammatoires liées à NLRC4 : Caractérisation fonctionnelle de variants connus et nouvellement décrits.** Farah DIAB (Paris), Desiree GRANDI, Aphrodite DASKALOPOULOU, Eman ASSRAWI, Cam
#49839 - **P279 Le syndrome d'Evans à début pédiatrique : comprendre l'étiologie génétique pour adapter l'arsenal thérapeutique.** Mathieu FUSARO (Toulouse), Sebastien HERITIER, Charlotte DURAND-TEYSSIER, Jérémie ROS
#49286 - **P283 WHOLE GENOME SEQUENCING IN MYOPATHIES - INSIGHTS FROM A NATIONAL COHORT.** Anthony MAINO (Grenoble), Camille VEREBI, Filnemus CONSORTIUM, Auragen 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 BOYAULT, Anne THOMAS, Julien THEVENON, Virginie BERNARD, Anthony FERRARI, Eulalie LASSEAUX-ROBINE,
#49967 - **P303 Lier les régions de contrainte évolutive mesuré à différentes échelles de temps à leur fonction et au risque de maladies.** Wang JUEHAN, Artem KIM, Steven GAZAL (Los Angeles, Etats-Unis)
#49566 - **P307 AnDDI-Clic : des images pour expliquer la génétique.** Nina SOKOLOFF, Sylvie ODENT, Patrick EDERY, Amandine GADIER, Coline POIZAT-AMAR, Christophe PHILIPPE, Christel THAUVIN, Sophie NAMBOT, Julian DELANNE, B
#49946 - **P311 Valorisation des savoirs expérientiels des patients partenaires dans la formation des étudiants en santé au sein de l'Université Bourgogne Europe (UBE) autour de l'annonce diagnostique, de la pla**
#49008 - **P315 liftoverSV : Harmonisation des variations structurales en génétique médicale.** Véronique GEOFFROY (Brest), Thomas LUDWIG, David PICARD, Gaëlle LE FOLGOC, Emmanuelle GÉNIN, Gaëlle MARENNE
#49050 - **P319 Séquençage nanopore : vers un génotypage HLA haute résolution en médecine génomique d'urgence pour la transplantation d'organe.** Pascal PEDINI (Marseille), Coralie FRASSATI
#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 CH
#49301 - **P327 Apprentissage automatique pour la classification des surdités génétiques : Développement d'un prototype spécifique aux étiologies moléculaires du gène GJB2.** Farah GHARBI, Cherine CHARFFEDINE (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 HENNOCQ, Thomas CO
#49458 - **P335 PERIGENOMED (PERIGENOMED-CLINICS 1) – Mise en place et premiers résultats du séquençage du génome dans l'Ouest pour le dépistage néonatal de 349 maladies génétiques traitables ou actionn**
#49674 - **P339 Diagnostic des tumeurs cérébrales par séquençage Oxford Nanopore Technologies : séquençage multimodal, classification en temps réel et utilisation de la stratégie d'adaptive sampling appliquée**
#49860 - **P343 Apport de l'intelligence artificielle en cytogénétique conventionnelle.** Rasene GEREISHA (Paris), Lilia KRAOUA, Hela BELIL, Olfa SMATI, Sameh TRABELSI, Lobna YAHYAOUI, Fadhila OUEDRANI, Ridha MRAD, Mediha TR
#49153 - **P347 Complexité diagnostique de la dentinogenèse imparfaite liée aux variants du gène DSPP.** Gaëtan CARAVELLO (Strasbourg), Alexandra JIMENEZ-ARMIJO, Marzena KAWCZYNSKI, Tristan REY, Manuela ANTIN, Alison F
#49414 - **P351 Phénocopies de chondrodysplasie ponctuée brachytéléphalangique : 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 de signalisation des fusions congénitales osseuses des membres et du squelette axial.** Deborah KAGLAN, Jo
#49762 - **P359 Les variations du gène SERPINF1 sont à l'origine d'une forme distincte et reconnaissable d'ostéogenèse imparfaite.** Maelle CHARPIE (Paris), Pauline LE TANNO, Geneviève BAUJAT, Caroline MICHOT, Bruno LEH
#49390 - **P363 Manifestations anévrismales dans le Syndrome d'Ehlers-Danlos Hypermobile : Une étude rétrospective d'imagerie.** Thomas GEHIN, Malika FOY, Robert CARLIER, Valentin RENAULT, Karelle BENISTAN (Garches)
#49567 - **P367 Etude des mécanismes pigmentaires au cours de l'Epidermolyse bulleuse simple à PIGmentation Mouchetée (EPIGM).** Marjorie HEIM (NICE), Christine CHIAVERINI, Thierry PASSERON
#49391 - **P371 Comprendre le lien génétique entre l'autisme et les naissances prématurées.** Selin KORKMAZ (Paris), Claire LEBLOND, Thomas BOURGERON, Freddy CLIQUET
#49526 - **P375 Diagnostics fortuits de diabètes monogéniques dus à des variants du gène WFS1.** Delphine BOUVET (Paris), Marlyse ANGAH, Florence BELLANGER, Séverine CLAUIN, Céline LEMAITRE, Gwendoline LEROY, Philippe F
#48930 - **P379 Étude génétique et fonctionnelle d'une forme familiale de fibrillation ventriculaire idiopathique.** Pauline BELHUMEUR (Paris), Claire PERRET, Laëtitia RIALLAND, 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-
#49754 - **P395 Etat des lieux de la cardiomyopathie dilatée des patients porteurs, à l'état hétérozygote, du variant pathogène c.1961dup (p.T655fsX49) dans le gène LMNA.** Tiphany LAURENS (Saint pierre), Frédérique
#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
Nouveaux développement 2

"Jeudi 29 janvier"

Neurodéveloppement 2

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

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

11:00 - 12:30

SESSIONS SIMULTANÉES 10
Chromosomes

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

11:00 - 11:15 #49156 - **SS067 Recommandations du Réseau Achropuce pour la classification et l'interprétation CNV.** Céline PEBREL-RICHARD (Clermont-Ferrand), Paul KUENTZ, Anne-Claude TABET, Jean-Michel DUPONT, Chantal
11:15 - 11:30 #49224 - **SS068 BARACUDA : Un outil de priorisation et visualisation des CNV en mosaïques et des disomies uniparentales dans les maladies rares.** Virginie BERNARD, Alexis PRAGA (besançon), Nicolas CHATF
11:30 - 11:45 #49226 - **SS069 Adapter la SNP array au Diagnostic Préimplantatoire Cytogénétique en France : une stratégie restrictive, conforme à la législation.** Elodie JAVEY (Strasbourg), Gaëtan CARAVELLO, Eric DAHLEF
11:45 - 12:00 #49227 - **SS070 Amélioration du diagnostic moléculaire de l'insuffisance ovarienne prématurée (IOP) grâce à un modèle poisson Médaka.** Sarah JANATI-IDRISSI, Anna LOKCHINE, Laurence CLUZEAU, Thaovi NG
12:00 - 12:15 #49434 - **SS071 Shallow genome sequencing : la nouvelle ACPA pour le diagnostic prénatal?** Audrey LABALME, Mathilde PUJALTE, Genna BEN-HASSEN, Sylvain MARESCHAL, Claire BARDEL, Louis JANUEL, Marianne TIL
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 LOKCHINE (Rennes), Marion
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
Oncogenetique 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 #49651 - **SS073.2 Contribution du gène BRIP1 aux prédispositions aux cancers : analyse rétrospective des données de 21 309 panels constitutionnels.** Mélanie PAGES (Paris), Albain CHANSAVANG, Olivia ROI
11:14 - 11:29 #49696 - **SS074 Réseau de suivi des femmes à risque de cancers du sein et de l'ovaire : exemple du réseau FAR - Institut Curie.** Claire SAULE (paris), Cecile MARGALIDA, Sophie FRANK, Valérie GALLOT, Claude
11:29 - 11:44 #49883 - **SS075 Modélisation de l'oncogenèse neurale liée au syndrome de Li-Fraumeni par utilisation d'organoïdes cérébraux autologues.** Marco BRUSCHI (Villejuif), Elizaveta BOGDAN, Emilie BARRET, Saïma
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 (P
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), Va

11:00 - 12:30

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 CHOUME
11:15 - 11:30 #49435 - **SS080 Dépistage génétique des expansions de répétitions dans les maladies neurogénétiques à l'aide du séquençage multiplex à lecture longue ciblé par CRISPR-Cas9.** Patricia FERGELOT, Chri
11:30 - 11:45 #49641 - **SS081 Troubles psychiatriques de la maladie de Huntington: quel rôle pour les petites expansions et les variants de séquence du gène HTT?** Anna HEINZMANN (Paris), Jean-Loup MÉREAUX, Claire-S
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, Dorothée VI
12:00 - 12:15 #49831 - **SS083 La sclérose latérale amyotrophique sporadique : quel impact du génome mitochondrial ?** Sylvie BANNWARTH (NICE), Véronique PAQUIS-FLUCKLINGER
12:15 - 12:30 #49945 - **SS084 Identification of new candidate genes involved in autosomal recessive forms of Parkinson's disease.** Christelle TESSON (Paris), Lisa WELMENT, Guillaume COGAN, Gatepe KODJOVI, Aurélie 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 #48955 - **SS085 Conséquences psychosociales du rendu de résultat monogénique ou de facteur de risque génétique chez 700 patients avec maladie d'Alzheimer dans la cohorte prospective nationale**
11:45 - 12:00 #49499 - **SS089 Programme d'éducation thérapeutique du patient en oncogénétique : retour d'expérience et perspectives.** Amandine BAURAND (DIJON), Léa PATAY, Juliette SANTENARD, Benoit MAZEL, Manon RE
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

12:45

12:45 - 13:45

ATELIER DEJEUNER

12:45 - 13:45

ATELIER DEJEUNER ILLUMINA

12:45 - 13:45

ATELIER DEJEUNER ROCHE DIAGNOSTICS

12:45 - 13:45

ATELIER DEJEUNER TWIST BIOSCIENCE

12:45 - 13:45

ATELIER DEJEUNER RHYTHM PHARMACEUTICALS

13:45

14:00

14:00 - 15:30

COMMUNICATIONS ORALES SELECTIONNEES 2

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

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

15:30

15:30 - 16:00

CONFERENCE INVITEE 2

"Jeudi 29 janvier"

CRISPR

Thérapies par CRISPR-Cas9. Mario AMENDOLA (Paris)

16:00

16:00 - 16:30

CONFERENCE INVITEE 3
Paléogénomique

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

16:30

16:30 - 17:30

SESSION 4 - POSTERS AFFICHÉS EN PRÉSENCE DES AUTEURS

#49229 - **311b-FL022 Étude Daybreak : résultats préliminaires de la phase 2 en double aveugle, randomisée contrôlée par placebo évaluant setmélanotide chez des patients porteurs de variants sur des gènes spé**
#49222 - **P004 Rendement diagnostique de l'exome prénatal dans les retards de croissance intra-utérin : Etude rétrospective au CPDPN 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 GOURONC, Consortium AURAGEN, B
#49710 - **P016 Analyse d'une cohorte française rétrospective de 1000 exomes en prénatal : principales indications, rendements et leçons à retenir.** Sebastien MOUTTON, Rodolphe DARD, Denise MOLINA GOMES, Camille C
Sarah SNANOUDJ, Radoslava SARAEVA-LAMRI, Thibaut BENQUEY, Jérémie MORTREUX, Laure RAYMOND, Xavier VANHOYE, Benedicte GERARD (Lyon)
#49820 - **P020 Caractérisation des profils de méthylation de l'ADN fœtal associés aux maladies rares d'expression anténatale : syndromes CHARGE et Kabuki.** Nicolas BOURGON (PARIS), Amale ACHAIAA, Zoé GUILBERT,
#49009 - **P024 Variants bi-alléliques de CFAP20 associés à des ciliopathies syndromiques avec dystrophie rétinienne.** Francis RAMOND (ST ETIENNE), Frederic TRAN MAU THEM, Sophie NAMBOT, Louis JANUEL, Sébastien MOUT
#49090 - **P028 Apport du séquençage génomique rapide dans la prise en charge néonatale : cas clinique d'un syndrome polymalformatif lié à un variant pathogène SETD2 à impact diagnostique et éthique.** Kara RA
#49280 - **P032 Contribution du modèle poisson-zèbre à l'étude des variants RNU4ATAC responsables de syndromes rares du développement.** Anne MEILLER (BRON Cedex), Fanny DESURMONT, Nils BARRIER, Alicia BESSON,
#49436 - **P036 Intérêt d'une approche multi-omiques et multi-tissus dans le diagnostic du syndrome de Cornelia de Lange.** Sophie RONDEAU (Paris), Céline HUBER, Ghislaine ROYER, Anne-Laure TOURRE, Marcia HENRY, Bekim
#49593 - **P040 Le séquençage de l'exome entier dans une large cohorte de patients atteints de néphropathie associée aux ciliopathies a identifié six phénocopies et un gène candidat.** Friederike PETZOLD (Cannes),
#49067 - **P044 Inv dup del 8p familiale associée à un phénotype modéré et variable.** Emma KAIRET (Reims), Clémence JACQUIN, Tony YAMMINE, Jean-Paul BORY, Ahmad AKHAVI, Emilie LANDAIS
#49334 - **P048 Etude rétrospective des résultats des analyses chromosomiques sur puce à ADN réalisées en post-natal au laboratoire de génétique de Strasbourg entre 2014 et 2024 devant un retard de croissanc**
#49484 - **P052 Mosaïcisme pigmentaire dans le syndrome de Silver-Russell par correction incomplète de trisomie.** Michaela RENDEK (Besançon), Eric DAHLEN, Sandrine CHANTOT-BASTARAUD, Eve PUZENAT, Brigitte MIGNOT, A
#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 COULOIGNER, Hervé W
#49234 - **P060 Première description d'un variant ponctuel du gène DMRT1 pro-testiculaire chez un patient présentant un 46,XX testicular DSD.** Anne BERGOUGNOUX (MONTPELLIER), Luke MANSARD, Nadège SERVANT, David
#49531 - **P064 Identification de WDR78 comme un nouveau gène candidat dans les anomalies multiples du flagelle spermatique (MMAF).** Cécile LANG (Strasbourg), Camille CENNI, Audrey SCHALK, Anne-Sophie LEUVREY, Va
#49736 - **P068 Génétique des OZEMA, anomalies ovocytaires et infertilités féminines rares.** Anna LOKCHINE, Linda AKLOUL, Erika LAUNAY, Laura MARY, Bénédicte NOUYOU, Mathilde DOMIN-BERNHARD, Solène DUROS (Rennes), Ma
#48943 - **P072 Caractérisation phénotypique du spectre du trouble neurodéveloppemental lié à DLG3.** Marlène MALBOS (Dijon), Thierry GAUTIER, Amelle SHILLINGTON, Estelle COLIN, Xavier LE GUILLOU, Oana CALUSERIU, Bertra
#49014 - **P076 Les variants de RANBP9 sont responsables d'un nouveau syndrome neurodéveloppemental.** Francis RAMOND (ST ETIENNE), Pia VAN GEN HASSEND, Hélène DOLLFUS, 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 BOISGONTIER, Khawla ALJABALI, Ludovic FILLON, Ana SAITOVITCH, Sara CABET, Volodia DANGOL
#49281 - **P088 Variations bi-alléliques et hétérozygotes du gène OTUD7A : vers un modèle de trouble neurodévelopemental à pénétrance incomplète et expressivité variable semi-dominant.** Marie LUCAIN (Dijon), Ju
#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 BURGENER, Giovanna AMBROSINI, Mahsa FADAEE, Erfan HEI
#49873 - **P108 Etude Descriptive du phénotype neuro-cognitif d'une cohorte de 30 patients français porteurs d'un syndrome BBSOAS (gène NR2F1).** Raphaelle MOTTOLESE (Dijon), Claire NICOLAS, David GERMANAUD, Julia
#49986 - **P112 Génération et caractérisation de nouveaux modèles murins avec délétion ou duplication de la région 1q21.1.** Emilia SKUTUNOVA (Dijon), Stephan COLLINS, Binnaz YALCIN
#48949 - **P116 Cohorte Auragen – Pré-indication « malformations cérébrales » : impact de l'expertise neuroradiologique et rendement du séquençage fonction de l'imagerie pré- et post-natale.** Sara CABET, Louis JA
#49012 - **P120 Mutations de RAB3A : de l'ataxie cérébelleuse à la paraparésie spastique.** Charlotte MOURAUX (Liège, Belgique), Sacha WEBER, Jean-Loup MEREAUX, Claire-Sophie DAVOINE, Léna GUILLOT, Alexis BRICE, Alexandra
#49201 - **P124 SCA27A (FGF14) : présentation d'une large série de 39 patients et comparaison avec SCA27B.** Cecilia MARELLI (Montpellier), Audrey RIQUET, Pablo IRUZUBIETA, Norbert BRUEGGEMANN, Mathilde RENAUD, Salomé
#49250 - **P128 Analyse de l'exome d'une cohorte de patients présentant une sclérose latérale amyotrophique.** Elodie RICHARD (Tours), Patrick VOURC'H
#49290 - **P132 Caractérisation du rôle du gène PURA dans le phénotype neurodéveloppemental associé aux duplications 5q31.** Laurine CHALLEAT (Tours), Solène REMIZE, Chloé BOISSEAU, David LAURENCEAU, Noémie CELT
#49341 - **P136 Ataxies spinocérébelleuses associées au gène STUB1 : les expansions ATXN8OS sont un modificateur de SCA48.** Charlotte MOURAUX (Liège, Belgique), Jean-Loup MÉREAUX, Claire-Sophie DAVOINE, Léna GUILL
#49398 - **P140 Identification d'un nouveau variant du gène SPG21 chez un patient présentant une paraparésie spastique complexe évolutive avec survie prolongée.** Anaïs COUASNON (Caen), Audrey RIOU, Auriane COSF
#49578 - **P144 Évolution des demandes de test génétique présymptomatique pour la Sclérose Latérale Amyotrophique – Démence Frontotemporale : expérience du service de neurogénétique de la Pitié-Salpêtrière**
#49668 - **P148 Du prénatal au postnatal : phénotypage IRM du syndrome ReNU.** Sarah BAER, Agathe CHAMMAS, Toan NGUYEN, Mri RNU4-2, Laurent GUIBAUD, Delphine HERON, Gaetan LESCA, Nicolas CHATRON, Christel DEPIENNE,
#49951 - **P152 PTCHD1 régule la neurogenèse humaine dans des modèles dérivés d'iPSC : implications dans les troubles du neurodéveloppement.** Devina UNG (Tours), Audrey DANGOUMAU, 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 SPODENKIEWICZ, Carl ARNDT, Marie MASSIER, Cécile COURD
#49658 - **P160 Variations de l'ADN mitochondrial et surdité isolée.** Pénélope GOUBARD, Laurence JONARD (PARIS), Ralyath BALOGOUN, Isabelle LEMIERE, Margaux SEREY-GAUT, Sandrine MARLIN
#49963 - **P164 Caractérisation clinique et cellulaire d'une patients liée à des variations pathogènes du gène PIK3C2A.** Adella KARAM, Clarisse DELVALLÉE, 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.** Fatima Zahra OUTTALEB (Casablanca, Maroc), Mohamed EL ALAOUI EL ABEDELLAOUI, Ilham RATBI, Abdelaziz SEFIANI
#49914 - **P172 Modulation de l'hétéroplasmie des cellules immunitaires dans un contexte de maladie mitochondriale.** Célia LAMOTHE, Angela SEQUEIRA (bordeaux), Ndeye-Fatou NGOM, Parnika MUKHERJEE, Sophie BRUNETS,

