



3^{EME} JEUDI – 19 AVRIL 2018

Institut IMAGINE – Hôpital Necker-Enfants Malades, Paris

Pr. Michel Polak

Endocrinologie et diabétologie de l'enfant : aspects génétiques récents

en lien avec les CMR et FSMR : CMERCD, PRISIS, SURRENALES ; filière FIRENDO
10:00 – 13:00 (chaque exposé + discussion = 25 min)

10h : Introduction : Michel Polak ;

10h25 : Puberté : gènes impliqués dans la puberté normale et pubertés précoces monogéniques. Nicolas de Roux, Carole Harbulot, Dominique Simon, Juliane Léger, Jean-Claude Carel, Hôpital Robert Debré, Paris ;

10h50 : Croissance : excès et réduction de croissance pré et post natale, gènes et épigénétique. Irène Netchine, Frédéric Brioude, Hôpital Trousseau ;

11h15 : Thyroïde, anomalie du développement, hypothyroïdie congénitale : nouveaux gènes, nouveaux mécanismes. Athanasia Stoupa, Aurore Carré, Michel Polak, Hôpital Necker ;

11h40 : Génétique des Anomalies surrénaliennes : insuffisance et excès de sécrétion, aspects pédiatriques. Guillaume Assié, Jérôme Bertherat (Hôpital Cochin) ;

12h05 : Variations du développement sexuel: un sujet éminemment complexe. Etat des lieux de la génétique. Jean Pierre Siffroi, Capucine Hyon (Hôpital Trousseau) ;

12h30 : Diabète sucré du très jeune enfant: nouveaux gènes, nouveaux développements thérapeutiques. Jacques Beltrand, Anne-Laure Fauret, Helene Cavé, Laurence Vaivre-Douret (Hôpitaux Robert Debré et Necker).

14h00 – 16h00 :

Après-midi coordonnée par Necker-Imagine

- 1. Le Syndrome du mois** ; *titre à venir*
- 2. Les 15 min NGS** : *expérience de l'étude pilote exome diagnostic, Campus Necker*
- 3. Observations cliniques** : *merci d'envoyer vos observations pour finaliser le programme avant le lundi 16 avril matin à genevieve.baujat@aphp.fr*