



PROGRAMME

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

www.assises-genetique.org



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

13^{èmes} ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE

CANNES, PALAIS DES FESTIVALS ET DES CONGRÈS

27-30 JANVIER 2026

www.assises-genetique.org

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 amis de l'ARN dans le monde. Vos communications sur les différents aspects de l'analyse des transcrits sont donc attendues afin de bâtir un beau programme et un temps d'échange fructueux.

09:00 - 09:07 #49358 - **SS106 Mise en place de l'analyse transcriptomique (ARNseq) pour le diagnostic des maladies musculaires.** Pape FAYE, Narimène ASSAÏDI, Véronique BLANCK, Camille HUMBERT, Christel CASTRO, Marc I
09:07 - 09:14 #49233 - **SS107 Implémentation du séquençage de l'ARN en routine dans le diagnostic des maladies mitochondriales : intérêts, défis et limites.** Lucile RIERA-NAVARRO (Nice), Samira AIT-EL-MKADEM SAADI, Ele
09:14 - 09:21 #49167 - **SS108 Séquençage d'ARN : reclassification des variants de signification inconnue et apport diagnostique après génome non contributif ; retour d'expérience sur une cohorte de 102 patients.** (C
09:21 - 09:28 #49658 - **SS109 Apport des études de transcrits dans le diagnostic des maladies héréditaires du métabolisme : retours d'expériences sur différentes stratégies d'analyse.** Stéphanie GOBIN LIMBALLE, Mar
09:28 - 09:35 #49072 - **SS110 Quand l'épissage joue à saute-mouton : cas d'un réarrangement complexe du gène NF1 donnant naissance à un transcrit anormal incluant des régions pseudo-exoniques du brin antisé**
09:35 - 09:45 Questions / Table Ronde.
09:45 - 09:52 #49378 - **SS111 Alliance du séquençage long read et des pipelines SOSTAR et MAGIC au profit des analyses fonctionnelles de l'épissage en minigène.** Camille AUCOUTURIER (Caen), Nicolas GOARDON, Laure
09:52 - 09:59 #49203 - **SS112 Améliorer le diagnostic par RNA-seq dans les maladies rares grâce à RAINBOW, un outil bioinformatique de filtrage, annotation et mise en forme interactive des résultats de DROP.** Clar
09:59 - 10:06 #48881 - **SS113 Les variations de SMC1A, SMC3 ou NIPBL responsables de syndrome de Cornelia de Lange résultent en des altérations transcriptionnelles distinctes de l'haploinsuffisance de SMC3 : u**
10:06 - 10:13 #49551 - **SS114 Le taux de saut de l'exon 10 d'OCA2 module la pigmentation : du phototype clair à l'albinisme.** Elina MERCIER, David-Alexandre TREGOUET, Sébastien CAMPAGNE, Vincent MICHAUD, Benoît ARVEILL
10:13 - 10:20 #49628 - **SS115 ARN messagers et ARN circulaires : décryptage d'une relation loin des projecteurs.** Corentin LEVACHER (ROUEN), Aurélie DROUET, Sabine VAUTIER, Camille CHARBONNIER, Françoise CHARBONNIER, I
10:20 - 10:30 Questions / Table Ronde.

09:00 - 10:30

WORKSHOP DPN

L'incertitude en DPN

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

09:00 - 10:30

WORKSHOP PFMG (PLAN FRANCE GÉNOMIQUE)

Oncogénomique : parcours, PFMG, information et consentement

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

Oncogénomique : parcours, PFMG, information et consentement.

Les enjeux de l'articulation entre génétique tumorale et constitutionnelle et parcours de soin. Frédérique NOWAK (Paris)

Les enjeux éthiques soulevés par les parcours de génomique en oncologie - Zoom sur l'information et le consentement au sein du PFMG - Projet de recherche participatif en pédiatrie et chez l'adulte. Sandrine DE MONTGOLFIER (Marseille)

09:00 - 10:30

WORKSHOP DOME

L'analyse dont vous êtes le héros !

Analyse génétique, formats de fichiers, pièges d'alignement, filtrage malin... Saurez-vous prendre les bonnes décisions pour résoudre une enquête génomique ?

Un atelier interactif et ludique où vous êtes aux commandes d'un pipeline bioinformatique réel.

L'association DOME (Données | Omiques | Médecine de précision | Empowerment) se consacre à la promotion de la médecine de précision à travers le prisme de l'analyse de données omiques et l'intégration de l'inf

09:00 - 10:30

WORKSHOP OUTRE-MER

Modérateurs : Yline CAPRI (Paris), 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 populations. * Départements et Régions d'Outre-Mer (DROM) : la Martinique, la Guadeloupe, la Guyane, La Réunion et Mayotte ; et Collectivités d'Outre-Mer (COM) : essentiellement la Polynésie française et la Nouvelle-Calédonie

ALLEFOUNDER : Une application pour la modélisation et l'analyse d'effets fondateurs responsables de pathologies génétiques dans l'Océan Indien. Patrick MUNIER (Saint-Denis), Fanny FERROULI (La Réunion)

Le point sur le Larsen de La Réunion (B4GALT7-linkeropathie) : aspects anténataux, néonataux et évolution sur les 3 premières années de la vie. Jean-Luc ALESSANDRI (Saint-Denis (La Réunion))

Bilan et Perspectives du Premier Congrès des Maladies Rares en Guyane. Mody DIOP (CAYENNE)

Maladies Rares NeuroDégénératives, spécificités martiniquaises - Focus sur une SLA familiale avec anticipation. Anna-Gaëlle GIGUET-VALARD (Fort-de-France)

Singularités de la génétique en Nouvelle-Calédonie : population, organisation, effet fondateur. Catherine CHARLIER (NOUMEA, Nouvelle-Calédonie)

Bilan et perspectives de 3 années de prescriptions génomiques Maladies Rares en Guadeloupe. Kara RANGUIN (GUADELOUPE)

Activité de cytogénétique distancielle - Solution pour palier au déficit démographique ? Organisation innovante au CHU de La Réunion. Tristan CELSE (Grenoble)

Situation de la génétique à Mayotte et circuit des prélèvements. Anrifati HAROUNA (MAMAOUZDOU)

Activités Outre-mer / AURAGEN. Christine VINCIGUERRA (LYON)

10:30

11:00

11:00 - 12:30

WORKSHOP NGS DIAG

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

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

11:00 - 12:30

WORKSHOP NEURO GENETIQUE SFNG

Continuum entre les pathologies neurodéveloppementales et neuroévolutives

Modérateurs : Alexandra DURR (Paris), Cyril GOIZET (Bordeaux)

Dans les maladies neurologiques à début tardif, les symptômes apparaissent entre 40 et 60 ans, bien que l'anomalie génétique soit présente dès la conception.

Des recherches ont clairement démontré l'existence d'altérations neurodéveloppementales précoces dans la maladie de Huntington, susceptibles de préparer le terrain à son expression tardive. A l'inverse, certain

Ce workshop explorera les liens entre troubles neurodéveloppementaux et maladies neuroévolutives à début tardif : points communs, divergences, mécanismes moléculaires impliqués et manifestations cliniques.

11:00 - 11:20 Le lien moléculaire entre le neurodéveloppement et la neurodégénérescence. Sandrine HUMBERT (Paris)

11:20 - 11:55 Gènes impliqués dans deux types de pathologies neurodéveloppementales et neuroévolutives. Cyril MIGNOT (Paris), Gaetan LESCA (Lyon)

11:55 - 12:30 Pathologies neurodéveloppementales devenant neuroévolutives, exemple des pathologies avec accumulation intracérébrale de fer. Agathe ROUBERTIE (Montpellier), Chloé ANGELINI (Bordeaux)

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'utilisateurs

11:00 - 12:30

WORKSHOP DI RÉSEAU : RÉDDI

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

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

GenIDA. Maria Victoria HINCKELMANN (Illkirch-Graffenstaden)

Retour sur les EIL NGS (Exome et Génome) par le Groupe de Pilotage EIL-DI 2025.

Point sur le tout premier EIL ARN. Benjamin COGNÉ (Nantes)

Troubles du développement intellectuel et déficits immunitaires héréditaires (TDI & DIH). Jérémie ROSAIN (Paris)

CIZ1 : premier gène responsable d'un TND autosomique récessif affectant exclusivement les femmes. Thomas BESNARD (Nantes)

Session « Mon variant en 180s ».

Du doute à la certitude : apport du génome dans l'interprétation d'un variant de structure complexe. Wissal TERGUI (Tunis, Tunisie)

Cas d'un variant dans un variant dans TUBB4A. Anaëlle GENTAZ-AURIN (Rennes)

Plant twist diagnostique : l'identification change la donne. Anna-Sophie LERBE (Reims)

13^{èmes} ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE

CANNES, PALAIS DES FESTIVALS ET DES CONGRÈS

27-30 JANVIER 2026

www.assises-genetique.org



"Mardi 27 janvier"

Notions cytogénétiques et reprogrammation chromosomique - Marie Dupire-Becker (Nemours)
variant GABRA1 : Quand l'étude fonctionnelle lève le doute sur un cas familial. Océane COUDRIEU (Clermont-Ferrand)
SAF, génétique, et si c'était bien plus ? Le casse-tête d'un triple diagnostic qui défie les certitudes. Vivien CUVÉLIER (Lille)
TADs en morceaux, diagnostic en éclats, retour sur une anomalie complexe. Manon FABARD (Lille)
Taux de diagnostic du génome first. Laurent FEYERSEN (Strasbourg)
Avancées du GT Arbre décisionnel Troubles du développement intellectuel.

11:00 - 12:30

WORKSHOP CYTOGÉNOMIQUE ONCOLOGIQUE

ADN circulants en cancérologie

Coordinateur : Pascal PUJOL (Montpellier)

Fragmentation 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 - SFMP. Benoît CHIBAUEDEL
Pratique de l'ADN circulant en génétique et découverte incidente en cancérologie - SFMP. Margot COMEL (Montpellier)

12:30

12:40

12:40 - 13:40

ATELIER DEJEUNER OXFORD NANOPORE TECHNOLOGIES

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

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

12:40 - 13:40

ATELIER DEJEUNER SEQONE

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

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

12:40 - 13:40

ATELIER DEJEUNER EUROFINIS BIOMNIS

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

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

12:40 - 13:40

ATELIER DEJEUNER BIOMARIN

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

Moderateur : Valerie CORMIER DAIRE (PARIS)

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

12:40 - 13:40

ATELIER DEJEUNER SANOFI

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

Moderateur : Karine NGUYEN (MARSEILLE)

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

13:45

13:45 - 14:15

DISCOURS D'OUVREMENT.

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

14:15

14:15 - 16:15

CONFERENCE PLENIERE 1

Les mitochondries en santé et pathologie humaine

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

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

16:15

17:00

17:00 - 18:30

SESSIONS SIMULTANÉES 01

Génétique tumorale

Moderateurs : Corné 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, Eric PASMANT (PARIS), Jihad
17:30 - 17:45 #49542 - **SS003 Classification histo-moléculaire des tumeurs cérébrales : résultats de l'analyse de l'ADNg tumoral de 70 tumeurs avec un panel de séquençage de nouvelle génération dédié.** Aude LAM
17:45 - 17:52 #49624 - **SS004.1 BRCA1 et RAD51C : de la méthylation tumorale à la méthylation constitutionnelle dans le cancer de l'ovaire.** Victoire MONTECALVO (paris), Samia MELAABI, Elsa HUA, Oifa TRABELSI GRATI, 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, Oifa TRA
17:59 - 18:14 #49887 - **SS005 Apport du Séquençage d'Exome Tumoral dans les phénotypes extrêmes de cancers : résultats complémentaires de l'étude EX*TRICAN.** Anais FOLLETET, Benoît MAZEL (Dijon), Vincent GOUSS
18:14 - 18:29 #49970 - **SS006 Les profils de méthylation de l'ADN révèlent des entités pertinentes pour la classification diagnostique des sous-types de sarcome.** Baya DJADOUN, Pierre SOHIER, Eleonore FROUIN, Antoine

17:00 - 18:30

SESSIONS SIMULTANÉES 02

Syndromes malformatifs



"Mardi 27 janvier"

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

17:00 - 17:15 #49217 - **SS007 Evolution des parcours diagnostiques dans les maladies du développement : dix ans d'expérience issus de l'observatoire du diagnostic du réseau anddi-rares (2012-2022).** Julien MARAV
Anddi-Rares Diagnosis Observatory Network THE, Estelle COLIN, Christine BINQUET, Laurence FAIVRE
17:15 - 17:30 #49236 - **SS008 Nanismes microcéphaliques primordiaux : vers une nouvelle classification.** Silvestre CUIAT (Lyon), Justine GUGUIN, Alexia RABEC, Sylvie MAZUYER, Patrick EDERY, Marion DELOUIS, Putoux AUDREY
17:30 - 17:45 #49269 - **SS009 Apport du génome dans les malformations oculaires : bilan de cent dossiers séquencés sur Auragen.** Bertrand CHESNEAU (Toulouse), Timotéo COUSTEIX, Abdelhakim BOUZZAOUI, 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, T
18:00 - 18:15 #49431 - **SS011 Circuit RAPIDE au laboratoire AURAGEN pour le séquençage génomique urgent dans les maladies rares pédiatriques : organisation, performances et perspectives.** Lucas W. GAUTHIER (Lyc
18:15 - 18:30 #49779 - **SS012 Des variants de novo dans le gène ETV1, 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

Moderateurs : 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 FERRELLOT, 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 RBNX2, responsable d'une nouvelle forme de troubles neurodéveloppementaux liés à l'X affectant les deux sexes.** Eva MEYER (Strasbourg), Clarisse DELVALLEE, Valérie SKORY, Sarah CLUZEL
18:14 - 18:29 #49867 - **SS018 Identification d'un nouveau gène d'ataxie congénitale; ESSRG, première cause d'AC sans trouble du développement intellectuel et à IRM normale.** Alexandra AFENJAR (PARIS), Odile GOZE-M

17:00 - 18:30

SESSIONS SIMULTANÉES 04

Epidémiologie génétique, génétique des populations, maladies complexes

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

17:00 - 17:15 #49262 - **SS019 Analyses pangénomiques multi-traités et fondées sur les gènes impliquent les voies de la coagulation et du muscle lisse vasculaire dans la dissection spontanée de l'artère coronaire.** T.
17:15 - 17:30 #49720 - **SS020 Etude populationnelle des gènes HLA de six ethnies d'Afrique de l'Ouest (Bénin) et leur impact sur l'imputation HLA des populations africaines.** Nicolas VINCE (Nantes), Mohamed BENZAH, H
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, Ra
18:00 - 18:15 #49919 - **SS023 Etude génomique de liaison et d'association du trouble dépressif majeur associé à une douleur chronique dans un échantillon américain, reproduite dans la UK Biobank.** Daniel NOLAN (I
18:15 - 18:30 #49981 - **SS024 Fantasio : une approche cas-témoins pour détecter les variants récessifs rares impliqués dans les maladies multifactorielles.** Sidonie FOULON (Villejuif), Thérèse TRUONG, Anne-Louise LEUTE

17:00 - 18:30

SESSIONS SIMULTANÉES 04BIS

Maladies Cardiovasculaires

Moderateurs : 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'étude de l'effet fonctionnel des délétions d'exon en phase du gène PLNC.** Flavie ADER (PARIS), Clarisse BILLON, Adrien BLOCH, Corinne METAY, Dali
17:45 - 18:00 #49693 - **SS028 Nouvel outil diagnostique pour la classification des hypercholestérolémies sévères.** Alain CARRIE, Olivier BLUTEAU (Paris), Nathanael LAPIDUS, Philippe GIRAL, Sophie BÉLLARD, 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'ARNmi 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

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

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

10:00

10:00 - 11:00

SESSION 1 - POSTERS AFFICHÉS EN PRÉSENCE DES AUTEURS

#48858 - **P001 Evaluation de la performance des tests génétiques prénataux dans les cardiopathies congénitales: expérience du CHU Sainte-Justine.** Camille T. LAGANIÈRE, Amélie DOUSSAU, Magdalena JAWORSKI, Lauren
#49130 - **P005 Diagnostic prénatal : diagnostic pré-implantatoire dans les maladies génétiques rares, à l'état des lieux nationaux.** Isabelle JONEAUX (Paris), Smaïla ELKHARHAT, Julie PRINCE, Agathe BERTIL
#49629 - **P013 25 ans de Diagnostic prénatal à Strasbourg.** Julia LAUER ZILLHARDT (STRASBOURG), Emmanuelle KIEFFER, Julie ROOS, Elodie JAVEY, Gaëtan CARAVELLO, Sarah DONAT, Nathalie GARDES, Catherine HAMM, Kare
#49763 - **P017 Evaluation de la valeur prédictive positive du dépistage biochimique de la trisomie 21 : expérience tunisienne.** Emma KOUBAA, Medina TRABELSI, Tergui WSSAL (Tunis, Tunisie), Ines QUERTANI
#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, J
#49038 - **P025 Diagnostic prénatal et suivi du syndrome blépharocheilodontique (CDH1 et CTNND1) : élargissement du spectre phénotypique.** Cindy COLSON (LILLE), Jamal GHOUIMD, Florence PETIT, Sylvie MANOUVRIER, Ad
#49119 - **P029 Génomique non codant et syndrome Nail-Patella : vers une médecine de précision.** Perrine BRUNELLE, Anne-Sophie JOURDAIN, Fabienne ESCANDE, Séverine ESCANDE, Florian BOUTIER-BELLANGER, Sonia BOUQUILLON, Valérie CORMI
#49314 - **P033 Etude transcriptomique de phénotypes atypiques et atténués dans les RNUI4ATAC-opathies.** Alexia RABEC (Lyon), Silvestre CUIAT, Alicia BESSON, Isabella BORG, Anne DIEUX, Bertrand ISIDOR, Alisandre LECOR
#49438 - **P037 Syndrome de Goltz chez un homme adulte en lien avec un variant d'épissage hémizygote du gène PORCN.** Juliette QUILICHINI (Paris), Pierre BLANC, Alban LERMINÉ, Julien BURATTI, Julie BOGOIN, Aurélie LAFITTE,
#49750 - **P041 Des variants pathogènes mono-alléliques de JAG1 sont associés à des néphropathies tubulo-interstitielles autoimmunes dominantes isolées.** Lucie MENGUY, Laurent HUDIER, Mohamed 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 ELKHARHAT (BK269110, Maroc), Boutaina B
#49374 - **P049 Sortir de l'errance diagnostique : Réévaluation des variations du nombre de copies de signification incertaine de plus de 1 Mb survenues de novo chez 208 patients.** Laura FEYEREISEN (Strasbourg), Céli
#49493 - **P053 Expérience française dans le diagnostic cytogénétique des syndromes d'instabilité chromosomique : Fanconi, Bloom et autres maladies cassantes.** Nathalie ALGER (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 GALODE
#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 DUFFROUD, Laurence FAIVRE, Anne-Sophie DENOMME-PICHON, Christel THIAUVIN-ROBINET
#49088 - **P077 Prévalence et histoire naturelle du syndrome d'Allan-Hemdon-Dudley : Contribution de la cohorte française issue de la BNDMR.** Estella CASTILLON (Dijon), Laurence FAIVRE, Christine BINQUET, Odile BOESPÉ
#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 ALLIA, 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, Steve THIRARD, Arpoudmarc ROC, Franck COMUNALE, Angelina ROGLIARDO, Christine FAGOTTY
#49745 - **P101 Confirmation du spectre phénotypique associé à l'haploinsuffisance d'ADGRG1 : description d'une nouvelle cohorte de 14 patients.** Benoît MAZEL (Dijon), Sophie NAMBOT, Ange-Liane 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
#49863 - **P113 Séquençage du génome entier dans les formes non résolues de calcifications cérébrales : implication de NOTCH1 et nouveaux gènes candidats.** Florian BOULIN (Rouen), Antoine BOINNEVILLE, Anne-Claire
#49856 - **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 gr**
#49047 - **P121 La leucodystrophie métabolique à La Réunion : étude rétrospective de 1994 à 2024, identification d'un possible effet fondateur.** Anaïs CALAYA (La Réunion), Valérie TROMMSDORFF
#49216 - **P125 Syndrome de CANVAS : étude rétrospective sur une cohorte de 1019 patients analysés.** Syrine BOUAZZI, Amandine BOYER, Emilien DELMONT, Margaux SEREY-GAUT, Laurence JONARD, Ghislène LAHLOU, Isabelle
#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 mélanolnolone, un agoniste du récepteur de**
#49291 - **P133 Gas des gènes COL4A1 et COL4A2 comme cause génétique de maladie des petites artères cérébrales de l'adulte.** Dominique HERVE, Saskia A J LESNIK OBERSTEIN, Eva PIPIRAS, Steven J KITTMER
#49367 - **P137 Etude du rôle du gène LAMC1 dans les maladies des petites artères cérébrales.** Chloé TALARMINGAS (Paris), Elisabeth TOURNIER-LASSERVE
#49400 - **P141 La séquence des motifs répétés CAG dans les dégénérescences spinocérébelleuses.** Jean-Loup MÈREAU, Claire-Sophie DAVOINE (Paris), Emilien PETIT, Claire EWENCZYK, Anna HEINZMANN, Giulia COARELLI, Alex
#49607 - **P145 Expansion de triplets CAG pathologique à pénétrance incomplète dans TBP et variations dans STUB1 : à propos de 3 cas avec phénotype Huntington-like.** Sophie GRESSER (Nancy), Armand HOCQUEL, No
#49784 - **P149 Etude clinique et génétique des épilepsies syndromiques : apport du séquençage de l'exome.** Ferial AGREBI (Bron), Houweyda JILANI, Imen REJEB, Yasmina ELARBI, Sana KAROUI, Laura KCHAOU, Maysa MERIDA,
#49966 - **P153 Stratégie de diagnostic moléculaire de l'ataxie tardive SCA27B liée aux expansions introniques gaa dans le gène tgfr14 : application à une large cohorte européenne de 1895 patients.** Victor André
Christine TRANCHANT, Christophe VERNY, Cyril GOIZET, Michel KOEING, Mathieu ANHEIM, Bernard BRAIS, Mathilde RENAUD, Céline BONNET
#49538 - **P157 Le séquençage de génome pour la pré-indication surdités précoces, retour de 5 années au CHU de Toulouse, nouvellement labellisé centre de référence maladies rares des surdités génétiques.** Nel
#49725 - **P161 Surdité liée au gène coch dans une cohorte française : corrélations génotype-phénotype et nouveaux variants.** Ralyah BALOGOUN (PARIS), Margaux SEREY-GAUT, Laurence JONARD, Ghislène LAHLOU, Isabelle
#49525 - **P165 Les microARN et la pathogénèse du diabète de type 2.** Sabah HANACHI (Constantine, Algérie), Salima ZEKRI, Karima SIFI, Karima BENMEBAREK, Noredine ABADI
#49826 - **P169 Analyses multiomiques des cellules du sédiment urinaire pour un diagnostic non-invasif des maladies mitochondriales.** Dina AL-EZZI, Laëticia LE TEXIER, Louisa PARIS, Matthieu DENIS, Arnaud CHEVROLIER, H
#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
#49890 - **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, A
#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 BOUALA, Li
Dominique VAUR, Nancy UHRHAMMER, Camille TLEMSANI, Julien TINAT, Dimitri TCHERNITCHKO, Nicolas SEVENET, Juliette QUILICHINI, Audrey REMENIERAS, Julian BAN, Lamisse MANSOUR HENDALI, Alexandre PERRIER, Catherine NOGUES, Christyelle
#49266 - **P185 Analyse coût-efficacité de la prévention versus le traitement du cancer dans le syndrome de Li-Fraumeni - PROJET européen PREVENTABLE.** Marion ROLLIN (Rouen), Patricia FAURE, Marie BELOTTI, Julie BOOT
#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 FLSER, Ke

