



3^{ème} jeudi de génétique clinique-AFGC

Institut IMAGINE - Hôpital Necker, Paris

Jeudi 21 avril 2022

« Actualités en Prénatal »

Coordination : Sylvie ODENT (Rennes) et Stéphanie MOORTGAT (Gosselies, Belgique)

MATIN : 10h-13h

Accueil : Sylvie Odent/Stéphanie Moortgat

1. « Rasopathies » en anténatal (10h05-11h05)

- Panel RASopathies et stratégies diagnostiques en anténatal (Julien Osof, Strasbourg) 15'
- Screening for RASopathies in a prenatal setting in Belgium (Marijke Baulers, Leuven) 15'
- Formes sévère de RASopathie en anté/périnatal , étude rétrospective (Yline Capri, Paris) 20'
- Discussion 10'

2. Exome en prénatal (11h05-12h05)

- Bilan de l'étude AnDDI-Prenatome (Frederic Tran Mau-Them, Dijon) 25'
- Exomes en prénatal, l'expérience belge (Julie Désir, Gosselies) 25'
- Discussion 10'

3. DPNI (12h10-13h)

- DPNI et whole genome (Alexandre Vivanti, Paris) 20'
- DPNI des maladies monogéniques (Juliette Nectoux, Paris) 20'
- Discussion 10'

Conclusion : Stéphanie Moortgat/Sylvie Odent

APRES-MIDI : 14h-16h coordonnée par Bertrand Isidor, Nantes

1. Exome anténatal : retour sur une expérience de plus de 2 ans. Camille CENNI, Montpellier
2. "Diagnostic prénatal, diagnostic préconceptionnel et génétique" Arnold Munnich, Paris

3. Sortir de l'impasse diagnostique : combinaison génome et transcriptome dans des maladies monogéniques. David Geneviève

4. **Situations cliniques**

- cas non résolus à discuter et cas résolus d'intérêt didactiques,
- présentation courte, simple, si possible selon le modèle AFGC (sur le site)
- rassemblées par la SIGF : merci d'envoyer vos propositions à contact@interne-genetique.org

Les 3emes jeudi se poursuivent en hybride !

- | |
|--|
| <ul style="list-style-type: none">✓ présentiel (merci de nous prévenir par email car liste de présence obligatoire)✓ visio : Code de connexion ZOOM sur le site de l' AFGC. |
|--|