



# Séminaire de génétique de l'Ouest

## DÉFICIENCE INTELLECTUELLE ET COMMUNICATIONS LIBRES

### COMITE ORGANISATIONNEL

Pr Sylvie ODENT  
CHU de Rennes

Dr Laurent Pasquier  
CHU de Rennes

### Pour toute question:

Mme Amandine CHARRETON  
amandine.charreton@chu-  
rennes.fr  
02-99-26-67-29

## 12 et 13 Septembre 2024

Le Domaine Port aux Rocs—LE CROISIC





# PRE-REQUIS

**Durée:** 2 jours

**Public :**

Médecins, chercheurs, internes, conseillers en génétiques, ingénieurs.

**Contexte :**

Le Séminaire de génétique de l'Ouest s'adresse à tous les intervenants participant aux parcours de soins des personnes porteuses d'anomalies génétiques. Pour l'année 2024, le séminaire propose un focus sur le thème de la déficience intellectuelle.

**Objectifs pédagogiques :**

- Développer et mettre à jour les connaissances professionnelles à partir des recommandations des sociétés savantes et des travaux en cours.
- Améliorer la coordination et la visibilité des parcours de santé.
- Permettre aux différents professionnels concernés par les maladies génétiques de se rencontrer.

**Méthode :**

- Exposés en séance plénière présentés par des experts reconnus des thématiques abordées
- Journée sur site ou en distanciel (espace partagé en visio)

**Modalités d'évaluation :**

Test de connaissance à l'entrée et à la sortie de la formation

**Lieu de formation :** Le Domaine Port Aux Rocs – Le Croisic

**Type de validation :** Attestation de présence délivrée à tous les participants

**Accès handicap :** Accessibilité à toute personne en situation de handicap

**PROGRAMME Jeudi 12 Septembre 2024 – DÉFICIENCE INTELLECTUELLE **\*\*Titres provisoires****

08h45-09h30	Accueil des participants		
			<b>Modérateurs</b>
09h30 - 09h35	<b>Ouverture du Séminaire</b> Pr Sylvie Odent, Pr Stéphane Bézieau & Dr Laurent Pasquier		
09h35 - 09h55	<b>Génétique des troubles du développement intellectuel</b> Dr Delphine Heron, AP-HP, Sorbonne Université, Paris & Dr Amélie Piton, IGBMC, Strasbourg		Dr Laurent Pasquier, CHU Rennes
09h55- 10h35	<b>Les causes génétiques de troubles du neurodéveloppement non diagnostiqués en 2024 : de la difficulté technique à l'énigme d'interprétation</b> Pr Christel Depienne, Institut für Humangenetik, Universitätsklinikum Essen (Allemagne)		
10h35 - 10h55	<b>Dispositif Handibloc : faciliter l'accès aux soins pour les personnes vivants avec un handicap</b> Dr Sylviane Peudenier, CHU Brest		
<b>10h55 - 11h25 Pause - Visite Stands</b>			
11h25 - 11h45	<b>Overview sur les essais thérapeutiques (X Fragile...)**</b> Dr Aurore Curie, Hôpital Femme Mère Enfant, Lyon		
11h45 - 12h05	<b>Les protéasomopathies neurodéveloppementales : approches diagnostiques et perspectives thérapeutiques</b> Dr Frédéric Ebstein & Dr Sébastien Küry, Institut du thorax, INSERM UMR1087, CNRS UMR 6291, Nantes Université		Pr Stéphane Bézieau, CHU Nantes
12h05-12h25	<b>Communication et Handicap: quelques exemples à partager</b> Mme Guénola Dénos, CRDI, CHU Rennes & Mme Sonia de Miniac, Plateforme Expertise Maladies Rares de Bretagne, CHU Rennes		
<b>12h30 - 14h00 Déjeuner et photo de groupe</b>			
14h00 - 14h25	<b>Présentations flash Sponsors **</b> XXXX – Egetis Therapeutics XXXX – Rhythm Pharmaceuticals XXXX – PacBio <i>Neurofibromatose de Type 1 et l'Hypophosphatasie</i> – Alexion XXXX – Oxford Nanopore XXXX – Novogene		Pr Sylvie Odent, CHU Rennes
14h25 - 14h55	<b>30 ans d'études sur les DI liées à l'X, aspects cliniques et moléculaires</b> Pr Annick Toutain, UF de Génétique, CHU de Tours, Université de Tours, INSERM, Imaging Brain & Neuropsychiatry iBraiN U1253, Tours		
14h55 - 15h15	<b>Génétique et physiopathologie de pathologies de la ligne médiane</b> Dr Valérie Dupé, GeDiNe, IGDR, Université de Rennes, CNRS, Inserm		
15h15 - 15h35	<b>Approches transcriptionnelles développées dans les TDI</b> Pr Estelle Colin, CHU Angers		
<b>15h40 - 16h10 Pause - Visite Stands</b>			
16h10 - 16h30	<b>Troubles du neuro développement et évolution neuro dégénérative à l'âge adulte</b> Dr Perrine Charles, CRDI de causes rares, Hôpital Pitié-Salpêtrière, Paris		
16h30 - 16h42	<b>Des variants de novo du gène SF3B1 sont responsables d'une nouvelle forme d'épissomopathie avec troubles du neurodéveloppement.</b> Dr Kévin Uguen, CHU Brest		
16h42 -16h54	<b>Déficiência intellectuelle familiale liée à l'X : quand la clinique et le génome orienté rattrape le diagnostic et modifie le conseil génétique.</b> Dr Auriane Cospain, CHU Rennes		
16h54 - 17h06	Phénotype ARX chez les filles Dr Delphine Heron, AP-HP La Pitié-Salpêtrière, Sorbonne Université, Paris		Pr Estelle Colin, CHU Angers
17h06 - 17h18	<b>Signature transcriptomique RNU4-2</b> Dr Benjamin Cogné, CHU Nantes		
17h18 - 17h30	<b>Trouble du neurodéveloppement en lien avec le gène CIZ1: première description d'une pathologie autosomique n'affectant que les femmes.</b> Dr Thomas Besnard, CHU Nantes		
17h30—17h42	<b>Contribution des gènes DPYSL2 et DPYSL5 dans la déficiência intellectuelle avec malformation cérébrale.</b> Mme Florence Desprez, Université de Tours & Dr Solène Remize, CHU Tours		
<b>20h00</b>	<b>Diner</b>		

