



LES 3^{EME} JEUDI DE GENETIQUE CLINIQUE - AFGC

Institut *IMAGINE* – Hôpital Necker, Paris

Jeudi 18 février 2021

En association avec les Filières Orkid & Firendo

Matinée : 9h30 – 12h30 : Néphrogénétique, Actualités

Pr. Corinne Antignac

9h30-9h35. **Corinne Antignac** (APHP, Université de Paris- *Imagine*), **Introduction**

9h35-10h05. **Géraldine Mollet** (Université de Paris-*Imagine*), **Syndrome de Galloway Mowat**

10h05-10h35. **Sophie Saunier** (Université de Paris- *Imagine*), **Ciliopathies rénales: projet CIL'LICO**

10h35-11h05. **Emilie Cornec-Legall** (CHU Brest, Université de Bretagne Occidentale), **Complexité génétique de la polykystose rénale autosomique dominante: quel impact sur la prise en charge?**

11h15-11h45. **Aude Servais** (APHP, Université de Paris), **Polymorphismes APOL1 et susceptibilité à la hyalinose segmentaire et focale**

11h45-12h15. **Guillaume Dorval** (APHP, Université de Paris-*Imagine*), **Syndrome d'Alport, à la recherche des variants manquants**

12h15-12h45. **Laurence Heidet, Rosa Vargas et Anne-Sophie Lebre** (APHP, Paris), **Laurence Michel** (HCL, Bron), **Bilan de la pré-indication Sequoia : Néphropathie d'origine indéterminée.**

Après midi : 13h30 – 16h30 : « Insuffisance Ovarienne Primitive et Plan France Médecine Génomique »

Pr. Micheline Misrahi

13h30-13h40. **Micheline Misrahi** (APHP, Université Paris Saclay), **IOP et Plan France Médecine Génomique : pourquoi ?**

13h40-14h. **Philippe Touraine** (APHP, Université Sorbonne Paris Cité), **Caractéristiques phénotypiques des insuffisances ovariennes, évolution, risques à long terme pour la santé et prise en charge**

14h -14h25. **Sylvie Jaillard** (Université de Rennes), **Bilan cytogénétique initial des IOP. Que peut-on attendre de l'ACPA?**

14h25-14h45. **Sandrine Marlin** (APHP, Université de Paris), **Génétique du syndrome de Perrault**

14h45-15h05. **Elfride De Baere** (Belgique), **Génétique du Syndrome BPES**

15h05-15h30. **Micheline Misrahi** (APHP, Université Paris Saclay), **Nouveaux liens entre gènes des IOP et gènes de cancers / réparation de l'ADN**

15h30-15h55. **Abdelkader Heddar** (APHP, Université Paris Saclay), **Hétérogénéité génétique des IOP non syndromiques : du diagnostic à la prise en charge**

15h55-16h15. **Celia Ravel** (Université de Rennes) **Préservation de la fertilité et thérapies innovantes dans l'IOP**