#48945 - **P176 Développement et validation d'une méthode de calcul du score de risque polygénique du cancer du sein PRS313 par séquençage ciblé NGS.** Flora PONELLE-CHACHUAT, Mathis LEPAGE (Clermont ferrand), S
#49110 - **P180 Syndrome de Birt-Hogg-Dubé: Probabilité d'identifier une mutation FLCN en fonction du tableau clinique.** Agathe HERCENT (Paris), Ibrahima BA, Jerome LAMORIL, Philippe LAFITTE, Karim DIALLO, Mickael MARY,
#49261 - **P184 SDHAF4 : Identification d'un nouveau gène candidat de prédisposition aux paragangliomes.** Roseline VIBERT, Timothée MOYRET, Mathilde FILSER, Anne-Paule GIMENEZ-ROQUEPLO, Marguerite HUREAUX, 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 CMMRD par l'ERN GENTURIS et le co**
#49384 - **P196 PREDI-LYNCH : Vers une surveillance non invasive des cancers liés au syndrome de Lynch – un essai clinique européen avec un leadership français.** Chrystelle COLAS (PARIS), Toni SEPPÄLÄ, Laure MONAR
#49475 - **P200 Sécurité du dépistage du cancer gastrique par endoscopie chez les porteurs de variants pathogènes CDH1.** Patrick BENUSIGLIO (Paris), Romain LEENHARDT, Caroline DUROS, Laura SIRMAI, Antoine DARDENNE,
#49548 - **P204 Syndrome tumoral hamartomateux lié à PTEN révélé par des malformations vasculaires : analyse rétrospective de 28 cas.** Jean-Samuel LOGER (Cayenne), Alexandre PERRIER, Loetitia FAVRE, Lucile ALLAFORT,
#49577 - **P208 Premier cas rapporté d'un variant homozygote du gène POLD1 chez un patient atteint de cancers colorectaux synchrones et de polypose.** Salwa BEN YAHIA (Leiden, Pays-Bas), Carli TOPS, Noah HELDERMA
#49638 - **P212 Nouvelles méthodes, nouvelles pratiques : l'apport de l'étude de l'humeur aqueuse au diagnostic du rétinoblastome.** Jessica LE GALL (Paris), Alexandre MATET, Marion GAUTHIER-VILLARS, Jennifer CARRIÈRE, N
#49742 - **P216 Étude EX²TRICAN : identification de facteurs de prédisposition génétique par séquençage d'exome constitutionnel dans les phénotypes extrêmes de cancer.** Benoit MAZEL (Dijon), Anaïs FOLLETET, Aman
#49903 - **P220 La salpingectomie bilatérale isolée : une procédure à risque chez les femmes porteuses de variant délétère sur les gènes BRCA?** Morgane BOEDEC, Nicolas TARIS, Elodie HASER, Christine MAUGARD (Strasb
#49310 - **P224 Évaluation du coût des techniques de séquençage à très haut débit sur les laboratoires du Plan France Médecine Génomique 2025.** Farah ERDOGAN (Villejuif), Arnaud BAYLE, Jennifer MARGIER, Julia BONAST
#49476 - **P228 Epidirect®, technologie innovante pour l'analyse de la méthylation du promoteur MGMT dans les tumeurs cérébrales : évaluation monocentrique à l'hôpital Pitié-Salpêtrière.** Loëtitia FAVRE (Paris), Frar
#49709 - **P232 Caractérisation intégrative de carcinomes rénaux papillaires primitifs localisés et métastatiques pour l'identification de biomarqueurs pronostiques.** Roseline VIBERT (Paris), Hugo CROIZER, Sophie TAN,
#49817 - **P236 Étude rétrospective multicentrique sur les mutations BRCA1/2 dans le cancer du sein, apport du testing tumoral.** Philippe DENIZEAU (Rennes), Alexandra LESPAGNOL, Sophie GAUBERT, Gery BRIVAEL, Marc PLA
#49962 - **P240 Étude observationnelle de la détection de la perte du gène MTAP sur biopsie liquide et en IHC dans les CBNPC.** Michaël DEGAUD (Villejuif), Olfa TRABELSI-GRATI, Aldea MIHAELA, Voreak SUYBENG, Etienne ROUI
#48937 - **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.** Cecile GUERIN (Paris),
#49330 - **P256 Attitudes et perspectives des professionnels des centres français de DPI concernant le dépistage des aneuploïdies et l'utilisation du NGS en DPI.** Johanne PIOTROWSKI (Strasbourg), Ophélie SAUZEAU, An
#49448 - **P260 Mise en place de la téléexpertise au sein des services de génétique en France : retour d'expérience de centres utilisateurs et analyse des pratiques.** Lea PATAY (DIJON), Amandine BAURAND, Florence PET
#49535 - **P264 Le diagnostic présympto' comme alibi du symptôme chez l'adulte.** Isaure CHAGNEAUD (Caen)
#49897 - **P268 Evaluation des besoins de prise en charge psychologique des conseillers en génétique.** Adeilne CHABEUF (NICE), Laura NOWALSKI, Estelle COLIN, Agnès GUICHET, Clara HOUDAYER, Véronique PAQUIS-FLUKLINGE
#49109 - **P272 Les syndromes myélodysplasiques avec délétion 5q : identification d'un gène impliqué dans la réponse thérapeutique.** Eloïse LE HIR-REYNAUD, Benoit SOUBISE, Van-Trang DINH, Séverine COMMET, Corinne T
#49704 - **P276 essai multicentrique en double aveugle de phase II, versus placebo, évaluant l'efficacité et la sécurité de l'alpelisib (BYL719) dans le syndrome MCAP (mégalencéphalie-malformation capillaire-poly**
#48979 - **P280 Réévaluation des recommandations concernant l'interprétation des variants ARNt de l'ADN mitochondrial grâce à l'étude sur fibre musculaire unique.** Chloé PROSPER (Nice), Annabelle CHAUSSENOT, Elam
#49382 - **P284 Extension du dépistage néonatal à 245 pathologies rares traitables : expérience française au sein du projet européen Screen4Care.** Emeline DAVOINE, Camille LEVEL, Camille LENELLE, Marie-Laure HUMBER
#49770 - **P288 Une transmission inattendue de myopathie sévère liée à ACTA1 due à un variant parental en mosaïque somatique hétérozygote dans le sang : un piège pour l'analyse moléculaire.** Benjamin DURAND
#49437 - **P292 Estimation oligogénique de la pénétrance 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 LA FAIGE (Brest), THE POPGEN STUDY GROUP, FRANCEGENREF CONSORTIUM, GOLD CONSORTIUM, Emmanuelle GÉNI
#49923 - **P300 Limites du séquençage face aux phénotypes complexes: A propos d'un cas.** Wiem ESSALAH (Tunis, Tunisie), Imen RÉJEB, Yasmina ELARIBI, Houweyda JILANI, Mayssa IDOUDI, Abir JEBALI, Syrine HIZEM, Lamia BEN JE
#49978 - **P304 Étude moléculaire du gène HSD17B3 dans le déficit en 17β-HSD type 3 chez des patients tunisiens (46,XY DSD) et analyse fonctionnelle des mutations : expérience du laboratoire de génétique molé**
#49712 - **P308 Génomes en réseau @Auragen : Une dynamique collaborative dans l'interprétation des dossiers dans le domaine des maladies rares et de l'oncogénétique.** Eulalie LASSEAUX ROBINE (Bordeaux), Flore MA
#48929 - **P312 Signatures épigénétiques dans les troubles du neurodéveloppement : peuvent-elles préciser des informations sur le phénotype ?** Amandine SANTINI (Rouen), Anne-Claire RICHARD, Angèle MAY, Caroline NAV
#49033 - **P316 Et si un virus se cachait dans vos BAM ? Un cas d'HSV-1 néonatal révélé par WGS.** Clément SAUVESTRE (Bordeaux), Isabelle GARRIGUE, Agathe ARCOURT, Sonia BURREL, Julie GUICHOUX, Aurélien TRIMOUILLE
#49061 - **P320 Détection de mosaïcisme parental de SCN1A dans le sang de parents de patients avec un syndrome de Dravet par modélisation positionnelle du bruit de fond du séquençage haut-débit.** Clarisse BAT
#49238 - **P324 Analyses comparative de l'approche de séquençage à longue lecture ciblé d'Oxford Nanopore Technologie dans les maladies à expansion de triplets.** Louise BENARROCH (PARIS), Pierre-Yves BOËLLE, Hél
#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 PRIVÉ, Arnaud SANDRIN, Boris LIPINSKI,
#49500 - **P336 Décryptage des signatures moléculaires des protéasomopathies neurodéveloppementales : une approche multi-omique.** Marielle OLOUDE (Nantes), Cynthia FOURGUEUX, Martin BRAUD, Frédéric EBSTEIN, Sté
#49776 - **P340 Approche CRISPR-Cas9 pour une étude fonctionnelle de NEMO.** Syrine ADHOUM (Paris), Alix BOUCHARLAT, Siham SCHACRE, Yavor YORDANOV, Musa MHLANGA, Fabrice AGOU
#49906 - **P344 Analyse en temps réel du séquençage du génome entier pour une santé de précision intégrant la génomique.** Dau-Ming NIU, Yun-Ru CHEN, Chuan-Kun LIU, Yao-Te CHIU, Chung Kuei LI, Adam YAO, Dominique P.
#49429 - **P352 Diversité phénotypique et génotypique des aggrecanopathies : 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 Classique et génome Seqoia_PFMG2025 : élucidation d'un cas par détection d'un remaniement complexe dans COL5A1.** Audrey BRIAND-SULEAU, Malika FOY, Karelle BENISTAN, P
#49836 - **P360 11 nouveaux cas de syndromes d'Ehlers-Danlos de type spondylodysplastique : spectre phénotypique lié aux mutations des gènes B3GALT6, B4GALT7 et SLC39A13.** Caroline MICHOT (Paris), Geneviève
#49056 - **P362 Bilan PFMG2025-SeqOIA pour la pré-indication Hyperlaxité Majeure Syndromique.** Clarisse BILLON (Paris), Malika FOY, Baptiste VIERNE, Audrey BRIAND-SULEAU, Nicolas DERIVE, Jeremy BERTRAND, Jerome BOULIGA
#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 BELOT, Vincent GU
#49689 - **P368 NF1: Eclairer les zones d'ombre grâce au génome.** Eulalie LASSEAUX ROBINE (Bordeaux), Fanny MORICE-PICARD, Victor MARIN, Paul KUENTZ, Louis LEBRETON, Vincent MICHAUD, Bruno FRANCOU, Isabelle CREVEAUX, Na
#49395 - **P372 Investigations génétiques des pneumopathies interstitielles diffuses de l'enfant et de l'adulte jeune.** Camille LOUVRIER (Paris), Nadia NATHAN, Vincent COTTIN, Tifenn DESROZIERS, Valérie NAU, 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 FRUGERE (Paris), Susie CLEMENT, Cristina PEDUTO, Capucine ROSSI, Anne
#49191 - **P384 La mort subite cardiaque familiale comme facteur prédictif d'arythmies ventriculaires chez les patients atteints de laminopathies.** Gauthier GIORDANO, Julie PROUKHNITZKY, Frédéric FER, Adrien BLOCH, Mar
#49282 - **P388 Anévrisme de l'aorte ascendante sur valve aortique bicuspide : apport limité du diagnostic génétique.** Pauline ARNAUD (PARIS), Olivier MILLERON, Ludivine ELIAHOU, Souraya WADIH, Sabrine JADOUI, Arienne MIRI
#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 Variants non codants 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 DA

17:30

17:30 - 18:15

SESSIONS COMMUNICATIONS FLASH 01
Long read, Oncogenetique

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

"Jeudi 29 janvier"

