

JOURNÉE DU CLUB DE GÉNÉTIQUE DE L'EST

Nouveautés en ophtalmogénétique : de l'identification moléculaire au traitement

Jeudi 11 et vendredi 12 avril 2024
Centre de Recherche en Biomédecine – Strasbourg

PROGRAMME

Jeudi 11 avril 2024

16h30 : Accueil

17h30 : News and views : dystrophies de la rétine ; quoi de neuf en 2024 ?, Hélène DOLLFUS (Strasbourg)

18h15 : Illustrations par des cas cliniques, Valérie PELLETIER et Chloé TROUVÉ (Strasbourg)

19h30 : Cocktail dinatoire au The Drunky Stork Social Club, 24 Rue du Vieux-Marché-aux-Vins, 67000 Strasbourg

Vendredi 12 avril 2024

Matinée :

08h15 : Accueil

08h45 : Introduction, Elise SCHAEFER, Hélène DOLLFUS & Jean MULLER (Strasbourg)

09h00 : Apport des analyses génétiques en cas de découverte anténatale d'une malformation oculaire, Nicolas CHASSAING (Toulouse)

09h45 : Actualités thérapeutiques sur les neuropathies optiques, Catherine VIGNAL-CLERMONT (Paris)

10h30 : **Pause et session poster**

11h00 : Phénotype oculaire et systémique atypique lié à une perte de *SCLT1*, Monika GRUDZINSKA PECHHACKER (Strasbourg)

11h15 : Présentation de la filière SENSGENE, Hélène DOLLFUS et Maryline OSWALD (Strasbourg)

11h30 : Communications orales – 1^{ère} partie

- Bilan du diagnostic préimplantatoire pour les indications ophtalmologiques à Strasbourg, Julia LAUER-ZILLHARDT (Strasbourg)
- Un variant mitochondrial du gène *MT-ND5* associé à une forme isolée de neuropathie optique héréditaire de Leber, Michaela RENDEK (Besançon)
- Le syndrome ROSAH : description d'un nouveau variant gain de fonction d'*ALPK1* et pistes thérapeutiques, Maria BOLDOR (Reims)
- Evaluation de l'implication des variations avec effet dominant négatif et perte de fonction dans le gène *EIF4A1* responsables d'un continuum phénotypique de retard de développement syndromique, Caroline RACINE (Dijon)
- Retour d'expérience sur une thérapie personnalisée par oligonucléotide antisens pour une épilepsie réfractaire liée à *KIF1A*, Alban ZIEGLER (Reims)

12h30 : Pause déjeuner et session poster

Après-midi :

14h30 : Communications orales – 2^{ème} partie

- Bilan à un an du projet national de dépistage néonatal de l'amyotrophie spinale en France, DEPISMA, Nadège CALMELS (Strasbourg)
- Enjeux multiples liés à l'utilisation de la génomique en première intention dans le dépistage néonatal, Laurence FAIVRE (Dijon)
- Etude rétrospective des contrôles de dépistages prénataux non-invasifs (DPNI) réalisés en Alsace de janvier 2019 à juin 2023, Marguerite MIGUET (Mulhouse)
- Identification d'éléments cliniques et moléculaires pertinents pour l'interprétation des variants de signification incertaine dans le gène *HCFC1*, Sarah CLUZEL (Strasbourg)
- 16p13.3 homologous sequences underlying microdeletions encompassing *TBC1D24* and *ATP6V0C*, Benoît MAZEL (Dijon)

15h30 : Clôture de la journée, Elise SCHAEFER, Hélène DOLLFUS & Jean MULLER (Strasbourg)