**PROGRAMME Vendredi 13 Septembre 2024 – COMMUNICATIONS LIBRES**

	Intervenants	Modérateurs
09h00 -09h12	<b>Duplication Xq11.1q11.2 chez une famille présentant une déficience intellectuelle liée à l’X : un nouveau syndrome microduplicationnel ?</b> Dr Camille Porteret, CHU de Poitiers	Pr Cédric Le Maréchal, CHU Brest
09h12 -09h34	<b>PSMD11, nouveau gène de protéasomopathie neurodéveloppementale</b> Dr Wallid Deb, CHU Nantes	
09h34 -09h46	<b>Identification d’un phénotype neurosensoriel visuel dans le Syndrome de l’X Fragile : du modèle murin à l’homme.</b> Dr Olivier Perche, CHU Orléans, Université Orléans, Laboratoire Interdisciplinaire pour l’Innovation et la Recherche en Santé d’Orléans (LI <sup>2</sup> RSO - Université) - Equipe InTheRNA, ART US55 Inserm «Thérapies innovantes et Nanomédecine ».	
09h46 -09h58	<b>Syndrome d’Au-Kline : caractérisation phénotypique à partir d’une cohorte française</b> Mme Audrey Monnier, CHU Bordeaux	
09h58 -10h10	<b>Phénotype et génotype d’une cohorte de patients présentant des anomalies mülleriennes : expérience Rennaise à l’ère de la transplantation utérine</b> Dr Auriane Cospain, CHU Rennes	
10h10 -10h22	<b>MDMHB (Metaphyseal Dysplasia with Maxillary Hypoplasia and Brachydactyly) : un phénotype spécifique lié à une duplication multiexonique du gène RUNX2. A propos d’un cas</b> Mme Anna Turpin, CHU Tours	
<b>10h25 -10h55</b>	<b>Pause - Visite Stands</b>	
10h55 -11h07	<b>Premier bilan du RNA-Seq à partir de cultures lymphocytaires chez des patients sans diagnostic après un génome</b> Mme Laura Do Souto Ferreira, CHU Nantes	Dr Paul Gueguen, CHU Tours
11h07- 11h19	<b>Bilan SeqOIA + Auragen pour la préindication IOP **</b> Pr Sylvie Jaillard, CHU Rennes	
11h19 -11h31	<b>Exploration de l’effet sur l’épissage de variants ponctuels par analyses fonctionnelles : retour d’expérience au sein d’un laboratoire de diagnostic</b> Dr Cécile Courdier, CHU Bordeaux	
11h31 -11h43	<b>Bilan de l’Étude collaborative de 100 patients par Cartographie Optique du Génome au CHU de Nantes</b> Pr Martine Doco-Fenzy, CHU Nantes	
11h43 -11h55	<b>Dépistage génétique préconceptionnel : étude exploratoire de la littérature</b> Mme Kaycee Dossous, Nantes Université	
11h55-12h15	<b>Retours utilisateurs Portail Interprétation DIAGHO</b> Dr Anna Lokchine, CHU Rennes	
12h15 -12h40	<b>Présentations flash Sponsors</b> XXXXXX – Biogen Projet CODOC – Chiesi Dragen : l’innovation au service de la génétique – Illumina XXXXXX – Agilent XXXXXX – Biomarin	
<b>12h45 -14h00</b>	<b>Déjeuner</b>	
14h00 -15h30	Assemblée Générale du Réseau des généticiens du grand Ouest GEM-EXCELL (Salle XXX) <i>Ouvert aux acteurs de la génétique et génomique du Grand Ouest</i>	