17:30 - 17:38 #49389 - **FL001 Séquençage ADN long-read : nouvelles perspectives pour le diagnostic des prédispositions aux cancers du sein et de l'ovaire.** Crystal RENAUD (Caen), Antoine CHOUTEAU, Camille AUCOUTURI
17:38 - 17:46 #49630 - **FL002 Séquençage Nanopore en adaptive sampling : apport en oncogénétique pour la caractérisation de variants constitutionnels complexes.** Voryak SUYBENG (Villejuif), Roseline TANG, Odile CAB
17:46 - 17:54 #49663 - **FL003 Evaluation des performances du séquençage long-read PacBio Revio pour le diagnostic des prédispositions héréditaires aux cancers.** Corentin LEVACHER (ROUEN), Julie AMIOT, Olivier QUENE
17:54 - 18:02 #49804 - **FL004 Identification des insertions d'éléments mobiles dans les cancers héréditaires : méthodes de détection et validation par séquençage long-read.** Alexandre PERRIER (PARIS), Noémie BASSET
18:02 - 18:10 #49880 - **FL005 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
Neurodeveloppement, Neurosensoriel

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

17:30 - 17:38 #48981 - **FL006 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

17:38 - 17:46 #49171 - **FL007 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 - **FL008 Surdité isolée par mutation du gène MITF : expressivité variable du syndrome de Waardenburg ou corrélation génotype-phénotype ?** Albane KARKULOWSKI (Paris), Laurence JONARD, Ralyath E
17:54 - 18:02 #49539 - **FL009 Séquençage génomique complet chez 412 familles avec une surdité de début précoce : expérience du centre coordinateur du CRMR Surdités génétiques.** Sandrine MARLIN (PARIS), Margaut
18:02 - 18:10 #49737 - **FL010 Apport du séquencage 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

SESSIONS COMMUNICATIONS FLASH 03
Non codant, Bioinformatique et innovations

Modérateur : Kévin YAUY (Montpellier)

17:30 - 17:38 #48864 - **FL011 Priorisation des variants non codants : benchmark de prédicteurs d'effets de variants et développement d'un nouveau méta-score MobiDeep.** Abdelhakim BOUAZZAOUI (Rennes)
17:38 - 17:46 #49240 - **FL012 Définition de seuils de score CADD spécifiques aux différentes régions non-codantes du génome.** Jude-Félix TENYWA, Jean-Baptiste LAMOUCHE, Sarah BAER, Samuel NICAISE, Antony LE BÉCHEC, A
17:46 - 17:54 #49249 - **FL013 NCBoost v2: un classificateur pour variants non-codants causant des maladies monogénique.** Barthélémy CARON (Paris), Antonio RAUSELL
17:54 - 18:02 #49449 - **FL014 PERIGENOMED - Préparer le dépistage néonatal génomique : défis et innovations bioinformatiques.** Yannis DUFFOURD (Dijon), Anthony AUCLAIR, Valentin VAUTROT, Emilie TISSERANT, Anne-Sophie
18:02 - 18:10 #49791 - **FL015 Des textes cliniques aux profils phénotypiques : extraction et clustering des termes HPO pour faciliter le diagnostic des maladies rares.** Axel BONESTEVE (Rennes), Paul ROLLIER, Moussa BA

17:30 - 18:15

SESSIONS COMMUNICATIONS FLASH 04
IA, DPN, Reproduction, Chromosomes, Neurodeveloppement

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

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

17:30 - 18:15

SESSIONS COMMUNICATIONS FLASH 05
Oncogénétique, Conseil génétique, Rein

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

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

18:15

18:15 - 18:45

ASSEMBLEE GENERALE DE LA FFGH

20:00

Vendredi 30 janvier

08:30

08:30 - 10:30

CONFERENCE PLENIERE 4
Impact de la Génomique sur la Société

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

10:30

11:30

11:30 - 12:00

CONFERENCE INVITEE 4
Embryologie

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

Cinéma et maladies génétiques. Jean Louis MANDEL (ILLKIRCH)

12:45

12:45 - 13:45

ATELIER DEJEUNER: ELEMENT BIO

12:45 - 13:45

ATELIER DEJEUNER

12:45 - 13:45

ATELIER DEJEUNER

"Vendredi 30 janvier"

12:45 - 13:45

ATELIER DEJEUNER

13:45

14:00

14:00 - 15:00

TABLE RONDE • PNMR4

Un an après le lancement du PNMR4 : Avancées et attentes suite aux différents PNMR.
Les enjeux du PNMR4 en interministériel. Véronique PAQUIS-FLUCKLINGER (Nice), Anne-Sophie LAPOINTE (France)
Anne-Sophie Lapointe (DGOS) | Véronique Paquis-Flucklinger (DGRI)

Priorités et perspectives en terme d'offre de soins, de recherche et d'innovation. Sylvie ODENT (RENNES)
Représentante du VP PNMR4

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

15:10

15:10 - 16:00

SESSIONS SIMULTANÉES 13
DPN/DPI

Modérateurs : Martine DOCO-FENZY (NANTES), Aude TESSIER (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 ?** Paula RUBENS (Paris), Anne MAYEUR, Nadine GIGAREL, Brian SPERELAKIS
15:40 - 15:55 #49692 - **SS093 Faut-il rendre les Variants 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

Modérateur : Sandrine MARLIN (PARIS)

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 DOLLF
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 Variants bialléliques du gène UQCC1 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 mitochondriales.** Gaelle AUGE, Anna REQUENA, Megan HAIRABEDIAN, Sandra LACAS-

15:10 - 16:00

SESSIONS SIMULTANÉES 17
Pédagogie

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 BAILLIA, 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 (Nancy), Mathilde RENAUD, Jean-Benoit HARDOU
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 SAUVESTI

16:00

16:00 - 16:30

REMISE DES PRIX

EPOSTERS AFFICHÉS THÈMES EPISSAGE

#49063 - P745 **Identification fonctionnelle de multiples évènements d'épissage aberrant liés à une variation intronique du gène PKD1.** Aurélien CAUX (Paris), Jessica KACHMAR, Joana BENGOA, 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 Fanconi-Bickel.** Amal ABD MOULI
#49626 - **P748 Prédiction 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.** Te
#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, Lamisse HENDILI-MANSOUR, Thomas COURTIN,
#49900 - **P751 Etude comparative des extractions ARN pour les analyses fonctionnelles en laboratoire de génétique moléculaire.** Zaïna AIT ARKOUB (Paris), Fabienne SAINT JALMES, Brian SEPRELAKIS-BEEDHAM, Guillaume D

EPOSTERS AFFICHÉS THÈMES JAUNE
01 - Pathologies du neurodéveloppement - 06 - Neurogénétique - 20 - Pathologies Neurosensorielle/sensorielle - 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

#49697 - P454 **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, St
#49875 - P455 **Co-occurrence de syndrome de Joubert et de syndrome d'Usher révélée par séquençage de l'exome chez un patient Tunisien.** Feriel AGREBI (Bron), Syrine HIZEM, Imen REJEB, Yasmina ELARIBI, Manel LAAJIMI,
#49701 - P456 **Variant gain-de-fonction du gène UBE3A responsable d'un trouble du développement intellectuel avec macrocéphalie.** Oriane MERCATI (Paris), Caroline NAVA, Adèle BARBOT, Julien BURATTI, Thierry BIENVENU
#49555 - P457 **Interprétation d'un génotype incertain dans le gène YARS1 : apport du phénotype clinique et du dialogue clinico-biologique.** Oussama KETTANI, Richard BELMONTE (Dijon), Ange-Line BRUEL, Julian DELANNE, H
#49731 - P458 **Syndrome d'Allgrove au Maroc : variabilité clinique et analyse de la mutation récurrente c.1331+1G>A du gène AAAS.** Houda JELTI (Tanger, Maroc), Khaoula ZERROUKI, Sabrine BOURESSAS, Abdelhaq LAMAIBDI
#49415 - P459 **Identification du gène CSNK1A1 responsable d'un trouble du neurodéveloppement.** Ange-Line BRUEL (DIJON), Yannis DUFFOURD, Pascal JOSET, Nour GAZZAZ, Yline CAPRI, Bryn WEBB, Motti SHOHAT, Lorraine POTO
#49711 - P460 **CTDSPL2 : nouveau gène candidat associé à un trouble du développement intellectuel.** Hamza HADJ ABDALLAH, Marlène RIO, Andrée DELAHAYE, Cédric LE CAIGNEC, Nathalie DOUET-GUILBERT, Gina O'GRADY, Jonat
#49918 - P461 **Encéphalopathie développementale et épileptique liée à un variant synonyme du gène CNKSR2 : à propos d'un cas.** Mortadha CHERIF, Imen REJEB, Syrine HIZEM, Yasmina ELARIBI, Houweyda JILANI, Lamia BEN
#49700 - P462 **Vers une nouvelle forme atypique de trouble du langage écrit : « la dysgnosie des signes conventionnels », description phénotypique et recherche de bases moléculaires.** Noémie RELIN, Julie BERTRAND
#49259 - P463 **ATP9A, un gène impliqué dans la schizophrénie et les psychoses.** Camille VEREBI, Cecile LOUVEAU, Bertrand DIEBOLD, Natacha GAITCH, Sophie GEORGIN LAVIALLE, Boris CHAUMETTE, Thierry BIENVENU (Paris)
#49059 - P464 **Étude de cas et revue de la littérature du syndrome neurodéveloppemental lié aux variations du gène DOT1L.** Aurélien CAUX (Paris), Florence JOBIC, Boris KEREN, Alexis BILLES, Virginie MAGRY, Anaïs L'HARIDON
#49428 - P465 **Au-delà de l'haplo-insuffisance de MED13L: à propos de 3 individus porteurs d'un faux-sens récurrent au codon Pro866.** Anne GUIMIER (PARIS), Charlotte GUILLOUET, Thomas COURTIN, Caroline MICHOT, Marie
#49442 - P466 **Implication de l'autophagie dans la déficience intellectuelle : étude du gène RMC1.** Aliénor DE LA CHAPELLE, Victoria GINIAUX, Cécile MIGNON-RAVIX, Sabine SIGAUDY, Laurent VILLARD, Mathieu MILH, Florence MOLI
#49404 - P467 **Étude de l'effet fondateur : datation et analyse de la variation du gène DOCK6 dans le syndrome d'Adams-Oliver sur l'Ile de La Réunion.** Léa COSME (Paris), Marta SPODENKIEWICZ, Perrine BRUNELLE, Thom

"Vendredi 30 janvier"

