



« 3^{ème} JEUDI » - 20 JUIN 2019

Institut IMAGINE – Hôpital Necker-Enfants malades, Paris
« Foetopathologie »

Organisation : Pr. Tania Attié-Bitach, Dr Chloé Quélin

Matin : 10:00 – 13:00

- 10h - 10h05 : Introduction
- 10h05 - 10h45 : Hémochromatose congénitale. S. Collardeau-Frachon (Institut de Pathologie, Groupement hospitalier Est, CHU Lyon)
- 10h50 - 11h10 : Exploration des anasarques fœtaux par panel ciblé.
 - B. Arnaud (Laboratoire de Biochimie Métabolique, CHU Rouen)
 - D. Cheillan (Service Maladies héréditaires du métabolisme, Centre de Biologie et Pathologie Est, CHU Lyon)
- 11h10 - 11h20 : Apport du NGS dans le diagnostic étiologique des anémies fœtales inexpliquées. L. Da Costa (Service d'Hématologie biologique, Hôpital Robert Debré, Paris)
Discussion commune - 5'
- 11h25 - 11h40 : Phénotype anténatal des Rasopathies. Y. Capri (Unité de Génétique Clinique, Hôpital Robert Debré, Paris) et A. Lamouroux (Gynécologie obstétrique, CHU Nîmes)
- 11h45 - 12h00 : Cardiomyopathies d'expression prénatale. P. Richard (UF de cardiogénétique et myogénétique moléculaire et cellulaire, Hôpital Pitié-Salpêtrière, Paris) et B. Bessières (UF Embryofoetopathologie, Hôpital Necker, Paris)
- 12h05 - 12h15 : Œil et fœtopathologie. C. Dubucs (Génétique, CHU Toulouse)
- 12h20 - 12h45 : Apport du NGS en fœtopathologie.
 - PHRC Foetex : M. Lefebvre (Génétique et embryologie médicale, Hôpital Trousseau, Paris)
 - Etude monocentrique rétrospective sur 10 ans : A. Tessier (UF Embryofoetopathologie, Hôpital Necker, Paris)
Discussion commune - 5'

Après-Midi : 14:00 – 16:00 : organisation par l'équipe de Rennes

- **Syndrome du mois** : Série fœtale de Rubinstein-Taybi (9 cas). Julien Van-Gils (Service de Génétique Médicale, CHU Bordeaux)
- **15' NGS**
- **observations** à adresser à l'intention de Camille ENGEL et Bertrand CHESNEAU : contact@interne-genetique.org