## AVEC LE SOUTIEN INSTITUTIONNEL DE



# INFORMATIONS PRATIQUES



## Lieu du Séminaire:

Le Domaine Port Aux Rocs

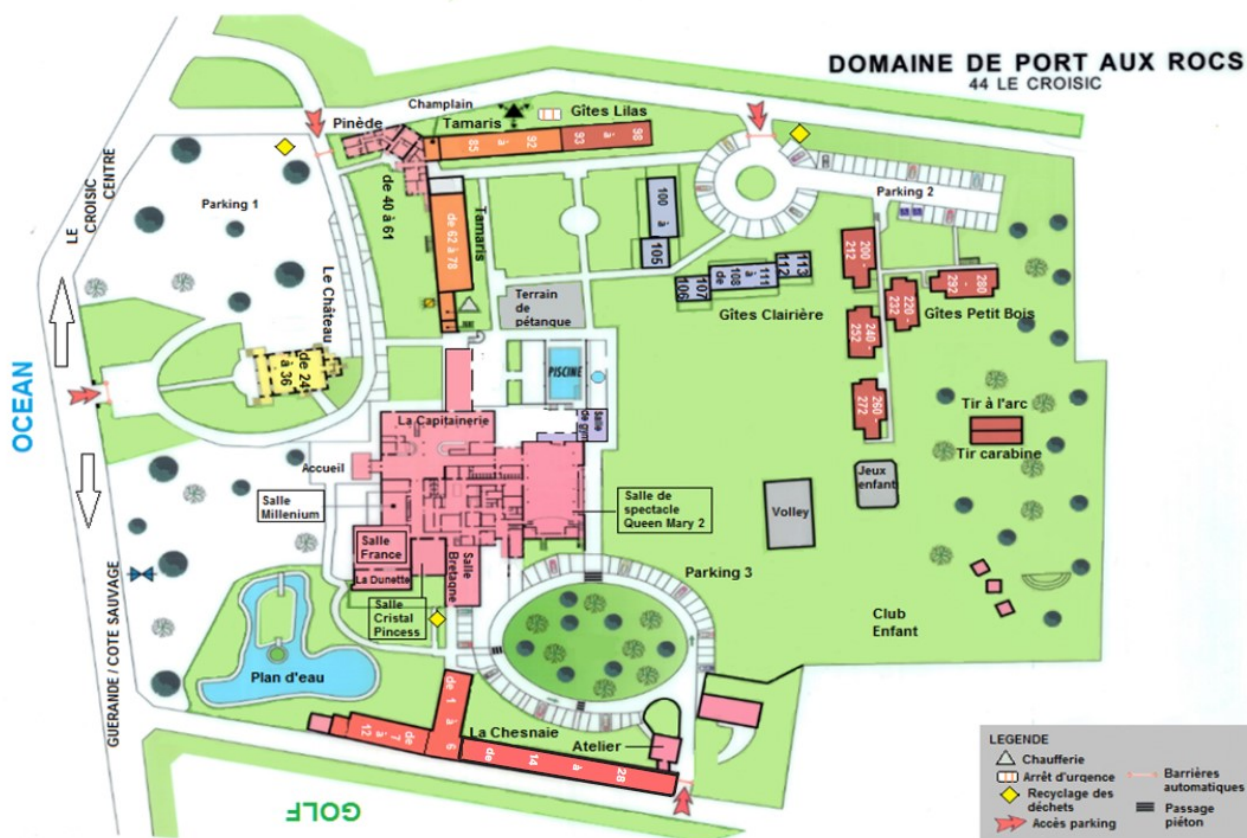
La Côte Sauvage

44, avenue Port Val

44490 LE CROISIC

+33 (0) 2 40 11 44 44

domaine-portauxrocs.com



**3 kms**  
de la gare SNCF  
Le Croisic  
le bus de la ville  
vous dépose au  
domaine en 10min



**15 kms**  
de l'aérodrome  
La Baule-Côte  
d'Amour



**85 kms**  
de l'aéroport  
Nantes  
Atlantique

# INSCRIPTIONS

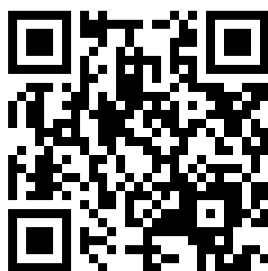
**Informations pratiques:** Institut de la Mère et de l'Enfant (SIRET 31727127800028, code APE: 8899B). Organisme de formation n° 53 35 06498 35.