#49949 - P468 **Etude du syndrome Argonaute, causé par des mutations dabs les gènes AGO, à l'aide de modèles in vitro 2D et 3D de developpement cérébral.** Clarisse DELVALLEE, Sarah BAER (Strasbourg), Valérie SKORY
#49420 - P469 **Syndrome CDG type IIc : reclassement de variants de classe 3 du gène SLC35C1, arguments clinico-biologiques.** Candice SAURIN (Rouen), Rebecca MORE, Arnaud BUTEUX, Patrick VOLLE, Arnaud BRUNEEL, Btiss
#49959 - P470 **Description de CNV dans une série d'enfants et d'adolescents atteints de Troubles du Spectre de l'Alcoolisation Foetale à La Réunion.** Bérénice ROY-DORAY, Laëtitia SENNSFELFER (Saint-Denis), Meïssa NEKA
#49810 - P471 **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 international.** Marie-Gabriel
#49660 - P472 **Incidences médicales et éthiques du séquençage du génome entier chez un adolescent atteint d'épilepsie pharmacorésistante.** Sofiane DJEBIEN (Paris, Guadeloupe), Kara RANGUIN, Aauragen AURAGEN, Mari
#49819 - P473 **Evaluation de RFX7 et TMEM107 comme gènes candidats expliquant la microcéphalie observée dans des syndromes liés à des défauts du splicéosome mineur.** Cyril JOVANI (Bron), Alexia RABEC, Anne MEI
#49968 - P474 **Diagnostic par ACPA d'une forme autosomique récessive rare du syndrome CDG.** Wafaa JDIOUI (Rabat, Maroc), Maria ZERKAOUI, Asmae MDAGHRI ALAOUI, Amal THIMOU IZGUA, Pascale KLEINFINGER, Ilham RATBI
#49257 - P475 **Réévaluation diagnostique en génétique métabolique : quand le phénotype et l'avancée des connaissances conduisent à revisiter un diagnostic établi.** Romain DUQUET (Paris), Anna GERASIMENKO, Laure
#49688 - P476 **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 L
#49646 - P477 **Analyse rétrospective des résultats du séquençage pangénomique (ES et GS) réalisé chez 151 patients avec une mégalencéphalie.** Maxime MAZIOWIECKI, Boris KEREN, Delphine HÉRON, Solveig HEIDE, Sarat
#49834 - P478 **De nouveaux variants de ZNHIT3 perturbant l'assemblage des snoRNPs sont responsables d'un syndrome PEHO prénatal avec hydrops isolé.** Adeline Alice BONNARD (PARIS), Md Lutfur RAHMAN, Feng WANG,
#49258 - P480 **Association entre mutations DNMT3A gain de fonction et paragangliomes : A propos d'un cas clinique.** Romain DUQUET (Paris), Boris KEREN, Alexandre BUFFET, Charlotte LUSSEY
#49408 - P481 **Profil neuropsychologique d'enfants atteints de la maladie de Cowden sans TDI ni TSA associé – Etude ancillaire de l'étude COSEA.** Fanny PHELIPPEAU (Paris), Anne-Claire GELINEAU, Barbara CHIARONI, Cora
#49457 - P482 **Apport du génome dans le diagnostic d'une forme familiale d'un trouble neurodéveloppemental syndromique lié à un réarrangement intra génique du gène ZMIZ1.** Khaoula ZAAFRANE-KHACHNAOUI (Nice),
#49729 - P483 **Aicardi-Goutières syndrome type 2 : à propos d'une famille marocaine.** Houda JELTI (Tanger, Maroc), Sabrine BOURESSAS, Farah HACHT, Abdelhaq LAMAIBDEL, Kaoutar KHABBACHE, Afaf LAMZOURI
#49573 - P484 **Génération et caractérisation de lignées d'iPS issues de frères jumeaux monozygotes et discordants pour la Trisomie 21 dans le cadre de l'étude COLIBRI (NCT05767216).** Marie VILAIRE (Paris), Clotilde
#49824 - P485 **Déficit biallélique en CYP51A1 (lanostérol 14α-déméthylase) : un nouveau gène à connaître dans le bloc de synthèse en amont du cholestérol.** Tânia GONÇALVES (Le Kremlin-Bicêtre), Oanez ACKERMANN, C
#49540 - P486 **Un locus, deux diagnostics : co-ségrégation de mutations XPA et SECISBP2 révélée par la réanalyse du génome.** Marlene RIO (Paris), Clothilde ORMIÈRES, Dinane SAMARA BOUSTANI, Athanasia STOUPA, Tania A
#48941 - P487 **Formes cliniques atténuées de tubulinopathies chez l'enfant et l'adulte : série de 24 cas.** Meghane DURIZOT, Stéphanie VALENCE (PARIS), Lydie BURGLEN, Alexandra AFENJAR, Catherine GAREL, Eléonore BLONDIA
#49494 - P488 **Quand l'association de 2 anomalies moléculaires distinctes mime un déficit en ornithine transcarbamylase : intérêt du séquençage simultané des génomes nucléaire et mitochondrial.** Karla CIFUENTES
#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.** Zangbéwendé Guy OUEDRAOGO, Aurélien JUVE
#49870 - P490 **A la pêche au diagnostic avec AURAmatcher : JKAMP un nouveau gène dans les troubles du neurodéveloppement.** Gaëlle HARDY, Frederic TRAN-MAU-THEM, Eva FEIGERLOVA, Francois FEILLET, Manuela MORLEO,
#49508 - P491 **Redéfinition du spectre phénotypique lié à RBM10: Exemple d'une série Niçoise.** Véronique DUBOC, Jeanne M. V. BANG, Christina R. FAGERBERG, Houda KARMOUS-BENAILLY, Morgane PLUTINO, Brage S. ANDRESEN
#49896 - P492 **From clinical suspicion to molecular confirmation: a moroccan pitt-hopkins syndrome case.** Zineb SABKY (rabat, Maroc), Jaber LYAHYAI, Abdelaziz SEFIANI
#49212 - P493 **Variation faiblement activatrice HRAS p.Ala59Thr : meilleure définition du spectre phénotypique à partir d'une série internationale.** Lucie DAUVER (Dijon), Paul KUENTZ, Pierre VABRES, Géraldine JEUDY, Béatr
#49695 - P494 **Présentation d'un nouveau cas d'encéphalopathie développementale associée à UFC1.** Rémi KIRSTETTER (Paris), Boris KEREN, Giulia BARCIA, Caroline NAVA, Julien BURATTI, Julie BOGOIN, Aurélie WAERNESSYCKLE
#49492 - P495 **Combos diagnostiques : quand le séquençage de routine du génome en trio révèle l'imprévu. L'expérience de Robert DEBRE.** Alain VERLOES (Paris), Yline CAPRI, Laurence PERRIN, Antoine POUZET, Emilie SER
#49589 - P496 **Le Centre de Ressources Biologiques BioJeL, une plateforme unique en France dédié à la déficience intellectuelle d'origine génétique : 25 000 échantillons au service de la recherche.** Marie VILAIRE (F
#50003 - P497 **Le syndrome d'hyperphosphatasie mentale (syndrome de Mabry) : à propos d'un cas.** Mody DIOP, Narcisse ELENGA (Cayenne)
#49846 - P498 **Apport de l'analyse des CNV par séquençage de l'exome dans le diagnostic des troubles du neurodéveloppement : à propos de deux cas.** Wissal TERGUI (Tunis, Tunisie), Hela BELLIL, Ahlem ACHOUR, Mortad
#49899 - P499 **Implication du gène QARS1 dans les épilepsies pharmaco-résistantes précoces : Encore un VUS !!** Emna KOUBAA, Ahlem ACHOUR, Ikhlas BEN AYED, Fatma MEJDOUB, Hadhami FRAY, Mahdi KAMOUN, Tergui WISSA
#49837 - P500 **Nouveau variant du gène FOXG1 : une cause rare d'encéphalopathie épileptique avec microcéphalie.** Mahdi KAMOUN, Lilia KRAOUA, Wissal TERGUI (Tunis, Tunisie), Razène GREISHA, Aïcha KALFAT, Ichraf KRAOUA
#49938 - P501 **Duplication partielle du gène FAAH2 associée à un phénotype neurodéveloppemental et psychiatrique : observation familiale et perspectives diagnostiques.** Sana KAROUI (Orléans), Sandra PAJON, Domir
#48958 - 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
#49976 - P503 **Troubles neurodéveloppemental lié à ADCY5 en transmission récessive : premier cas familial marocain.** Wafaa BOUZROUD, Sarah BERRADA, Amal TAZZITE, Bouchaïb GAZZAZ, Hind DEHBI (Maroc, Maroc)
#49724 - P504 **Fibrose congénitale des muscles oculo-moteurs : découverte d'un variant pathogène du gène TUBB3 chez un enfant marocain.** Amina EL AMMARI (OUJDA, Maroc), Jihane AHMIDI, Kaoutar AHMIDOUCH, Fatima E
#49549 - P505 **Violences sur enfants et troubles du neurodéveloppement.** Marie VINCENT (Nantes), Elsa LORINO
#49965 - P506 **Délétion hétérozygote partielle du gène de la chaîne lourde de la ferritine FTH1 avec neuroferritinopathie à début précoce et neuropathie démyélinisante : un rapport de cas.** Alicia Marie MILOT (Grenol
#49181 - P507 **Molecular Modelling and Dynamics Study of nsSNP in STXBP1 Gene in Early Infantile Epileptic Encephalopathy Disease.** Al Mehdi KRAMI, Fouad BENHNINI, Zouhair ELKARHAT (BK269110, Maroc), Boutaina BELKA
#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.** Nadejda BIRLADEANU, Fanny LA
#49842 - P510 **Variant de signification incertaine du gène OPA1 : enjeux diagnostiques et implications cliniques.** Wiem ESSALAH (Tunis, Tunisie), Yasmina ELARIBI, Imen REJEB, Syrine HIZEM, Manel LAJIMI, Abir JEBALI, Houweyd
#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
#49486 - P512 **Rédaction d'un PNDS pour les maladies mitochondriales liées aux mutations du gène POLG en 2025.** Sylvia ROSE (Paris), Claire-Marine BERAT, Agnès ROTIG, Manuel SCHIFF, L'ensemble Des Participants Au Pnds
#49796 - P513 **Analyse de l'expansion de l'hexanucléotide G4C2 du gène C9orf72 par PCR vs Long-read.** Fatima Zahra OUTTALEB (Casablanca, Maroc), Mohamed EL ALAOUI EL ABEDELLAOUI, Abdelaziz SEFIANI
#49781 - P514 **Dystroglycanopathie infantile liée à de nouveaux variants du gène FKTN révélés par séquençage d'exome.** Jihane AHMIDI (Oujda, Maroc), Kaoutar AHMIDOUCH, Sara MEZIANE, Yassine MEBROUK, Mariam TAJIR
#49425 - P515 **Neuropathie sensorielle et atrophie optique liées au gène FDXR : premier cas rapporté au Maroc.** Sabrine BOURESSAS (Nice, Maroc), Houda JELTI, Afaf LAMZOURI
#49581 - P516 **Utilité diagnostique du séquençage du génome pour le diagnostic moléculaire des dystrophies rétiniennes héréditaires (DRHs): retour d'expérience des plateformes AURAGEN et SEQOIA.** Luke MANSAF
#49792 - P517 **L'encéphalopathie héréditaire liée au syndrome d'Aicardi-Goutièrs dans la population marocaine.** Fatima Zahra OUTTALEB (Casablanca, Maroc), Mouna OUHENNACH, Abdelaziz SEFIANI
#49342 - P518 **Maladies neurogénétiques liées au gène CACNA1A : un éventail de phénotypes et de génotypes.** Charlotte MOURAUX, Jean-Loup MÉREAUX, Florence RIANT, Rania HILAB, Emilien PETIT, Alexis BRICE, Alexandra DUF
#49440 - P519 **Corrélations phénotype/génotype dans les amyotrophies spinales de type II et III : intérêt des gènes NAIP et SMN2.** Karima SIFI (Constantine, Algérie), Sabah HANACHI, Yamina SIFI, Salima ZICKRI, Karima BENM
#49730 - P520 **Rôle du séquençage de nouvelle génération dans le diagnostic des myopathies: Cas cliniques marocains.** Faiza CHBEL (CASABLANCA, Maroc), Wafa FAYED, Hicham CHAROUTE, Salaheddine REDOUANE, Majida C
#49787 - P521 **Nouveaux variants composites du gène PLA2G6 révélées chez un patient marocain atteint de dystrophie neuroaxonale infantile.** Sara MEZIANE (Oujda, Maroc), Khawla ZERROUKI, Fatimazahra SMAILI, Fatima
#49602 - P522 **Variant pathogène dans DPYSL5 : nouveau phénotype ?** Thibault TRUTTMANN, Delphine HERON, Boris KEREN, Catherine GAREL, Madeleine HARION, Stéphanie VALENCE (PARIS)
#49627 - P523 **Analyse de la méthylation de l'ADN et étude d'une épisignature chez des patients atteints du syndrome CHARGE et d'hypogonadisme hypogonadotrope congénital, associés à des variants du gène CH**
#49620 - P524 **SCA27B et ségrégation familiale : un cas inédit d'expansion FGF14 paternelle.** Virginie ROTH, Fabienne ORY-MAGNE, Francis RAMOND, Stéphanie CACCIATORE, Florent GIRADIER, Clément ROBIN, Frédéric WEBER, Da
#49950 - P525 **Spectre génétique et corrélations phénotypiques des malformations du corps calleux dans une cohorte tunisienne.** Bochra KHADIJA, Najla SOYAH, Ayda BENNOUR, Wafa SLIMANI, Khouloud RJIBA, Hamza HADJ AB
#49971 - P526 **Mutation de FAM126A et leucodystrophie hypomyélinisante-cataracte : premier cas familial marocain.** Wafaa BOUZROUD, Sarah BERRADA, Amal TAZZITE, Bouchaïb GAZZAZ, Hind DEHBI (Maroc, Maroc)
#49935 - P527 **Identification des variants bi-alléliques dans IGHMBP2 en cause dans une neuropathie de type SMARD1 par séquençage combiné du génome et du transcriptome à haut-débit.** Coralie PROVOST (Marsei
#49352 - P528 **Un domaine fonctionnel insoupçonné révélé par les variants de PARS2 et étude du spectre clinique associé.** Camille ENGEL, Claire-Marine BERAT, Annabelle CHAUSSENOT, Nathalie BODDAERT, Brigitte CHABRO
#49349 - P529 **Variant de novo du gène KLF7 et encéphalopathie épileptique infantile précoce et dégénérative : description d'un cas.** Lila SALVAN, Lila SALVAN (Nancy), Hélène VINCENT, Emmanuelle SCHMITT, Laëtitia LAMBI
#49590 - P530 **Identification d'un variant rare du gène XPR1 chez deux apparentés atteints d'une maladie de Fahr : vers une meilleure compréhension des formes génétiques rares de calcifications cérébrales.** Den
#49664 - P531 **Ataxie à début très précoce d'allure non progressive comme premier symptôme de maladie métabolique.** Chloé WARGNY (Paris), Lydie BURGLEN, Ariane MAHIEUX, Malek LOUHA, Madeleine HARION, Stéphanie VAL
#49565 - P532 **Étude in vitro de variants d'épissage dans les troubles du mouvement liés à ADCY5.** Oriane TROUILLARD (Paris), Claudio DEGUSMAO, Fernando KOK, Emilie RETAILLEAU, Aurélie MÉNERET, Mohamed DOULAZMI, Este
#49182 - P533 **Prediction of the Impact of Deleterious Nonsynonymous Single Nucleotide Polymorphisms on the Human RRM2B Gene: A Molecular Modeling Study.** Chaimaa AIT EL CADI, 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 FAKHFAKH (SFAX, Tunisie), Ameni AGUEC
#49208 - P535 **USP48, UN NOUVEAU GENE RESPONSABLE DE SURDITE LIEE A L'AGE.** Salim AICHE (Paris)
#49733 - P536 **Diagnostic après 55 ans : quand un diagnostic d'infirmité motrice cérébrale d'origine néonatale hypoxique est remis en cause.** Sybille COLLIN, Sabrina BERTOLI (Liège, Belgique), Zayd JEDIDI, Saskia BULK, Je
#49910 - P537 **Etude des troubles cognitifs dans une cohorte de 20 patients atteints de paraplégie spastique héréditaire de type 4 (SPG4) : atteinte fronto-temporale modérée avec hypométabolisme à la TEP au 18**
#49708 - P538 **Quelles prescriptions devant un syndrome extra-pyramidal primaire ou iatrogène dans la délétion 22q11 ?** Oriane MERCATI (Paris), Romain DUQUET, Anna GERASIMENKO, Daphné LEHALLE, Cristina PEDUTO, Sol
#49747 - P539 **Dystrophie neuroaxonale infantile: nouveau variant de signification incertaine dans le gène PLA2G6.** Sarah BERRADA, Amal TAZZITE, Fatima MAAROUF, Zineb FAKIR, Hind DEHBI (Maroc, Maroc)
#49218 - P540 **Questionnement sur l'expressivité clinique de variants hypomorphes dans un gène classiquement impliqué dans des pathologies autosomiques dominantes : Cas d'une patiente homozygote pour une**
#49022 - P541 **Diagnostic moléculaire de forme isolée ou syndromique de neuropathies périphériques héréditaires : à propos d'un cas.** Olivia BETTAIEB (Marseille), Amandine BOYER, Martin KRAHN, Thibault LALU, Nathalie BO
#49186 - P542 **Association study of leptin receptor polymorphisms in women with obesity and their impact on protein domains: a case-control study and in silico analyse.** Meriem EL FESSIKH, Zouhair ELKARHAT (BK2691
#49185 - P543 **Identification of p.Met215Ile mutation of the MC4R gene in a Moroccan woman with obesity.** Meriem EL FESSIKH, Hakim BELGHITI, Zouhair ELKARHAT (BK269110, Maroc), Hassania GUERINECH, Nadia DAKKA, Jami
#49843 - P544 **Variant incertain dans un gène incertain : le double défi diagnostique du DDX23.** Wiem ESSALAH (Tunis, Tunisie), Yasmina ELARIBI, Imen REJEB, Syrine HIZEM, Manel LAJIMI, Boutheina BOURAOUI, Houweyda JILANI,
#49347 - P545 **Le syndrome de Pendred : Un dysfonctionnement thyroïdien rare d'origine génétique.** Samia ABDI, Salem BENNOUAR (Blida, Algérie), Mohamed MAKRELOUF, Akila ZENATI, Christine PETIT, Crystel BONNET
#49917 - P546 **Étude de l'implication des variations du nombre de copies (CNVs) dans l'étiologie moléculaire des surdités génétiques en Tunisie : exploration du gène de la stéréociliine (STRC).** Siwar HICHRI (Tunis, T
#49905 - P547 **Génération de cellules souches pluripotentes induites à partir de patients homozygotes pour la variation c.123del, p.Gly42Glufs*11 du gène BBS5.** Samira SECULA (Strasbourg), Nejla ERKILIC, Cathy OBRIN
#49924 - P548 **Nouveau variant fondateur du gène WFS1 suggéré par des cas Tunisiens de syndrome de Wolffram.** Mortadha CHERIF, Syrine HIZEM, Imen REJEB, Houweyda JILANI, Rahma KCHAOU, Meyssa IDOUDI, Rym MAAMOU
#49614 - P549 **Diagnostic rétrospectif par interrogation transversale des données génomiques : identification d'un variant non-codant récurrent du gène TMEM216 dans les cohortes de dystrophie rétinienne non sy**
#49908 - P550 **Une acuité visuelle trop basse : chercher l'allèle en trans.** Priscille DE LAAGE DE MEUX, Rabia BENKORTEBI (Paris), Cyril BURIN DES ROZIERS, Sophie VALLEIX, Stanislas LYONNET, Dominique BREMOND-GIGNAC, Matthi
#50002 - P551 **Diabète néonatal lié à deux nouvelles mutations hétérozygotes composites du gène ABCC8.** Narcisse ELENGA, Mody DIOP (CAYENNE), Roosler TELCIDE

#49813 - P552 **Le diagnostic des maladies mitochondriales en France : apport du séquençage de génome.** Giulia BARCIA (Paris), Pauline GAIGNARD, Gaëlle HARDY, Céline BRIS, Elise LEBIGOT, Pierre-Hadrien BECKER, Aurélien TF
#49885 - P553 **Characterization of a new mitochondrial disease associated with SLC25A5/ANT2 loss of function.** Camille BERGES (Bordeaux), Juliette PREUDHOMME, Chloé ANGELINI, Nivea DIAS AMADEO, Jeanny LAROCHE, Anne-
#49982 - P554 **Double atteinte génétique dans la maladie de Fabry : apport des panels NGS de cardiomyopathies hypertrophiques.** Dominique P. GERMAIN (Paris), Lynda BARACHE, Jean-Pierre RABES