13^{èmes} ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE

CANNES, PALAIS DES FESTIVALS ET DES CONGRÈS

27-30 JANVIER 2026

www.assises-genetique.org



"Mercredi 28 janvier"

#49336 - **P193 Maladie de Fanconi, entre pathogenicité et hypomorphie : histoire d'un variant homozygote sur le gène FANCE.** Melanie PAGES, Melanie PAGES (Paris), Lise LARCHEK, 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 neurofibromatose**
#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 GUERRIN-ROUSSEAU (Villejuif), Gaëlle
#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 DHOOGHE (PARIS), Séphora CAMPOY
#49936 - **P221 Tumeur neuroendocrinienne duodéno pancréatique, quels gènes et quel panel?** Théo CHARNAY (Marseille), Arnaud GIANNETTI, Arnaud LAGARDE, Catherine ROCHE, Anne BARLIER, Pauline ROMANET
#49932 - **P225 Speedendoc : accélérer le diagnostic moléculaire dans les urgences oncologiques thyroïdiennes.** Ronan LEGRAND, Erell GUILLERM, Jean-Marie LACORTE, Florence COULET, Alexandre PERRIER, Jean
#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, Ane ZALIEZ, 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 Gozde OZDEMIR (SELÇUKLU, Turquie), Ahmet BILGI, Çetin ÇELİK, H
#49845 - **P237 SoVaD 2.0 : plateforme nationale accessible pour l'interprétation collaborative des variants somatiques rares.** Etienne ROULEAU (VILLEJUIF), Céline GUIEN, Walid BEN-YEDDER, Victor GONDORAN-TEILLER, Christophe
#49983 - **P241 Néphroblastome et WT1 : données congolaises.** Henriette POATY, Henriette POATY (Brazzaville, Congo)
#49892 - **P249 Pourquoi l'information génétique de la parenté est-elle difficile ? Analyse collaborative de 685 expériences de familles.** Marion MATHIEU (Marseille), Béréngère SALIBA-SERRE, Sébastien
#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-CL**
#49231 - **P273 Effet de setmelanotide 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-Mat
#49544 - **P285 Perigenomed (perigenomed-clinics 1) - première expérience en France d'extension du dépistage néonatal par la médecine génomique : quels défis pour l'analyse bioinformatique et l'interprétation t**
#49840 - **P289 Evaluation prénatale de l'arthrogyrpose : résultats échographiques et génétiques selon le sous-groupe étiologique.** Alicia COUDERT (Grenoble), John RENDU, Anthony MAINO, Julien FAURE, Marjolaine GAUTHIER
#49471 - **P293 Le Système National des Données de Santé (SNDS) : un outil de repérage des causes environnementales des troubles du spectre autistique.** Sylvia ROSE (Paris), Mathis COLLIER, Khawla AJABALI, Moïse AS
#49753 - **P297 Les microsatellites en population générale : création d'un catalogue de près de 900 000 loci à partir de la cohorte POPGEN pour améliorer le diagnostic génomique des maladies rares.** Kevin UGUEN (I
#49337 - **P301 GenEFCSS : Cohorte française dédiée à l'étude de la susceptibilité génétique aux cancers pédiatriques et aux effets tardifs des anticancéreux utilisés en pédiatrie.** Ons HAMZAOU (Paris), Delphine B.
#49732 - **P309 Anticipation du règlement IVDR : retour d'expérience sur la mise en conformité d'un workflow de séquençage pangénomique short-read et d'analyse d'exome pour l'aide au diagnostic.** Edgar HORTA (I
#48940 - **P313 Nouvelle méthode de séquençage à longue lecture dans les dystrophies myotoniques : vers une caractérisation génotype-phénotype affinée.** Sonia LAMERIAS, 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 MAOLI, 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 THIBAUT, Tristan LAZARD, Séverine EON-MARCHAIS, Yue JIAO, I
#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 BOCHE, 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-TOBON, 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 LAMOUICHE, 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 AURA-GEN.** Estelle CHAMPION, Anne THOMAS, Joa
#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 Schneckbecken par identification en exome d'un nouveau variant faux-sens du gène SL3C35D1.**
#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 BAUIAT, Solenne FISSON, Perrine BRUNELLE, Briand AUDR
#49977 - **P361 Expansion du spectre phénotypique et moléculaire du syndrome de Bruck.** Camille GALLUEC-VAILLANT (Paris), Sophie MONNOT, Zagorka PEJIN, Corinne COLLET, Lucille BOUTAUD, Eugénie KOUMAKIS, Pauline LE T
#49452 - **P365 Diagnostic des Epilepsies Biliaires Héritaires et Fragilités Cutanées au CHU de Nice.** Marjorie HEIM (NICE), Thomas HUBICHE, Marion ARNAUD, Mathilde LÉLOUP, Jocelyn RAPP, Véronique PAQUIS-FLUCKING
#49114 - **P369 Mise en place et premier bilan d'une activité de néphrogénomique adulte par séquençage d'exome.** Mathieu GEORGET (Paris), Laurent MESNARD, Nadhir YOUSFI, Anouar NABTI, Julie BOGINO, Ilias BENSOUNA, N
#49454 - **P373 Apport du séquençage génomique dans les maladies respiratoires rares.** Céline RENOUX (LYON), Florence COULET, Nathalie COUQUE, Ibrahimia BA, Anne BERGOUNOUX, Jérémy BERTRAND, Mélanie EYRIES, Victor (C
#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
#49869 - **P381 Le gène myl2 dans les cardiomyopathies héréditaires : spectre mutationnel et corrélation génotype-phénotype dans une large cohorte nationale (cardiogen).** Lina Rose KABBAG (Paris), Adrien BLOCH, Gill
#49205 - **P385 Analyse comparative des annotations fonctionnelles des loci de prédisposition génétique à la dissection spontanée de l'artère coronaire et à l'anévrisme intracranien.** Asraa ESMAEL (Paris), Georges
#49328 - **P389 Progrès dans la prise en charge du syndrome de Marfan : les limites de la dissection de type B.** Maria TCHITCHINADZE, Souraya WADHI (Paris), Olivier MILLERON, Ludvine ELIAHOV, Florence ARNOULT, Kenza MIH
#49572 - **P393 Lymphœdème primaire : du diagnostic à la découverte de nouveaux gènes candidats par séquençage d'exome.** Melanie EYRIES (LYON), Vanna GEROMEL, Caroline FOURGEAUD, Amine 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 DESIRÉ (PARIS), Pauline

11:00

11:00 - 12:30

COMMUNICATIONS ORALES SELECTIONNEES 1

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

11:00 - 11:15 #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
11:15 - 11:30 #49255 - **PL001 Décrypter les mécanismes moléculaires causaux au diabète de type 2 à travers diverses populations et tissus.** Ozvan BOCHER (Brest), Ana Luiza ARRUDA, Satoshi YOSHII, Chi ZHAO, Alicia HUI
11:30 - 11:45 #49648 - **PL003 Histoire naturelle du syndrome de Wiedemann-Steiner à l'âge adulte : une cohorte de 114 patients.** Uriel BENSABATH (Paris), Perrine CHARLES, Elise SCHAEFER, Sylvie ODENT, Laurence FAVRE
11:45 - 12:00 #49652 - **PL004 Caractérisation in vivo d'un modèle de dysplasie squelettique liée aux variations entraînant 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 LT
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 TURLLOTTE, Voreak SUYBNEG, Michaël DEGAU

12:40

12:40 - 13:40

ATELIER DEJEUNER PACBIO

HiFi : la révolution des longs reads en génomique humaine

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

12:40 - 13:40

ATELIER DEJEUNER AGILENT

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

Modérateur : Claude REVEL (Vénissieux Cedex)

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

12:40 - 13:40

ATELIER DEJEUNER VARVIS®

Vers une génomique clinique de nouvelle génération

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

12:40 - 13:40

ATELIER DEJEUNER INTEGRAGEN

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

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

12:40 - 13:40

ATELIER DEJEUNER NEW ENGLAND BIOLABS

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

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

13:45

13^{èmes} ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE

CANNES, PALAIS DES FESTIVALS ET DES CONGRÈS

27-30 JANVIER 2026

www.assises-genetique.org



"Mercredi 28 janvier"

14:15

14:15 - 14:45

CONFERENCE INVITEE 1 Intelligence Artificielle

Modérateur : Charles VAN GOETHEM (Montpellier)

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

14:45

14:45 - 16:15

SESSIONS SIMULTANÉES 05 Neurodéveloppement 1

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

14:45 - 15:00 #49323 - **SS031 Variants constitutionnels hétérozygotes de PIK3CA : caractérisation clinique, radiologique et fonctionnelle d'une cohorte de 17 patients.** Clarisse BATTAULT (Angers/Paris), Laurence DUPLO
15:00 - 15:15 #49353 - **SS032 Des variants pathogènes de GTF2I au locus du syndrome de Williams-Beuren sont responsables d'un trouble du neurodéveloppement.** Jeanne JURY (Nantes), Thomas BESNARD, Walid 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 RESNARD, Laura DO SOUTO FERREIRA, Walid DEB, D
15:45 - 16:00 #49751 - **SS035 Haplotypage de variants de significations incertaines par séquençage long-read.** Caroline THUILLIER, Manon FABARD, Marine TESSARECH, Pauline PLANTÉ-BORDENEUVE, Paul GUEGUEN, Perrine BR
16:00 - 16:15 #49964 - **SS036 Mise en évidence d'un rôle tissu et espèce spécifique pour les protéines de ciliopathies neurales humaines grâce à des modèles d'organoides spinaux dérivés de cellules souches plur**

14:45 - 16:15

SESSIONS SIMULTANÉES 06 Oncogénétique 1

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

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

14:45 - 16:15

SESSIONS SIMULTANÉES 07 Thérapies, médecine personnalisée, maladies neuromusculaires

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

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

14:45 - 16:15

SESSIONS SIMULTANÉES 08 MOC, Dermato, Nephro

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

14:45 - 15:00 #49120 - **SS049 Diagnostic rapide par séquençage long reads des microangiopathies thrombotiques.** Mathieu GEORGET (Paris), Nadhir YOUSFI, Aurélie WAERNES-SYCKLE, Badreddine MOHAND-OUMOUSSA, Hélène I
15:00 - 15:15 #49197 - **SS050 Apport du séquençage de génome dans le diagnostic des maladies osseuses constitutionnelles : bilan de 827 patients.** Sophie RONDEAU (Paris), Audrey BRIAND-SULEAU, Corinne COLLET, Sév
15:15 - 15:30 #49635 - **SS051 Caractérisation phénotypique et moléculaire de la dysplasie thoraco-laryngo-pelvienne (syndrome de Barnes).** Louis JANUEL (Lyon), Elise SCHAEFER, Robin POUYAU, Hajira MOKHTAR, Consorti
15:30 - 15:45 #49888 - **SS052 Exploration des déterminants génétiques de la variabilité phénotypique de la neurofibromatose de type 1.** Laurence PACOT (PARIS), Pierre WOLKENSTEIN, Dominique VIDAUD, Laura FERTITTA, S
15:45 - 16:00 #49969 - **SS053 Deep phenotyping of trichothiodystrophy reveals genotype-phenotype correlations.** Pierre-Louis LANVIN, Fanny MORICE-PICARD, Pierre-Louis LANVIN (Nantes)
16:00 - 16:15 #49988 - **SS054 FGFR antagonists avoid pseudarthrosis in a mouse model of osteochondrodysplasia.** Anne MORICE (Paris), Amélie DE LA SEIGLIÈRE, Laurence LEGEA-MALLET

14:45 - 16:15

SESSIONS SIMULTANÉES 08BIS Autisme et Bioinformatique

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

14:45 - 15:00 #49283 - **SS055 Génétique des troubles du spectre autistique et neurodéveloppementaux sévères : apport diagnostique du séquençage de génome short-read.** Paul BRUIZEAU (Paris), Anna MARUANI, Alexan
Veronica SANDRONI, Pascale SAUGER-VEBER, Thomas SMOL, Radka STOEVA, Jean UGUEN, Gabriella VERA, Camille Odile VEREBI, Alain VERLOES, Dominique VIDAUD, Marie VINCENT, Catherine VINCENT-DELOREME, Anne-Claude TABET, Jonathan
15:00 - 15:15 #49446 - **SS056 Evaluation indépendante des 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 neurodéveloppementaux**
15:45 - 16:00 #49631 - **SS059 Mise en place d'un pipeline d'analyse post-GWAS des variants de tous types à partir de génomes complets PacBio HiFi et application à la maladie d'Alzheimer précoce.** Fatima-Zahra
16:00 - 16:15 #49952 - **SS060 Analyse des échanges en ligne des familles touchées par une mutation du gène KCNB1 : apports des données de vie réelle et des méthodes d'intelligence artificielle.** Emma LE PRIOL (P

16:15

16:15 - 17:15

SESSION 2 - POSTERS AFFICHÉS EN PRÉSENCE DES AUTEURS

#48977 - **P002 Défis du mosaïcisme maternel dans le diagnostic prénatal non invasif.** Margot COMEL (Montpellier), Marina LAMAIRIA, Odile BOUTE, Camille CENNI, Anne BERGOUIGNOUX, 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-THIEM, Hana S'AFRAOU, Anne-Sophie DENOMME-PICHON, A
#49044 - **P026 Identification de variants génétiques somatiques dans les malformations vasculaires superficielles par biopsie liquide : étude de faisabilité sur une cohorte de 88 patients dans un centre hospitalier**
#49254 - **P030 Elargissement du spectre clinique des RNU4ATAC-opathies : plus fréquentes et diverses que supposées.** Silvestre CUINAT (Lyon), Valérie CORMIER-DAIRE, Jérémie ROSAIN, Céline HUBER, Elsa FERRIERE, Benjami
#49343 - **P034 Synostose huméro-radiale : actualisation de la classification et des diagnostics génétiques associés.** Fiona LEDUC (Lille), Clémence VANLERBERGHE, Fabienne ESCANDE, Perrine BRUNELLE, Florence PETIT, Ann
#49463 - **P038 Cohésinopathie liée à STAG2 : à propos de 12 nouveaux cas français et revue de la littérature.** Solène REMIZE (Tours), Lucile BOUTAUD, Nicolas BOURGON, Marjolaine VILLEMS, Marlene RIO, Sophie THOMAS, R
#49849 - **P042 Syndrome lié à l'haploinsuffisance de TAB2 : revue systématique de la littérature et recommandations de prise en charge.** Vivien CUEVIER (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 BAHOUËNE, 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), Walid
#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, Jér
#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 BENAMUD, Caroline THU
#49385 - **P062 Etude clinique et étiologiques génétiques du syndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hausser.** Auriane COSPAIN (Rennes), Paul ROLLIER, Anna LOKCHINE, Erika LAUNAY, Chloé QUELIN, Alineo 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 SHINAW, Elise SCHAEFER,
#48965 - **P074 Description d'un nouveau trouble neurodéveloppemental lié à des variations 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 BARRE, Sophie NOTHOFF, Ri
#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 LÉ
#49794 - **P102 Homologie fonctionnelle entre WIP4 et Atg18 : un modèle levure pour évaluer la pathogénicité des variants WDR45 dans le BPAN.** Jean-Paul LASSERRE (Bordeaux), Christelle DURAND, Jeanne 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 SQUIER-PERNET, Lydie BIERRE, I
#49948 - **P110 Les Troubles du Spectre de l'Alcoolisation Foetale TSAF : pas seulement "une histoire de femmes"e-; Bénédicte ROY-DORAY (Saint-Denis), Melissa 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 DEVEDJIAN (Marseille), Jérémie GARCIA, Amandine BC
#48963 - **P118 Etude longitudinale des saccades oculomotricité en eye-tracking dans la maladie de Huntington.** Manon GAUDILLERE, Vincent SCHNEIDER, Thomas THIBAUT, Gwenédolène DUPONT, Quentin THOMAS (Dijon), Chr
#49080 - **P122 Le Diagnostic Préméplatoire (DPI) dans les maladies à révélation tardive : état des lieux en France.** Céline MOUTOU (STRASBOURG), Caroline BOSSON, Anne GIRARDET, Charlotte SONIGO, Julie STEFFANN, Ga
#49320 - **P126 Diagnostic moléculaire de la Sclérose Latérale Amyotrophique : intégration du RNA-Seq ciblé pour l'interprétation des variants d'épissage.** Corentin MARCO, Clément JUILHON, Emilien BERNARD, Etienne FORT
#49263 - **P130 Variants dans les snRNA RNU4-2, RNU6-8 et RNU6-9 : une nouvelle cause de rétinopathie pigmentaire autosomique dominante.** Camille ANDRIEU (Paris), Julien NAVARRO, Lorenzo BIANCO, Alessio ANTROPOLI, Chris**



"Mercredi 28 janvier"

