



## Programme scientifique journée « Multiomics » 3ème jeudi, Hôpital Necker

21 février 2019

### **10.00 – 10.10 : ACCUEIL**

Dr Julien Thevenon, Unité de Génétique Clinique, CHU Grenoble

Dr Antonio Vitobello, Mr Yannis Duffourd, FHU Translad, Inserm UMR1231 équipe « Génétique des anomalies du Développement (GAD), Université de Bourgogne, CHU Dijon Bourgogne

### **10.10- 10.40 : INTRODUCTION**

Veille technologique et explorations multi-omics dans les maladies rares

Dr Antonio Vitobello, FHU Translad, Inserm UMR1231 équipe « Génétique des anomalies du Développement (GAD), Université de Bourgogne, CHU Dijon Bourgogne

### **10.40-11.10 : Genetics of Mitochondrial Disorders (RNA-seq)**

“Genetic diagnosis of Mendelian disorders via RNA sequencing”

Dr Holger Prokisch, Institute of Human Genetics (IHG), München (DE)

### **11.10-11.50 : Epigenetics of Mendelian diseases (ChIP-seq)**

“Identification of a RAI1-associated disease network through integration of exome sequencing, transcriptomics, and 3D genomics”

Pr Alexandre Reymond, Université de Lausanne (Unil), Lausanne (CH)

### **11.50-12.50 : Multi-Omics integration**

\* 11.50-12.20 “Single-cell Network Inference: a new approach to better understand autoinflammatory diseases”

Dr Mickaël Ménager, Institut Imagine, Paris (F)

\* 12.20-12.50 “Mammalian ISWI and SWI/SNF chromatin remodelers selectively mediate transcription factor binding – a multi-omics study”

Dr Michael Stadler, Friedrich Miescher Institute for Biomedical Research (FMI), Basel (CH)

### **12.50-13.00 Conclusions**

### **Après-midi : 14h-16h30 : organisation par l'équipe de Nantes**

**Syndrome du mois** : Syndrome CPCMR (# 600987), par Silvestre Cuinat (interne dans le service)

**15min NGS** : Maladie de Charcot Marie Tooth : vers un déterminisme multigénique ? par Solène Conrad (Nantes)

## Observations

- **Chloé Angelini**, Bordeaux (cas résolu) : enfant de 4 ans avec une encéphalopathie épileptique sévère, associé à des troubles alimentaires majeurs, et à des hémangiomes multiples.
- **Marion Aubert-Mucca**, Toulouse (cas résolu) : un jeune garçon de 4 ans avec encéphalopathie épileptique.
- **Solène Conrad**, Nantes (cas résolu) : malformations, hematologic features and typical facial dysmorphism.
- **Julie Reversat**, Lyon (cas résolu) : Observations cliniques de deux enfants avec retard neurodéveloppemental et épilepsie.
- **Lara Kerbellec**, Tours : Cas clinique (cas non résolu) : Enfant de 15 ans, suivi depuis sa naissance pour une hypotonie axiale, présentant actuellement une déficience intellectuelle, une surdité de perception bilatérale et une hypoparathyroïdie. Hypothèses diagnostiques mutation GATA3 ou TRAF7.
- **Caroline Racine**, Dijon (cas résolu) : 15 mois, présente un retard des acquisitions, est hypotonique et est atteinte de malformations cardiaques. Elle présente également une dysmorphie faciale notable et souffre de difficultés alimentaires.
- **Basile Chalot**, Dijon (cas résolu) : Overgrowth Syndrome chez un adulte.
- **Aurélie Gouronc**, Strasbourg (cas résolu) : 2 ans présentant une fente labio-maxillaire droite, des colobomes irido-rétiniens bilatéraux, une communication interventriculaire, une surdité bilatérale, un retard staturo-pondéral, une microcéphalie, un retard global du développement, des stéréotypies.