

33^{ème} séminaire de génétique clinique

Neurogénétique
et maladies mitochondriales

2 et 3 février 2023



PROGRAMME

Programme du jeudi 2 février 2023

8h30	Accueil, café de bienvenue
9h00	Ouverture du séminaire
MATINEE	« POINTS CHAUDS » EN NEUROGENETIQUE - Modératrice : Pr Alexandra Durr
9h30-10h00	Thérapie génique par oligonucléotides antisens en neurogénétique : Dr Louise Laure Mariani – CHU Pitié Salpêtrière, Paris.
10h00-10h30	Tests génétiques et traitement de l'adrénoleucodystrophie : Dr Caroline Sevin – CHU Kremlin Bicêtre, Paris.
10h30-11h00	<i>Pause, visite des posters et des stands</i>
11h00-11h30	La déficience intellectuelle à l'âge adulte : Dr Perrine Charles – CHU Pitié Salpêtrière, Paris.
11h30-12h15	Conférencier invité : Pr Pierre-Antoine Gourraud (Nantes) La Génétique de la Sclérose en Plaques
12h30-14h30	<i>Déjeuner sur place (buffet assis), visite des posters et des stands</i>
APRES-MIDI	« BOITE A OUTILS » DU NEUROGENETICIEN - Modérateur : Pr Christophe Verny
14h30-15h00	Imagerie : Dr Mathilde Renaud – CHU Nancy.
15h00-15h30	EEG : Pr Gaëtan Lesca, Dr Eleni Panangiotakaki – CHU Lyon.
15h30-16h00	Tests neuropsychologiques : Dr Sabrina Sayah – CHU Pitié Salpêtrière, Paris.
16h-16h30	<i>Pause + visite des posters et des stands</i>
16h30-17h00	Biomarqueurs : Dr Cécilia Marelli – CHU Montpellier.
17h-17h30	EMG : Pr Laurent Magy – CHU Limoges.
FIN DES CONFERENCES	
18h00	Assemblée générale de la Société Francophone de Neurogénétique. Tous les participants au séminaire sont les bienvenus.
	Verre de l'amitié – Hall du centre de congrès
	Séminaire de présentation de la recherche médicale à Angers – Réservé aux sponsors et aux associations (salle Atrium 1)
19h00	Fin de la première journée
20h30	Dîner de gala et soirée DJ au Grenier Saint-Jean. Voir feuille spécifique

Programme du vendredi 3 février 2023

MATIN	MALADIES MITOCHONDRIALES - Modérateurs : Pr Vincent Procaccio et Dr Agnès Rötig
9h00-9h20	Neuropathies périphériques : Pr Julien Cassereau - CHU Angers.
9h30-9h50	Syndrome MELAS : Dr Magalie Barth - CHU Angers.
10h00-10h30	<i>Pause, visite des posters et des stands</i>
10h30-10h50	Neuropathies optiques héréditaires : Pr Dan Miléa - Singapour Eye Research Institute.
11h00-11h45	Conférencier invité : Pr Arnold Munnich – CHU Necker, Paris Les maladies mitochondriales
12h00-13h30	<i>Déjeuner sur place (buffet assis), visite des posters et des stands</i>
APRES-MIDI	PRISE EN CHARGE MEDICO-SOCIALE ET PRESENTATIONS DIVERSES
13h30-14h15	Les maladies rares, une prise en charge intégrée : Pr Dominique Bonneau et Mathieu Ferté – CHU Angers. Savoirs expérientiels : Témoignage de Noémie Nauleau - Handidactique (sous réserve)
14h15-15h45	Communications orales sélectionnées. Modérateurs : Dr Guy Lenaers et Pr Cyril Goizet <ol style="list-style-type: none">Mathilde Renaud et al. (Nancy) Une expansion intronique GAA dans le gène FGF14, cause fréquente d'ataxie cérébelleuse tardive.Timothy Wai et al. (Paris) Les variants de MPC2 perturbent le métabolisme du pyruvate mitochondrial et provoquent une mitochondriopathie congénitale.Guillaume Cogan et al. (Paris) Apport du séquençage d'exome dans la maladie de Parkinson : retour d'expérience sur une grande cohorte de patients parkinsoniens de forme précoce et/ou familiale.Agnès Rötig et al. (Paris) Conséquences cytosoliques inattendues du déficit de la frataxine mitochondriale.Quentin Thomas et al. (Dijon) Un nouveau gène de démence lié à l'X ? Mise en évidence d'un variant d'épissage PHF6 dans une famille atteinte de troubles cognitifs tardifs avec tremblement.Chloé Angelini et al. (Bordeaux) Formes dominantes de MPAN : extension du spectre clinique et génétique et caractérisation du phénotype cellulaire.
15h45-16h00	Remise des prix Posters
16h	Clôture du séminaire

**Les sponsors du 33^{ème} séminaire de génétique clinique - Angers
2023**

	
	
	
	
	
	
	

**Les sponsors du 33^{ème} séminaire de génétique clinique - Angers
2023**

	
	
	
	
	
	
	

33^{ème} Séminaire de génétique clinique 2023
Centre de Congrès Jean Monnier, Angers

Un événement organisé par l'**Association Française de Génétique Clinique** en partenariat avec la **Société Francophone de NeuroGénétique**.

En collaboration avec la Filière de Santé Maladies Rares BRAINTEAM, l'Unité de recherche INSERM/CNRS MITOVASC et la Fédération Française de Génétique Humaine.

Sous le parrainage du CHU et de l'Université d'Angers

Merci à nos soutiens et partenaires :

	
	
	
	
	