- #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 HSFL : une expansion dans le tremblement essentiel.** Jean-Loup MÈREAU (Paris), Claire-Sophie DAVOINE, Guillaume COGAN, Thomas WIRTH, Clarisse DELVALLEE, Claire EWENCZYK, Christel DEPIENNE, Mathieu ANHEIL
#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 Paraparsie Spastique Hériditaire SPG4 (SPAST).** Léa BERNACHOT (Paris), Jean-Loup MÈREAU, Claire-Sophie DAVOINE, Giulia
#49916 - **P150 Apport de la cohorte Genhypotid dans les déficits isolés en hormone de croissance de cause génétique.** Karine AOUCHICHE (I), Pauline ROMANET, Anne BARLIER, Alexandru SAVEANU, Rachel REYNAUD
#49980 - **P154 DPS de l'ALD/AMN liée au gène ABCD1 : découverte fortuite d'un second variant familial révélé par la discordance entre les données biochimiques et génétiques.** Samia BOURI, Manon DEGOUTIN (Borde
#49571 - **P158 A propos des connexinopathies : description d'une grande famille avec surdité non syndromique autosomique dominante liée à GJB6.** Elise BRISCHOUX-BOUCHER (Besançon), Michela RENDEK, Cecile CZAJA
#49823 - **P162 Spectre clinique des variations bialléliques de NARS2.** Margaux SEREY-GAUT (Paris), Hippolyte MENOUI, Isabelle ROUILLOU, Sophie ACHARD, Diane LANTZ, Nathalie PETROFF, Fabienne SAINT JAMES, Marie HULLY, Man
#49579 - **P166 Implication potentielle des variants bi-alléliques de POLRMT dans les anémies sidéroblastiques congénitales.** Ophélie EVERARD (Amiens), Cécile DELESCHAU, 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 NGUEFAK NGOUNE (Angers), Sai Anuhya A. NALAGANDIA, Mickaëla HEITZ,
#48630 - **P174 Prévalence élevée des éliminations constitutionnelles de BRCA1 chez les patientes atteintes d'un cancer du sein triple négatif précoce.** Mathias SCHWARTZ, Sabrina IBAÏDOUNE, Hélène DELHOMELLE, Solé
#49000 - **P178 Syndrome de Werner de phénotype modéré identifié par la pré-indication « oncogénétique » du plan France médecine génomique.** Léa VEURUNE (Paris), Mélanie PAGES, Hélène DELHOMELLE, Benjamin DAU
#49206 - **P182 Un outil visuel pour harmoniser les indications d'analyse génétique chez l'adulte développant un cancer ou des polypes gastro-intestinaux.** Audrey GUILMOT, Magali BELPAIRE (Bruxelles), 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 (Villégijuf), Tarek BEN AHMED, Lucie VERON, F
#49320 - **P190 Prévalence des altérations en mosaïque du gène APC chez les patients avec polyposse adénomateuse colorectale (ou multiples polypes adénomateux) inexplicables.** 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 recrute**
#49541 - **P202 Le séquençage complet de l'exome identifie des gènes candidats dans la prédisposition génétique au cancer du sein chez l'homme.** Ayman AL SAATI (TOULOUSE), Pierre VANDE PIERRE, Julien PLENECASSAGI
#49562 - **P206 Prédilection héréditaire au cancer et intérêt du séquençage de l'exome entier en soin : expérience de la plateforme AURAGEN.** Mathias CAVAILLE, Marie BIDART, Sophie GIRAUD, Eulalie LASSEAUX, Audrey I
#49600 - **P210 Etude par séquençage ARN haut débit de l'effet sur l'épissage de variants de signification incertaine de gènes du panel HBOC (BRCA1, BRCA2, PALB2, RAD51D, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2).** Céline GAF
#49649 - **P214 FROG : Base nationale d'oncogénétique, de l'expertise au partage des variants.** Laurent CASTERA (Caen), Sandrine CAPUTO, Stéphanie BAERT-DESURMONT, Safa ELLOUHER, Simon FANI, Mathias 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 médecine génomique.** Roseline TANG, Rohana ALCANTARA Villégij
#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, Dihad HADJADI (Paris)
#49315 - **P226 Rôle des polymorphismes du gène VDR et des facteurs environnementaux dans le développement des cancers de la peau.** Kalthoum TIZAOUI (Tunis, Tunisie), Asma CHIKHAOUI, Houda 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, Raphaël LEMAN (Caen), Jeanne CORINNE, Fra
#49788 - **P234 Identification de remaniements chromosomiques cryptiques par cartographie optique du génome dans une cohorte de 20 patients atteints d'hémopathies malignes.** Ariane MAHIEUX (PARIS), Corinne TOI
#49928 - **P238 Cancer de l'endomètre en population martiniquaise : l'amplification CENH, comme biomarqueur et cible thérapeutique émergente.** Anne-Marie LABERGE, Marie-Ange DELRUE
#50000 - **P242 Simplification de la capture ciblée pour des applications NGS de haute précision.** Ben KRAJACICH (San Diego, Etats-Unis)
#49871 - **P246 Chargé de Parcours Génomique : une nouvelle fonction dans le parcours de soins de la médecine génomique en France - Etat des lieux et perspectives.** Léa GAUDILLAT (Dijon), Léa 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, Est
#49392 - **P258 Numérisation et division du travail de soin : le cas du séquençage génomique en contextes hospitaliers.** Estelle VALLIER (Villégijuf), Juliette FROGER-LEFEBVRE
#49478 - **P262 Indicateurs de performance des LBM-FMG SeqOIA et AURAGEN dans le domaine des maladies rares : étude SAMARI.** Hassan SERIER, 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
#49539 - **P270 Douze ans de conseil génétique et de dépistage familial dans l'amylose à transthytréine 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 JANWOT, Marie-Laure HUMBERT-ASENSIO, Paul ROLLIER, Sylvie ODET, 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 LEMIERE, M
#49096 - **P290 Génomique Réunion : un référentiel pour une médecine de précision équitable.** Patrick MUNIER (Saint-Denis), Susie GUILLY, Christine PAYET, Fanny FERROUL, Cécile CHABERT, Guillaume MACCIO, Godelieve MOREL, Pa
#49472 - **P294 Apport du génome dans le cadre du Plan France Médecine Génomique pour la filière de santé maladies autoimmunes et autoinflammatoires rares (FAI2R) : Retour d'expérience des laboratoires Aurai**
#49805 - **P298 Un effet fondateur dans une nouvelle maladie héréditaire des petites artères cérébrales révélé par l'analyse de segments identiques par descendance (IBD).** Arnaud MAILLARD (Paris), Eva PIPRAS, Thiba
#49954 - **P302 Contribution des sous-populations cellulaires du muscle squelettique à la physiopathologie de la dystrophie facio-scapulo-humérale (FSHD).** Loeva MORIN (Marseille), Pierre PERRIN, Bastien FERRO, Flavia
#49444 - **P306 Métiers de la génétique : une série vidéo pour mieux comprendre, valoriser et attirer des vocations.** Amandine CHARRETTE (RENNES), Laurent CHOURVIER, Laurence FAIVRE, Damien SANLAVILLE, Evan GOUY, Wilfr
#49775 - **P310 SV-Génomique : formation à l'interprétation des variants structuraux identifiés par séquençage de génome en constitutionnel.** Nicolas CHATRON (Lyon), Jonathan LEVY, Anne-Claude TABBET, Virginie BERNARD, Cc
#48948 - **P314 Optimisation d'un pipeline d'analyse long-read PacBio HiFi pour l'identification et le phasage de variants sur génomes complets.** Grégoire BLAVIER (Rouen), Fatima-Zahra ABANI, Catherine SCHRAMM, Stèph
#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 CH
#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 adaptés ?** Jordan TEOL (Lyon), Asmahane LADJOUE, Delphine
#49267 - **P326 L'identification d'une épignaturine pour le syndrome de Snijders-Blok-Campeau lié au gène CHD3 révèle l'hétérogénéité de l'épignaturine du syndrome CHARGE : vers une meilleure caractérisation de**
#49350 - **P330 Pipeline évolutif et tri-à-voies pour la détection de variants par séquençage longue lecture dans les troubles neurodéveloppementaux non résolus.** Edris SHARIFRAHMANI (Dijon), Simon VERDEZ, Julien PAC
#49418 - **P334 BANCOD+ : Un Entrepôt de Données de Santé innovant au service des troubles du neurodéveloppement et des anomalies fœtales.** Mélanie CORCUFF, Estelle MENORET, Hanitrianiara RABEONY, Sihem SAAIDI
#49645 - **P338 Projet GenTonic - Diagnostic moléculaire simultané des causes génétiques d'hypotonie néonatale par séquençage haut-débit long-read.** Aurélie GOURONC (STRASBOURG), Virginie HAUSHALTER, Jean-Bapti
#49859 - **P342 Bioinfo@AURAGEN en amélioration continue : routine automatisée de soin accréditée, vers le soutien à la recherche clinique.** Virginie BERNARD (Grenoble), Quentin CHABRET, Clément LIONNET, Maëlle MARTIN
#49925 - **P346 Analyse comparative des outils bioinformatiques de détection de la méthylation 5mCpG par séquençage nanopore.** Dihad HADJADI, Eric PASMANT, Antoine QUONIAM BARRE (Paris)
#49339 - **P350 Implication de GINS2 dans le syndrome de Meier-Gorlin chez un second individu.** Pauline MARZIN (La Réunion), Giovanna PATERNOSTER, Klerive LOISELET, Philipp HOFFMANN, Matthieu DEFRANCE, Valérie CORMIER-C
#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 (MARSEI
#49739 - **P358 SMAD7: un nouveau gène associé à une dysplasie osseuse sclérosante.** Anne PREVIDI (Paris), Alice GOLDENBERG, Thomas PINNA, Valérie CORMIER-DAIRE, Corinne COLLET
#49537 - **P366 Séries des cas nicotés d'albinisme oculo-cutané : intérêt d'une filière de soins ophtalmo-dérmatogénétique.** Khoulou ZAAFRANE-KHACHMAOUI (Nice), Vincent MICHAUD, Ryad ADRAH, Eulalie LASSEAUX-ROBINE, Th
#49305 - **P370 Implication de LAMP3 dans une pneumopathie interstitielle diffuse de l'enfant en lien avec le surfactant.** Camille LOUVRIER, Tiffenn DESROZIERES (Paris), Yohan SORÉZE, Martha DELGADO-RODRIGUEZ, Lucie B
#49512 - **P374 Pronostic rénal dans le syndrome HDR : analyse d'une large cohorte française de 65 patients avec variants de GATA3.** Clément SAUVETRE (Bordeaux), Corinne MAGDELAINE, Nicolas GRUCHY, Olivier GRUNEW
#49716 - **P378 Panel NGS versus génome : que choisir pour le diagnostic génétique des maladies lysosomales ?** Expérience de l'hôpital Necker-Enfants Malades. Edouard LE GUILLOU (PARIS), Jean-Philippe PUECH, Anaïs
#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, Dalia KHRAICHE, Kari
#49242 - **P386 Maladies systémiques des Vaisseaux Sanguins (MVS) : un nouveau syndrome génétique.** Anne-Marie LABERGE, Marie-Ange DELRUE, Anne-Marie LABERGE, Marie-Ange DELRUE, Anne-Marie LABERGE, Marie-Ange DELRUE
#49460 - **P390 Étude de la susceptibilité génétique dans le syndrome de Tako-Tsubo : une analyse ciblée de SNPs dans la cohorte française TAKOGENE.** Lauri NICOLAS (CLERMONT FERRAND), Sophie GARNIER, Philippe C
#49738 - **P394 Explorations génétiques des cardiomyopathies pédiatriques.** Luana GIOVANNANGELI (Amiens), Elise DAIRE, Kahia MESSAOUDI, Wélaa DARWICHE, Sarah SAUVAL, Emilie LACOT-LERICHE, Didier HERANT, Nathalie DESJER
#49274 - **P397bis Lutte contre l'impasse diagnostique dans les maladies mitochondriales : approche fonctionnelle par minigènes.** Manon MICHAUD, Lucie RIERA-NAVARO, ANNECHÉL CHAUSSÉNOT, Alain FOUILHOUX, Fabienne

17:15

17:15 - 18:00

CONFÉRENCE

La plénière du CNP de génétique clinique chromosomique et moléculaire

18:00

18:00 - 18:30

CONFÉRENCE

Les 30 ans du DES

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

Jeuudi 29 janvier

08:00

08:00 - 10:00

CONFÉRENCE PLENIERE 3

Viellissement

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

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

10:00

10:00 - 11:00

SESSION 3 - POSTERS AFFICHÉS EN PRÉSENCE DES AUTEURS

- #49062 - **P003 Validation du DPNI d'exclusion de maladies monogéniques par séquençage haut débit d'un panel de gènes.** Inès DEFER (Paris), Camille ALCARE, 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 CMMD et à l'hyperthermie maligne.** Margaux CLEMENT LE CHOISIER (Montvilliers), Edwige KASPER, Pascal CHAMBON,
#49685 - **P015 Explorations génétiques prénatales en contexte d'hydramnios isolé : étude rétrospective chez 96 fœtus entre 2016 et 2025.** Cécile PRUD'HOMME, Daphné LEHLE, Jade DUCOURNEAU, Cristina PEDUTO, Solv
#49782 - **P019 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 MITCHELL, Mélanie HILD
#49070 - **P027 First reported case of associated Wolf-Hirschhorn and Hurler syndromes due to unmasking of an inherited IDUA variant by a de novo 4p16.3 deletion: a case report and literature review.** Ebrahim M
#49276 - **P031 Identification des bases moléculaires des dysplasies frontonales à partir de données multiomiques.** Joe MSALEM (DIJON), Laurence FAIVRE, Lisenka VISSERS, Vicente YEPEZ, Holm GRAESSNER, Macteld OUD
#49413 - **P035 Syndromes oro-facio-digitaux : un kaléidoscope clinique et moléculaire.** Ange-Line BRUEL (DIJON), Emilie TISSERANT, Frédéric TRAN MAU-THÉ, Julien THEVENON, Jean-Baptiste RIVIERE, Alain VERLOES, Laurence PER
#49864 - **P039 Diagnostic du rhombencéphalosynapsis : à propos d'un cas de syndrome de Gomez-Lopez-Hernandez.** Elise PISAN (Paris), Nadia BAH-BOUSSON, Nabila DIAZIRI, Patrick NITSCHKE, Christine BOLLE, Chris GORDON
#49843 - **P043 Phénotypes associés aux variants intragéniques de TBX1 : description d'une cohorte de 24 patients.** Simon BOUSSON (Lille), Lucie COPPIN, Olivier GRUNEWALD, Marie-Françoise ODOU, Christine LEFEVRE, Laure
#49303 - **P047 L'impact des CNVs pathogènes rares est amplifié par l'appariement assortitif.** Maria Caterina CEVALLOS BRENES, Chiara AUWERX, Robin HOFMEISTER, Théo CAVINATO, Tabeca SCHOLEER, Zoltan KUTALIK, Alexandr
#49419 - **P051 Diagnostic prénatal d'une trisomie 13q21.1q28 chez un fœtus masculin : caractérisation de ce remaniement complexe par séquençage de génome et cartographie optique de l'exome.** 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 Ciri
#49872 - **P059 Rétrospective des évaluations externes de la qualité de l'ACLF depuis 25 ans (2000-2025).** Martine DOCCO-FENZY (NANTES), Isabelle LUQUET, Chantal MISSIRIAN, Christine TERRE, Françoise VALADIER, Chrystelle BIL
#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 AKOUH, Erika LAUNAY, Manon GODIN, Flor
#49719 - **P067 MMAF et dyskinésie ciliaire primitive : Variabilité phénotypique des variants de GAS8 et DRCL1.** Céla TEBBAKH (Grenoble), Anne-Laure BARBOTIN, Guillaume MARTINEZ, Angèle BOURSIER, Zeina WEHBE, Caroline J
#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.** Claudine G
#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 MultiOmicsCare.** Marlène MALBOS (Dijon), Edris SHARIFRAHMANI
#49244 - **P083 Modélisation des effets pathogènes des variants de PTBP1 dans les troubles du neurodéveloppement à l'aide d'organoides cérébraux dérivés de cellules souches pluripotentes induites.** Fatima EL TI
#49279 - **P087 Aneuploïdies gonosomiques et troubles du neurodéveloppement.** Laura KAREMBI (Toulouse), Benjamin COGNÉ, Thomas BESNARD, Stéphane BEZIEAU, Bertrand ISIDOR
#49297 - **P091 Élargissement du spectre phénotypique et moléculaire de DPH2.** Amandine SMAL (Toulouse), Guillaume BANNEAU, Zhi Min YAP, Amica MUELLER-NEDEBOK, Nathalie COQUEU, Varun VENKAT, Sarah NICKEL, Conrad
#49407 - **P095 Les variants de novo de SRRM2 sont associés à l'hyperplasie des cellules neuroendocrine du nourrisson (NENH).** Camille LOUVRIER (Paris), Yohan SORÉZE, Julie MFSINIFI, Alix DF RCFDIFI, Tiffenn DFR07

13^{èmes}

ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE

CANNES, PALAIS DES FESTIVALS ET DES CONGRÈS

27-30 JANVIER 2026

www.assises-genetique.org



"Jeudi 29 janvier"

- #49603 - P099 Vers une meilleure interprétation des variants faux-sens sur le chromosome X. Exemple du gène HCF1 : revue de la littérature et constitution d'une cohorte internationale. Sarah CLUIEZ (Strasbourg)
- #49827 - P103 Étude de l'impact des défauts de la voie sonic hedgehog dans les pathologies du neurodéveloppement par des approches d'analyses de réseaux de gènes. Jules GARREAU (Rennes), Veranika PANASENKA
- #49861 - P107 Conséquences de l'haploinsuffisance d'E1F3B chez 2 patients présentant une trouble du neurodéveloppement et une cardiopathie congénitale. Simon BOUSSÉ (Lille), Jade FAUQUEUX, Allamando TOM, T
- #49985 - P111 Découverte de gènes clés du neurodéveloppement par criblage génomique à grande échelle. Binnaz YALCIN (Dijon), Stéphan COLINS, Alana AMELAN, Tamar HAREL, Sagiv SHIFMAN
- #49842 - P115 Description du syndrome cognitivo-affectif cérébelleux (CCAS5) et de l'atteinte au PET scanner dans l'ataxie spinocérébelleuse SCA27B. Laurine CROS, Guillemette CLEMENT, Salomé PUISIEUX, Armand HC
- #49868 - 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 HERBERT, 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, Quer
- #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
- #49366 - P139 Pathologies liées à l'X associées à RAB39B : un phénotype proche des pathologies liées à PMR1 ? Auriane COSPAIN (Rennes), Thomas BESNARD, Marie FAUCHER, Christèle DUBOURG, Audrey RIOU, Stéphane E
- #49427 - P143 Mosaïcisme GLUT1 chez un patient présentant des épisodes de migraine hémiplegique - Conséquences sur le conseil génétique. Sacha WEBER, Simon SAMAN, Sandrine VUILLAUMIER-BARROT, Florence RIA
- #49621 - P147 Clair-obscur génomique dans l'ombre de FGF14 : les angles morts de l'analyse du génome révélés par la méthode de référence pour la détection des expansions bi-alléliques. Virginie ROTH (Nancy), G
- #49921 - P151 Phénotype Approfondi en neurogénétiq - cohorte Huntington. Anna-Gaëlle GIGUET-VALARD (Fort-de-France), Aboulaye TAMEGA, Sophie DUCLOS, Juliette SMITH-RAVIN, Cyril GOIZET, Aissatou SIGNATE, Nadège I
- #49322 - P155 Caractérisation du promoteur du gène OCA2 à visée d'amélioration du diagnostic d'albinisme. Alicia DEFAY-STINAT (Bordeaux), Modibo DIALLO, Victor GINDENSPERGER, Romane DURAND, Aurélien 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
- #49870 - P163 Neurophénotype causé par des variants bi-alléliques du gène WDRB1: dystrophie maculaire avec ou sans signes neurologiques et sans déficience intellectuelle. Sara SKOURI (Saint Etienne), Cécile
- #49767 - P167 Suivi au long cours des formes atténuées de MPS IVA : bénéfice de l'enzymothérapie substitutive et apport de l'analyse quantifiée de la marche. Camille PORTERET (BORDEAUX), Manon DEGOUTIN, Claire I
- #49863 - P171 Le réseau national des laboratoires de référence des maladies mitochondriales MitoDiag : structuration et objectifs. Cécile ROUZIER (Nice), MitoDiag RÉSEAU, Vincent PROCCACCIO
- #49869 - P175 Exploration de l'analyse tridimensionnelle du génome dans les néoplasmes myéloïdoplasiasques avec délétion 5q. Fanny LEMARIE, Séverine COMMET, Corinne TOUS, Eloïse LE HIR-REYNAUD, Valentine HOYAU, C
- #49034 - P179 Comprehensive dissection of the PTEN tumor suppressor locus reveals multi-enhancer hubs regulating gene expression. Thibaut MATIS (Bordeaux), Elodie DARBO, Jessica LAUD, Noé CALAIS-YAGER, Delphine 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, Wessam TRIKI, Ou
- #49292 - P187 Identification d'une prédisposition liée à BAP1 dans une famille de présentation atypique via le plan France Médecine Génomique : vers une extension du spectre tumoral ? Helene DELHOMELLE, Yoann
- #49325 - P191 Diagnostic d'une anémie de Fanconi : apport inattendu de la cartographie optique du génome. Audrey BASINKO, Steven RICHEBOURG, Frédéric MOREL, Nathalie AUGER, Corinne TOUS, Marie PASSET, Yoann YAU
- #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 HADI-RABIA, Fanny MOI
- #49433 - P199 Lésions thyroïdiennes du sujet jeune : le syndrome de Cowden comme diagnostic différentiel du syndrome DICER1. Elise PIERRE-NOEL (Paris), Christelle BERTHEMIN-CARRIERE, Thomas FOURME, Fatoumata Sili
- #49547 - P203 Les cancers chez l'adulte : l'impact des mutations de l'ADN sur le diagnostic différentiel. 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), Yoann DROUET, Pauline RICHEFORT, Yv
- #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), Aberaouf 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 BALINI, Agnès DUCOULOMBIER, Nathalie EBRAN, Esma SAADA-BOUZID, Françoise PETIT
- #49377 - P227 Analyse intégrée de l'ADN tumoral circulant dans les sarcomes d'Ewing : une cohorte rétrospective de 226 patients. Stelly BALLET (Les Ecrénelles), Lieke MASCAL, Fabrice BENOIST, Eleonore FROUIN, Victor REN
- #49681 - P231 L'activité cancer au sein du GCS AUAGEN du Plan France Médecine Génomique 2025 : organisation, mise en œuvre et résultats. Anne MC LEER (Lyon), Pascale FLANDRIN-GRESTA, Sandrine BOYALTUT, Carole
- #49815 - P235 Apports du séquençage NGS pan-tumoral des gènes MMR. Logan BALDINI, Esma SAADA-BOUZID, Lolo TRAPANI, Julien BOYER, Nathalie EBRAN, François PETIT (NICE)
- #49955 - P239 L'HRD dans les analyses génomiques en cancérologie somatique clinique : Pertinence du score HRD évaluée à partir des analyses génomiques et des données cliniques chez les patients présentés i
- #49852 - P243 Enquête monocentrique sur le dépistage préconceptionnel en assistance médicale à la procréation. Mario ABALI (Marseille), Arnold MUNNICH, Catherine RACOVSKY, Camille FOSSARD, Jessica VANDAME, Mathilde
- #49872 - P247 Déploiement et intégration des Chargés de Parcours Génomique dans le cadre du PFMG2025 : étude organisationnelle de quatre centres en France. Léa GAUDILLAT (Dijon), Léa PATAY, Margot LEMAITRE, Is
- #49299 - P255 Quelle est l'impact pratique de la la co-ségrégation familiale en néphrologie adulte ? Nadia OULD OUALI (paris), Estelle ROMERO, Mélanie EYRIES, Laurent MESNARD
- #49417 - P259 Projet MAG-SUODE : enquête sur la supervision des professionnels en conseil génétique dans trois pays européens. Nelly DEWULF (TOULOUSE), Léila 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
- #49895 - 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 JOSY (dijon), Alessandro MUSSA, Jean-Emmanuel
- #49522 - P275 Maladies auto-immunofamiliales liées à NLR4 : Caractérisation fonctionnelle de variants connus et nouvellement décrits. Farah DIAB (Paris), Desiree GRANDI, Aphrodite DAKALOPOULOU, Eman ASSRAM, Cam
- #49839 - P279 Le syndrome d'Evans à début pédiatrique : comprendre l'étiologie génétique pour adapter l'arsenal thérapeutique. Mathieu FUSARO (Toulouse), Sébastien HERITIER, Charlotte DURAND-TEYSSIER, Jérôme ROS,
- #49286 - P283 WILMS GENES SEQUENCING IN MYOPLASIES - INSIGHTS FROM A NATIONAL COHORT: Anthony MANIN (Gren-Me), Camille VEREBI, Filomena CONSORTIUM, Aurages CONSORTIUM, Claire ANTUNES, Marlene
- #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 AUAGEN, Con
- #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 FADDEENKO, Val
- #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), Maximilien REIBEROV GUE
- #49816 - P299 AUAGEN : un laboratoire multistats dynamique au service des patients. Christine VINCIQUERRA, Sandrine BOYALTUT, Anne THOMAS, Julien THEVENON, Virginie BERNARD, Anthony FERRARI, Eulalie LASSEAU-ROBINE,
- #49967 - P303 Lier les régions de contraintes évolutives mesurées à différents échelles de temps à leur fonction et au risque de maladies. Weng JUEHAN, Artem Kim, Steven GAZAL (Los Angeles, Etats-Unis)
- #49566 - P307 AnDdi-Click : des images pour expliquer la génétique. Nina SOKOLOFF, Sylvie ODENT, Patrick EDERY, Amandine GADIER, Coline POIZAT-AMAR, Christophe PHILIPPE, Christel THIAUVIN, Sophie NAMBOT, Julian DELANNE, B
- #49946 - P311 Valorisation des savoirs expérimentels des patients partenaires dans la formation des étudiants en santé au sein de l'Université Bourgogne Europe (UBE) autour de l'annonce diagnostique, de la pla
- #49008 - P315 liftoversV : Harmonisation des variations structurales en génétique médicale. Véronique GEOFFROY (Brest), Thomas LUDWIG, David PICARD, Gaëlle LE FOLGOC, Emmanuel GENIN, Gaëlle MARENNE
- #49100 - P319 Séquençage nanopore : vers un génotypage HLA haute résolution en médecine génomique d'urgence pour la transplantation d'organe. Pascal PEDITI (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, Chérine CI
- #49301 - P327 Apprentissage automatique pour la classification des surdités génétiques : Développement d'un prototype spécifique aux étiologies moléculaires du gène GJB2. Farah GHARBI, Chérine CHARFEOUDJI (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 HENNOCOQ, 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 actions
- #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 YAHYAOUJI, Fadhlia OUEDRANI, Ridha MRAD, Medina TR
- #49153 - P347 Complexité diagnostique de la dystrogénèse imparfaite liée au chromosome 17 : l'impact des variants de l'épissage du gène DSGP. Gaëtan CARAVELLO (Strasbourg), Alexandra JIRENEZ, Arriqjo, Marcello VIGORELLI, Elisaveta BOGDAN, Emanuel ARTIN, Alison F
- #49414 - P351 Phénotypes de chondrodysplasie ponctuée brachytéléphalangique : analyse de 36 cas et comparaison avec 11 patients ayant un variant pathogène identifié dans le gène ARSL. AIL PAULET (Paris), C
- #49519 - P355 Relier les arthrogyroses distales aux maladies osseuses congénitales : Approche par voie de signalisation des fusions congénitales osseuses des membres et du squelette axial. Deborah KAGLAN, Jo
- #49762 - P359 Les variations du gène SERPINF1 sont à l'origine d'une forme distincte et reconnaissable d'ostéogénèse imparfaite. Maëlle CHARPIE (Paris), Pauline LE TANNO, Geneviève BAUAUT, 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 RENAUDIN, Kareline BENISTAN (Granches)
- #49567 - P367 Étude des mécanismes pigmentaires au cours de l'épidermolyse bulleuse simple à l'épidermolyse Mouchetée (EPiGM). Marjorie HEIM (NICE), Christine CHVERNIN, Thierry PASSERON
- #49391 - P371 Comprendre le lien génétique entre l'autisme et les naissances prématurées. Selin KORKMAZ (Paris), Claire LEBLOND, Thomas BOURGIGNON, Freddy CLOUET
- #49526 - P375 Diagnostics fortuits de diabètes monogéniques dus à des variants du gène WFS1. Delphine BOUVEY (Paris), Marlyse ANGHAF, Florence BELLANGER, Séverine CLAUIN, Céline LEMAITRE, Gwendoline LEROY, Philippe f
- #49830 - P379 Étude génétique et fonctionnelle d'une forme familiale de fibrillation ventriculaire idiopathique. Pauline BELHUMEUR (Paris), Claire PERRET, Laëticia 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, Nicolas NGUYEN, Adeline GOURD
- #49277 - P387 Préindication - syndrome de Marfan et pathologies appaardées : bilan intermédiaire du séquençage génomique sur la plateforme SeqOIA dans le cadre du PFMG 2025. Nadine GUENNEAU (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, Frédéric PAYET, Marta :F
- #49657 - P397 Diagnostic génétique par RNA-seq ciblé sur l'exome : bénéfices démontrés, mise en œuvre encore complexe. Aurélie GOURONC (STRASBOURG), Damien PLASSARD, Manuela ANTIN, Nicolas DONDAINE, Claire FE