EPOSTERS AFFICHÉS THÈMES BLEU

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

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

#48933 - P399 **Un cas de Pseudohypoparathyroïdie type 1A de découverte anténatale.** Rania BEN MEFTEH (Île de France), Milena DIDIER-DEFRASNE
#49172 - P400 **Identification of deleterious missense variants of human Piwi like RNA-mediated gene silencing 1 gene and their impact on PAZ domain structure, stability, flexibility and dimension: in silico analysis.**
#49174 - P401 **Chromosomal abnormalities in couples with recurrent spontaneous miscarriage: a 21-year retrospective study, a report of a novel insertion, and a literature review.** Zouhair ELKARHAT (BK269110, Maroc
#49326 - P402 **Trisomie 21 d'apparence libre ou dérivé de translocation ? Apport de la CGH-array et de la qfPCR.** Selma DOUMER (Lyon), Charline CARTELLIER, Marianne TILL, Nicolas CHATRON, Audrey PUTOUX, Damien SANLAVI
#49360 - P403 **Premier cas d'hydrocéphalie fœtale régressive associée à un variant pathogène du gène SMARCC1.** Alice BOURGES, Françoise BOUSSION, Antonio VITOBELLO, Yannis DUFFOURD, Hana SAFRAOU, Clarisse BATTA
#49406 - P404 **Caractérisation moléculaire de l'inversion péricentrique récurrente inv(5)(p13q13) par FISH et OGM et conduite à tenir dans un contexte de DPI.** Martine DOCO-FENZY (NANTES), Aurélien GAUTEUL, Guesh L
#49423 - P405 **Evaluation d'une stratégie sur les rebiopsies embryonnaires en DPI cytogénétique par FISH: revue de la littérature et expérience Nantaise.** Valerie KOUBI (Nantes), Anne-Laure BAUDUIN, Aurélien GAUTEUL,
#49468 - P406 **Syndrome de Rubinstein-Taybi : premier cas marocain portant un variant rare pathogène du gène CREBBP.** Zineb FAKIR, Sarah BERRADA, Amal TAZZITE, Hind DEHBI (Maroc, Maroc)
#49469 - P407 **Premier cas marocain de duplication de la région 15q11-13 : profil clinique et génétique.** Zineb FAKIR, Sarah BERRADA, Amal TAZZITE, Hind DEHBI (Maroc, Maroc)
#49489 - P408 **Syndrome d'Alazami : nouvelle série de 22 patients et effet fondateur à La Réunion.** Océane COUDRIEU (Clermont-Ferrand), Valentin RUAULT, Jean-Luc ALESSANDRI, Godelieve MOREL, Marie-Line JACQUEMONT, Mart
#49504 - P409 **Présentation clinico-biologique d'une patiente avec une délétion rare en 16q22.2q23.1.** Houda KARMOUS-BENAILLY (nice), Véronique DUBOC, Alice VIEIRA, Agnès ANGELOZZI, Annabelle CHAUSSENOT, Véronique P
#49521 - P410 **Pathologies liées au gène UBE2A : de la déficience intellectuelle syndromique au syndrome polymalformatif.** Godelieve MOREL (La Réunion - St Denis), Jean-Luc ALESSANDRI, Marie-Line JACQUEMONT, Asma OM
#49560 - P411 **Rencontre entre la génétique et l'immunologie : quand variant génétique et allo-immunisation plaquettaire expliquent un phénotype fœtal sévère et précoce.** Gladys BATTISTI (GOSSELIES, Belgique), Ber
#49568 - P412 **Hémihypertrophie associée à un variant postzygotique dans MTOR.** Cécile COURDIER (Bordeaux), Paul KUENTZ, Fanny MORICE-PICARD, Pascal BARAT, Chloé ANGELINI
#49585 - P413 **Une maladie génétique peut en cacher une autre.** Karla CIFUENTES URIBE (Bron), Fouilhoux ALAIN, Roseline FROISSART, Magali PETTAZZONI, Marianne TILL, Nathalie GUFFON
#49591 - P414 **Syndrome de Beals diagnostiqué en anténatal : quand l'exome rassure le généticien mais inquiète le couple.** Romain GONFREVILLE-ROBERT (Nantes), Emilie AWAZU, Claudine LE VAILLANT, Bénédicte ROMEFORT
#49595 - P415 **Caractérisation clinique des délétions interstitielles 12q14 : 8 nouveaux cas et revue de la littérature.** Anaïs COUASNON (Caen), Nicolas GRUCHY, Elise SCHAEFER, Antonio Federico MARTÍNEZ MONSENY, Gema I
#49609 - P416 **À la recherche des bases moléculaires du syndrome de Wildervanck.** Joe MSALLEM (DIJON), Laurence FAIVRE, Lisenka VISSERS, Vicente YEPEZ, Holm GRAESSNER, Machteld OUD, Julien GAGNEUR, German DEMIDOV, A
#49610 - P417 **Observatoire du diagnostic : mise à profit des nouvelles connaissances scientifiques et des progrès technologiques pour sortir de l'errance diagnostique.** Céline DAMPFHOFFER, David GENEVIEVE, Pascale
Maud CARPENTIER, Niki SABOUR, Aurore PELISSIER, Christine BINQUET, Réseau ACHROPUCE, Réseau ANPGM, Crmr Et Ccmr FILIÈRE DE SANTÉ ANDDI-RARES, Laurence FAIVRE
#49637 - P418 **Bilan à 6 ans de la préindication « Maladies constitutionnelles du globule rouge » du Plan France Médecine Génomique 2025 (PFMG 2025).** Philippe JOLY, Ariane LUNATI-ROZIE, Julian BOUTIN, Céline RENOU
#49665 - P419 **Description phénotypique du syndrome LUMBAR chez 5 nouveaux patients.** Chloé WARGNY, Timothée DE SAINT DENIS, Hina SIMONNET, Delphine HERON, Paul KUENTZ, Antonio VITOBELLO, Daphné LEHALLE (PARIS)
#49667 - P420 **Variant faux-sens hérité dans le gène ACTG1 causant un syndrome de Baraitser-Winter avec omphalocele chez mère et fille.** Enrica MARCHIONNI (Rome, Italie), Chiara MINOTTI, Nunzia PIUMELLI, Valentina FER
#49676 - P421 **Variabilité intrafamiliale de RASA1 : de l'anasarque fœtale à la MAV cérébrale, un diagnostic révélé uniquement par génome.** Amel BOUCHATAL - BERRAHOU (bordeaux), Camille PORTERET, Fanny MORICE-PICA
#49679 - P422 **Diagnostic préimplantatoire des aneuploïdies (DPI-A) : état de l'art et questions éthiques.** Marie-Laure MAURIN (Paris), Guillaume COGAN, Radu HARBUZ, Gaelle MELAYE, Elsa SUPIOT
#49699 - P423 **Première description anténatale d'une variation pathogène du gène KDM5C chez un fœtus de sexe féminin.** Malek BOUASSIDA (Poissy), Bénédicte GÉRARD, Igor DERYABIN, Thibaud QUIBEL, Fairouz KORAICHI, At
#49706 - P424 **De l'intérêt des remaniements des régions non codantes : présentation d'un cas et revue de la littérature des délétions des régions promotrices de MEF2C.** Hamza HADJ ABDALLAH, Thomas COURTIN, Zair
#49714 - P425 **Syndrome de Van Den Ende-Gupta : nouveau variant du gène SCARF2 chez un patient marocain.** Kaoutar AHMIDOUCH (Oujda, Maroc), Khawla ZERROUKI, Jihane AHMIDI, Fatima Ezzahra AOUNI, Ayad GHANAM, Maria
#49715 - P426 **Syndrome de Myhre révélé par le scanner des rochers : une présentation atypique évoquant une otospongiose juvénile.** Pauline NIETO, Olivier GRUNEWALD, Marie Noelle CALMELS, Victoria GRANIER, Delphine D
#49727 - P427 **BRCA2 : un train peut en cacher un autre….** Khaoula ZAAFRANE-KHACHNAOUI (Nice), Morgane PLUTINO, Floriane SCHNEIDER, Laetitia D'ANGELO, Sara HALAWI, Amandine BOUREAU-WRTH, Houda KARMOUS-BENAILLY, Véro
#49748 - P428 **Deux variants pathogènes chez un couple consanguin avec antécédents d'enfants décédés avec hydrocéphalie.** Sarah BERRADA, Amal TAZZITE, Fatima MAAROUF, Zineb FAKIR, Hind DEHBI (Maroc, Maroc)
#49749 - P429 **Premier cas rapporté de monosomie partielle du chromosome 21 au Maroc.** Sarah BERRADA, Amal TAZZITE, Fatima MAAROUF, Zineb FAKIR, Hind DEHBI (Maroc, Maroc)
#49755 - P430 **Le rôle du dysfonctionnement des télomères dans l'incidence des trisomies.** Radhia M'KACHER, Pierre-Yves MAILLARD (Paris), Bruno COLICCHIO, Valentine MARQUET, Jeanne TOULAS, Wala NAJAR, Leonhard HEIDINGS
#49765 - P431 **Coexistence de deux anomalies chromosomiques à l'origine d'une dysplasie mésomélique de Langer.** Camille PORTERET (BORDEAUX), Julien VAN GILS, Perrine PENNAMEN, Amel BOUCHATAL, Jérôme TOUTAIN, Ca
#49766 - P432 **Variations bialléliques de TMEM17 et ciliopathies : validation fonctionnelle et spectre phénotypique.** Lucile BOUTAUD (paris), Chumei LI, Candice MONCLER, Laure VERLIN, Meriem GARFA-TRAORÉ, Nicolas BOUR
#49771 - P433 **Gestion des variants de signification incertaine en prénatal : l'expérience d'un centre.** Lucile BOUTAUD (paris), Anne GUIMIER, Ducreux STÉPHANIE, Roxana BORGHESE, Joana BENGOA, Nicolas BOURGON, Aurélie C
#49773 - P434 **Diagnostic de précision en situation pédiatrique critique : expérience bordelaise de l'apport du séquençage de l'exome ou du génome en urgence.** Camille PORTERET (BORDEAUX), Cécile COURDIER, Vincen
#49780 - P435 **Infertilité masculine et défaut de maturation chromatinienne : apport du séquençage de haut débit chez une famille Tunisienne.** Maha CHABCHOUB, Aména SAADALLAH, Marwa BEN AMOR, Olfa ABDELKEFI, Sa
#49790 - P436 **Le syndrome de Potocki-Shaffer-Lupski peut-il exister sans CNV ?** Fatima Zahra OUTTALEB (Casablanca, Maroc), Mohamed EL ALAOUI EL ABEDELLAOUI, Aziza SRITI, Abdelaziz SEFIANI

"Vendredi 30 janvier"

#49790 - P450 **Le syndrome de Patau de révélation post-natale au Maroc.** Fatima Zahra OUTALEB (Casablanca, Maroc), Mohamed EL ALAOUI EL ABDELLAOUI, Aziza SBITI, Abdelaziz SEFIANI
#49806 - P437 **Syndrome de synostose spondylocarpotarsienne récessif (CPSFS1B) associé à une hétérozygotie composite du gène MYH3, incluant un variant de signification incertaine : premier cas rapporté en Af**
#49812 - P438 **Syndrome associé à DOHH : un nouveau cas avec déficience intellectuelle légère et expansion du phénotype à la cardiomyopathie et l'hypoparathyroïdie.** Elise DAIRE, Sabine DIRANI, Karine BRAUN, Segol
#49821 - P439 **Quand un variant en cache un autre : apport du séquençage à haut débit.** Salwa BEN YAHIA (La Marsa, Tunisie), Cyrine ADHOUM, Ahlem ACHOUR, Faouzi MAAZOUL, Sana SKOURI, Mohamed Ali KSENTINI, Zohra FITO
#49822 - P440 **Première description prénatale du syndrome de malformation cardiaque congénitale-dysplasie ectodermique-brachydactylie-télangiectasie lié à une nouvelle variation probablement pathogène de P**
#49838 - P441 **Translocations réciproques apparemment équilibrées avec phénotype anormal : à propos de 3 cas.** Wissal TERGUI (Tunis, Tunisie), Lilia KRAOUA, Hela BELLIL, Mahdi KAMMOUN, Faouzi MAAZOUL, Sameh TRABELS
#49847 - P442 **Itinéraire d'un homme avec un utérus : de l'anomalie génétique à la paternité dans le suivi à long terme d'un patient Réunionnais avec syndrome de persistance des canaux de Müller.** Pauline BEUVAI
#49855 - P443 **Deux variants distincts de DNMT3A dans le syndrome de Tatton-Brown-Rahman : comparaison phénotypique et mécanistique.** Nadejda BIRLADEANU (Paris), Fanny LAFFARGUE, Océane COUDRIEU, Marie-Gabrie
#49876 - P444 **Une variante chromosomique très rare du syndrome de Turner: Isochromosome Xp en mosaique, à propos d'un cas.** Rasene GEREISHA (Sousse, Tunisie), Hend DRIDI, Hadhami FRAY, Dalel NASRALLI, Sameh MA
#49878 - P445 **Délétion familiale de 3 Mb dans la région Xq28 terminale contribuant à l'identification d'une région critique associée à l'insuffisance ovarienne prématurée.** Malek BOUASSIDA (Poissy), Géraldine VIOT, R
#49884 - P446 **Agénésie isolée du corps calleux révélant une translocation équilibrée de novo impliquant FOXG1 : apport du séquençage du génome prénatal.** Louise LECAT (Paris), Thomas COURTIN, Challet ILYAS, Philip
#49911 - P447 **ETUDE CYTOGENETIQUE CHEZ 622 HOMMES INFERTILES AVEC ANOMALIES DU SPERMOGRAMME.** Nadia REBAH EP MELLOULI (Tunis, Tunisie)
#49941 - P448 **Anomalies chromosomiques et moléculaires chez des enfants atteints de différences de développement sexuel.** Haifaou YOUNOUSSA (Nîmes), Macoura GADJI, Mamadou SOUMBOUNDOU, Babacar NIANG, Anne
#49953 - P449 **Môle hydatiforme récurrente associée à un nouveau variant biallélique du gène NLRP7.** Sameh ARFAOUI, Syrine HIZEM, Yasmina ELARIBI, Houweyda JILANI, Imen REJEB, Abir FEDHILA, Meyssa MERIDA, Boutheina BC
#49956 - P450 **Un syndrome polymalformatif rare confirmé par quatre nouveaux cas français porteurs du variant récurrent de novo RARA p.(Arg276Trp).** Camille PORTERET, Lucie DUFOUR (Bordeaux), Elise SCHAEFER, Carol
#49958 - P451 **Deux délétions distinctes dans une fratrie : découverte d'un mécanisme mutationnel rare responsable de délétions mosaïques adjacentes transmissibles séparément.** Jean-Serene LALOY (Caen), Marion
#49994 - P452 **Le diagnostic prénatal d'une rare tétrasomie 9p confirmé par les explorations cytogénétiques postnatales.** Sarra DIMASSI (sousse, Tunisie), Ahmed BEN SMIDA, Mariem BARKA, Rihab DAHLEB, Kawther OUNISS,
#50005 - P453 **Synostose radio-ulnaire sans trouble hématologique liée à une variation du gène MECOM : à propos d'un cas en Guyane.** Mody DIOP (CAYENNE), Narcisse ELENGA

EPOSTERS AFFICHÉS THÈMES ORANGE

05 - Oncogénétique - 14 - Génétique tumorale

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

#49974 - P555 **Dysfonctionnement des télomères et détection précoce des formes agressives des pathologies hématologiques.** Radhia M'KACHER (Évry-Courcouronnes), Bruno COLICCHIO, Claire BORIE, Wala NAJAR, Steffen JU
#49713 - P556 **Délétions totales des gènes BRCA1 et BRCA2 récurrentes en population polynésienne : une caractérisation par séquençage à lecture longue.** Walid BEN YEDDER (Villejuif), Voreak SUYBENG, Roseline TANG,
#49422 - P557 **Expérience de l'analyse en panel de gènes ciblant les patients suspects d'une prédisposition génétique à l'adénocarcinome pancréatique.** Bruno BUECHER (PARIS), Mathilde WARCOIN, Emilie ROLLAND, Rukh
#49219 - P558 **Premier cas de lymphome diffus à grandes cellules B dans le syndrome FoxP1.** Khawla ALJABALI (PARIS), Giulia BARCIA, Sophie KALTENBACH, Thierry MOLINA, Moise ASSOULINE, Arnold MUNNICH, Olivier HERMINE
#49942 - P559 **Prévalence et impact clinique des prédispositions génétiques constitutionnelles chez les femmes atteintes d'un cancer du sein avant l'âge de 30 ans.** Marion GAUTHIER-VILLARS, Emmanuelle MOURET-FOU

