



« 3<sup>EME</sup> JEUDI » – 20 DECEMBRE 2018

Institut *IMAGINE* – Hôpital Necker-Enfants malades, Paris  
« Pathologies Vasculaires Cérébrales »

*Organisateurs : Judith Melki et Elisabeth Tournier-Lasserre*

**Matin : 10:00 – 13:00**

**1/ 10h-10h40 : Anévrysmes Intracrâniens**

**Romain Bourcier**, Département de Neuroradiologie, Université de Nantes : (15')

**Richard Redon**, INSERM, CNRS, Institut du Thorax, Université de Nantes : (20')

Discussion : 5'

**10h40-11h : Génétique de l'Angiopathie cérébrale moyamoya**

**Stéphanie Guey et Elisabeth Tournier-Lasserre**, Inserm, Université Paris Diderot : (20')

Discussion : 5'

**11h-11h40 : Diagnostic et Bases génétiques des Malformations anévrysmales de la Veine de Galien :**

**Augustin Ozanne**, Département de Neuroradiologie Interventionnelle, Hôpital Bicêtre. (15')

**Alexandre Vivanti et Judith Melki**, Inserm, Université Paris Sud, CHU Bicêtre (20')

Discussion : 5'

**11h40- 12h20 : Diagnostic et Bases génétiques des Fistules artérioveineuses cérébrales**

**Emmanuel Houdart**, Service de Neuroradiologie, Hôpital Lariboisière (15')

**Florent Soubrier**, Département de Génétique, Hôpital Pitié-Salpêtrière. (20')

Discussion : 5'

**12h20-12h55 Diagnostic et Bases génétiques des hémorragies intracérébrales fœtales**

**Jouannic Jean-Marie**, Département de Médecine Foetale, Hôpital Armand-Trousseau (15')

**Elisabeth Tournier-Lasserre**, Inserm, Université Paris Diderot : (10')

Discussion : 10'

**Après-midi : 14h-16h30**

**1/ Syndrome du mois :** Syndrome de Xia-Gibbs (Gabriella VERA, interne)

**2/15 mn NGS :** « Gnomad 2.1 : review des nouveautés » (Dr François LECOQUIERRE)

**3/ Appel à collaboration : Dr François Lecoquierre :** Diagnostic connu et appel à collaboration : Altération du gène PRMT7 ;

**4/ Observations**

3.1- **Dr Anne-Claire Brehin** : Diagnostic connu : Achalasie et HTA sévère familiale ;

3.2- **Bertrand Chesneau**, Toulouse : Diagnostic connu : enfant de 10 ans adressé initialement pour ptosis et suspicion d'hyperthermie maligne ;

3.3- **Rémi Mathevet**, Besançon

Pontine autosomal dominant microangiopathy and leukoencephalopathy (PADMAL), à propos d'un cas.

Homme de 49 ans, histoire de SEP dans la branche maternelle, sans facteur de risque cardio vasculaire qui présente un matin au réveil une monoplégie du membre inférieur droit évoluant rapidement en hémiplégie épargnant la face. Le bilan tant diagnostique qu'étiologique retrouvera un AVC ischémique du bras postérieur de la capsule interne gauche associé à des microbleeds et une leucopathie pour laquelle le patient sera screené en panel, retrouvant alors une mutation 3'UTR de *COL4A1* confirmant moléculairement une PADMAL ; la reprise de l'interrogatoire familial et la relecture de l'imagerie des cas de SEP familiaux retrouvera une leucopathie infirmant alors le diagnostic. Le bilan retrouvera une dilatation de l'aorte au Valsalva pour laquelle sera réalisé un panel TAAD ne retrouvant pas de mutation pathogène ; l'association au PADMAL sera considérée comme incertaine ;

3.4 : **Caroline Racine**, CHU de Dijon : diagnostic connu : Notre patient de 2 ans et demi présente des paramètres de croissance élevés dès la naissance et retard de développement ; appel à collaboration ;

3.5 : **Marie-Charlotte Villy**, Paris : Patientte présentant des mouvements anormaux et des troubles cognitifs. Diagnostic par panel ;

3.6 : **Romain Duquet**, Paris : Cas clinique (résolu) : Enfant de 3ans et 8mois adressé pour un retard de développement psychomoteur prédominant sur le langage ;

3.7 : **Anna Gerasimenko**, Paris : Cas clinique résolu : petite fille de 10 ans, née au Kazakstan, en France depuis 2010, atteinte d'une encéphalopathie d'allure anténatale avec spasmes puis épilepsie clonique depuis l'âge de 3 mois, retard psychomoteur sévère, microcéphalie. A l'imagerie : nombreuses calcifications sous-corticales, ulégyrie, sylvienne béante ;