JOURNÉE DU CLUB DE GÉNÉTIQUE DE L'EST

Mécanismes atypiques à l'origine des maladies rares

Vendredi 25 Novembre 2022

Espace Grammont, 20 rue Megevand, Besançon

PROGRAMME

Matinée

09h15-09h45 : Accueil

09h45 : Ouverture de la journée, Dr Juliette PIARD & Dr Elise BOUCHER, Besançon

10h00-10h45 : Hommage au Pr Lionel VAN MALDERGEM : « *Cutis Laxa : Crystallizing elastic fibre ultrastructure, pathophysiology and clinical data into a relevant nosology* », Pr Bert CALLEWAERT, Gand, Belgique

10h45-11h30 : « *Anomalies du développement à expression cutanée liées à un mosaïcisme* », Pr Paul KUENTZ, Besançon

11h30 - 12h30 : Actualités en Génétique

- 11h30 - 12h00 : « *Le séquençage du génome va-t-il tout résoudre ? Projet Omixcare, retour d'expérience d'intégration de données omiques* », Dr Antonio VITOBELLO, Dijon
- 12h00 – 12h30 : « *L'insertion d'éléments mobiles, un mécanisme mutationnel ultra rare: exemple du syndrome de Bardet-Biedl* », Dr Jean MULLER, Strasbourg

12h30 - 14h00 : Pause Déjeuner – Visite des posters

Après-midi

14h00 – 16h30 : Communications sélectionnées

14h00 : *« Syndromes avec malformations vasculaires cutanées hypertrophiques associés aux mutations du gène PIK3R1 »*, Dr Camille ENGEL, Besançon

14h15 : *« Detection of complex genomic rearrangements with long reads sequencing and Optical sequencing : two chromothripsis cases »*, Dr Simon VERDEZ & M. Yannis DUFFOURD, Dijon

14h30 : *« La cartographie optique permet d'identifier une double inversion paracentrique parentale du même bras chromosomique conférant un risque de chromosomes recombinants monocentriques atypiques dans la descendance »*, Pr Paul KUENTZ, Besançon

14h45 : *« Modes de transmission inattendus dans une grande cohorte de patients atteints de ciliopathies »*, Mme Aurélie GOURONC, Strasbourg

15h00 : *« Troubles du métabolisme des monocarbones (TMM) dans la maladie de Huntington »*, Dr Salomé PUISIEUX, Nancy

15h15 : *« Caractérisation du phénotype comportemental de deux syndromes responsables de déficience intellectuelle : le syndrome DYRK1A et le syndrome de Wiedemann-Steiner »*, Dr Benjamin DURAND, Strasbourg

15h30 : *« Al Kaissi syndrome: functional studies of bi-allelic variations of the cdk10 gene, phenotypic description and review of the literature »*, Mme Manon CHRETIEN, Strasbourg

15h45 : *« First report of a short in-frame biallelic deletion removing part of the EGF-like domain calciumbinding motif in LTBP4 and causing Autosomal Recessive Cutis Laxa Type 1C »*, Dr Céline BONNET, Nancy

16h00 : *« A second look at exome sequencing data: detecting mobile elements insertions in a rare disease cohort »*, M. Yannis DUFFOURD, Dijon

16h15 : *« Phénotypage fœtal du syndrome cardio-urogénital associé à l'haplo-insuffisance du gène MYRF »*, Mme Maud FAVIER, Besançon

16h30 : Clôture de la journée