#49613 - P560 **Approches fonctionnelles pour le diagnostic du syndrome CMMRD au laboratoire national de référence : un outil de routine indispensable.** Erell GUILLERM (Paris), Nawel MALOUCHE, Brigitte LITRA, Luis CHAN
#49723 - P561 **Contribution du gène ERCC2 dans la prédisposition aux cancers : analyse rétrospective des données de 21 217 panels constitutionnels.** Adèle GRUBER, Samia MELAABI, Kévin MERCHADOU, Elise PIERRE-NOÉ
#49370 - P562 **Apport d'un test fonctionnel pour l'analyse des variants faux sens du gène CDH1.** Nicolas PONS (Marseille), Frédéric ANDRÉ, Véronique RIGOT-ANDRÉ, Sébastien LETARD, Sébastien GERMAIN, Catherine NOGUES, Pa
#49533 - P563 **Évaluation fonctionnelle des effets sur l'ARN et/ou la protéine provoqués par des variations localisées au niveau d'un exon terminal : le modèle du gène MSH2 impliqué dans le syndrome de Lynch.** M
#49615 - P564 **Casse-tête : Quand l'étude d'un gène est compliquée par la présence d'un pseudogène. Evaluation du séquençage Devyser_LynchFAP™ et du logiciel Amplicon Suite pour l'étude du gène PMS2.** Noer
#49881 - P565 **Implication d'un nouveau variant du gène APC dans la polypose adénomateuse familiale : étude clinique et moléculaire chez une famille tunisienne.** Rasene GEREISHA (Paris), Sana GABTENI, Rym MEDDEE
#49680 - P566 **Etude de l'association entre la présence des variants somatiques du promoteur de TERT et la taille des télomères dans une cohorte de fibrose pulmonaire.** Ibrahima BA (Paris), Hélène MOREL, Patrick REV
#50004 - P567 **Le syndrome de Cowden (SC) et la polypose juvénile en Guyane : à propos d'un cas.** Mody DIOP (CAYENNE), Narcisse ELENGA
#48970 - P568 **Mosaïque du gène FH dans un contexte de multiples léiomyomes utérins.** Mathis LEPAGE (Clermont ferrand), Mathilde GAY-BELLILE, Yannick BIDET, Maud PRIVAT, Nancy UHRHAMMER, Flora PONELLE
#49726 - P569 **Rôle du gène ATM dans la prédisposition au cancer du sein : étude de familles tunisiennes et réflexion sur la pénétrance.** Emna KOUBAA, Rym MEDDEB, Sana GABTENI, Salwa BEN YAHIA, Tergui WISSAL (Tunis
#48947 - P570 **Impact pronostique du dépistage à haut risque pour les femmes porteuses d'une altération constitutionnelle des gènes BRCA1/BRCA2.** Emmanuelle MOURET-FOURME (Paris), Claire SAULE, Sylvain DUREAU, M
#48957 - P571 **Premières estimations des risques tumoraux utilisant la méthode Genotype-Restricted Likelihood (GRL) dans la prédisposition liée à BAP1.** Victoria LAMURE (Montpellier), Léa VEYRUNE, Lisa GOLMARD, Antoir
#49617 - P572 **État 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 **Étude Clinique et génétique de la Néoplasie endocrinienne multiple type 2 :A propos de 13 familles tunisiennes.** Mahdi KAMOUN, Sana GABTENI, Rym MEDDEB, Wissal TERGUI (Tunis, Tunisie), Amira ZANATI, Ta
#49409 - P575 **Préparation de librairies wgs pcr-free sur adn ffpe pour le diagnostic des cancers : performances du kit neb ultrashear ffpe.** Ahouefa Printil Sterne AHO GLELE (Evry)
#49673 - P576 **Tumeurs surrénaliennes et syndrome de Birt-Hogg-Dubé.** Caroline ABADIE (NANTES), Stéphane PINSON, Hélène LASOLLE, Karine RENAUDIN, Christelle NICOL, Odile CABARET, Anne-Paule GIMENEZ-ROQUEPLO, 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 SAULE (paris), Enc
#49852 - P578 **Etude clinique et génétique de la polypose atténuée liée au gène MUTYH à propos de 12 familles tunisiennes.** Wissal TERGUI (Tunis, Tunisie), Sana GABTENI, Rym MEDDEB, Alaa ZIADI, Mortadha CHERIF, Ahlem
#49623 - P579 **Un nouveau mécanisme d'inactivation des gènes SDHx indétectable par les technologies classiques de séquençage.** Timothée MOYRET (Paris), Charlotte LUSSEY, Karine AURIBAULT, Judith FAVIER, Nelly BURNI
#49490 - P580 **Amélioration du diagnostic du syndrome de Peutz-Jeghers par séquençage Long-read Nanopore.** Edwige KASPER (ROUEN), Julie AMIOT, Corentin LEVACHER, Olivier QUENEZ, Sandrine MANASE, Stéphanie VASSEUR
#49931 - P581 **Variant constitutionnel en mosaïque ou métastases multiples : explorations chez une patiente présentant 6 tumeurs iléo-coliques synchrones.** Ramzi BADAOUI (Lille), Lauriane BRIOIS, Nora BOUCETTA, Méla
#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 Delta9-10.** Mélanie GIRARDI (ROUEN), Aurélie DROUET, Manon QUILAN,
#49583 - P583 **Bilan du GGC-CDH1, groupe de curation 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 QUENEZ (Rouen), Sophie COUTANT, Steeve FOURNEAUX, Crystal RENAUD, Lucas DUCROT, Stéphane ROUS
#49841 - P585 **Le syndrome de Peutz-Jeghers : A propos d'un cas.** Souhir GUIDARA (Sfax, Tunisie), Rania ABDELMAKSOUD-DAMMAK, Nihel AMMOUS-BOUKHRIS, Hend DRIDI, Fatma MEJDOUB, Hassen KAMOUN, Raja MOKDAD-GARGOURI
#49546 - P586 **LUCID : une étude française prospective multicentrique d'évaluation du risque d'hémopathies malignes liées au gène DDX41.** Pierre VANDE PERRE (Toulouse), Alexandre PERANI, Julie TINAT, Léa VEYRUNE, Pas
#49683 - P587 **Polypose adénomateuse familiale à expression digestive précoce : quel âge pour le diagnostic prés-symptomatique ?** Henri HOOTON (Amiens), Emilie LACOT-LERICHE, Alexis BILLES, Djamal DJEDDI, Marie-Pierr
#48897 - P588 **Analyse de la série de patients atteints de la maladie de von Hippel-Lindau issue de la database du réseau national PREDIR (PREDIspositions héréditaires aux tumeurs du Rein).** Sophie GAD (VILLEJUIF),
#49020 - P589 **Activité d'oncogénétique du laboratoire du Centre Antoine Lacassagne de Nice.** Logan BALDINI, Véronique MARI, Hédi BEN YAHIA, Béatrice DE CLERCQ, Axelle BERTHON, Francois PETIT (NICE)
#49893 - P590 **Prédispositions héréditaires rares au cancer du rein : deux grandes familles normandes porteuses d'un variant pathogène constitutionnel du gène MET.** Pascaline BERTHET (CAEN)
#49345 - P591 **Analyse fonctionnelle des variants de signification inconnue du gène PALB2.** Julie ROBBE (Marseille), Alexandre ASTIER, Mathilde BEAUFILS, Cornel POPOVICI, Hagay SOBOL, Catherine NOGUÉS, Mauro MODESTI
#49584 - P592 **Carcinome rénal papillaire héréditaire : cas de mosaïcisme constitutionnel du gène MET.** Jessica MARTINEZ (PARIS), Lucija DUNDEK, Alexandre BUFFET, Bénédicte BONTE, Florence AMRAM, Pascaline BERTHOME, Te
#49209 - P593 **Cancer du sein masculin et prédisposition héréditaire : analyse rétrospective de 61 cas strasbourgeois et réflexion autour de la chirurgie de réduction de risque.** Nicolas TARIS, Manon CHRÉTIEN (Strasbo
#49735 - P594 **Co-occurrence de mutations pathogènes BRCA1 et MSH6 : à propos d'une famille tunisienne.** Emna KOUBAA, Rym MEDDEB, Sana GABTENI, Tergui WISSAL (Tunis, Tunisie), Tasnim MHIRI, Amira ZANATI, Malek BOU
#49902 - P595 **Variants DICER1 et prédisposition familiale limitée aux tumeurs thyroïdiennes.** Virginie JACQUES, Isabelle OLIVER-PETIT, Solange GRUNENWALD, Philippe CARON, Frederique SAVAGNER, Frederique SAVAGNER (Toulou
#49524 - P596 **Maxwell XtractAll FFPE DNA/RNA Kit : une chimie polyvalente et automatisée pour l'extraction séquentielle de l'ADN et de l'ARN ou des acides nucléiques totaux à partir de tissus FFPE.** Mary Friedli MAL
#49707 - P597 **Caractérisation de la signature de méthylation d'un panel de 12 gènes et corrélations clinico-pathologiques dans le cancer du sein chez des patientes tunisiennes.** Hayet-Radia ZEGGAR, Alexandre HOW
#49793 - P598 **Analyses chez des cas index indemnes de cancer en Oncogénétique : quel bénéfice ?** Louise May THIBAUT (CAEN), Zoé NEVIERE, Elodie COSSET, Laurent CASTERA, Sophie KRIEGER, Agathe RICOU, Flavie BOULOUA
#49829 - P599 **RNASeq ciblé pour explorer des tumeurs de l'ovaire avec des variants non codants dans les gènes BRCA1, BRCA2 et RAD51C.** Hela SASSI (Villejuif), Felix BLANC DURAND, Damien VASSEUR, Veronica GOLDBARC
#49814 - P600 **Les cartes d'identité génomiques, épi-génomiques et transcriptomiques des lignées tumorales de l'ovaire séreux de haut grade.** Hela SASSI (Villejuif), Felix BLANC DURAND, Roseline TANG, Kaissa OUALI, 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 HEVERS, Christelle BREST, Quentin DA COSTA, B
#49447 - P602 **Amélioration significative de l'extraction de l'ADN tumoral circulant plasmatique par le kit automatisé Maxwell® RSC Rapid ccfDNA Kit.** Guillaume HERBRETEAU (PARIS), Etienne MULLER, Marie-Magdelaine CO
#49622 - P603 **Epidirect®, technologie innovante pour l'analyse de la méthylation du promoteur MGMT dans les tumeurs cérébrales : évaluation monocentrique à l'hôpital Pitié-Salpêtrière.** Loetitia FAVRE, 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 - Epidémiologie g

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

#49450 - P604 **Tiers-veilleur dans un projet de recherche action participative sur l'expérience des parcours de santé et de vie avec une maladie génétique rare : l'exemple de Tous Chercheurs dans le projet ExPaPa**
#49580 - P605 **Le gène ALAS2 et le conseil génétique : plusieurs maladies et focus sur les formes dominantes liées à l'X.** Ophélie EVRARD, Loïc GARÇON, Caroline KANNENGIESSER (PARIS)
#49399 - P606 **L'amyotrophie spinale infantile à l'ère du dépistage néonatal : évolution des pratiques de conseil génétique.** Séverine DRUNAT, Marie Pierre REBOUL, Nadège CALMELS, Valerie BIANCALANA, Cécile ROUZIER, Br
#49387 - P607 **Personnalisation du parcours oncogénétique pour les patients atteints de déficience intellectuelle.** Mélyna MONICHON (Lille), Julie BOONE, Sophie COPPENS, Axelle HUGUES, Florence LE TINIER, Audrey MAILLIEZ
#49225 - P608 **Impact de la mise en évidence de variations de séquence dans un gène du métabolisme médicamenteux (CYP3A4) : de l'exclusion d'une maladie de Fanconi à l'adaptation thérapeutique et au suivi p**
#49308 - P609 **Une mallette pédagogique pour mieux comprendre les mécanismes génétiques des maladies rares : le design objet au service du parcours patient.** Caroline IMMESOETE (Lyon), Sophie GALLAS -LEMONNIER
#49416 - P610 **Livret-jeu à destination des enfants reçus en consultation de génétique.** Nelly DEWULF (TOULOUSE), Coralie RUBECK, Julie LESUEUR, Clémence VANLERBERGHE
#49808 - P611 **Dépistage néonatal des hémoglobinopathies en Tunisie : A propos de 76650 cas.** Imen BACCHOUCHE, Jalila BERGAOUI, Rym OTHMANI, Leila BEN SALEM, Faida OUALI, Mariem OTHMANI, Siwar CHELBI, Sondess HAD
#49338 - P612 **Évaluation de la compréhension du consentement éclairé a un examen génétique : étude pilote observationnelle.** Zakia HAFDI-NEJJARI (LYON), Juliette QUIGNON, Clara PARIS, Anna NICOLAEVA, Gaetan LESCA, P
#49516 - P613 **Transmission d'une information génétique à la parentèle dans le cas d'un accouchement sous le secret : à propos d'un cas clinique.** Estelle ROUSSELET (Grenoble), Charlotte MARION, Clémentine LEGRAND
#49848 - P614 **Etude génétique : de l'ombre à la lumière du diagnostic.** Wiem ESSALAH (Tunis, Tunisie), Ahlem ACHOUR, Malek TRIGUI, Salwa BEN YAHIA, Sana SKOURI, Mjv HOFFER, Ivan DIMOV, Neirouz GHANNOUCHI, Mouna ZRIBI, M
#49543 - P615 **Découverte de pathologies génétiques dans le contexte d'un don de gamètes : Quelles informations donner aux couples et aux donneurs ?** Laura GUYON (Nantes), Bertrand ISIDOR, Alice YVARD, Sandra ME
#49677 - P616 **Conseil génétique des hémoglobinopathies : création d'outils d'aide à la prescription et à l'interprétation.** Eloise REY, Clara NATIVELLE, Ariane LUNATI-ROZIE, Camille BERGER, Serge PISSARD, Frederic GALACTE
#49284 - P617 **Reclassification d'une délétion inédite du gène DMD : quand l'étude familiale éclaire le conseil génétique.** Ariadna BELLÉS (Barcelone, Espagne), Aurora SÁNCHEZ, Miriam POTRONY, Juan José GUILLÉN, Celia B
#49596 - P618 **Assistance médicale à la procréation chez les femmes seules hétérozygotes pour une maladie récessive : Enjeux du dépistage génétique du donneur.** Juliette SANTENARD (DIJON), Léa GAUDILLAT, Camille L
#49862 - P619 **L'étrange récurrence des anomalies des pils palmaires dans les œuvres picturales de l'École caravagesque d'Utrecht (1580-1630).** Alexis BILLES (AMIENS), Marie-Florence REVENEAU
#49319 - P620 **Projet PREDISMARCA4, un appel à collaboration pour l'étude des corrélations génotypes-phénotypes et l'évaluation des risques tumoraux chez les personnes porteuses d'un variant constitutionnel d**
#49510 - P621 **Difficultés du conseil génétique dans l'hyperinsulinisme : entre variant de novo et VSI populationnel.** Cécile SAINT-MARTIN (Paris), Séverine CLAUIN, Eléonore VIORA-DUPONT, Delphine BOUVET, Candace BENSIG
#49506 - P622 **Diagnostic étiologique d'une déficience intellectuelle à l'âge adulte : quels enjeux, quel accompagnement ?** Capucine ROSSI (Paris), Mélanie HEBERT, Boris KEREN, Caroline NAVA, Boris CHAUMETTE, Perrine CH
#49337 - P623 **Parcours et lien ville-hôpital des maladies rares en Occitanie : détails des parcours et demandes en fonction des acteurs.** Julie VERNET (Montpellier), Kevin YAUY, Hélène DE CHATEAU-THIERRY, David GENEVIÈV
#49661 - P624 **Efficience du conseil génétique pour une maladie héréditaire avec mesures de surveillances et de soins : l' amylose cardiaque ATTR.** Bérénice HEBRARD (CRETEIL), Ariane LUNATI-ROZIE, Marina KONYUKH, Fr
#49466 - P625 **L'optimisation et l'évolution de la prescription de génome-MR à Nice.** Sara HALAW (Nice), Annabelle CHAUSSENOT, Khaoula ZAAFRANE KHACHNAOUI, Cécile ROUZIER
#49934 - P626 **Nouveau variant du gène SLC16A2 associé au syndrome d'Allan-Herndon-Dudley : apport du séquençage de l'exome dans deux cas familiaux.** Nouha BEN CHEIKH AMOR, Yasmina ELARIBI, Houweyda JILANI, S
#49298 - P627 **Être conseillère en génétique à l'ère du séquençage d'exome : réflexions autour de la restitution des données incidentes en néphrogénomique Adulte.** Estelle ROMERO, Nadia OULD OUALI, Melanie EYRIES
#49379 - P628 **Création d'une vidéo innovante d'information sur les données incidentes afin de soutenir le consentement éclairé en consultation.** Françoise ROBERT, Eleonore VIORA-DUPONT, Nicolas CHASSAING, Myrtille S
#49890 - P629 **Impact du séquençage du génome complet sur la satisfaction parentale dans le parcours de soins en génétique pédiatrique : retour d'expérience de la RCP de Jean Verdier.** Tanguy MAREAU, Anitha SAT
#49929 - P630 **Déficit immunitaire combiné sévère lié à une mutation du gène CD3E.** Nouha BEN CHEIKH AMOR, Imen REJEB, Houweyda JILANI, Syrine HIZEM, Lamia BEN JEMAA (Tunis, Tunisie), Yasmina ELARIBI
#49513 - P631 **Mosaïcisme de TNFRSF1A : élargissement du spectre moléculaire et clinique du TRAPS.** Aphrodite DASKALOPOULOU, Eman ASSRAWI, Farah DIAB, Alexis MATHIAN, Anne-Cécile RAMEAU, William PITERBOTH, Sonia-Atl
#49105 - P632 **Démarrage de l'essai clinique ESALIT (Efficacy-Safety-Lithium-TBR1) : évaluation du 1er traitement médicamenteux des troubles neurocognitifs liés à TBR1.** Sophie NAMBOT (DIJON), Marc BARDOU, Maud (