11:00

11:00 - 12:30

SESSIONS SIMULTANÉES 09

Neurodéveloppement 2

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

- 11:00 - 11:15 #49256 - 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 épigénature chez 28 individus non rapportés. Lucie ROUAUX (Montp
- 11:45 - 12:00 #49761 - SS064 Nouveaux variants germinaux faux-sens du gène PAK1, premier cas de mosaïcisme et identification d'un hotspot dans le domaine catalytique. Lionel HEISER (Lyon), Nicolas CHATRON, Valen
- 12:00 - 12:15 #49904 - SS065 Quand l'ADN mitochondrial s'invite dans le noyau : implications cliniques des pseudogènes mitochondriaux ou NUMTs. Aksel DURAND (Angers), Marie-Claire MALINGE, Sarah PRESTWICH, Radka
- 12:15 - 12:30 #49912 - SS066 La perte de MED13L au cours du développement neuronal précoce entraine l'activation concurrente de programmes antérieurs. Jamal GHOUIM (Lille), Jerome SIGE, Jerome 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 i
- 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 DAHLEI
- 11:45 - 12:00 #49227 - SS070 Amélioration du diagnostic moléculaire de l'insuffisance ovarienne prématurée (IOP) grâce à un modèle poisson Médaka. Sarah JANATI-IDRSSI, Anna LOKCHINE, Laurence CLUZEAU, Thaovi NG
- 12:00 - 12:15 #49883 - SS075 Modélisation de la dystrogénèse imparfaite liée au chromosome 17 : l'impact des variants de l'épissage du gène DSGP. Gaëtan CARAVELLO (Strasbourg), Alexandra JIRENEZ, Arriqjo, Marcello VIGORELLI, Elisaveta BOGDAN, Emanuel ARTIN, Alison F
- 12:15 - 12:22 #49734 - SS072.1 Projet CHROMOPRE : utilisation de l'optical genome mapping pour le diagnostic étiologique des fausses couches à répétition, à propos de 60 patients. Anna LOKCHINE (Rennes), Marion d
- 12:22 - 12:29 #49772 - SS072.2 CHROMAPR : Premiers résultats de l'étude nationale prospective évaluant les performances de la cartographie optique et du séquençage long read dans la détection des variations d

11:00 - 12:30

SESSIONS SIMULTANÉES 11

Oncogénétique 2

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

- 11:00 - 11:07 #49559 - SS073.1 Réseau de suivi PROCHE : évolution et intégration au parcours patient en Oncogénétique. Julie BOONE (Lille), Cathy VANACKERT, Coralie RUBECK, Solveig MENU-HESPEL, Audrey MAILLIEZ, Sophie
- 11:07 - 11:14 #49696 - SS074 Réseau de suivi des femmes à risque de cancers du sein et de l'ovaire : exemple du réseau FAR - Institut Curie. Claire SAULIS (paris), Cecile MARGALIDA, Sophie FRANK, Valérie GALLIOT, Claude I
- 11:14 - 11:22 #49651 - SS073.2 Contribution du gène BRP1 à prédispositions aux cancers : analyse rétrospective des données de 21 309 panels constitutionnels. Mélanie PAGES (Paris), Albain CHANSAVANG, Olivia ROI
- 11:29 - 11:44 #49883 - SS075 Modélisation de la dystrogénèse imparfaite liée au chromosome 17 : l'impact des variants de l'épissage du gène DSGP. Gaëtan CARAVELLO (Strasbourg), Alexandra JIRENEZ, Arriqjo, Marcello VIGORELLI, Elisaveta BOGDAN, Emanuel ARTIN, Alison F
- 11:44 - 11:59 #49898 - SS076 L'analyse des grandes délétions du gène STK11 révèle 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 RAD51 ou RAD51D avec la méthode GRL. Sarah CHAMIEH (Par
- 12:14 - 12:29 #49993 - SS078 ALADIN : apport du séquençage d'exome constitutionnel systématique en trio dans l'identification des syndromes de prédisposition au cancer pédiatrique. Margot COMEL (Montpellier), Val

11:00 - 12:30

13^{èmes} ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE

CANNES, PALAIS DES FESTIVALS ET DES CONGRÈS

27-30 JANVIER 2026

www.assises-genetique.org

FFGH



"Jeudi 29 janvier"

SESSIONS SIMULTANÉES 12

Neurogénétique / Neuro dégénératif

Moderateurs : 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 FERGETOT, 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 MÈREAUX, Claire-S
11:45 - 12:00 #49666 - **SS082 APPORT DU SÉQUENÇAGE DU GÉNOME DANS LES ÉPILEPSIES PHARMACO-RESISTANTES A DÉBUT PRÉCOCÉ : COHORTE NATIONALE FRANÇAISE.** Myriam ESSID (Lyon), Giulia BARCIA, Dorothée VI
12:00 - 12:15 #49431 - **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

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

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

12:40

12:40 - 13:40

ATELIER DEJEUNER ILLUMINA

La multiomique au service des laboratoires de demain

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

12:40 - 13:40

ATELIER DEJEUNER ROCHE DIAGNOSTICS

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

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

12:40 - 13:40

ATELIER DEJEUNER TWIST BIOSCIENCE

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

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

12:40 - 13:40

ATELIER DEJEUNER RHYTHM PHARMACEUTICALS

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

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

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

13:45

14:00

14:00 - 15:30

COMMUNICATIONS ORALES SELECTIONNEES 2

Moderateurs : 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.** #
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 COU
14:45 - 15:00 #49740 - **PL010 La recombinaison homologue : une voie à la croisée des phénotypes.** Anna LOKCHINE (Rennes), Fang ZHANG, Laurence CLUZEAU, Marc-Antoine BELAUD-ROTUREAU, Julie MENJARD, Sarah BOUÉE, Lau
15:00 - 15:15 #49744 - **PL011 Vingt ans après la création du métier de conseiller en génétique (CG) en France, une enquête dresse un état des lieux de leur exercice en dehors des services de génétique et explore l**
15:15 - 15:30 #49774 - **PL012 Rôle d'une isopeptidase de désUMOylation dans l'étiologie d'un nouveau syndrome de type SLA.** Nasrinsadat NABAVIDADEH, Seyide Ecesu UYGUR, Şahin AVCI, Hülya KAYSERILU, Piraye OFLAZER, I

15:30

15:30 - 16:00

CONFERENCE INVITEE 2

CRISPR

Moderateur : Frederique MAGDINIER (Marseille)

Thérapies par CRISPR-Cas9. Mario AMENDOLA (evry)

16:00

16:00 - 16:30

CONFERENCE INVITEE 3

Paléogénomique

Moderateur : Emmanuelle GENIN (BREST)

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

16:30

16:30 - 17:30

ASSEMBLEE GENERALE DU CNEPGM

16:30 - 17:30

SESSION 4 - POSTERS AFFICHÉS EN PRÉSENCE DES AUTEURS

#49222 - **P004 Rendement diagnostique de l'exome prénatal dans les retards de croissance intra-utérin : Etude rétrospective au CPDPN de Toulouse.** Maud LANGEAIS (TOULOUSE), Charlotte DUBUCS
#49421 - **P008 Quand deux maladies génétiques s'invitent dans un projet parental : bilan des demandes de diagnostic pré-implantatoire au CHU de Montpellier.** Victoria AYRAULT (Montpellier), Stéphanie PLAZA, Sandie I
#49606 - **P012 Etude rétrospective unicentrique sur le séquençage de génome chez des individus ayant présenté des signes d'appel échographiques en période anténatale.** Aurélie GOURONC, Consortium AURAGEN, B

13^{èmes} ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE

CANNES, PALAIS DES FESTIVALS ET DES CONGRÈS

27-30 JANVIER 2026

www.assises-genetique.org



"Jeudi 29 janvier"

#49110 - **P016 Analyse d'une cohorte française retrospective de 1000 exomes en prénatal : principales indications, rendements et leçons à retenir.** Sébastien MOUTIRON, Rodolphe LARU, Denise MOLINA GOMES, Camille C. Sarah SNAPOUDJ, Radoslava SARAEVA-LAMRI, Thibaut BENQUEY, Jérémie MORTREUX, Laure RAYMOND, Xavier VANOHOYE, 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 ACHAAHA, Zoé GUILBERT, Y

#49009 - **P024 Variants bi-alléliques de CFAP20 associés à des ciliopathies syndromiques avec dystrophie rétinienne.** Francis RAMOND (ST ETIENNE), Frédéric TRAN HUU, THEM, Sophie NAMBOT, Lora 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.** Clara 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, I

#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, Bekir

#49593 - **P040 Le séquençage de l'exome entier dans une large cohorte de patients atteints de néphropathie associée aux ciliopathies a identifié six phénotypes et un gène candidat.** Friederike PETZOLD (Cannes),

#49067 - **P044 Inv du dél du 8p associée à un phénotype modéré et variable.** Emma KARET (Reims), Clémence JACQUIN, Tony YAMMINE, Jean-Paul BORY, Ahmad AKHAI, Emilie LANDAIS

#49334 - **P048 Etude retrospective 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 croissance.**

#49484 - **P052 Mosaïcisme pigmentaire dans le syndrome de Silver-Russell par correction inconnue 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 MARY, Vincent COULOUIGNER, Hervé V

#49234 - **P060 Première description d'un variant ponctuel du gène DNMT1 pro-testiculaire chez un patient présentant un 46,XY testiculaire *DSO*.** Anne BERGOUINOUX (MONTPELLIER), Luke MANSARD, Nadège SERVANT, David

#49531 - **P064 Identification d'un nouveau gène candidat dans des anomalies multiples du flagelle permatogénial (MMPA).** Cécile LANG (Strasbourg), Camille GENIE, Audrey SCHALK, Anne-Sophie LEUVREY, V

#49736 - **P068 Génétique des OZEMA, anomalies ovocytaires et infertilités féminines rares.** Anna LOKCHINE, Linda AKLOU, Erika LAUNAY, Laura MARY, Bénédicte NOUYOU, Mathilde DOWIN-BERNHARD, Solène DUROS (Rennes), M

#48943 - **P072 Caractérisation phénotypique du spectre du trouble neurodéveloppemental lié à DLG3.** Marlène MALBOS (Dijon), Thierry GAUTIER, Amelle SHILLINGTON, Estelle COLIN, Xavier LE GUILLLOU, Anna CALUSIERI, 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 haut patients.** Victor MOREL (Marseille), Charlotte TARDY, Cindy COLSON, Roseline CAUMES, Benoit

#49425 - **P084 Mémoire préservée et réseaux cérébraux résilients dans le syndrome de Coffin-Siris.** Aurélie FABRE (Paris), Jennifer BOISGONTIER, Khawla ALJABRI, Ludovic FILLON, Ana SAITOVTCH, Sara CABET, Volodia DANGOL

#49281 - **P088 Variations bi-alléliques et hétérozygotes du gène OTUD7A : vers un modèle de trouble neurodéveloppemental à pénétration 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 GenDIA : un registre participatif international pour la caractérisation phénotypique des troubles neurodéveloppementaux monogéniques.** Maria Victoria HINCKELMANN (Illkirch-Griffenstaden), Pauline BURGI

#49830 - **P104 Contribution du gène MAZ, localisé dans la région 16p11.2, dans les troubles du neurodéveloppement.** Amyric MASSON (Lausanne, Suisse), Adrien BURGNER, Giovanna AMBROSINI, Mahsa FADAEI, Erfan HEIT

#49873 - **P108 Etude descriptive du phénotype neuro-cognitif d'une cohorte de 30 patients français porteurs d'un syndrome *BBSOAS* (gène *MR2F1*).** Raphaëlle MOTTIOLESE (Dijon), Claire NICOLAS, David GERMANAUD, Louis

#49896 - **P112 Développement et caractérisation de nouveaux modèles murins avec délétion ou duplication de la région 1q21.1.** Emilia SKUTUNOVA (Dijon), Stephan COLLINS, Binnaz YALCIN

#49849 - **P116 Cohorte Auragen - Pré-indication - malformations cérébrales : impact de l'expertise neurologique et rendement du séquençage fonction de l'imagerie pré- et post-natale.** Sara CABET, Julien JA

#49012 - **P120 Mutations de RAB3A : de l'ataxie cérébelleuse à la parapésie spastique.** Charlotte MOURAUX (Liège, Belgique), Sacha WEBER, Jean-Loup MEREUX, Claire-Sophie DAVOINE, Léna GUILLLOT, Alexis BRICE, Alexandra I

#49201 - **P124 SC2A72 (FGF14) : présentation d'une large série de patients et comparaison avec SC2A73.** Cecilia MARELLI (Montpellier), Audrey RIQUET, Pablo IRUZUBIETA, Norbert BERGEGEMANN, Mathilde RENAUD, Salomé

#49250 - **P128 Analyse de l'exome d'une cohorte de patients présentant une sclérose latérale amyotrophique.** Elodie RICHARD (Tours), Patrick VOURCH

#49290 - **P132 Caractérisation de la maladie associée à la protéine de la région 1q21.1.** Solène REMIZE, Chloé BOISSEAU, David LAURENCEAU, Noémie CELTI

#49341 - **P136 Ataxies spinocérébelleuses associées au gène STUB1 : les expansions ATXN80S sont un modificateur de *SCA48*.** Charlotte MOURAUX (Liège, Belgique), Jean-Loup MEREUX, Claire-Sophie DAVOINE, Léna GUILLI

#49398 - **P140 Identification d'un nouveau variant du gène SPG21 chez un patient présentant une parapésie spastique complexe évolutive avec survie prolongée.** Anaïs COUSANON (Caen), Audrey RIOU, Auriane COSF

#49578 - **P144 Evolution des demandes de test génétique présymptomatique pour la Sclérose Latérale Amyotrophique - Démence Frontotemporale : expérience du service de neurogénéétique de la Pitié-Salpêtrière.**

#49668 - **P148 Du prénatal au postnatal : phénotype IRM du syndrome ReNU.** Sarah BAER, Agathe CHAMMAS, Toan NGUYEN, Mri RNUI-2, Laurent GUBAUD, Delphine HERON, Gaetan LESA, Nicolas CHANTON, 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 DANGOUIMAU, Sylviane MARQUILLAT, Florent

#49380 - **P156 Premières descriptions de femmes atteintes d'albinisme oculaire récessif lié à l'X.** Vincent MICHAUD (Bordeaux), Séverine AUDEBERT-BELLANGER, Marta SPODENKIEWICZ, Carli ANDOT, Marie MASSIER, Cécile COURE

#49658 - **P160 Variations de l'ADN mitochondrial et surdité isolée.** Pénélope GOUBARD, Laurence JONARD, Ralyah BALOGOUN (PARIS), 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 DELVALLEE, Elodie JAVEY, Pascal KESSLER, Valérie PELLETIER, Jean-Baptiste LAMO

#49789 - **P168 Le spectre mutationnel du gène GALT associé à la maladie de Krabbe au Maroc.** Fatima Zahra OUTTALEB (Casablanca, Maroc), Mohamed EL ALAOUI EL ABDELALAOUI, Iham RATBI, Abdelaziz SEFIANI

#49914 - **P172 Modulation de l'hétérozygotie des gènes immunitaires dans un contexte de maladie mitochondriale.** Céline LAMOTHE, Angela SEQUEIRA (Bordeaux), Alexandre LESFACON, Sotera KOUENI, Julie ABOT, Olivier OUE

#49845 - **P176 Développement et validation d'une méthode de calcul du score de risque polygénique du cancer du sein PRS31 par séquençage ciblé NGS.** Flora PONELLE-CHATEL, Mathis LEPAGE (Clermont ferrand)

#49110 - **P180 Syndrome de Birt-Hogg-Dubé: Probabilité d'identifier une mutation FLCN en fonction du tableau clinique.** Agathe HERCENT (Paris), Ibrahim BA, Jerome LAMORIEL, Philippe LAFITTE, Karim DIALLO, Mickael MARY, I

#49261 - **P184 SDHAF4 : Identification d'un nouveau gène candidat de prédisposition aux paragangliomes.** Roseline VIBERT, Timothée MOYRET, Mathilde FILSER, Anne-Paule GIMENEZ-ROQUEPOLL, Marguerite HUREUX, Judith FA

#49309 - **P188 Etude de COségregation de VARIANTS (COVAR) de gènes de prédisposition aux cancers : un outil de classification des variants de signification incertaine.** Sandrine CAPUTO (Paris), Lisa GOLMAR, Severi

#49331 - **P192 Nouvelles recommandations européennes concernant le diagnostic, la prise en charge, la surveillance, la qualité de vie et le conseil génétique pour le syndrome *CMMD* par l'ERN GENTURIS et le co**

#49384 - **P196 PRERD-LYNCH : Vers une surveillance non invasive des cancers liés au syndrome de Lynch - un essai clinique européen avec un leadership français.** Christelle COLAS (PARIS), Toni SEPÁLA, Laure MONARI

#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 hamartomatoseux lié à PTEN révélé par des malformations vasculaires : analyse rétrospective de 28 cas.** Jean-Samuel LOGER (Paris), Alexandre PERRIER, Loëticia FAVRE, Lucile ALLAFROT, Ann

#49577 - **P208 Premier cas rapporté d'un variant homozygote du gène *POLD1* chez un patient atteint de cancers colorectaux synchrones et de polyposse.** Salwa BEN YAHIA (Leiden, Pays-Bas), Carli TOPS, Noh HELDERMAI

#49638 - **P212 Nouvelles méthodes, nouvelles pratiques : l'apport de l'étude de l'humeur aqueuse au diagnostic du rétinoblastome.** Jessica LE GALL (Paris), Alexandre MATTEI, Martin GAUTHIER-VILLARS, Jennifer CARRIERE, N

#49742 - **P216 Etude EXTRICAN : identification de facteurs de prédisposition génétique par séquençage d'exome constitutionnel dans les phénotypes extrêmes de cancer.** Benoit MAZEL (Dijon), Anaïs FOLLETT, Aman

#49903 - **P220 La salpingectomie bilatérale isolée : une procédure à risque chez les femmes porteuses de variant délétère sur les gènes *BRCA2*.** Morgane BOEDEK, Nicolas TARIS, Elodie HASER, Christine MAUGARD (Strasb

#49310 - **P224 Evaluation du coût des techniques de séquençage à très haut débit sur les laboratoires du Plan France Médecine Génomique 2025.** Farah ERDOGAN (Villejuif), Arnold BAUDY, Jennifer MARGIER, Julia BONAST