**Organisme référentiel QUALIOPI**

Hôpital Sud - Annexe pédiatrique 16 boulevard de Bulgarie - BP 90347 35203 Rennes cedex 2.

Pour permettre au plus grand nombre d'assister à l'évènement, le séminaire de génétique de l'Ouest 2024 sera un évènement mixte. Pour participer en présentiel (nombre de places limité) ou à distance, l'inscription est obligatoire:

<https://ypl.me/vWS>



## DROIT A L'IMAGE

Durant le séminaire, vous êtes susceptible d'être filmé ou photographié. Sauf avis contraire de votre part, votre image pourrait paraître dans les différents supports de communication de l'évènement (site, newsletter, magazine CHU, pages Facebook, LinkedIn, compte Twitter et chaîne YouTube). Si vous n'y consentez pas, veuillez adresser un mail en ce sens à [amandine.charreton@chu-rennes.fr](mailto:amandine.charreton@chu-rennes.fr) en joignant une photo récente de chaque personne concernée.



## LE RÉSEAU GEM-EXCELL

Mieux intégrer la médecine génomique dans le système de soins, c'est permettre à un nombre important de patients de bénéficier d'une prise en charge diagnostique et thérapeutique plus personnalisée.



Structuré et labélisé en 2019 par le Groupement de Coopération Sanitaire des Hôpitaux Universitaires du Grand Ouest (GCS HUGO), le réseau GEM-EXCELL est un réseau d'excellence regroupant des experts des 5 CHU du Grand Ouest dans les domaines de la génétique et de la génomique. Il mutualise les moyens et les expertises de l'inter-région afin de développer et structurer les activités dans tous les domaines de la génétique et de la génomique au service de toutes les disciplines médicales.



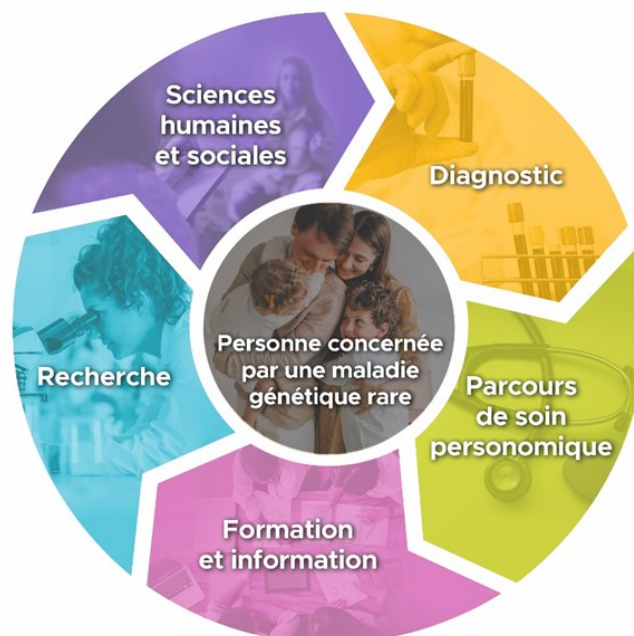
Site internet: <https://www.gem-excell.fr/>

# LA FHU GENOMEDS

Pour faire reculer l'errance et l'impasse diagnostique chez les patients atteints de maladies rares



La Fédération Hospitalo-Universitaire GenOMedS (Génétique Omiques Médecine et Société) vise à renforcer les relations hôpital-université-unités de recherche au sein de l'inter région Grand-Ouest afin de stimuler la recherche médicale sur la thématique des maladies rares génétiques (hors cancer) et améliorer le parcours de soins à travers une diffusion plus rapide des innovations. Le but de la FHU GenOMedS est d'étudier l'impact des technologies « omiques » pour les personnes atteintes d'une maladie rare d'origine génétique et leurs implications sur le plan social. Elle réunit 19 partenaires répartis en 11 équipes médicales des 6 CHU (Angers, Brest, Nantes, Orléans, Rennes et Tours) et des 2 CH (Le Mans, Vannes) du Grand Ouest, de 15 équipes de recherche (nationales et internationales), d'un industriel et de deux associations de personnes malades. La FHU GenOMedS a été labellisée par AVIESAN à compter du 1er Janvier 2022 pour une durée de 5 ans.



Site internet: <https://www.fhu-genomeds.fr/>