



3^{EME} JEUDI – 21 DECEMBRE 2017

Institut IMAGINE – Hôpital Necker-Enfants Malades

Anomalies de la ligne médiane (hors Corps Calleux)

Organisateur : Sylvie Odent (Rennes)

10h : Holoprosencéphalie (Equipe de Rennes)

- 1) Introduction (Sylvie Odent) 15'
- 2) Apport du NGS au diagnostic de l'holoprosencéphalie (Christèle Dubourg) 15'
- 3) L'implication des variants rares dans les maladies complexes du développement : exemple de l'holoprosencéphalie (Véronique David) 20'
- 4) Notch, une nouvelle voie de signalisation qui régule l'expression de Shh au niveau de la ligne médiane (Valérie Dupé, Houda Hamdi-Roze) 20'

11h10 : Dysplasies fronto-nasales : caractérisation phénotypique et moléculaire (Laurence Faivre, Daphné Lehalle, Dijon) 20'

11h30 : Anomalies du développement hypophysaire : aspects cliniques et moléculaires (Rachel Reynaud, Alexandru Saveanu, Marseille) 40'

12h10 : Génétique du retard pubertaire, de la forme idiopathique aux maladies syndromiques/ Syndromes de Kallman et autres syndromes (Nicolas de Roux, Paris Hôpital Robert Debré) 30'

12h45 : Conclusion

14h00 – 16h00

Après-midi coordonnée par le CLAD-Ouest : Marie Vincent (Nantes)

1. **Le Syndrome du mois : Syndrome de Bainbridge-Ropers** (Florence Démurger, Vannes)
2. **Les 15 min NGS**
3. **Observations cliniques**

Merci d'envoyer dès maintenant vos observations pour l'après midi à Marie VINCENT

Marie.VINCENT@chu-nantes.fr