#49476 - **P228 Epidirectx[®], technologie innovante pour l'analyse de la méthylation du promoteur MGMT dans les tumeurs cérébrales : évaluation monocentrique à l'hôpital Pitié-Salpêtrière.** Loëticia 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, J

#49817 - **P236 Etude rétrospective multicentrique sur les mutations *BRCA1/2* dans le cancer du sein, apport du testing *NGS* ciblé *BRCA1/2*.** Philippe DENIZEAU (Rennes), Alexandra LESFACON, Sotera KOUENI, Julie ABOT, Olivier OUE

#49062 - **P240 Etude observationnelle de la détection de la perte du gène *MTAP* sur biopsie liquide et en IHC dans les CBNPC.** Michaël DECAUD (Villejuif), Orla TRABELSI-GRATI, Aïda MIHAELA GOUREK, Guy BRIVIAEL, Mar PL

#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.** Cécile GUERIN (Paris),

#49330 - **P256 Attitudes et perspectives des professionnels des centres français de DPI concernant le dépistage des anéuploïdies 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 présymptotique comme alibi du symptôme chez l'adulte.** Isaura CHAGNEAUD (Caen)

#48987 - **P268 Evaluation des besoins de prise en charge psychologique des conseillers en génétique.** Adeline CHABEUF, Laura NOWALSKI (ANGERS), Estelle COLIN, Agnès GUICHET, Clara HOUDEYER, Véronique PAQUIS-FLUKLIN

#49109 - **P272 Les syndromes myélodysplasiques avec délétion 5q : identification d'un gène impliqué dans la réponse thérapeutique.** Eloise 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'alspelbis (BYL719) dans le syndrome MCAP (mégacalyce-malformation capillaire-poly**

#49719 - **P280 Réévaluation des recommandations concernant l'interprétation des variants ARN de l'ADN mitochondrial grâce à l'étude sur fibre musculaire unique.** Chloé PROSPER (Nice), Annabelle CHAUSSENOT, Elam

#49382 - **P282 Extension du dépistage néonatal à 245 pathologies rares traitables : expérience française au sein du projet européen Screen4Care.** Emeline DAVOINE, Camille LEPHLE, 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 génétique.** Benjamin DURAND I

#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 KENEZ, 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, FRANCEGENEF CONSORTIUM, GOLD CONSORTIUM, Emmanuelle GENI

#49878 - **P304 Etude 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 Génomus en réseau d'Auragen : Une dynamique collaborative dans l'interprétation des dossiers dans le domaine des maladies rares et de l'ocugénétique.** Eulalie LASSEAUX ROBIN (Bordeaux), Flore M

#49229 - **P311b-FL022 Etude Daybreak : résultats préliminaires de la phase 2 en double aveugle, randomisée contrôlée par placebo évaluant setmelanotide chez des patients porteurs de variants sur des gènes sp**

#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 BURELL, Julie GUICHOUX, Aurélien TRIMOUILL

#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 de séquençage haut-débit.** Clarisse BA

#49238 - **P324 Analyses comparative de l'approche de séquençage à longue lecture ciblé d'Oxford Nanopore Technologies dans les maladies à expansion de triplets.** Louise BERNARDOT (PARIS), Pierre-Yves BOELLE, Hé

#49302 - **P328 Détection de la maladie résiduelle minimale sans séquençage tumoral préalable: IA à partir de données cfDNA séquençées avec ONT.** Michael BLUM (Meylan), Florian PRIVE, Anne AUDAN SANDRIN, Boris LIPINSKI,

#49500 - **P336 Décryptage des signatures moléculaires des protéasomopathies neurodéveloppementales : une approche multi-omique.** Marielle OLOUDE (Nantes), Cynthia FOURGUEUX, Martin BRAUD, Frédéric ESTIENNE, 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.** Dai-Ming NIO, Yun-Ru CHEN, Chuan-Xun LIU, Yao-Te CHIU, Chung Kuei Li, Adam YAO, Dominique P

#49429 - **P352 Diversité phénotypique et génétique des aggregatopathies : 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 Sequia 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 spandylodysplastique : spectre phénotypique lié aux mutations des gènes *B3GALT6*, *B4GALT7* et *SLC39A13*.** Caroline MICHOT (Paris), Geneviève I

#49045 - **P362 Bilan PFMG2025-SeqOIA pour la pré-identification Hyperlaxité Majeurue Syndromique.** Clarisse BILLOU (Paris), Malika FOY, Baptiste VIERNE, Audrey BRIAND-SULEAU, Nicolas DERIVE, Jeremy BERTRAND, Jerome BOULIG

#49464 - **P364 Diagnostic moléculaire d'un NEMO-NDAS par recombinaison *IKBKGP1-IBKKG*.** Lucie ROUAUX (Montpellier), Lionel HEISER, Cécile RITTORE, Capucine PICARD, Lysle RUJALD, Lila VEYRINE, Emmanuelle BELOT, Vincent GU

#49699 - **P368 NF1 : Eclaircir les zones d'ombre grâce au génome.** Eulalie LASSEAUX ROBIN (Bordeaux), Fanny MORICE-PICARD, Victor MARIN, Paul KUENTZ, Louis LEBRETTON, Vincent MICHAUD, Bruno FRANCOU, Isabelle GREVAUX, N

#49395 - **P372 Investigations génétiques des pneumopathies interstitielles diffuses de l'enfant et de l'adulte jeune.** Camille LOUVRIER (Paris), Nadia NATHAN, Vincent COTTIN, Tiffen DESROZIERS, Valérie NAU, Yohan SORREZ

#49647 - **P376 Devenir des enfants porteurs d'une anomalie du corps cellulaires 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 GIORANDO, Julie PROUKHNITZ KY, Frédéric FER, Adrien BILLOCH, Mar

#49282 - **P388 Anévrisme de l'aorte ascendante sur valve aortique bicuspidie : apport limité du diagnostic génétique.** Pauline ARNAUD, Olivier MILLERON, Ludvine ELIAHOU, Souraya WADHI, Sabrina JADOU, Marie LIRAN, Olivier MIRIMIRAN, L

#49569 - **P392 Diagnostic génétique des cardiomyopathies hypertrophiques de l'adulte : l'importance de l'analyse des gènes *RAS*/MAPK au-delà des gènes *sarcomériques*.** Amal OUKARIEH, Jonathan GUEUDOUZ

#49691 - **P398 Variants non codants des régions UTR : Quel impact sur l'expression ? Exemple du gène TP53.** Marie BEQUIN, Luisa VERGARI, Vincent MILON, Elena SPINNA-MENAND, Omar SMOULIER, Fida KHATER, Soufiane DAL

17:30

17:30 - 18:15

SESSIONS COMMUNICATIONS FLASH 01

Long read, Oncogenetique

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

17:30 - 17:38 #49389 - **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 adaptative sampling : apport en oncogénétique pour la caractérisation de variants constitutionnels complexes.** Voryak SUYBENG (Villejuif), Roseline TANG, Odile CAB

17:46 - 17:54 #49631 - **FL003 Séquençage Nanopore en adaptative sampling : apport en oncogénétique pour la caractérisation de variants constitutionnels complexes.** Voryak SUYBENG (Villejuif), Roseline TANG, Odile CAB

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 BASSSET

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 COCHIN, Edwige KASPER, St

17:30 - 18:15

SESSIONS COMMUNICATIONS FLASH 02

Neurodéveloppement, 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 (Ilede), 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 *MTTF* : expressivité variable du syndrome de Waardenburg ou corrélation génotype-phénotype ?** Albane KARKULOWSKI (Paris), Laurence JONARD, Ralyah 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, Margot SEREY

18:02 - 18:10 #49737 - **FL010 Apport du séquençage haut-débit dans le diagnostic moléculaire des malformations oculaires à partir d'une cohorte de 800 patients résolus du centre Cochlin/Necker de l'APHP-Universi**

17:30 - 18:15

13^{èmes} ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE

CANNES, PALAIS DES FESTIVALS ET DES CONGRÈS

27-30 JANVIER 2026

www.assises-genetique.org

FFGH



"Jeudi 29 janvier"

SESSIONS COMMUNICATIONS FLASH 03

Non codant, Bioinformatique et innovations

Moderateurs : Virginie BERNARD (Grenoble), Kévin YAU (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, /
17:46 - 17:54 #49249 - **FL013** NCBoost v2: un classificateur pour variants non-codants causant des maladies monogénique. Barthélémy CARON (Paris), Antonio RAUSELL
17:54 - 18:02 #49449 - **FL014** PERIGENOMED - Préparer le dépistage néonatal génomique : défis et innovations bioinformatiques. Yannis DUFFOURD (Dijon), Anthony AUCLAIR, Valentin VAUTROT, Emilie TISSERANT, Anne-Sophie
18:02 - 18:10 #49791 - **FL015** Des textes cliniques aux profils phénotypiques : extraction et clustering des termes HPO pour faciliter le diagnostic des maladies rares. Axel BONESTEVE (Rennes), Paul ROLLIER, Moussa BA

17:30 - 18:15

SESSIONS COMMUNICATIONS FLASH 04

IA, DPN, Reproduction, Chromosomes, Neurodéveloppement

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

17:30 - 17:38 #48925 - **FL016** IA4GenReport: L'IA générative au service des comptes rendus en cytogénétique moléculaire et chromosomique. Patrick CALLIER, Davide CALLEGARIN, Melodie OPALE, Tristan MORO, Victor PILLAY
17:38 - 17:46 #49401 - **FL017** Permettre le conseil génétique d'un remaniement chromosomique équilibré identifié en prénatal : apport du séquençage par nanopore. Charlotte TARDY (MARSEILLE), Audrey LABALME, Flavie
17:46 - 17:54 #49662 - **FL018** DPI et don de gamète en France : qu'en est-il en 2026 ? Julia LAUER ZILLHARDT (STRASBOURG), Caroline BOSSON, Anne GIRARDET, Emmanuelle HAQUET, Sylvianne HENNEBICO, Anne MAYEUR, Gaëlle
17:54 - 18:02 #49687 - **FL019** Etude de corrélation génotype-phénotype dans les délétions 13q : Cohorte multicentrique de 254 patients. Afef JELLOUL, Tony YAMMINE, Sophie SCHEIDECKER, Lucie TOSCA, Gaëlle VIEVILLE, Ch
18:02 - 18:10 #49768 - **FL020** Syndrome de microduplication 9q34.11: trouble du neurodéveloppement et dysmorphies récurrentes. De Falco ALESSANDRO (Napoli, Italie), Vincent MARIE, Vieville GAËLLE, Gauthier MARJOLAINE, t

17:30 - 18:15

SESSIONS COMMUNICATIONS FLASH 05

Oncogénétique, Conseil génétique, Rein

Moderateurs : Yline CAPRI (Paris), Andrée DELAHAYE-DURIEZ (Paris)

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

18:15

18:15 - 18:45

ASSEMBLEE GENERALE DE LA FFGH

20:00

Vendredi 30 janvier

08:30

08:30 - 10:30

CONFERENCE PLENIERE 4

Impact de la Génomique sur la Société

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

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

10:30

11:30

11:30 - 12:00

CONFERENCE INVITEE 4

Embryologie

Moderateur : Charles COUTTON (Grenoble)

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

12:00

12:00 - 12:30

CONFERENCE INVITEE 5

Actualités cannoises

Moderateur : Caroline SCHLUTH-BOLARD (STRASBOURG)

Cinéma et maladies génétiques. Jean Louis MANDEL (ILLKIRCH)

12:30

12:30 - 14:00

ASSEMBLÉE GÉNÉRALE DE L'AFCCG

12:40

12:40 - 13:40

ATELIER DEJEUNER: ELEMENT BIOSCIENCES

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

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

13:45

14:00

14:00 - 15:00

TABLE RONDE • PNMR4

Moderateur : David GENEVIEVE (Montpellier)

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)
VP PNMR4
Attentes des patients. Jean-Philippe PLANÇON (La Baule)
Président Alliance Maladies rares

15:10

15:10 - 16:00

13^{èmes} ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE

CANNES, PALAIS DES FESTIVALS ET DES CONGRÈS

27-30 JANVIER 2026

www.assises-genetique.org



"Vendredi 30 janvier"

SESSIONS SIMULTANÉES 13

DPN/DPI

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

15:10 - 15:25 #49619 - **SS091 PRENATOME : Développement d'un DPNI d'exclusion pour 100 maladies monogéniques par une technique standardisée de séquençage haut débit.** Fabienne CHARBIT-HENRION (Paris), Cécil
15:25 - 15:40 #49633 - **SS092 Le diagnostic préimplantaire 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

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

15:10 - 15:25 #49228 - **SS097 Rôle inédit d'une ARN hélicase associée aux cancers hématologiques dans les dystrophies rétiniennes.** Zoéline MARS (Paris), Andrea ZANETTI, Sebastian FICA, Karolina KAMINSKA, Héloène 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.** Amélie 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 UQCCL1 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.** Gaëlle AUGÉ, Anna REQUENA, Megan HAIRABEDIAN, Sandra LACAS-

15:10 - 16:00

SESSIONS SIMULTANÉES 17

Pédagogie

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

15:10 - 15:25 #49200 - **SS103 Introduction de l'IA et nouveaux leviers d'accompagnement des étudiants dans l'enseignement hybride en génétique.** Thomas BOMERSBACH, Angélique 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, Mathilde RENAUD, Jean-Benoit HARDOUIN, Laun
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 SAUVESTIF

16:00

16:00 - 16:30

REMISE DES PRIX

ASSISES 2026 - Palme d'or et prix spécial du jury.
Cécile Rouzier (NGS diag) et Emilie Consolino (AFGC)

ACLF - 2 prix posters.
Nicolas Chatron

AFGC - Prix Poster.
Emilie Consolino

AFGC - Prix Communication Orale, 2 Prix posters.
David Geneviève

SFMPP - Prix.
David Geneviève

ANPGM - Prix.
Jean Muller

CNEPGM - Prix poster.
Sandra Mercier, Evan Gouy

FFGH - Prix communications orales plénières.
Damien Samlavielle

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

NGS Diag.
Cécile Rouzier

SFDPI.
Céline Moutou

SFG - Prix poster, Prix communication orale.
Béatrice Turcq, Valérie Prouzet-Mauléon

SFGH - Prix recherche Josué Feingold & Prix poster.
Emanuelle Bouzigon

SFNG - Prix du poster Neurogénéétique.
Alexandra Durr, Gaëtan Lesca

SIGF - 1 prix communication orale, 2 prix posters, 1 prix poster SeqOne.
Margot Comel, Lionel Heiser Andres Valle, Nicolas Philippe

SOFFOET.
Aude Tessier

BioinfoDiag - Prix poster.
Charles Van Goethem

EPOSTERS AFFICHÉS THÈMES EPISSAGE

#49063 - **P745 Identification fonctionnelle de multiples événements d'épissage aberrant liés à une variation intronique du gène PKD1.** Aurélien CAUX (Paris), Jessica KACHMAR, Joana BENGEOA, Manon MAUTRET-GODEFROY, P
#49273 - **P746 RNAseq ciblé pour le diagnostic des maladies neurosensorielles : exemples de variants d'épissage.** Christel VACHÉ (MONTPELLIER), Corinne BAUDOUIN, 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.** Tei
#49698 - **P749 Analyse fonctionnelle in vitro d'une nouvelle variation intronique identifiée au niveau du gène CYP11B1.** Asma TAJOURI (Tunis, Tunisie), Abir JEBALI, Nasreddine RAJOUA, Temim DELI, Ons AZAIEZ, Ridha MRAD,
#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 HENDILU-MANSOUR, Thomas COURTIN,
#49900 - **P751 Etude comparative des extractions ARN pour les analyses fonctionnelles en laboratoire de génétique moléculaire.** Zaina AIT ARKOUH (Paris), Fabienne SAINT JALMES, Brian SEPTELAKIS-BEEDHAM, Guillaume D

EPOSTERS AFFICHÉS THÈMES JAUNE

01 - Pathologies du neurodéveloppement - 06 - Neurogénéétique - 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



