

Institut *IMAGINE* – Hôpital Necker-Enfants malades, Paris

« Déficits Immunitaires Héréditaires »

Organisatrices : Capucine PICARD, Isabelle PELLIER, Coralie MALLEBRANCHE

Matin : 10:00 – 13:00

10:00-11:00 - déficits Immunitaires Héréditaires

- Présentation générale
- stratégie immunologique et génétique de caractérisation des DIH

11:00-12:30 – DIH, différentes applications

- DIH impliquant la voie NF-KB
- DIH, un exemple de digénisme
- DIH, de l'infection au lymphome
- Autres présentations cliniques et moléculaires de DIH

Après-midi : 14:00 - 16:00 : organisation par l'équipe de Grenoble

1. **Syndrome du mois** : Depuis une cardiopathie syndromique à une dysmorphologie reconnaissable : phénotypage inversé de CDK13

2. **15 min NGS** : Extension du spectre clinique ou intrication de pathologies ? exemple de LAS1L

3. **Observations**

* **Lara Kerbelec**, Tours: Retard de développement psychomoteur syndromique chez une fille (cas résolu)

Enfant présentant une hexadactylie post axiale et une hydrocéphalie anténatal. Découverte à la naissance d'une atrésie des choanes bilatérale. Par la suite on notait entre autre une dysmorphie faciale, une hypertrichose, une petite taille, une hypotonie et un retard de développement psychomoteur. Diagnostic clinique confirmé par séquençage ciblé.

* **Julien Thevenon**, Grenoble: exemple de réanalyse d'examen négatif

* **Yassine Bouchacha**, Paris: De la variabilité génétique dans la commande motrice : le cas de Julie

La paraparésie spastique et les neuropathies périphériques de type Charcot-Marie-Tooth (CMT) sont deux entités nosologiques aux riches substrats génétiques. Les causes génétiques décrites pour ces deux affections se recoupent en partie. Chez une patiente présentant une forme sévère, précoce de paraparésie spastique associée à un CMT, nous avons identifié un nouveau variant STOP dans la séquence codante du gène Reep1, transmis sur un mode autosomique récessif.