



## 3<sup>ème</sup> JEUDI DE GENETIQUE CLINIQUE – AFGC

Institut IMAGINE – Hôpital Necker, Paris

Jeudi 18 Novembre 2021

« L'AFGC rend hommage au Professeur Nicole Philip »

Coordination : Nicolas LÉVY & Sabine SIGAUDY

### MATIN

10h-10h30

Accueils : **Stanislas Lyonnet – Arnold Munnich**  
**Sabine Sigaudy – Nicolas Lévy**

10h30 – 10h45

**Nicolas Lévy** : De la Progeria à MADAM(e)... Presque 20 ans

10h45 – 11h

**Didier Lacombe** : Anomalies du métabolisme énergétique mitochondrial dans le syndrome de Costello

11h – 11h15

**David Geneviève** : Syndrome Kabuki données anciennes et en 2021

11h15 – 11h30

**Mario Abaji** : Corrections de mutations de l'exon 49 du gène de la dystrophine par saut d'exon thérapeutique

11h30 – 11h45

**Emilie Consolino** : Origines et évolution du métier de conseiller en génétique

### KEYNOTE LECTURES

12h – 12h30

**Peter Scambler** : Two Syndromes and an Entente Cordiale

12h30 – 13h

**Alain Prochiantz** : Certaines pathologies neurologiques et psychiatriques à la lumière d'un mécanisme inattendu de signalisation cellulaire

## APRES MIDI

### 6ème journée d'échanges pluridisciplinaires de la filière AnDDI-Rares

14h : Dispositifs territoriaux de coordination (PCPE, communautés 360, DAC...):  
quelle porte d'entrée ? quelle articulation ?

**Anne-Lise BRASSEUR**, Chargée de projet « Relations acteurs et territoires » et  
**Vincent MICHELET**, Directeur-adjoint de la DATA et pilote du projet Dispositifs  
d'appui à la coordination, ARS Pays de la Loire

14h50 : Annonce triangulaire : le médecin, l'enfant et les parents

**Caroline CROSNIER-SCHÖDEL** et **Nadine TROCME** Psychologues cliniciennes à  
l'Hôpital Armand Trousseau

**Ariane HERSON**, psychologue clinicienne à l'hôpital de la Pitié Salpêtrière et à  
l'hôpital Trousseau

**Programme complet et inscription (*avant le 17 novembre 2021*) :**

<https://www.linscription.com/pro/anaddirares-69150>