

Nouveaux syndromes génétiques avec auto-immunité

Dr Frédéric RIEUX-LAUCAT

(Laboratory of Immunogenetics of Pediatric autoimmune diseases Imagine)

Pr David GENEVIEVE

(Département de Génétique, Maladies rares et médecine personnalisée -CHU Montpellier U1183)

10h00 Introduction journée

10h05 Etat des connaissances sur l'immunité et l'inflammation. Principales voies de régulations, bases moléculaires récentes et nouveaux concepts sur l'immunité, l'inflammation et l'auto-immunité
Dr Frédéric RIEUX-LAUCAT (Paris, Imagine) (20 minutes) OK

10h30 Mutations *P/C3CD* : mécanismes physiopathologiques, hérédité, phénotypes pédiatriques et adultes
Pr Capucine PICARD (Centre d'étude des déficits immunitaires, Tour Lavoisier, 2ème étage, Necker, Paris) –
12 minutes présentation 5 minutes questions 25 minutes - OK

10h55 Mutations *ADA2* : mécanismes physiopathologiques, hérédité, phénotypes pédiatriques et adultes
Dr Guillaume SARRABAY (Unité des maladies auto inflammatoires, UMAI, U1183, Montpellier)
10 minutes présentation 5 minutes questions 25 minutes - OK

11h20 Interféronopathies : génétique (*IFIH1*, *RIG1*, etc...), mécanismes physiopathologiques, hérédité, phénotypes pédiatriques et adultes
Marie Louise FREMOND (Imagine)
20 minutes présentation 5 minutes questions 25 minutes OK

11h45 Mutations *CTLA4/LRBA/STAT3* : mécanismes physiopathologiques, hérédité, phénotypes pédiatriques et adultes
Pr Bénédicte NEVEN DE PONTUAL (Unité d'Immunologie, d'Hématologie et de Rhumatologie Pédiatriques, Necker enfants malades)
25 minutes présentation 5 minutes questions 30 minutes OK

12h15 : Application en médecine interne des nouveaux syndromes mendéliens avec auto-immunité.
Dr David BOUTBOUL (service d'Immunopathologie Clinique de l'hôpital Saint-Louis ; Paris)
20 minutes présentation 5 minutes questions 25 minutes OK

12h40 Conclusion : Modifications des attitudes thérapeutiques. Thérapies guidées par la génétique
Dr Frédéric RIEUX-LAUCAT et Pr Bénédicte NEVEN DE PONTUAL (Paris, Imagine et Unité d'Immunologie, d'Hématologie et de Rhumatologie Pédiatriques, Necker enfants malades) OK
10 minutes + 5 minutes de questions OK

Fin 13h00

Pour en savoir plus :

Coulter TI, Chandra A, Bacon CM, et al. Clinical spectrum and features of activated phosphoinositide 3-kinase δ syndrome: A large patient cohort study. *J Allergy Clin Immunol.* 2017 Feb;139(2):597-606.e4.

Zhou Q, Yang D, Ombrello AK, et al. Early-onset stroke and vasculopathy associated with mutations in ADA2. *N Engl J Med.* 2014 Mar 6;370(10):911-20.

Bogaert DJ, Dullaers M, Lambrecht BN, Vermaelen KY, De Baere E, Haerynck F. Genes associated with common variable immunodeficiency: one diagnosis to rule them all? *J Med Genet.* 2016 Sep;53(9):575-90.

Maffucci P, Filion CA, Boisson B, Itan Y, Shang L, Casanova JL, Cunningham-Rundles C. Genetic Diagnosis Using Whole Exome Sequencing in Common Variable Immunodeficiency. *Front Immunol.* 2016 Jun 13;7:220.

Guffroy A, Gies V, Martin M, Korganow AS. [Primary immunodeficiency and autoimmunity]. *Rev Med Interne.* 2017 Jun;38(6):383-392.

Après-midi :

Phénotypes reconnaissables des nouveaux gènes de DI

14h30 : Phénotype lié à *PACS1* – Camille Lemattre (Montpellier) 15 minutes

14h45 Phénotype lié à *TRIO* M WILLEMS et A PITON (Montpellier- Strasbourg) 15 minutes

15h00 *DYRK1A* phénotype et aspects moléculaire M WILLEMS, A PITON et Marie VINCENT (Montpellier- Strasbourg-Nantes) 20 minutes

15h20 Phénotype lié à *CNNTB1* Constance WELLS (Montpellier) 15 minutes

15h35 Phénotype lié à *DDX3X* Bénédicte GERARD, Marie VINCENT, Valentin RUAULT et Christine COUBES (Strasbourg-Nantes- Montpellier) 15 minutes

15h50 observations libres