"Vendredi 30 janvier" Extension

- #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
- #49705 - 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), Syrène HIZEM, Imen REJEB, Yasmina ELARBI, Manel LAJIMI,
- #49871 - 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 BIANCHI,
- #49555 - P457 Interprétation d'un génotype incertain dans le gène YARS1 : apport du phénotype clinique et du dialogue clinico-biologique. Oussama KETTANI, Richard BELMONTÉ (Dijon), Ange-Lise BRUEL, Julien DELANNE, t
- #49731 - P458 Syndrome d'Allogrove au Maroc : variabilité clinique et analyse de la mutation récurrente c.1331+1G>A du gène AAAS. Houada JELTI (Tanger, Maroc), Khaoula ZERROUKI, Barbara BOURESSAS, Abdelhak LAMBADEI
- #49415 - P459 Identification du gène CSNK1A1 responsable d'un trouble du neurodéveloppement. Ange-Lise BRUEL (Dijon), Yannis DUFFOURD, Pascal GELLET, Nour GAZZAZ, Ylène CAPRI, Bryn WEBB, Moti SHOHAT, Lorraine POT
- #49428 - P460 CTDSPL2 : nouveau gène candidat associé à un trouble du développement intellectuel. Hamza HADJ ABDALLAH, Marlène ROU, André DELAHAYE, Cédric LE CAIGNEC, Nathalie DOUET-GUILBERT, Gina O'GRADY, Jona
- #49918 - P461 Encéphalopathie développementale et épileptique liée à un variant synonyme du gène CNKSR2 : à propos d'un cas. Mortadha CHERIF, Imen REJEB, Syrène HIZEM, Yasmina ELARBI, Houweyda JILANI, Laila BEN
- #49700 - P462 Vers une nouvelle forme atypique de trouble du langage écrit : à la dysgnosie des signes conventionnels », description phénotypique et recherche de bases moléculaires. Noémie REJIL, Julie BERTRAND
- #49259 - P463 ATP9A, un gène impliqué dans la schizophrénie et les psychoses. Camille VERBEE, Céline LOUVEAU, Bertrand DIEBOLD, Natacha GAITCH, Sophie GEORGIN LAVAILLE, Boris CHAUMETTE, Thierry BIANCHI (Paris)
- #49059 - P464 Etude de cas et revue de la littérature du syndrome neurodéveloppemental lié aux variations du gène DDT1L. Aurélien CAUX (Paris), Florence JORIC, Boris KEREN, Alexis BILLES, Florence MAGRY, Anais L'HARIDOU
- #49428 - P465 Mécanisme de l'haplo-insuffisance de MED13L à propos de 3 individus porteurs d'un faux-sens récurrent au codon Pro866. Anne GUIMIER (Paris), Charlotte GUILLOT, Thomas COURTIN, Caroline MICHOT, Marie
- #49442 - P466 Implication de l'autophagie dans la déficience intellectuelle : étude du gène RMC1. Aliénor DE LA CHAPELLE, Victoria GINAUX, Cécile MIGNON-ROVIX, Sabine SIGAUDY, Laurent VILLARD, Mathieu MILH, Florence MOLI
- #49404 - P467 Etude de l'effet fondateur : datation et analyse de la variation du gène DCKK6 dans le syndrome d'Adams-Oliver sur l'île de La Réunion. Léa COSME (Paris), Marta SPODENKIEWICZ, Perrine BRUNELLE, Thom
- #49949 - P468 Etude du syndrome Argonaute, causé par des mutations dans les gènes AGO, à l'aide de modèles in vitro 2D et 3D de développement cérébral. Clarisse DELVALLEE, Sarah BAER (Strasbourg), Valérie SKORY
- #49420 - P469 Syndrome CDG type IIc : reclassement de variants de classe 3 du gène SLC35C1, arguments clinico-biologiques. Candice SAURIN (Rouen), Rebecca MORE, Arnaud BUTEUUX, Patrick VOLLE, Arnaud BRUNEL, Biss
- #49959 - P470 Description de CNV dans une série d'enfants et d'adolescents atteints de Troubles du Spectre de l'Alcoolisation Fœtale à La Réunion. Bénédicte ROY-DORAY, Laëtitia SENNIS-LEFER (Saint-Denis), Meissa NEK
- #49810 - P471 Diversité phénotypique du syndrome de DeSanctis-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 DJEBIB (Paris, Guadeloupe), Kara RANGUIN, Auragren AURAGEN, Mari
- #49257 - P473 Evaluation de RFK7 et TMEM107 comme gènes candidats expliquant la microcéphalie observée dans des syndromes liés à des défauts du spliceosome mineur. Cyril JOVIANO (Bron), Alexia RABEC, Anne MEI
- #49968 - P474 Diagnostic par ACFA d'une forme autosomique récessive rare du syndrome CDG. Wafaa JDIUJI (Rabat, Maroc), Maria ZERKAOU, Asmaa MADAGHRI ALAOUI, Amal THIMOU LIGUA, Pascale KLEINFINGER, Iham RATTI
- #49257 - P475 Réévaluation diagnostique en génétique métabolique : quand le phénotype et l'avancée des connaissances conduisent à réviser 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-Gabriele I
- #49464 - P477 Analyse rétrospective des résultats du séquençage pangénomique (ES et GS) réalisé chez 151 patients avec une mégaloencéphalie. Maxime MAZIOUWICKI, Boris KEREN, Delphine HERON, Solveig HIEDE, Saral
- #49834 - P478 De nouveaux variants de ZNFH13 perturbant l'assemblage des snRNPs sont responsables d'un syndrome PEHO prénatal avec hydrops isolé. Adeline Aïssa BONNARD (PARIS), Md Lutfur RAHMAN, Feng WANG,
- #49477 - P479 Variants de novo dans le gène PURA associés à un phénotype atypiquement sévère. Omar ABALI (Marseille), Johanna LAURENT, Victor MOREL, Lucie ROUAUX, Valentin RUAULT, Valentine MARQUET, Benjamin DA
- #49258 - P480 Association entre mutations dans le gène PURA gain de fonction et paragangliomes : A propos d'un cas clinique. Romain DUQUET (Paris), Boris KEREN, Alianah ELLOUADI, Charlotte LUSAT
- #49408 - P481 Profil neuro-psychologique d'enfants atteints de la maladie de Cowden dans l'absence de l'association avec PTEN : étude ancillaire de l'étude COSEA. Fanny PHILIPPEAU (Paris), Anne-Cécile GELINEAU, Barbara CHIARONI, Cora
- #49457 - P482 Apport du gène dans le diagnostic d'une forme familiale d'un trouble neurodéveloppemental syndromique lié à un réarrangement intra génique du gène ZM1Z1. Khaoula ZAAFRANE-KHACHNAOUI (Nice),
- #49729 - P483 Aicardi-Goutières syndrome type 2 : à propos d'une famille marocaine. Houada JELTI (Tanger, Maroc), Sabrina BOURESSAS, Farah HACHT, Abdelhak LAMBADEI, Koutar KHABBAACHE, 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 (NCT05767211). 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 ACKERMAN, C
- #49540 - P486 Un locus, deux diagnostics : co-ségrégation de mutations XPA et SECISBP2 révélée par la réanalyse du génome. Marlène ROU (Paris), Clotilde OMERIES, Dinane SAMARA BOUSTANI, Athanasia STOUPA, Tania A
- #49441 - P487 Formes cliniques atténuées de tubulopathies 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 omithine transcarbamylase : intérêt du séquençage simultané des gènes nucléaire et mitochondrial. Karla CIFUENTES
- #49601 - P489 Intérêt du rétro-phénotype dans l'interprétation des données de séquençage haut débit en génétique : à propos d'un cas. Sabrina KOURESSAS (Nice), Houda JELTI, Julie BOGOIN, Aurélie VARENNES-SYCKEL
- #49700 - P490 A la pêche au diagnostic avec AURAMatcher : JKAMP un nouveau gène dans les troubles du neurodéveloppement. Gaëlle HARDY, Frederic TRAN-MAU-THIEU, Eva FEIGERLOU, Catherine FEILLET, Manuela MORELO,
- #49508 - P491 Redéfinition du spectre phénotypique lié à RBM10: Exemple d'un cas Nécrose. Véronique DUBOC, Jeanne M. V. BANG, Christina R. FAGERBERG, Houza KARMOUS-BENAILLY, Morgane PLUTINON, Brage S. ANDRESEN
- #49896 - P492 From clinical suspicion to molecular confirmation: a moroccan pitt-hopkins syndrome case. Zineb SABKY (Rabat, Maroc), Jaber LYAHYA, 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, Béat
- #49695 - P494 Association entre variants dans le gène CACNA1C et troubles du rythme cardiaque : à propos d'un cas. Wem ESSALAM (Tunis), Yasmina ELARBI, Imen REJEB, Syrène HIZEM, Manel LAJIMI, Abir JESAL, Houweyda
- #49492 - P495 Combes diagnostiques : quand le séquençage de routine du génome en trio révèle l'imprévu. L'expérience de Robert DEBRE. Alain VERLOES (Paris), Ylène CAPRI, Laurence PERRIN, Antoine POUZET, Emilie SER
- #49589 - P496 Le Centre de Ressources Biologiques BioJEL, une plateforme unique en France dédiée à la déficience intellectuelle d'origine génétique : 25 000 échantillons au service de la recherche. Marie VILAIRE (f
- #50003 - P497 Le syndrome d'hyperphosphatase mentale (syndrome de Mabry) : à propos d'un cas. Mody DIOP, Narcisse ELENAGA (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. Wssal TERGUI (Tunis, Tunisie), Hela BELLIL, Aïme ACHOUR, Mortad
- #49899 - P499 Syndrome de Joubert et de syndrome d'Usher révélée par séquençage de l'exome chez un patient tunisien. Feriel AGREBI (Bron), Syrène HIZEM, Imen REJEB, Yasmina ELARBI, Manel LAJIMI, Thierry BIANCHI,
- #49837 - P500 Nouveau variant du gène FOXG1 : une cause rare d'encéphalopathie épileptique avec microcéphalie. Mahdi KAMOUNI, Lila KRAOUI, Wssal TERGUI (Tunis, Tunisie), Razène GREISHA, Aicha KALFAT, Ichraf KRAOUI
- #49598 - P501 Duplication partielle du gène FAAH2 associée à un phénotype neurodéveloppemental et psychiatrique : observation familiale et perspectives diagnostiques. Sana KAROUI (Orléans), Sandra PAJON, Domir
- #49858 - 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 liés à ADCY5 en transmission récessive : premier cas familial marocain. Wafaa BOUZROUD, Sarah BERRADA, Amal TAZZITE, Bouchaib GAZZAZ, Hind DEHBI (Maroc, Maroc)
- #49724 - P504 Fibrose congénitale des muscles oculo-moteurs : couverture génétique et diagnostic différentiel. Wem ESSALAM (Tunis), Yasmina ELARBI, Imen REJEB, Syrène HIZEM, Manel LAJIMI, Abir JESAL, Houweyda
- #49549 - P505 Violences sur enfants et troubles du neurodéveloppement. Marie VINCENT (Nantes), Eliza LORIN
- #49965 - P506 Détection 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 MILOTT (Grenol
- #49181 - P507 Molecular Modelling and Dynamics Study of nsNP in STXBP1 Gene in Early Infantile Epileptic Encephalopathy Disease. Al Mehdi KRAMI, Fouad BENHINNI, Zouhair ELKARHAT (BK269110, Maroc), Bouthaina BELK
- #49850 - P508 Validation fonctionnelle des nouveaux gènes candidats associés aux formes récessives de la maladie de Parkinson chez la drosophile. Chloé PINON (Paris Cedex), Christelle TESSON, Guillaume COGAN, Su
- #49857 - P509 Variant hétérozygote du gène MAST1 associé à des malformations cérébrales et un retard neurodéveloppemental : rapport de cas avec syndrome Mega-cortex-callosus. Nadejda BIRLADANI, Fanny LA
- #49842 - P510 Variant de signification incertaine du gène OPAL1 : enjeux diagnostiques et implication cliniques - Wem ESSALAM (Tunis), Yasmina ELARBI, Imen REJEB, Syrène HIZEM, Manel LAJIMI, Abir JESAL, Houweyda
- #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 ROTY, Manuel SCHIFF, L'ensemble Des Participants Au Pnd
- #49796 - P513 Analyse de l'expansion de l'hexanucleotide G4C2 du gène C9orf72 par PCR vs Long-read. Fatima Zahra OUTTALEB (Casablanca, Maroc), Mohamed EL ALAOUI EL ABDELLAOUI, Abdelaziz SEFIANI
- #49781 - P514 Dystroglycanopathie infantile liée à de nouveaux variants du gène FKTN révélés par séquençage d'exome. Jihane AHMIDI (Oujda, Maroc), Koutar AHMIDI, Sarah MEZIANE, Yasmine MESROUK, Mariam TAJIR
- #49425 - P515 Ataxie à début très précoce d'allure non progressive comme premier symptôme de maladie métabolique. Charlotte MOURAUX, Jean-Loup MEREUAUX, Florence RIANI, Nara HILAB, Emilien PETIT, Alexis BRICE, Alexandra DUF
- #49581 - P516 Utilité diagnostique du séquençage du génome pour le diagnostic moléculaire des dystrophies rétinienne héréditaires (DRHs): retour d'expérience des plateformes AURAGEN et SEQOIA. Luke MANSAR
- #49792 - P517 L'encéphalopathie héréditaire liée au syndrome d'Aicardi-Goutières 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 MEREUAUX, Florence RIANI, Nara HILAB, Emilien PETIT, Alexis BRICE, Alexandra DUF
- #49440 - P519 Corrélation phénotype/génotype dans les amyotrophies spinales de type II et III : intérêt des gènes NIPA et SMN2. Karima SIFI (Constantine, Algérie), Sabah HANACHI, Yamina SIFI, Salima ZEKRI, Karima BENN
- #49730 - P520 Rôle du séquençage de nouvelle génération dans le diagnostic des myopathies : Cas cliniques marocains. Faiza CHBEL (Cannes, Maroc), Wam FAYED, Hicham CHAROUTE, Salaheddine REDOUANE, Majida CHARIF
- #49787 - P521 Nouveau variant composite du gène PLA2G6 révélés chez un patient marocain atteint de dystrophie neuroaxonale infantile. Sarah BERRADA, Amal TAZZITE, Bouchaib GAZZAZ, Hind DEHBI (Maroc, Maroc)
- #49602 - P522 Variant pathogène dans DPMYSL5 : 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 épigénature chez des patients atteints du syndrome CHARGE et d'hypogonadisme hypogonadotrope congénital, associés à des variants du gène Ct
- #49620 - P524 SC42T8 et ségrégation familiale : un cas inédit d'expansion FGFI4 paternelle. Virginie ROTH, Fabienne ORY-MAGNE, Francis RAMOND, Stéphanie CACCIATORE, Florent GIRADIÉ, Clément ROBIN, Frédéric WEBER, Da
- #49950 - P525 Spectre génétique et corrélations phénotypiques des malformations du corps calleux dans une cohorte tunisienne. Bochra KHADJOU, Najla SOYAH, Ayda BENNOUR, Wafa SLIMANI, Rabouab RIBIA, Hamza HADJ AB
- #49971 - P526 Mutation de FAM126A et leucodystrophie hypomyélinisante : premier cas familial marocain. Wafaa BOUZROUD, Sarah BERRADA, Amal TAZZITE, Bouchaib GAZZAZ, Hind DEHBI (Maroc, Maroc)
- #49935 - P527 Identification des variants bi-alleliques dans IGHMBP2 en cause dans une neuropathie de type SMARD1 par séquençage combiné du gène et du transcriptome à haut-débit. Coralie PROVEST (Marsel
- #49352 - P528 Un domaine fonctionnel insoupçonné révélé par les variants de PAR52 et étude du spectre clinique associé. Camille ENGEL, Claire-Marine BERAT, Annabelle CHAUSSENOT, Nathalie BODDAERT, Brigitte CHABROT
- #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, Laetitia 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. Charlotte MOURAUX, Jean-Loup MEREUAUX, Florence RIANI, Nara HILAB, Emilien PETIT, Alexis BRICE, Alexandra DUF
- #49565 - P532 Etude in vitro de variants d'épissage dans les troubles du mouvement liés à ADCY5. Oriane TROUILLEARD (Paris), Claudio DEGUSSMO, Fernando KOK, Emilie RETAILLEAU, Aurélie MENERET, Mohamed DOUZAMZ, Est
- #49182 - P533 Prediction of the Impact of Deleterious Nonsynonymous Single Nucleotide Polymorphisms on the Human RRM2B Gene: A Molecular Modeling Study. Chaïma 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 d'un diagnostic d'infirmité motrice cérébrale d'origine néonatale hypoxique est remis en cause. Sybille COLLIN, Sabrina BERTOUT (Liège, Belgique), Zayd JEDIDI, Saskia BULK, Je
- #49910 - P537 Etude des troubles cognitifs dans une cohorte de 20 patients atteints de paralysie 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 le diagnostic 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 un
- #49467 - P541 Diagnostic moléculaire de forme d'encéphalopathie épileptique héréditaire : à propos d'un cas. Wem ESSALAM (Tunis), Yasmina ELARBI, Imen REJEB, Syrène HIZEM, Manel LAJIMI, Abir JESAL, Houweyda
- #49186 - P542 Association study of leptin receptor polymorphisms in women with obesity and their impact on protein and lipid metabolism: a case-control study and in silico analysis. Meriem EL FESSIKH, Zouhair ELKARHAT (BK269110)
- #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 GUERINCHÉ, Nadia DAKKA, Jami
- #49843 - P544 Variant incertain dans un gène incertain : le double défi diagnostique du DDX23. Wem ESSALAM (Tunis), Yasmina ELARBI, Imen REJEB, Syrène HIZEM, Manel LAJIMI, Bouthaina BOUROUHI, Houweyda JILANI, i
- #49347 - P545 Le syndrome de Pendred : Un dysfonctionnement thyroïdien rare d'origine génétique. Samia ABDI, Salem BENNOUAR (Bida, Algérie), Mohamed MAKRELOUF, Akila ZENATI, Christine PETIT, Crystel BONNET
- #49937 - P546 Etude de l'implication des variations du nombre de copies (CNVs) dans l'étiologie moléculaire des surdités génétiques en Tunisie : exploration du gène de la stéréociline (STRC). Siwar HICHETI (Tunis, T
- #49469 - P547 Prévalence de cellules souches pluripotentes induites à partir de patients homozygotes pour la variation c.1234delG du gène BBS5. Samira SECULA (Strasbourg), Nejla ERKILIC, Cathy OROU, T
- #49924 - P548 Nouveau variant fondateur du gène WF51 suggéré par des cas Tunisiens de syndrome de Wolfram. Mortadha CHERIF, Syrène HIZEM, Imen REJEB, Houweyda JILANI, Rahma KCHAOU, Meysa 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 s)
- #49908 - P550 Une acuité visuelle trop basse : chercher l'allèle en trans. Priscille DE LAAGE DE MEUX, Rania BENKORTOBI (Paris), Cyril BURIN DES ROZIERES, Sophie VALLÉE, Stanislas LYONNET, Dominique BREMOND-GIGNAC, Matth
- #50002 - P551 Diabète néonatal lié à deux nouvelles mutations hétérozygotes composées du gène ABCB8. Narcisse ELENAGA, Mody DIOP (CAYENNE), Roosler TELCIDE
- #49813 - P552 Le diagnostic des maladies mitochondriales en France : apport du séquençage de génome. Giulia BARCIA (Paris), Pauline GAGNARD, Gaëlle HARDY, Céline BRIS, Elise LEBIGOT, Pierre-Hadrien BECKER, Aurélien TH
- #49885 - P553 Characterization of a new mitochondrial disease associated with SLC25A5/AMT2 loss of function. Camille BERGES (Bordeaux), Juliette PREUDHOMME, Chloé ANGLADE, Nivea DASA AMADEO, Jeanny LAROCHE, Anne-
- #49982 - P554 Double atteinte génétique dans la maladie de Fabry : apport des panels NGS de cardiopathies hypertrophiques. Dominique P. GERMAIN (Paris), Lydie BARACHE, Jean-Pierre RABEC

EPOSTERS AFFICHÉS THÈMES BLEU

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

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

- #48933 - P399 Un cas de Pseudohypoparathyroïdisme type 1A de découverte anténatale. Rania BEN METTEF (ile de France), Milena DIODIER-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 qPCR. Selma DOUMER (Lyon), Charline CARTELLIER, Marianne TILL, Nicolas CHATRON, Audrey PUTOUX, Damien SANLAV
- #49360 - P403 Premier cas d'hydrocéphalie fœtale régressive associée à un variant pathogène du gène SMARCC1. Aïssa BOURGES, Françoise BOUSSIN, Antonio VITOLO, Yannis DUFFOURD, Hana SARRAOU, Clarisse BATT
- #49406 - P404 Caractérisation moléculaire de l'inversion péricontriale récurrente inv(5p13q13) 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. Valérie KOUBI (Nantes), Anne-Laure BAUDOUIN, 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 de paralysie spastique héréditaire de type 4 (SPG4) : atteinte fronto-temporale modérée avec hypométabolisme à la TEP au 18F. Wem ESSALAM (Tunis), Yasmina ELARBI, Imen REJEB, Syrène HIZEM, Manel LAJIMI, Abir JESAL, Houweyda
- #49408 - P408 Syndrome d'Alzami : nouvelle série de 22 patients et effet fondateur à La Réunion. Océane COUDRIEU (Mermont-Ferrand), Valentin RUAULT, Jean-Luc ALESSANDRI, Godelieve MOREL, Marie-Line JACQUEMONT, Mart
- #49549 - P409 Présentation clinico-biologique d'une patiente avec une délétion rare en 16q22.2q23.1. Houada KOUSSA-BENAILLY (nice), Véronique DUBOC, Aïssa VIEIRA, Angèle 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 Hémiplégie associée à un variant postzygotique dans MTOR. Cécile COURDIERE (Bordeaux), Paul KUENTZ, Fanny MORICE-ARON, Pascal BARAT, Chloé ANGLADE
- #49585 - P413 Une maladie génétique peut en cacher une autre. Karla CIFUENTES URIBE (Bron), Foulhoux ALAIN, Roseline FROIS-SART, 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. Anais COUSANON (Caen), Nicolas GRUCHY, Elise SCHAEFER, Aurélien Federico MARTINEZ MONSEY, Gema I
- #49609 - P416 A la recherche des bases moléculaires du syndrome de Wildervander. Joe MSALLEM (Dijon), Laurence FAIVRE, Lisenka VISSERS, Vincent YEPEZ, Holm GRAESSNER, Macteld 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 DUMATHOYER, David GENEVINE, Pascale
- #49611 - P418 Diagnostic pré-implantatoire (DPI) : à la recherche d'un nouveau gène candidat pour la maladie de Fabry. Wem ESSALAM (Tunis), Yasmina ELARBI, Imen REJEB, Syrène HIZEM, Manel LAJIMI, Abir JESAL, Houweyda
- #49662 - P419 Recrutement phénotypique du syndrome d'Alzami chez 5 nouveaux patients. Chloé ANGLADE, Karim BENKORTOBI, Rania BENKORTOBI, Cyril BURIN DES ROZIERES, Sophie VALLÉE, Stanislas LYONNET, Dominique BREMOND-GIGNAC, Matth
- #49663 - P420 Bilan à 6 ans de la préindication « Maladies constitutionnelles du globe rouge » du Plan France Médecine Génomique 2025 (PMG 2025). Philippe JOLY, Ariane LAMPHO-ROZIE, Julian BOUTIN, Céline RENOU



"Vendredi 30 janvier"