#49373 - P633 **Six ans de suivi sur plateforme d'analyse du mouvement d'un patient présentant une MPS2 très atténuée traité par Idursulfatase.** Manon DEGOUTIN (Bordeaux), Camille PORTERET, Claire DELLECI, Nicolas PC
#49961 - P634 **Alvérine citrate: une thérapie prometteuse dans les déficits du complexe I de la chaine respiratoire mitochondriale.** Nolwenn BOUNAIX (Angers), Jeremy RICHARD, Jordan RIVRON, Yeranuhi HOVHANNISYAN, Naig
#49247 - P635 **Déploiement du séquençage pangénomique à partir de prélèvements FFPE en Guadeloupe : une organisation territoriale innovante au service des patients atteints de cancers avancés en échec thér**
#49895 - P636 **NF1-deficiency in human Schwann cells induces actionable mitochondrial metabolic reprogramming.** Manuela YE, Aurélien BORE, Ingrid LAURENDEAU, Mikael HIVELIN, Raphaël MARGUERON, Eric PASMANT (PARIS)
#49366 - P637 **Développement de modèles cellulaires complexes pour explorer la physiopathologie du syndrome progéroïde MADaM.** Sara NAEL (Marseille), Diane FRANKEL, Elise KASPI, Stefano TESTA, Zaffran STEPHANE, Ar
#49356 - P638 **miR-140-5p, nouvel acteur clé dans la physiopathologie de la Progeria Hutchinson-Gilford via la répression de la voie antioxydante NRF2/KEAP1/HO-1.** Léa TOURY, Diane FRANKEL, Sara NAEL, Mario ABAJI, I
#49684 - P639 **Etude de l'activité antitumorale des extraits d'une plante du genre Asteriscus contre le cancer du sein triple négatif.** Yasmine TOUATI, Hayet DOUIK, Ohsen HANANA, Ons AZAIEZ, Mohamed JEMAA, Maher KHAI
#49894 - P640 **Comprendre les défauts mitochondriaux conduisant à une atteinte du muscle cardiaque associée aux mutations de CHCHD10.** Mélanie ABOU-ALI (Nice), Marcio CAMPOS RIBEIRO, Yeranuhi HOVHANNISYAN, Gaé
#49410 - P641 **La thérapie génique de remplacement médiée par ultrasons focalisés comme piste thérapeutique dans le syndrome de Rett.** Léna BOURCIN, Léna BOURCIN (Marseille), Marie-Solenne FELIX, Laurent VILLARD, Je
#49293 - P642 **Atteinte bi-allélique du gène TTN dans un cas de myopathie congénitale.** Daria ONITIU (ST ETIENNE), Francis RAMOND, Marine LEBRUN, Anna SUCHET-DECHAUD, Sana SKOURI, Caroline VERONESSE, Mathilde ENTRES
#49901 - P643 **Renforcer le diagnostic moléculaire dans les maladies neuromusculaires rares : les actions de la sous-commission génétique moléculaire de la filière FILNEMUS.** Emmanuelle PION (MONTPELLIER)
#49909 - P644 **Un phénotype atténué et d'apparition tardive d'un déficit en complexe I mitochondrial dû à un variant nouvellement rapporté dans le gène ACAD9.** Anna-Gaëlle GIGUET-VALARD (Fort-de-France), Nadège BEI
#49717 - P645 **Caractérisation de variants récurrents du gène CAPN3 chez des familles marocaines atteintes de LGMD R1.** Yasmina RAHMUNI (Rabat, Maroc), Jaber LYAHYAI, Imane CHERKAOUI JAOUAD, Ourayna BATTA, Omar A
#49926 - P646 **Correction des principaux facteurs de risque épidémio-génétiques : le manque d'activité physique et d'apport quotidien en fibres dans un contexte clinique génétique.** Anatole MALOIGNE (Clermont-Ferra
#49117 - P647 **Etude de la relation génotype – phénotype et des impacts fonctionnels de variants du gène PLOD1 dans une cohorte de 15 patients atteints du syndrome d'Ehlers-Danlos cyphoscoliotique.** Pierre BOI
#49807 - P648 **Syndrome néphrotique cortico-résistant lié au polymorphisme non neutre p.R229Q du gène NPHS2 : étude clinique, histologique et génétique d'une cohorte rétrospective européenne de 92 patients.**
#49505 - P649 **Caractéristiques cliniques et évolutives de patientes porteuses d'une Dystrophie Musculaire de Duchenne symptomatique dans l'enfance.** Céline BIROULET-BRUNEAU, Vincent FABIGOULE, Sophie VALOIS, St

"Vendredi 30 janvier"

#49999 - P649 **Caractéristiques cliniques et évolutives de patientes porteuses d'une Dystrophie musculaire de Duchenne symptomatique dans l'enfance.** Cécile DIDOLET (BRONEAU), Vincent FARGOUSE, Sophie VALOIS, S

#49187 - P650 **Cohorte française des patients avec déficit en TK2 : analyse des caractéristiques cliniques et génétiques.** Maxime BECKER (Marseille), Annabelle CHAUSSENOT, Marco SPINAZZI, Anthony BEHIN, Sarah TOUATI,

#49960 - P651 **PAOLO2 - étude de la physiopathologie des anomalies autosomiques dominantes PIEZO2.** Clara CARTAL, Cécile BETRY, Martial MALLARET, Marjolaine GAUTHIER, Frédérique NUGUES, Karine PALOMBI, John RENDU,

#49052 - P652 **La centralisation des collections françaises en population générale CONSTANCES, E3N-Générations, ELFE, EPIPAGE2 et GAZEL au CRB du CEPH dans le cadre du projet BioCF : un avantage stratégiqu**

#49461 - P653 **Contribution de la génétique à la prévention de précision du cancer colorectal en CHU : recensement supervisé des apparentés et organisation anatomo-centrée.** Laury NICOLAS (CLERMONT FERRAND), A

#49462 - P654 **Facteurs environnementaux et occurrence d'adénocarcinome pancréatique chez les porteurs de variants pathogènes BRCA2 : étude rétrospective monocentrique.** Laury NICOLAS (CLERMONT FERRAND), A

#49376 - P655 **Séquençage du gène TTR depuis l'avènement des biothérapies en France : enquête rétrospective nationale entre 2018 et 2023.** Abd El Kader AIT TAYEB, Pauline CHAZELAS, Vianney POINSIGNON (Paris), Dav

#49265 - P656 **Etude du risque familial de sclérose en plaques au sein de l'Observatoire Français de la sclérose en plaques.** Anna SEROVA-ERARD (Clermont-Ferrand), Alexandra SENDRANE, Raphaelle BOYER, Emma POURRET

#49639 - P657 **Méthylation de l'ADN et risque de cancer du sein : étude d'association épigénomique au sein de la cohorte E3N-Generations.** Yazdan ASGARI (Paris), Dzevka DRAGIC, Fanny ARTAUD, Gianluca SEVERI, Thérèse

#49597 - P658 **Corrélations phénotype-génotype et implications génétiques du variant HBA2:c.*94A>G dans les alpha-thalassémies.** Quentin RADZIEJEWSKI, Anne-Françoise SERRE-SAPIN, Corinne FAVIER, Muriel GIANSILY-BLA

#49930 - P659 **Nouvelle mutation mucoviscidosique 1104delC: impact clinique sévère.** Sondess HADJ FREDJ, Chayma SAHLI, Rym OTHMANI, Mariem OTHMANI, Siwar CHELBI, Faida OUALI, Fatma KHALSI, Samia HAMMOUDA, Khedija

#49758 - P660 **Annotations gène-maladie d'Orphanet : une fenêtre sur le paysage génétique et thérapeutique des maladies rares.** Mickaël DE CARVALHO, Mariane ESPITALIE, Julie BRUYERE-ZERELLI, Perrine RENARD, Caterina L

#49803 - P661 **Identification des modificateurs génétiques de l'âge d'apparition de la maladie de Parkinson causée par la variante G2019S du gène LRKK2.** Gatepe Cedoine KODJOVI (Paris), Thomas COURTIN, Christelle T

#49432 - P662 **Mésappariements familiaux identifiés au sein du laboratoire AURAGEN : analyse génétique et facteurs associés.** Lucas W. GAUTHIER (Lyon), Laure SAPEY-TRIOMPHE, Anne THOMAS, Virginie BERNARD, Julien THE

#49554 - P663 **Paysage génétique de NAT2 dans la population marocaine : Vers des stratégies de dosage de l'isoniazide guidées par le génotype dans une région endémique de tuberculose.** Nada BENYAHYA (RABAT,

#49741 - P664 **Réseau NGS-Diag : présentation et objectifs.** Cécile ROUZIER (Nice), Laila EL KHATTABI, Nicolas SEVENET, Nicolas CHATRON, Sylvie JAILLARD, Florence COULET, Valérie MALAN, Claude HOUDAYER, Sylvie BOURTHOUMIEU,

#49552 - P665 **Observatoire du traitement et Groupe de Travail thérapeutique de la filière AnDDI-Rares : de la mise en place au déploiement.** Julia BERTHOD, Laurence FAIVRE (DIJON), Marc BARDOU, Candace BEN SIGNOR, M

#49536 - P666 **Sensibilisation aux maladies rares, production de supports vidéos : simulation d'annonce.** Amandine BOUREAU-WIRTH, Adeline CHABEUF (Nice), Chloé PROSPER, Cécile ROUZIER

#49599 - P667 **Apprendre à faire ensemble : un dispositif pédagogique pour former chercheurs, patients et proches-aidants à la co-construction des savoirs et à leur co-mise en œuvre.** Celia CARDOSO (Paris), Melissa

#49348 - P668 **ERN ITHACA: Le Réseau Européen de Référence pour les malformations congénitales et les déficiences neurodéveloppementales rares.** Klea VYSHKA (Paris), Gerieke BEEN, Tjitske KLEEFSTRA, Sofia DOUZGO

#49285 - P669 **Un carnet de santé dédié aux maladies rares : un outil innovant pour améliorer la coordination des soins - Un futur dispositif d'éducation thérapeutique au service des familles, intégré au programme**

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

#49474 - P670 **ARRAN: un pipeline nextflow pour l'automatisation d'analyses GWAS et de variants rares, incluant le chromosome X.** Corentin MOLITOR (Lyon), Mathilde DI-FILIPPO, Claire BARDEL

#49480 - P671 **RNA-Seq et maladies rares : quelle taille de cohorte pour une sensibilité optimale ?** Laura DO SOUTO FERREIRA (NANTES), Thomas BESNARD, Wallid DEB, Delphine QUINQUIS-LEROUX, Patricia TALARMIN, Gaëlle LANI

#49243 - P672 **Analyse du signal de méthylation issu de séquençage ONT pour les signatures épigénétiques.** Théo SERRALTA (Dijon), Marlène MALBOS, Valentin VAUTROT, Anne-Sophie BRIFFAUT, Edris SHARIFRAHMANI, Anthony

#49313 - P673 **Dérégulations épigénétiques mises en évidence chez les patients atteints de laminopathies multi-systémiques : mécanismes physiopathologiques communs?** Léa LE GOFF (Marseille), Mario ABAJI, Sara N

#49987 - P674 **Spectre clinique, épidémiologique et moléculaire actuel des ichtyoses héréditaires en Tunisie : impact sur le diagnostic et la prise en charge des patients.** Rakia MERDASSI (Tunis, Tunisie)

#49532 - P675 **Une nouvelle approche de séquençage très haut débit : vers une normalisation efficiente.** Olivier CHENAVIER, Nicolas PONS (Lyon), Carole FERRARO-PEYRET, Christine VINCIGUERRA, Anne THOMAS

#49530 - P676 **Apport du séquençage de longs fragments par nanopore dans le diagnostic génétique de la cardiomyopathie amyloïde liée au gène TTR.** Valérie CHANAVAT, Quentin TESTARD, Marie LUCAIN, Kahia MESSAOU

#49728 - P677 **Evaluation du kit AmplideX® Nanopore Carrier Plus Kit pour le séquençage par Oxford Nanopore Technologies du gène CFTR.** Charlotte VASSY-CHARIGNON, Tony YAMMINE, Feyereisen LAURA, Hélène MORET,

#49576 - P678 **Amélioration des prédictions in silico pour les variants dans les gènes non-codants chez les patients atteints de troubles neurodéveloppementaux.** Tatiana MAROILLEY (Strasbourg), Clarisse DELVALLÉE, D

#49316 - P679 **Le séquençage du génome long-read : vers un test unique intégratif en routine diagnostique.** Abdelali ZRHIDRI (Clermont Ferrand), Emilie PAGE, Stephan KEMENY, Victor PILLAY, Grégory EGEA

#49365 - P680 **Détection de variants de très faible fréquence en exome profond adaptée aux maladies rares mosaïques.** Jules LEPONT--RICHEZ (Evry), Mélanie LETEXIER, Ahouefa Printil AHO GLELE, Alain VIARI, Violette TURON,

#49778 - P681 **Analyses structurales des variations faux-sens des sous-unités du complexe Mediator.** Jérominе CARRET (Lille), Frédéric FRENOIS, Thomas SMOL, Jamal GHOUMID

