

3è jeudis de génétique
Imagine – jeudi 19 janvier 10h-12h45

Organisation : *Pr David Montani (Kremlin Bicêtre), Pr Nadia Nathan (Trousseau)*

Modérateurs : *Pr Vincent Cottin (Hospices civils de Lyon), Pr David Montani (Kremlin Bicêtre), Pr Nadia Nathan (Trousseau)*

Dyskinésies ciliaires primitives (DCP)

- 10h-10h30 (30 min) : Relations phénotype / génotype dans les DCP

Dr Guillaume Thouvenin (Trousseau), Dr Marie Legendre (Trousseau)

- 10h30-10h45 (15 min) : discussion

Pneumopathies interstitielles diffuses (PID)

- 10h45-11h05 (20 min) : PID du nourrisson et de l'enfant : apport de la génétique dans la prise en charge thérapeutique

Pr Nadia Nathan (Trousseau), Dr Camille Louvrier (Trousseau)

- 11h05-11h30 (25 min) : Analyses génétiques dans les formes monogéniques de PID : qui, quand, comment ?

Pr Raphaël Borie (Bichat), Pr Caroline Kannengiesser (Bichat)

- 11h30-11h45 (15 min) : discussion

Hypertension artérielle pulmonaire (HTAP)

- 11h45-12h00 (15 min) : Parcours génétique : qui tester ? RCP ? génome ?

Dr Mélanie Eyriès (Pitié-Salpêtrière)

- 12h00-12h15 (15 min) : Relation phénotype /génotype dans l'HTAP de l'adulte

Pr David Montani (Kremlin Bicêtre)

- 12h15-12h30 (15 min) : Particularités génétiques de l'HTAP de l'enfant

Dr Julien Grynblat (Necker Enfants Malades)

- 12h30-12h45 (15 min) : discussion

APRES-MIDI : 14h-16h : Après –midi : équipe de ROUEN (*Alice Goldenberg*)

Syndrome du mois : Loïc Couloigner : d'un cas de mutation de *BRPF1* à un groupe de syndromes liés par un complexe protéique

Point NGS : François Lecoquierre : bénéfices de l'utilisation de l'ADN témoin NA12878 pour la calibration des expériences de séquençage

Observations :

01 – **Ophélie Evrard** (*Amiens*) : variant *DKC1* et pathologie pulmonaire

02 – **Jeanne Jury** (*Nantes*) : une cause rare de maladie artérielle anévrysmale

03 – **Assia Gasmi** (*Pr David Geneviève, Montpellier*) : cas clinique et illustration physiopathologique autour de *SETD1A*

04 – **Marie Massier et Camille Galludec Vaillant** (*Paris*) : convictions cliniques...

05 – **Oriane Mercati** (*Rouen*) : un cas de déficience intellectuelle familiale démêlé en exome

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 à partir du 16 janvier |
|--|