#49667- #49668 Description phénotypique du syndrome combiné chez 5 nouveaux patients : Emme MARON, Hildegarde de SAINT-DENIS, Nina SLOVITSKY, Delphine HENON, Paul ROYER, Antoine VIBOU, Sophie LEROUX (Paris)
#49667- #49668 Variant faux-sens hérité dans le gène ACTG1 causant un syndrome de Baraitter-Winter avec omphalocele chez mère et fille. Enrica MARCIGNONI (Rome, Italie), Chiara MINOTTI, Nunzia PIUMELLI, Valentina FER
#49676- #49677 P21-111 : de l'anasarque fœtale à la MAV cérébrale, un diagnostic révélé uniquement par génome. Amel BOUCHATAL - BERRAHO (bordeaux), Camille PORTERET, Fanny MORICE-PIE
#49676- #49677 Diagnostic préimplantatoire des aneupléidies (DPI-A) : état de l'art et questions éthiques. Marie-Laure MAURIN (Paris), Guillaume COGAN, Radu HARBUZ, Gaëlle MELAYE, Elsa SUPROT
#49669- #49670 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, A
#49676- #49677 De l'intérêt des remaniements des régions non codantes : présentation d'un cas et revue de la littérature des délétions des régions promotrices de MEFC2. Hamza HADJ ABDALLAH, Thomas COURTIN, Zair
#49671- #49672 Syndrome de Van Den Ende-Gupta : nouveau variant du gène SCARF2 chez un patient marocain. Kautar AHMIDOUCH (Oujda, Maroc), Khawla ZERROUKI, Jihane AHMIDI, Fatima Ezzahra AOUNI, Ayad GHANAM, Marie
#49671- #49672 Evaluation de l'impact des variants pathogènes des gènes MYH3, MYH3L1, MYH3L2, MYH3L3, MYH3L4, MYH3L5, MYH3L6, MYH3L7, MYH3L8, MYH3L9, MYH3L10, MYH3L11, MYH3L12, MYH3L13, MYH3L14, MYH3L15, MYH3L16, MYH3L17, MYH3L18, MYH3L19, MYH3L20, MYH3L21, MYH3L22, MYH3L23, MYH3L24, MYH3L25, MYH3L26, MYH3L27, MYH3L28, MYH3L29, MYH3L30, MYH3L31, MYH3L32, MYH3L33, MYH3L34, MYH3L35, MYH3L36, MYH3L37, MYH3L38, MYH3L39, MYH3L40, MYH3L41, MYH3L42, MYH3L43, MYH3L44, MYH3L45, MYH3L46, MYH3L47, MYH3L48, MYH3L49, MYH3L50, MYH3L51, MYH3L52, MYH3L53, MYH3L54, MYH3L55, MYH3L56, MYH3L57, MYH3L58, MYH3L59, MYH3L60, MYH3L61, MYH3L62, MYH3L63, MYH3L64, MYH3L65, MYH3L66, MYH3L67, MYH3L68, MYH3L69, MYH3L70, MYH3L71, MYH3L72, MYH3L73, MYH3L74, MYH3L75, MYH3L76, MYH3L77, MYH3L78, MYH3L79, MYH3L80, MYH3L81, MYH3L82, MYH3L83, MYH3L84, MYH3L85, MYH3L86, MYH3L87, MYH3L88, MYH3L89, MYH3L90, MYH3L91, MYH3L92, MYH3L93, MYH3L94, MYH3L95, MYH3L96, MYH3L97, MYH3L98, MYH3L99, MYH3L100, MYH3L101, MYH3L102, MYH3L103, MYH3L104, MYH3L105, MYH3L106, MYH3L107, MYH3L108, MYH3L109, MYH3L110, MYH3L111, MYH3L112, MYH3L113, MYH3L114, MYH3L115, MYH3L116, MYH3L117, MYH3L118, MYH3L119, MYH3L120, MYH3L121, MYH3L122, MYH3L123, MYH3L124, MYH3L125, MYH3L126, MYH3L127, MYH3L128, MYH3L129, MYH3L130, MYH3L131, MYH3L132, MYH3L133, MYH3L134, MYH3L135, MYH3L136, MYH3L137, MYH3L138, MYH3L139, MYH3L140, MYH3L141, MYH3L142, MYH3L143, MYH3L144, MYH3L145, MYH3L146, MYH3L147, MYH3L148, MYH3L149, MYH3L150, MYH3L151, MYH3L152, MYH3L153, MYH3L154, MYH3L155, MYH3L156, MYH3L157, MYH3L158, MYH3L159, MYH3L160, MYH3L161, MYH3L162, MYH3L163, MYH3L164, MYH3L165, MYH3L166, MYH3L167, MYH3L168, MYH3L169, MYH3L170, MYH3L171, MYH3L172, MYH3L173, MYH3L174, MYH3L175, MYH3L176, MYH3L177, MYH3L178, MYH3L179, MYH3L180, MYH3L181, MYH3L182, MYH3L183, MYH3L184, MYH3L185, MYH3L186, MYH3L187, MYH3L188, MYH3L189, MYH3L190, MYH3L191, MYH3L192, MYH3L193, MYH3L194, MYH3L195, MYH3L196, MYH3L197, MYH3L198, MYH3L199, MYH3L200, MYH3L201, MYH3L202, MYH3L203, MYH3L204, MYH3L205, MYH3L206, MYH3L207, MYH3L208, MYH3L209, MYH3L210, MYH3L211, MYH3L212, MYH3L213, MYH3L214, MYH3L215, MYH3L216, MYH3L217, MYH3L218, MYH3L219, MYH3L220, MYH3L221, MYH3L222, MYH3L223, MYH3L224, MYH3L225, MYH3L226, MYH3L227, MYH3L228, MYH3L229, MYH3L230, MYH3L231, MYH3L232, MYH3L233, MYH3L234, MYH3L235, MYH3L236, MYH3L237, MYH3L238, MYH3L239, MYH3L240, MYH3L241, MYH3L242, MYH3L243, MYH3L244, MYH3L245, MYH3L246, MYH3L247, MYH3L248, MYH3L249, MYH3L250, MYH3L251, MYH3L252, MYH3L253, MYH3L254, MYH3L255, MYH3L256, MYH3L257, MYH3L258, MYH3L259, MYH3L260, MYH3L261, MYH3L262, MYH3L263, MYH3L264, MYH3L265, MYH3L266, MYH3L267, MYH3L268, MYH3L269, MYH3L270, MYH3L271, MYH3L272, MYH3L273, MYH3L274, MYH3L275, MYH3L276, MYH3L277, MYH3L278, MYH3L279, MYH3L280, MYH3L281, MYH3L282, MYH3L283, MYH3L284, MYH3L285, MYH3L286, MYH3L287, MYH3L288, MYH3L289, MYH3L290, MYH3L291, MYH3L292, MYH3L293, MYH3L294, MYH3L295, MYH3L296, MYH3L297, MYH3L298, MYH3L299, MYH3L300, MYH3L301, MYH3L302, MYH3L303, MYH3L304, MYH3L305, MYH3L306, MYH3L307, MYH3L308, MYH3L309, MYH3L310, MYH3L311, MYH3L312, MYH3L313, MYH3L314, MYH3L315, MYH3L316, MYH3L317, MYH3L318, MYH3L319, MYH3L320, MYH3L321, MYH3L322, MYH3L323, MYH3L324, MYH3L325, MYH3L326, MYH3L327, MYH3L328, MYH3L329, MYH3L330, MYH3L331, MYH3L332, MYH3L333, MYH3L334, MYH3L335, MYH3L336, MYH3L337, MYH3L338, MYH3L339, MYH3L340, MYH3L341, MYH3L342, MYH3L343, MYH3L344, MYH3L345, MYH3L346, MYH3L347, MYH3L348, MYH3L349, MYH3L350, MYH3L351, MYH3L352, MYH3L353, MYH3L354, MYH3L355, MYH3L356, MYH3L357, MYH3L358, MYH3L359, MYH3L360, MYH3L361, MYH3L362, MYH3L363, MYH3L364, MYH3L365, MYH3L366, MYH3L367, MYH3L368, MYH3L369, MYH3L370, MYH3L371, MYH3L372, MYH3L373, MYH3L374, MYH3L375, MYH3L376, MYH3L377, MYH3L378, MYH3L379, MYH3L380, MYH3L381, MYH3L382, MYH3L383, MYH3L384, MYH3L385, MYH3L386, MYH3L387, MYH3L388, MYH3L389, MYH3L390, MYH3L391, MYH3L392, MYH3L393, MYH3L394, MYH3L395, MYH3L396, MYH3L397, MYH3L398, MYH3L399, MYH3L400, MYH3L401, MYH3L402, MYH3L403, MYH3L404, MYH3L405, MYH3L406, MYH3L407, MYH3L408, MYH3L409, MYH3L410, MYH3L411, MYH3L412, MYH3L413, MYH3L414, MYH3L415, MYH3L416, MYH3L417, MYH3L418, MYH3L419, MYH3L420, MYH3L421, MYH3L422, MYH3L423, MYH3L424, MYH3L425, MYH3L426, MYH3L427, MYH3L428, MYH3L429, MYH3L430, MYH3L431, MYH3L432, MYH3L433, MYH3L434, MYH3L435, MYH3L436, MYH3L437, MYH3L438, MYH3L439, MYH3L440, MYH3L441, MYH3L442, MYH3L443, MYH3L444, MYH3L445, MYH3L446, MYH3L447, MYH3L448, MYH3L449, MYH3L450, MYH3L451, MYH3L452, MYH3L453, MYH3L454, MYH3L455, MYH3L456, MYH3L457, MYH3L458, MYH3L459, MYH3L460, MYH3L461, MYH3L462, MYH3L463, MYH3L464, MYH3L465, MYH3L466, MYH3L467, MYH3L468, MYH3L469, MYH3L470, MYH3L471, MYH3L472, MYH3L473, MYH3L474, MYH3L475, MYH3L476, MYH3L477, MYH3L478, MYH3L479, MYH3L480, MYH3L481, MYH3L482, MYH3L483, MYH3L484, MYH3L485, MYH3L486, MYH3L487, MYH3L488, MYH3L489, MYH3L490, MYH3L491, MYH3L492, MYH3L493, MYH3L494, MYH3L495, MYH3L496, MYH3L497, MYH3L498, MYH3L499, MYH3L500, MYH3L501, MYH3L502, MYH3L503, MYH3L504, MYH3L505, MYH3L506, MYH3L507, MYH3L508, MYH3L509, MYH3L510, MYH3L511, MYH3L512, MYH3L513, MYH3L514, MYH3L515, MYH3L516, MYH3L517, MYH3L518, MYH3L519, MYH3L520, MYH3L521, MYH3L522, MYH3L523, MYH3L524, MYH3L525, MYH3L526, MYH3L527, MYH3L528, MYH3L529, MYH3L530, MYH3L531, MYH3L532, MYH3L533, MYH3L534, MYH3L535, MYH3L536, MYH3L537, MYH3L538, MYH3L539, MYH3L540, MYH3L541, MYH3L542, MYH3L543, MYH3L544, MYH3L545, MYH3L546, MYH3L547, MYH3L548, MYH3L549, MYH3L550, MYH3L551, MYH3L552, MYH3L553, MYH3L554, MYH3L555, MYH3L556, MYH3L557, MYH3L558, MYH3L559, MYH3L560, MYH3L561, MYH3L562, MYH3L563, MYH3L564, MYH3L565, MYH3L566, MYH3L567, MYH3L568, MYH3L569, MYH3L570, MYH3L571, MYH3L572, MYH3L573, MYH3L574, MYH3L575, MYH3L576, MYH3L577, MYH3L578, MYH3L579, MYH3L580, MYH3L581, MYH3L582, MYH3L583, MYH3L584, MYH3L585, MYH3L586, MYH3L587, MYH3L588, MYH3L589, MYH3L590, MYH3L591, MYH3L592, MYH3L593, MYH3L594, MYH3L595, MYH3L596, MYH3L597, MYH3L598, MYH3L599, MYH3L600, MYH3L601, MYH3L602, MYH3L603, MYH3L604, MYH3L605, MYH3L606, MYH3L607, MYH3L608, MYH3L609, MYH3L610, MYH3L611, MYH3L612, MYH3L613, MYH3L614, MYH3L615, MYH3L616, MYH3L617, MYH3L618, MYH3L619, MYH3L620, MYH3L621, MYH3L622, MYH3L623, MYH3L624, MYH3L625, MYH3L626, MYH3L627, MYH3L628, MYH3L629, MYH3L630, MYH3L631, MYH3L632, MYH3L633, MYH3L634, MYH3L635, MYH3L636, MYH3L637, MYH3L638, MYH3L639, MYH3L640, MYH3L641, MYH3L642, MYH3L643, MYH3L644, MYH3L645, MYH3L646, MYH3L647, MYH3L648, MYH3L649, MYH3L650, MYH3L651, MYH3L652, MYH3L653, MYH3L654, MYH3L655, MYH3L656, MYH3L657, MYH3L658, MYH3L659, MYH3L660, MYH3L661, MYH3L662, MYH3L663, MYH3L664, MYH3L665, MYH3L666, MYH3L667, MYH3L668, MYH3L669, MYH3L670, MYH3L671, MYH3L672, MYH3L673, MYH3L674, MYH3L675, MYH3L676, MYH3L677, MYH3L678, MYH3L679, MYH3L680, MYH3L681, MYH3L682, MYH3L683, MYH3L684, MYH3L685, MYH3L686, MYH3L687, MYH3L688, MYH3L689, MYH3L690, MYH3L691, MYH3L692, MYH3L693, MYH3L694, MYH3L695, MYH3L696, MYH3L697, MYH3L698, MYH3L699, MYH3L700, MYH3L701, MYH3L702, MYH3L703, MYH3L704, MYH3L705, MYH3L706, MYH3L707, MYH3L708, MYH3L709, MYH3L710, MYH3L711, MYH3L712, MYH3L713, MYH3L714, MYH3L715, MYH3L716, MYH3L717, MYH3L718, MYH3L719, MYH3L720, MYH3L721, MYH3L722, MYH3L723, MYH3L724, MYH3L725, MYH3L726, MYH3L727, MYH3L728, MYH3L729, MYH3L730, MYH3L731, MYH3L732, MYH3L733, MYH3L734, MYH3L735, MYH3L736, MYH3L737, MYH3L738, MYH3L739, MYH3L740, MYH3L741, MYH3L742, MYH3L743, MYH3L744, MYH3L745, MYH3L746, MYH3L747, MYH3L748, MYH3L749, MYH3L750, MYH3L751, MYH3L752, MYH3L753, MYH3L754, MYH3L755, MYH3L756, MYH3L757, MYH3L758, MYH3L759, MYH3L760, MYH3L761, MYH3L762, MYH3L763, MYH3L764, MYH3L765, MYH3L766, MYH3L767, MYH3L768, MYH3L769, MYH3L770, MYH3L771, MYH3L772, MYH3L773, MYH3L774, MYH3L775, MYH3L776, MYH3L777, MYH3L778, MYH3L779, MYH3L780, MYH3L781, MYH3L782, MYH3L783, MYH3L784, MYH3L785, MYH3L786, MYH3L787, MYH3L788, MYH3L789, MYH3L790, MYH3L791, MYH3L792, MYH3L793, MYH3L794, MYH3L795, MYH3L796, MYH3L797, MYH3L798, MYH3L799, MYH3L800, MYH3L801, MYH3L802, MYH3L803, MYH3L804, MYH3L805, MYH3L806, MYH3L807, MYH3L808, MYH3L809, MYH3L810, MYH3L811, MYH3L812, MYH3L813, MYH3L814, MYH3L815, MYH3L816, MYH3L817, MYH3L818, MYH3L819, MYH3L820, MYH3L821, MYH3L822, MYH3L823, MYH3L824, MYH3L825, MYH3L826, MYH3L827, MYH3L828, MYH3L829, MYH3L830, MYH3L831, MYH3L832, MYH3L833, MYH3L834, MYH3L835, MYH3L836, MYH3L837, MYH3L838, MYH3L839, MYH3L840, MYH3L841, MYH3L842, MYH3L843, MYH3L844, MYH3L845, MYH3L846, MYH3L847, MYH3L848, MYH3L849, MYH3L850, MYH3L851, MYH3L852, MYH3L853, MYH3L854, MYH3L855, MYH3L856, MYH3L857, MYH3L858, MYH3L859, MYH3L860, MYH3L861, MYH3L862, MYH3L863, MYH3L864, MYH3L865, MYH3L866, MYH3L867, MYH3L868, MYH3L869, MYH3L870, MYH3L871, MYH3L872, MYH3L873, MYH3L874, MYH3L875, MYH3L876, MYH3L877, MYH3L878, MYH3L879, MYH3L880, MYH3L881, MYH3L882, MYH3L883, MYH3L884, MYH3L885, MYH3L886, MYH3L887, MYH3L888, MYH3L889, MYH3L890, MYH3L891, MYH3L892, MYH3L893, MYH3L894, MYH3L895, MYH3L896, MYH3L897, MYH3L898, MYH3L899, MYH3L900, MYH3L901, MYH3L902, MYH3L903, MYH3L904, MYH3L905, MYH3L906, MYH3L907, MYH3L908, MYH3L909, MYH3L910, MYH3L911, MYH3L912, MYH3L913, MYH3L914, MYH3L915, MYH3L916, MYH3L917, MYH3L918, MYH3L919, MYH3L920, MYH3L921, MYH3L922, MYH3L923, MYH3L924, MYH3L925, MYH3L926, MYH3L927, MYH3L928, MYH3L929, MYH3L930, MYH3L931, MYH3L932, MYH3L933, MYH3L934, MYH3L935, MYH3L936, MYH3L937, MYH3L938, MYH3L939, MYH3L940, MYH3L941, MYH3L942, MYH3L943, MYH3L944, MYH3L945, MYH3L946, MYH3L947, MYH3L948, MYH3L949, MYH3L950, MYH3L951, MYH3L952, MYH3L953, MYH3L954, MYH3L955, MYH3L956, MYH3L957, MYH3L958, MYH3L959, MYH3L960, MYH3L961, MYH3L962, MYH3L963, MYH3L964, MYH3L965, MYH3L966, MYH3L967, MYH3L968, MYH3L969, MYH3L970, MYH3L971, MYH3L972, MYH3L973, MYH3L974, MYH3L975, MYH3L976, MYH3L977, MYH3L978, MYH3L979, MYH3L980, MYH3L981, MYH3L982, MYH3L983, MYH3L984, MYH3L985, MYH3L986, MYH3L987, MYH3L988, MYH3L989, MYH3L990, MYH3L991, MYH3L992, MYH3L993, MYH3L994, MYH3L995, MYH3L996, MYH3L997, MYH3L998, MYH3L999, MYH3L1000, MYH3L1001, MYH3L1002, MYH3L1003, MYH3L1004, MYH3L1005, MYH3L1006, MYH3L1007, MYH3L1008, MYH3L1009, MYH3L1010, MYH3L1011, MYH3L1012, MYH3L1013, MYH3L1014, MYH3L1015, MYH3L1016, MYH3L1017, MYH3L1018, MYH3L1019, MYH3L1020, MYH3L1021, MYH3L1022, MYH3L1023, MYH3L1024, MYH3L1025, MYH3L1026, MYH3L1027, MYH3L1028, MYH3L1029, MYH3L1030, MYH3L1031, MYH3L1032, MYH3L1033, MYH3L1034, MYH3L1035, MYH3L1036, MYH3L1037, MYH3L1038, MYH3L1039, MYH3L1040, MYH3L1041, MYH3L1042, MYH3L1043, MYH3L1044, MYH3L1045, MYH3L1046, MYH3L1047, MYH3L1048, MYH3L1049, MYH3L1050, MYH3L1051, MYH3L1052, MYH3L1053, MYH3L1054, MYH3L1055, MYH3L1056, MYH3L1057, MYH3L1058, MYH3L1059, MYH3L1060, MYH3L1061, MYH3L1062, MYH3L1063, MYH3L1064, MYH3L1065, MYH3L1066, MYH3L1067, MYH3L1068, MYH3L1069, MYH3L1070, MYH3L1071, MYH3L1072, MYH3L1073, MYH3L1074, MYH3L1075, MYH3L1076, MYH3L1077, MYH3L1078, MYH3L1079, MYH3L1080, MYH3L1081, MYH3L1082, MYH3L1083, MYH3L1084, MYH3L1085, MYH3L1086, MYH3L1087, MYH3L1088, MYH3L1089, MYH3L1090, MYH3L1091, MYH3L1092, MYH3L1093, MYH3L1094, MYH3L1095, MYH3L1096, MYH3L1097, MYH3L1098, MYH3L1099, MYH3L1100, MYH3L1101, MYH3L1102, MYH3L1103, MYH3L1104, MYH3L1105, MYH3L1106, MYH3L1107, MYH3L1108, MYH3L1109, MYH3L1110, MYH3L1111, MYH3L1112, MYH3L1113, MYH3L1114, MYH3L1115, MYH3L1116, MYH3L1117, MYH3L1118, MYH3L1119, MYH3L1120, MYH3L1121, MYH3L1122, MYH3L1123, MYH3L1124, MYH3L1125, MYH3L1126, MYH3L1127, MYH3L1128, MYH3L1129, MYH3L1130, MYH3L1131, MYH3L1132, MYH3L1133, MYH3L1134, MYH3L1135, MYH3L1136, MYH3L1137, MYH3L1138, MYH3L1139, MYH3L1140, MYH3L1141, MYH3L1142, MYH3L1143, MYH3L1144, MYH3L1145, MYH3L1146, MYH3L1147, MYH3L1148, MYH3L1149, MYH3L1150, MYH3L1151, MYH3L1152, MYH3L1153, MYH3L1154, MYH3L1155, MYH3L1156, MYH3L1157, MYH3L1158, MYH3L1159, MYH3L1160, MYH3L1161, MYH3L1162, MYH3L1163, MYH3L1164, MYH3L1165, MYH3L1166, MYH3L1167, MYH3L1168, MYH3L1169, MYH3L1170, MYH3L1171, MYH3L1172, MYH3L1173, MYH3L1174, MYH3L1175, MYH3L1176, MYH3L1177, MYH3L1178, MYH3L1179, MYH3L1180, MYH3L1181, MYH3L1182, MYH3L1183, MYH3L1184, MYH3L1185, MYH3L1186, MYH3L1187, MYH3L1188, MYH3L1189, MYH3L1190, MYH3L1191, MYH3L1192, MYH3L1193, MYH3L1194, MYH3L1195, MYH3L1196, MYH3L1197, MYH3L1198, MYH3L1199, MYH3L1200, MYH3L1201, MYH3L1202, MYH3L1203, MYH3L1204, MYH3L1205, MYH3L1206, MYH3L1207, MYH3L1208, MYH3L1209, MYH3L1210, MYH3L1211, MYH3L1212, MYH3L1213, MYH3L1214, MYH3L1215, MYH3L1216, MYH3L1217, MYH3L1218, MYH3L1219, MYH3L1220, MYH3L1221, MYH3L1222, MYH3L1223, MYH3L1224, MYH3L1225, MYH3L1226, MYH3L1227, MYH3L1228, MYH3L1229, MYH3L1230, MYH3L1231, MYH3L1232, MYH3L1233, MYH3L1234, MYH3L1235, MYH3L1236, MYH3L1237, MYH3L1238, MYH3L1239, MYH3L1240, MYH3L1241, MYH3L1242, MYH3L1243, MYH3L1244, MYH3L1245, MYH3L1246, MYH3L1247, MYH3L1248, MYH3L1249, MYH3L1250, MYH3L1251, MYH3L1252, MYH3L1253, MYH3L1254, MYH3L1255, MYH3L1256, MYH3L1257, MYH3L1258, MYH3L1259, MYH3L1260, MYH3L1261, MYH3L1262, MYH3L1263, MYH3L1264, MYH3L1265, MYH3L1266, MYH3L1267, MYH3L1268, MYH3L1269, MYH3L1270, MYH3L1271, MYH3L1272, MYH3L1273, MYH3L1274, MYH3L1275, MYH3L1276, MYH3L1277, MYH3L1278, MYH3L1279, MYH3L1280, MYH3L1281, MYH3L1282, MYH3L1283, MYH3L1284, MYH3L1285, MYH3L1286, MYH3L1287, MYH3L1288, MYH3L1289, MYH3L1290, MYH3L1291, MYH3L1292, MYH3L1293, MYH3L1294, MYH3L1295, MYH3L1296, MYH3L1297, MYH3L1298, MYH3L1299, MYH3L1300, MYH3L1301, MYH3L1302, MYH3L1303, MYH3L1304, MYH3L1305, MYH3L1306, MYH3L1307, MYH3L1308, MYH3L1309, MYH3L1310, MYH3L1311, MYH3L1312, MYH3L1313, MYH3L1314, MYH3L1315, MYH3L1316, MYH3L1317, MYH3L1318, MYH3L1319, MYH3L1320, MYH3L1321, MYH3L1322, MYH3L1323, MYH3L1324, MYH3L1325, MYH3L1326, MYH3L1327, MYH3L1328, MYH3L1329, MYH3L1330, MYH3L1331, MYH3L1332, MYH3L1333, MYH3L1334, MYH3L1335, MYH3L1336, MYH3L1337, MYH3L1338, MYH3L1339, MYH3L1340, MYH3L1341, MYH3L1342, MYH3L1343, MYH3L1344, MYH3L1345, MYH3L1346, MYH3L1347, MYH3L1348, MYH3L1349, MYH3L1350, MYH3L1351, MYH3L1352, MYH3L1353, MYH3L1354, MYH3L1355, MYH3L1356, MYH3L1357, MYH3L1358, MYH3L1359, MYH3L1360, MYH3L1361, MYH3L1362, MYH3L1363, MYH3L1364, MYH3L1365, MYH3L1366, MYH3L1367, MYH3L1368, MYH3L1369, MYH3L1370, MYH3L1371, MYH3L1372, MYH3L1373, MYH3L1374, MYH3L1375, MYH3L1376, MYH3L1377, MYH3L1378, MYH3L1379, MYH3L1380, MYH3L1381, MYH3L1382, MYH3L1383, MYH3L1384, MYH3L1385, MYH3L1386, MYH3L1387, MYH3L1388, MYH3L1389, MYH3L1390, MYH3L1391, MYH3L1392, MYH3L1393, MYH3L1394, MYH3L1395, MYH3L1396, MYH3L1397, MYH3L1398, MYH3L1399, MYH3L1400, MYH3L1401, MYH3L1402, MYH3

13^{èmes} ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE

CANNES, PALAIS DES FESTIVALS ET DES CONGRÈS

27-30 JANVIER 2026

www.assises-genetique.org



"Vendredi 30 janvier"

#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 Alvérite citrate: une thérapie prometteuse dans les déficits du complexe I de la chaîne respiratoire mitochondriale. Nolwenn BOUNAIX (ANGERS), Jeremy RICHARD, Jordan RIVRON, Yeranuhi HOVHANNISYAN, Nair
#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 thérapeutique.
#49895 - P636 NF1-deficiency in human Schwann cells induces actionable mitochondrial metabolic reprogramming. Manuela YE, Aurélien BORE, Ingrid LAURENDEAU, Mikael HIVELIN, Raphaël MARGUERON, Eric PASMANET (PARIS)
#49366 - P637 Développement de modèles cellulaires complexes pour explorer la physiopathologie du syndrome progeroïde MADA^M. Sara NAEI (Marseille), Diane FRANKEL, Elise KASPI, Stefano TESTA, Zaffran STEPHANE, A
#49366 - 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 NAEI, Mario ABALI, 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 DOUKI, Oshen HANANA, Ous AZIAZ, Mohamed JEMAA, Maher KHA
#49894 - P640 Comprendre les défauts mitochondriaux conduisant à une atteinte du muscle cardiaque associée aux mutations de CHCHD10. Mélanie ABOU-ALI (Nice), Marco CAMPOS RIBEIRO, Yeranuhi HOVHANNISYAN, Gai
#49410 - P641 La thérapie génique de remplacement méditée par ultrasons focalisés comme piste thérapeutique dans le syndrome de Rett. Léna BOURCIN, Léna BOURCIN (Marseille), Marie-Solenn FÉLIX, Laurent VILLARD, J
#49293 - P642 Etude bio-alélique du TTN dans un cas de myopathie congénitale. Daria ONITU (ST ETIENNE), Francis RAMOND, Anne SUCHET-DECHAUD, Anna SKOURI, Caroline VERONESSE, Mathilde ENTRE
#49901 - P643 Renforcer le diagnostic moléculaire dans les maladies neuromusculaires rares : les actions de la sous-commission génétique moléculaire de la filière FILNEUMS. Emmanuelle PION (MONTPELLIER)
#49909 - P644 Un phénotype atténué et d'apparition tardive d'un déficit en complexe I mitochondrial dû à un variant nouveau rapporté dans le gène ACAD9. Anne-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 BATTAT, Omar A
#49926 - P646 Correction des principaux facteurs de risque épidémiogénétiques : le manque d'activité physique et d'apport quotidien en fibres dans un contexte clinique génétique. Anatole MALOIGNE (Clermont-Ferr
#49117 - P647 Etude de la relation génotype - phénotype et des impacts fonctionnels de variants du gène PLOD1 dans un cohorte de patients atteints du syndrome d'Ehlers-Danlos cytosolique. Pierre BO
#49807 - P648 Syndrome néphrotique cortico-résistant lié au polymorphisme non neutre p.R229Q du gène NPHS2 : étude clinique, histologique et génétique d'une cohorte retrospective européenne de 92 patients.