#49176 - P682 **In Silico Analysis of Coding/Noncoding SNPs of Human RETN Gene and Characterization of Their Impact on Resistin Stability and Structure.** Lamiae ELKHATTABI, Imane MORJANE, Hicham CHAROUTE, Soumay

#49809 - P683 **Evaluation de la solution devyser thalassemia v2 dans le diagnostic moléculaire des thalassémies.** Kahia MESSAOUDI (AMIENS), Walaa DARWICHE, Didier HERENT, Alizée SERGENT, Ophélie EVRARD, Loïc GARÇON,

#49214 - P684 **Prescriptions et rendement diagnostique du séquençage génomique dans le cadre des maladies rares en Guadeloupe : état des lieux 2023-2025.** Kara RANGUIN (GUADELOUPE), Aude ABRIAL, Sofiane DJEBI

#49865 - P685 **Nouvelles perspectives diagnostiques et mécanistiques dans le syndrome ATRX grâce au profilage de la méthylation de l'ADN.** Nicolas DOLDI (Paris), Fatou CAMARA, Marlène RIO, Anne GUIMIER, Catherine BA

#49871 - P686 **Détection bio-informatique des insertions d'éléments génétiques mobiles pour le diagnostic des maladies rares au laboratoire SeqOIA.** Arnaud MAILLARD (Paris), Nicolas DERIVE, Pierre MARIJON, Audrey BRIA

#49550 - P687 **Prot_Orthologues : un serveur web pour visualiser l'alignement de 25 protéines orthologues de chacune des > 19 000 protéines humaines MANE Select.** Patrice BOUVAGNET (Lyon)

#49220 - P688 **Séquençage des gènes GBA1 et GBAP1 : évaluation du kit AmplideX® Nanopore Carrier Plus Kit utilisant le séquençage par Oxford Nanopore Technologies.** Gabriel BRETON, Tony YAMMINE, Laura FEYEREI

#49491 - P689 **Enjeux techniques et organisationnels pour un laboratoire de biologie médicale liés à la mise en place d'un projet pilote de dépistage néonatal génomique.** Martin CHEVARIN (Dijon), Valentin BOURGEOIS,

#49354 - P690 **Lutte contre l'impasse diagnostique : Amélioration de l'interprétation des variants du gène WFS1 grâce à l'IA.** Edoardo SARTI, Annabelle CHAUSSENOT, Samira AIT-EL-MKADEM, Véronique PAQUIS-FLUCKLINGER,

#49332 - P691 **Réévaluation des VUS en oncogénétique par apprentissage automatique : un outil d'aide au diagnostic des prédispositions au cancer.** Yahia Mahdi Seddik CHERIFI (Alger, Algérie)

#49527 - P692 **Apport des technologies innovantes au diagnostic moléculaire de la SMA: caractérisation d'une délétion partielle atypique de SMN1.** Brian SPERELAKIS-BEEDHAM, Sylvia ROSE (Paris), Lilian GREAU, Cécile MA

#49943 - P693 **Semi-automatisation et standardisation des comptes rendus génétiques : une solution simple et accessible à tous.** Anne-Sophie DENOMMÉ-PICHON (Dijon), Christophe PHILIPPE

#49797 - P694 **Nouvelles approches technologiques et bio-informatiques pour décrypter les formes monogéniques du diabète : expérience tunisienne.** Rym KEFI, Nadia KHERJI (Tunis, Tunisie), Hamza DALLALI, Mariem GHA

#49682 - P695 **Identito-vigilance en pratique : une solution bio-informatique flexible pour tout type d'analyses NGS.** Benoit GOUTORBE (Marseille), Cornel POPOVICI, Quentin DA COSTA, Ghislain BIDAUT, Tetsuro NOGUCHI, Viol

#49340 - P696 **Méthode de traçabilité et de sécurisation d'échantillons NGS à l'aide de données encodées sur ADN synthétique.** Gabriel FINA (Marseille), Pascal ASSENS, Abigaelle GROS, Alain BIANCOTTO, Férédric FINA

#49451 - P697 **GALACS : détecter des CNV et SV en quelques secondes grâce aux GPU.** Serralta THÉO, Emilie TISSERANT, Anthony AUCLAIR, Valentin VAUTROT, Anne-Sophie BRIFFAUT, Laurence FAIVRE, Christel THAUVIN, Yannis DU

#49752 - P698 **Étude bioinformatique des mutations associées à la bisalbuminémie et de leurs effets sur le transport des acides gras.** Dorra JEMAL (Sfax, Tunisie), Yessine AMRI, Sondess HADJ FREDJ, Siwar CHELBI, Mariem

#49979 - P699 **WECC : outil de détection de CNV sur des données WES pour le diagnostic de maladies rares.** Julien BURATTI (Paris), Julie BOGOIN, Jean-Madeleine DE SAINTE-AGATHE, Mathieu GEORGET, Caroline NAVA, Corinne

#49177 - P700 **Computational Analysis of nsSNPs of ADA Gene in Severe Combined Immunodeficiency Using Molecular Modeling and Dynamics Simulation.** Soukaina ESSADSSI, Al Mehdi KRAMI, Lamiae ELKHATTABI, Zouhai

#49957 - P701 **Mise au point de techniques de capture pour le séquençage ciblé en long read Oxford Nanopore appliquées aux loci SORD et RFC1 dans la maladie de Charcot-Marie-Tooth.** Christel CASTRO (Allauch),

#49464 - P702 **Réduction du temps d'analyse génomique à une heure : une approche intégrée combinant GPU, automatisation et optimisation logicielle pour le diagnostic clinique.** Anthony AUCLAIR (Dijon), Emilie TISS

#49915 - P703 **PhenoDiag : une évaluation hiérarchique et multi-références de l'extraction de phénotypes à partir de textes médicaux.** Thomas LABBE (Rennes), Moussa BADDOUR, Axel BONESTEVE, Majd SALEH, Olivier DAN

#49616 - P704 **De la cytogénétique à la bioinformatique : décrypter l'impact oncogénique des délétions constitutionnelles.** Najla ZIDANI, Soumaya MOUGOU (Sousse), Amira BENZARTI, Ahlem ATIGUE, Sarra DIMASSI, Karima

#49825 - P705 **Modélisation structurale et fonctionnelle des variants de l'albumine humaine dans la bisalbuminémie héréditaire et leurs interactions médicamenteuses.** Dorra JEMAL (Sfax, Tunisie), Yessine AMRI, Sonde

---

#49995 - P706 **repertoire_profiler A convenient bioinformatic tools with proof of concept results regarding the repertoire profile of mice and human patients allergic to anesthetic agents.** Gael MILLOT (Paris)

#49694 - P707 **Apport du séquençage de l'exome entier dans la réorientation du diagnostic clinique des troubles du développement sexuel.** Abir JEBALI, Asma TAJOURI, Nasreddine RAJOUA, Ons AZAIEZ, Ridha M'RAD, Médiha

#49441 - P708 **Analyse en temps réel du séquençage du génome entier pour une santé de précision intégrant la génomique.** Dau-Ming NIU (Taipei, Taiwan), Yung-Hsiu LU, Yun-Ru CHEN, Chih-Ya CHENG, Yu-Ting CHIANG, Liu C

#49984 - P709 **Étude clinique et classification des anomalies congénitales des membres supérieurs à travers une étude Tunisienne.** Imen CHELLY, Sana SKOURI (Tunis, Tunisie), Abir MANSOURI, Lilia KRAOUA, Mediha TRABEL

#49517 - P710 **Approche génomique pour délimiter les pathologies osseuses constitutionnelles parmi les arthrogryposes multiples congénitales.** Eda AKKAS, Xenia LATYPOVA, Isabelle MAREY, William DUFOUR, Pauline LE TA

#49503 - P711 **Oligodontie par agénésie du bloc incisif maxillaire : une nouvelle dysplasie fronto-nasale ?** Charlotte GUILLOUET (Paris), Bothild KVERNELAND, Amandine BAN, Patrick NITSCHKE, Christine BOLE, Roman Hossein K

#49556 - P712 **Pathologies rares du métabolisme phospho-calcique : bilan de la préindication en 2026 (laboratoires Seqoia et Auragen).** Louis LEBRETON, Audrey BRIAND-SULEAU, Victor MARIN, Marine SERVEAUX-DANCER, M

#49972 - P713 **Variant du gène FGFR3 dans un tableau de chondrodysplasie et d'épilepsie : à propos d'un cas.** Nouha BEN CHEIKH AMOR, Houweyda JILANI, Imen REJEB, Yasmina ELARIBI, Abir JBALI, Syrine HIZEM, Lamia BEN JEM

#49856 - P714 **Syndrome de Stüve-Wiedemann de type 1 : description d'un nouveau variant pathogène de découverte anténatale sur signe d'appel fracturaire dans une grossesse gémellaire.** Alexis BILLES (AMIENS),

#49654 - P715 **Le panel GenoDENT, un outil de diagnostic moléculaire : variation dans le gène CTSK, étude d'un cas de pycnodysostose.** Cédric VERRIEZ (Strasbourg), Gaétan CARAVELLO, Marzena KAWCZYNSKI, Aurélie GOU

#49973 - P716 **Épidermolyse bulleuse dystrophique récessive due à COL7A1 p.(Arg185*) homozygote : première observation au Maroc.** Wafaa BOUZROUD, Sarah BERRADA, Amal TAZZITE, Bouchaïb GAZZAZ, Hind DEHBI (Ma

#49874 - P717 **Arthrogrypose évolutive et signes cutanés révélant une fibromatose hyaline : étude clinique et génétique.** Rasene GEREISHA (Sousse, Tunisie), Hend DRIDI, Salsabil NOUIR, Safa HANNACHI, Ramzi ZEMNI

#49675 - P718 **Description phénotypique d'une famille avec variant ponctuel sur TAB2, initialement diagnostiquée avec un Syndrome d'Ehlers-Danlos.** Baptiste VIERNE, Clarisse BILLON, Fanny MORICE-PICARD, Philippe DE

#49456 - P719 **Ichtyose épidermolytique par mutation récessive de KRT10 : une forme rarissime d'ichtyose au pronostic incertain.** Christine CHIAVERINI, Laurence FAYOL, Stéphanie MALLET, Marjorie HEIM, Meri TULIC, Véroniq

#49453 - P720 **Phénotype cutané atypique lié à une double mutation KRT1 et NECTIN4 : un gène peut en cacher un autre.** Valentine SALVESTRINI, Bruno FRANCOU (NICE), Marjorie HEIM, Thomas HUBICHE, Gwenael NADEAU, Vé

#49764 - P721 **Rôle du NGS dans le diagnostic des erreurs innées de l'immunité : description d'une mutation inédite du gène REL (IMD92).** Mohsine-Ali EL-HAMRI (Temara, Maroc), Nada BENYAHYA, Zineb SABKY, Jaber LYAHY.

#49237 - P722 **Les variants de SFTPA1 et SFTPA2 associées à une pneumopathie interstitielle ne sont pas toujours des faux-sens.** Tifenn DESROZIERS (Paris), Yohan SOREZE, Valérie NAU, Bruno CRESTANI, David DRUMMONI

#49587 - P723 **European Autism GEnomics Registry (EAGER) : Une étude de cohorte multicentrique et un registre sur l'autisme en Europe.** Claire LEBLOND (PARIS), Freddy CLIQUET, Alexandre MATHIEU, Gaëlle BOTTON-AMIOT

#49832 - P724 **Cas rare d'une patiente avec un syndrome d'hyperferritinémie-cataracte lié à une double variation pathogène en cis du locus IRE du gène FTL.** Alexis BILLES (AMIENS), Estelle CADET, Ophélie EVRARD, Ghas

#49947 - P725 **Implication de variants pathogènes du gène PKHD1 dans la maladie de Cacchi-Ricci.** Ilias BENSOUNA (Paris), Alice CHIMON, Mélanie EYRIES, Sarah MONTAGNE, Laure RAYMOND, Laurent MESNARD, Emmanuel LETA

#49071 - P726 **Caractérisation d'une microduplication rare en 16q24.3 associée aux troubles neurodéveloppementaux et au trouble du spectre autistique.** Julien BELIVIER (Limoges), Valentine MARQUET

#48876 - P727 **Le déficit en WNT2B entraîne des défauts épithéliaux et prédispose à la dysplasie gastro-intestinale chez l'homme.** Leslie LORI, Valentin NEURANTER, Corinne LEBRETON, Jérémy BERTHELET, Marianna PARLAT

#48853 - P728 **Efficacité d'un panel ciblé en séquençage haut débit pour la caractérisation moléculaire des ichtyoses.** Constance DEBLOCK, Adrienne ELMORJANI, Christine BODEMER, Fabienne CHARBIT-HENRION (Paris), Smail

#49294 - P729 **Génotypage de l'expansion CTG18.1 dans le gène TCF4 dans la dystrophie cornéenne endothéliale de Fuchs : une cohorte française.** Daria ONITIU (ST ETIENNE), Francis RAMOND, Gilles THURET, Zhiguo HE,

#49598 - P730 **Nouveau Hot-spot de variants dans le gène du récepteur ß aux hormones thyroïdiennes pour des résistances aux hormones thyroïdiennes peu sévères.** Aksel DURAND, Mathilde LEFEVRE, Floris CHABRUN,

#49802 - P731 **Développement d'un modèle de coculture type LSEC/hépatocytes pour l'étude fonctionnelle de variants du gène BMP6 impliqués dans le métabolisme du fer.** Lénaïck DETIVAUD-GAUTHIER, 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

#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 (DIJON), Léa GAUDILLAT, Lea PATAY, Camille

#49786 - P735 **Apport du séquençage d'exome dans l'identification de variants délétères du gène TTN : à propos deux cas pédiatriques présentant deux phénotypes différents.** Feriel AGREBI (Bron), Houweyda JILANI, In

#49327 - P736 **Une grande famille française porteuse d'un variant pathogène de TGFBR2 : illustration de la variabilité phénotypique.** Ludivine ELIAHOU, Souraya WADIH (paris), Olivier MILLERON, Florence ARNOULT, Nadine H

#49498 - P737 **Rôle des mécanismes de régulation d'expression liés aux hormones sexuelles dans la prédisposition à la dissection spontanée de l'artère coronaire.** Adrien GEORGES (Paris), Asraa ESMAEL, Alberto TEZZ

#49702 - P738 **La cardiomyopathie hypertrophique apicale : de la clinique à la génétique.** Clément MARCEL (Boulogne-Billancourt), Aurélien PALMYRE, Pierre BOISSON DE CHAZOURNES, Marie HAUGUEL-MOREAU, Olivier DUBOURG,

#49868 - P739 **Le séquençage de l'exome entier : un outil clé dans le diagnostic génétique de la mort subite cardiaque.** Rasene GEREISHA (Paris), Lilia KRAOUA, Hager JAOUADI, Ahlem ACHOUR, Amira ZNATI, Hend BRAHEM, M

#49518 - P740 **Lien entre génétique et inflammation vasculaire : le cas du polymorphisme -455G/A.** Sabah HANACHI (Constantine, Algérie), Karima SIFI, Nacera KEROUAZ, Salima ZEKRI, Khalida BOUDAOUD, Chafika Yasmina AMR

#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 JONVEAUX, 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

#49443 - P743 **Diagnostic familial moléculaire des pathologies des artères de moyen calibre & dépistage artériel familial : un projet basé sur l'expertise du Centre de Compétence des Maladies Artérielles Rares de**

#49795 - P744 **Polymorphisme C677T du gène MTHFR et diabète de type 2 : étude cas-témoins en l'Est de l'Algérie.** Salima ZEKRI (Constantine, Algérie), Sabah HANACHI, Karima SIFI, Naima KEROUAZ, Khalida BOUDAOUD, Nou

---