#49505 - P649 Caractéristiques cliniques et évolutives de patientes porteuses d'une Dystrophie Musculaire de Duchenne symptomatique dans l'enfance. Céline BIBOULET BRUNEAU, Vincent FARIGOUTTE, Sophie VIALOIS, St
#49187 - P650 Cohorte française des patients avec déficit en TK2 : analyse des caractéristiques cliniques et génétiques. Maxime BECKER (Marseille), Annabelle CHAUSSONNET, Marco SPINAZZI, Anthony BEHINI, Sarah TOUATI,
#49960 - P651 PAOLO2 - étude de la physiopathologie des anomalies autosomiques dominantes PIEZO2. Clara CANTAL, Cécile BETRY, Martial MALLARET, Marjolaine GAUTHIER, Frédérique NUGUES, Karine PALOMBI, John RENDU,
#49952 - P652 La centralisation des collections françaises en population générale CONSTANCE, ESN-Generations, ELFE, EPIPAGE2 et GAZEL au CRB du CEPH dans le cadre du projet BioC : un avantage stratégique
#49461 - P653 Contribution de la génétique à la prévention de précision du cancer colorectal en CHU : placement supervisé des appareils 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 retrospective monocentrique. Laury NICOLAS (CLERMONT FERRAND), A
#49376 - P655 Séquençage du gène TTR depuis l'avènement des biotechnologies en France : enquête retrospective nationale entre 2018 et 2023. Abd El Kader ATI TAYEB, Pauline CHAZELAS, Vianney POINSIGNON, David ADAM
#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, Raphaële FOYER, Emma POURRET
#49639 - P657 Méthylation de l'ADN et risque de cancer du sein : étude d'association épidémiologique au sein de la cohorte ESN-Generations. Yashan ASGAR (Paris), Dzevka DRAGIC, Fanny ARTAUD, Gianluca SEVERI, Thérèse
#49597 - P658 Corrélation phénotype-génotype et implications génétiques du variant HBA2:c.94A>G dans les alpha-thalassaémies. Quentin RADZIEJEWSKI, Anne-Françoise SERRE-SAPIN, Corinne FAVER, Muriel GIANSLY-BLA
#49930 - P659 Nouvelle mutation mucoviscidose 1104delC: impact clinique sévère. Sondess HADI FREDJ, Chayma SAHLI, Rym OTHMANI, Mariem OTHMANI, Siwar CHELBI, Faïda OUALI, Fatma KHALSI, Samia HAMMOUDA, Khedija I
#49758 - P660 Annotations gène-maladie d'Orphanet : une fenêtre sur le paysage génétique et thérapeutique des maladies rares. Mickaël DE CARVALHO, Mariane ESPITALIE, Julie BRUYERE-ZRELLI, Perrine RENERAT, Caterina L
#49808 - P661 Identification des modificateurs génétiques de l'âge d'apparition de la maladie de Parkinson causée par la variante G2019S du gène LRRK2. Gatepe Cedone KODJOYI (Paris), Thomas COURTIN, Christelle T
#49432 - P662 Méasariements familiaux identifiés au sein du laboratoire AURAGEN : analyse génétique et facteurs associés. Lucas W. GAUTHIER (Lyon), Laure SAPEY-THOMPIERRE, Anne THOMAS, Virginie BERNARD, Julien THE
#49554 - P663 Corrélation phénotype-génotype et implications génétiques du variant HBA2:c.94A>G dans les alpha-thalassaémies. Quentin RADZIEJEWSKI, Anne-Françoise SERRE-SAPIN, Corinne FAVER, Muriel GIANSLY-BLA
#49741 - P664 Réseau NGS-Diag : présentation et objectifs. Cécile ROUZIER (Nice), Laïla EL KHATTABI, Nicolas SEVENET, Nicolas CHATRON, Sylvie JAILLARD, Florence COULET, Valérie MALAN, Claude HOUDEYER, Sylvie BOURTHOUILLIER
#49552 - P665 Observatoire du traitement et Groupe de Travail thérapeutique de la filière AndDi-Rares : de la mise en place au déploiement. Julie BERTHOUD, Laurence FAIVRE (Dijon), Marc BARDOU, Candace BEN SIGNOR, N
#49536 - P666 Sensibilisation aux maladies rares, production de supports vidéos : simulation d'annonce. Amandine BOUREAU-WIRTH, Aude CHABEUF (NICE), Chloé PROSPER, Cécile ROUZIER
#49599 - P667 Apprendre à faire ensemble : un dispositif pédagogique pour former chercheurs, patients et proches-aideants à la co-construction des savoirs et à leur co-mise en œuvre. Celia CARDOSO (Paris), Melissa
#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 dermat - 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 MOUTON (Lyon), Mathilde DI-FILIPPO, Claire BARDEL
#49480 - P671 RNA-Seq et maladies rares : quelle taille de cohorte pour une sensibilité optimale ? Laura DO SOUTO FERREIRA (NANTES), Thomas BESNARD, Walid DEB, Delphine QUINQUIS-LEROUX, Patricia TALARMIN, Gaëlle LANI
#49243 - P672 Analyse du signal de méthylation issu de séquençage ONT pour les signatures épigénétiques. Théo SERRALLA (Dijon), Marlène MALBOS, Valentin VAUTROT, Anne-Sophie BRUFFAUT, Edris SHARIFRAHMANI, Anthony
#49313 - P673 Dérégulations épigénétiques mises en évidence chez les patients atteints de laminopathies multi-systémiques : mécanismes physiopathologiques communs? Léa LE GOFF, Mario ABALI, Sara NAEI, Elise K
#49987 - P674 Spectre clinique, épidémiologique et moléculaire actuel des ichtyoses héréditaires en Tunisie : impact sur le diagnostic et la prise en charge des patients. Rokia MERDAS (Tunis, Tunisie)
#49532 - P675 Une nouvelle approche de séquençage très haut débit vers une normalisation efficiente. Olivier CHEVALLIER, Nicolas PONS (Lyon), Carole FERRARO-PEYRET, Christine VINCI-GUERRA, Anne THOMAS
#49330 - P676 Apport du séquençage de longs fragments par nanopore dans le diagnostic génétique de la cardiomyopathie amyloïde liée au gène TTR. Valérie CHANAVAT, Quentin TESTARD, Marie LUCIAN, Kahia MESSAOUL
#49728 - P677 Evaluation du kit AmpliSeqX Nanopore Carrier Plus Kit pour le séquençage par Oxford Nanopore Technologies du gène CFTR. Charlotte VASSY-CHARIGNON, Tony YAMMINE, Feyerlesin LAURA, Hélène MOREL, I
#49576 - P678 Amélioration des prédictions in silico pour les variants dans les gènes non-codants chez les patients atteints de troubles neurodéveloppementaux. Tatiana MARCILLIY (Strasbourg), Clarisse DELVALLEE, D
#49316 - P679 Le séquençage du génome long-read : vers un test unique intégré en routine diagnostique. Abdelali ZRHODI (Clermont Ferrand), Emilie PAGE, Stephan KEMENY, Victor PILLAY, Grégory EGEE
#49365 - P680 Nouvelles perspectives diagnostiques et mécanismes dans le syndrome ATRX grâce au profilage de la méthylation de l'ADN. Nicolas DOLDI (Paris), Fatou CAMARA, Marianne RIO, Anne GUIMIER, Catherine BIA
#49778 - P681 Analyses structurales des variations faux-sens des sous-unités du complexe Mediator. Jérôme CARET, Frédéric FRENOSI, Thomas SMOL, Jamal GHOMI (Lille)
#49176 - P682 In Silico Analysis of Coding/Noncoding SNPs of Human RETN Gene and Characterization of Their Impact on Resistin Stability and Structure. Lamia ELKHATTABI, Imane MORJANE, Hiam CHAROUTE, Soumay
#49809 - P683 Evaluation de la solution de séquençage v2 dans le diagnostic moléculaire des thalassémies. Kahia MESSAOUL (AMIENS), Walaa DARWICHE, Didier HERENT, Aïzée 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. Clara RANGUIN (GUADELOUPE), Anne EVRARD, Sofiane DJEBI
#49865 - P685 Nouvelles perspectives diagnostiques et mécanismes dans le syndrome ATRX grâce au profilage de la méthylation de l'ADN. Nicolas DOLDI (Paris), Fatou CAMARA, Marianne RIO, Anne GUIMIER, Catherine BIA
#49871 - P686 Détection bio-informatique des insertions d'éléments génétiques mobiles pour le diagnostic des maladies rares au laboratoire SeqOia. Arnaud MAILLARD (Paris), Nicolas DERIVE, Pierre MARJON, Audrey BAI
#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 BOUVAENET (Lyon)
#49220 - P688 Séquençage des gènes GBA1 et GBA2 : évaluation du kit AmpliSeqX 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 moléculaire 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'ITA. Edouard SARTI, Annabelle CHAUSSONNET, Samira AT-EL-MKRADEM, Véronique PAQUIS-FLECKINGER,
#49332 - P691 Réévaluation des VUS en oncogénétique par apprentissage automatique : un outil d'aide au diagnostic des prédispositions au cancer. Yahia Mahdi Sedik Cherif (Alger, Algérie)
#49252 - P692 Apport des technologies innovantes au diagnostic moléculaire de la SMA: caractérisation d'une délétion partielle atypique de SMN1. Brian SPERELAKS-BEEDHAM, Sylvia ROSE (Paris), Lilian FLEANG, Cécile M
#49943 - P693 Semi-automatisation et standardisation des comptes rendus génétiques : une solution simple et accessible à tous. Anne-Sophie DENOMME-PICHON (Dijon), Christophe PHILIPPE
#49797 - P694 Nouvelles approches technologiques et bio-informatiques pour décrypter les formes monogéniques du diabète : expérience tunisienne. Rym KEFI, Nadia KHERIFI (Tunis, Tunisie), Hamza DALLALI, Mariem GHA
#49682 - P695 Identité-vigilance en pratique : une solution bio-informatique flexible pour tout type d'analyses NGS. Benoit-GOUTIERRE (Marseille), Corné POPOVICI, Quentin DA COSTA, Ghislain BIDAUT, Tetsuo NOGUCHI, Vio
#49440 - P696 Méthode de tracabilité et de sécurisation d'échantillons NGS à l'aide de données encodées sur ADN synthétique. Gabriel FINA (Marseille), Pascal ASENS, Isabelle GROIS, Alain BIANCOTI, Frédéric FINA
#49517 - P697 GALAXY : détecter des CNV et SV en quelques secondes grâce au GPU. Serralla THEO, Emilie TISSERANT, Anthony GAUTRAUX, Valentin VAUTROT, Anne-Sophie BRUFFAUT, Laurence FAIVRE, Christine THAUVIN, Yannis DI
#49752 - P698 Etude bioinformatique des mutations associées à la bisalbuminémie et de leurs effets sur le transport des acides gras. Dorra JEMAL (Sfax, Tunisie), Yessine AMRI, Sondess HADI FREDJ, Siwar CHELBI, Mariem I
#49979 - P699 WEC : 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 NUA, Corinne I
#49177 - P700 Computational Analysis of nsSNPs of ADA Gene in Severe Combined Immunodeficiency Using Molecular Modeling and Dynamics Simulation. Soukaina ESSADSI, Al Mehdi KARIM, Lamia ELKHATTABI, Zouhair
#49597 - P701 Mise au point de techniques de capture pour le séquençage ciblé en long read Oxford Nanopore Technologies. Ghislain BIDAUT, Tetsuo NOGUCHI, Violette TURELLE, D
#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 TISSI
#49915 - P703 PhenioDiag : une évaluation hiérarchique et multi-références de l'extraction de phénotypes à partir de textes médicaux. Thomas LABBE (Rennes), Mousa BADDOUR, Axel BONESTEE, Majd SALEH, Olivier DAN
#49616 - P704 De la cytogénétique à la bioinformatique : décrypter l'impact oncogénique des délétions constitutionnelles. Najla ZIDANI, Soumaya MOUGOU (Soussse), Amir BENZARTI, Ahlem ATIGUE, Sarah DIMASSI, Karima
#49825 - P705 Modélisation structurale et fonctionnelle des variants de l'albumine humaine dans la bisalbuminémie héréditaire et leurs interactions médicamenteuses. Dorra JEMAL (Sfax, Tunisie), Yessine AMRI, Sond
#49995 - P706 repertoire, profilage, contenu bio-informatique tools with proper normalisation regarding the repertoire profiles and human patients. Gaele MAHOT (Paris)
#49707 - P707 Agapue du séquençage de l'exome entier dans la réorientation du diagnostic clinique des troubles du développement sexuel. Abir JEBALI, Asma TAJOURI, Nasreddine RAJZ, Ous AZIAZ, Yehia MRAD, Medhi
#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, Lu C
#49984 - P709 Etude clinique et classification des anomalies congénitales des membres supérieurs à travers une étude Tunisienne. Imen CHELLY, Sana SKOURI (Saint Etienne), Abir MANSOURI, Lilia KRAOUA, Medha TRABELS
#49517 - P710 Approche génomique pour délimiter les pathologies osseuses constitutionnelles parmi les arthropathies multiples congénitales. Eda AKKAS, Xenia LATPOVA, Isabelle MAREY, William DUFLOU, Pauline LE T
#49503 - P711 Oligodontie par agénésie du bloc incisif maxillaire : une nouvelle dysplasie fronto-nasale ? Charlotte GUILLOUET (Paris), Bohild KVERNELAND, Amandine BAN, Patrick NITSCHKE, Christine BOLE, Roman Hosssein K
#49556 - P712 Pathologies rares du métabolisme phospho-calcique : bilan de préimédication en 2026 (laboratoires SeqOia et Auragen). Louis LEBRETON, Audrey BRIAND-SULEAU, Victor MARIN, Marine SERVAUX-DANCER, M
#49972 - P713 Variant du gène FGFR3 dans un tableau de chondrodysplasie et d'épilepsie : à propos d'un cas. Nouha BEN CHEIKH AMOR, Houweyda JILANI, Imen REJEB, Yasmina ELARABI, Abir JEBALI, Syrine HIZEM, Lamia BEN JEW
#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 GenoENT, un outil de diagnostic moléculaire : variation dans le gène CTSK, étude d'un cas de pycnodysostose. Cédric VERRIEZ (Strasbourg), Gaëtan CARAZZELLO, Marzena KAWCZYNSKI, Aurélie GOL
#49973 - P716 Epidermolyse bulleuse dystrophique récessive due à COL1A1 p.(Arg185*) homozygote : première observation au Maroc. Wafaa BOUZROUD, Sarah BERRADA, Amal TAZZITE, Bouchaib GAZZAZ, Hind HEDJI (Ma
#49874 - P717 Arthropathose évolutive et signes cutanés révélant une fibromatose hyaline : étude clinique et génétique. Rasene GEREISHA (Paris), Hend DRIDI, Salsabil NOUR, Sana HANNACHI, Ramzi ZEINI
#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 MORICARD, Philippe DE I
#49456 - P719 Icthyose épidermolytique par mutation récessive de KRT10 : une forme rarissime d'ichtyose au pronostic incertain. Christine CHIAVERINI, Laurence FAYOL, Stéphanie MAILLET, Marjorie HEIM, Ferni TULIC, Véro
#49453 - P720 Phénotype cutané atypique lié à une double mutation KRT1 et NECTIN4 : un gène peut en cacher un autre. Valentine SALVETRINI, Bruno FRANCOU (NICE), Marjorie Heim, Thomas HUBICHE, Gwenaél NABEAU, V
#49764 - P721 Rôle du NGS dans le diagnostic des erreurs innées de l'immunité : description d'une mutation inédite du gène REL (IMD92). Mohsine-Ali EL-HAMRI (Temara, Maroc), Nada BENYAHYA, Zineb SABKY, Jaber LYAHY,
#49237 - P722 Les variants de SFTPA1 et SFTPA2 associées à une pneumopathie interstitielle ne sont pas toujours des faux-sens. Tiffen DESROZIERES (PARIS), Yohan SORCET, Valérie NAU, Bruno CRESTANI, David DRUMMONOT

#49587 - P723 European Autism Genomics Registry (EAGER) : Une étude de cohorte multicentrique et un registre sur l'autisme en Europe. Claire LEBLOND (PARIS), Freddy CUZIEUX, Alexandre MATHIEU, Gaëlle BOTTOM-AMOT
#49832 - P724 Cas rare d'une patiente avec un syndrome d'hyperferritinémie-cataracte lié à une double variation pathogène en cis du locus IRE du gène FTL. Alexis BILLES (AMIENS), Estelle CADOT, Ophélie EVRARD, Ghat
#49947 - P725 Implication de variants pathogènes du gène PKHD1 dans la maladie de Cacchi-Ricci. Ilias BENSOUNA (Paris), Alice CHIMON, Mélanie EYRIES, Sarah MONTAGNE, Laure RAYMOND, Laurent MESNARD, Emmanuel LETA
#49071 - P726 Caractérisation d'une microduplication rare en 16q24.3 associée aux troubles neurodéveloppementaux et au trouble du spectre autistique. Julien BELVIER (Limoges), Valérie MARQUET
#49876 - P727 Le déficit en WNT3 entraîne des défauts épithéliaux et prédispose à la dysplasie gastro-intestinale chez l'homme. Leslie LORI, Valentin NEURANTER, Corinne LEBRETTON, Jérôme BERTHELETT, Marianna PARLATI
#49853 - P728 Efficacité d'un panel ciblé en séquençage haut débit pour la caractérisation moléculaire des ichtyoses. Constance DEBLOK, Adrienne ELMORJANI, Christine BODEMER, Fabienne CHARBIT-MENON (Paris), Smail
#49294 - P729 Génotypage de l'expansion CTG18.1 dans le gène TCF4 dans la dystrophie congénitale endothéliale de Fuchs : une cohorte française. Daria ONITU (ST ETIENNE), Francis RAMOND, Gilles THURET, Zhiqiu He,
#49598 - P730 Nouveau Hot-spot de variants dans le gène du récepteur 8 aux hormones thyroïdiennes pour des résistances aux hormones thyroïdiennes peu sévères. Amel DURAND (Angers), Mathilde LEFFEVRE, Frits CT
#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. Lénaïc DETVAUD-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 QT long congénital : à l'intérieur de l'interrogation retrospective des informations familiales et des "low-traffic
#49340 - 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, Les PATAY, Camille
#49786 - P735 Apport du séquençage d'exome dans l'identification de variants délétères du gène TTN : à propos des cas pédiatriques présentant deux phénotypes différents. Feriel AGREBI (Bron), Houweyda JILANI, I
#49327 - P736 Une grande famille française porteuse d'un variant pathogène de TGFBR2 : illustration de la variabilité phénotypique. Ludvine ELIAHOV, Souraya WADHI (Paris), Olivier MILLERON, Laure ESMAUEL, 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 CHAUMAINS, Marie HAUGUEL-MOREAU, Olivier DUBBUIG
#49868 - P739 Une famille avec un variant pathogène de la protéine de choc thermique 1 : étude clinique et génétique de la mort subite cardiaque. Rasene GEREISHA (Paris), Liila KRAOUA, Roger JABOU, Aniem ACHOUR, Amira ZIAT, Hend BRAHEM, M
#49510 - P740 Lien entre génétique et inflammation vasculaire : le cas du polymorphisme -455G/A. Sabah HANOUCHI (Constantine, Algérie), Karima SIFI, Nacer KEROUAZ, Salma ZEKRI, Khalida BOUDAUD, 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 et d'épistaxe artérielle familiale : un projet basé sur l'expertise du Centre de Compétence des Maladies Artérielles Rares de
#49945 - 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 HANOUCHI, Karima SIFI, Naïma KEROUAZ, Khalida BOUDAUD, Nou