

3^{EME} JEUDI » – 20 FEVRIER 2020

Institut *IMAGINE* – Hôpital Necker, Paris

« Diabètes et Génomes

Christine Bellanné-Chantelot, Jean-François Gautier et le CRMR PRISIS

Matinée (10 – 13 h)

1- 10h-10h10 : Introduction de la matinée

Christine Bellanné-Chantelot (Pitié, Paris)

2- 10h10-10h40 : Quand et pourquoi rechercher un diabète monogénique ?

Danièle Dubois-Laforgue (Cochin, Paris)

3- 10h40-11h : Dépistage prénatal non invasif appliqué au diabète MODY2

Cécile Ciangura, Juliette Nectoux, Christine Bellanné-Chantelot (Pitié, Cochin, Paris)

4- 11h-11h20 : Les diabètes syndromiques rares de l'enfant (diabètes non auto-immuns)

Cécile Julier (UMR-S 958, Paris)

5- 11h20-11h40 : Les diabètes syndromiques rares de l'adulte (diabètes mitochondriaux/ Wolfram)

Véronique Paquis (Nice)

6- 11h40-12h : De l'hyperinsulinisme au diabète : le yin et le yang de la cellule beta-pancréatique

Cécile Saint-Martin (Pitié, Paris)

7- 12h-12h20 : Les diabètes lipoatrophiques

Corinne Vigouroux, Isabelle Jeru (Saint-Antoine, Paris)

8- 12h20-12h45 : Le projet pilote PFMG2025 GlucoGen

Jean-François Gautier (Lariboisière, Paris)

Après-midi (14h-16h) - Coordination : CA AFGC

Syndrome du mois : syndrome Skraban-Deardorff (Elise SCHAEFFER, Alice GOLDENBERG)

NGS : Syndrome de Fanconi et/ou cytopathie mitochondriale en lien avec EHHADH – Exemple de piège des maladies autosomiques dominantes à expressivité variable (Paul ROLLIER, Estelle COLIN)

Observations :

- 1) A propos de 3 familles « multiplexes » (Isabelle MAYSTADT)
- 2) Auriane COSPAIN, Pr Sylvie ODENT, Rennes : Retard de croissance prénatal et postnatal. Tableau marqué par des troubles de l'oralité précoces, une dysmorphie et un retard des acquisitions prédominant sur le langage. Cas résolu.
- 3) Elodie ALDER, Paris: Surdité de transmission moyenne et fente labio-palatine bilatérale
- 4) Elise PISAN, Paris: Un retard psychomoteur dysmorphique. Enfant de parents cousins germains, présentant un retard psychomoteur sans malformation congénitale associée. Croissance harmonieuse à +1DS et dysmorphie faciale. Mutation retrouvée dans un gène connu de déficit intellectuel syndromique mais de présentation habituellement plus grave d'un point de vue neurologique et organique.
- 5) Marion AUBERT-MUCCA, Dr Olivier PATAT, Toulouse: Nous présentons ici une famille où trois membres sur trois générations, présentent un même syndrome, avec trois présentations cliniques différentes. Le cas index, par lequel le service de génétique médicale a été contacté et ayant permis le diagnostic familial, est un enfant de 18 mois adressé pour un retard global des acquisitions avec macrosomie, hypertrichose, cardiomyopathie hypertrophique, scoliose et épilepsie. Son père, un homme de 27 ans, avait eu un diagnostic clinique dans l'enfance de syndrome de Coffin-Siris sans confirmation moléculaire, présentant des antécédents de troubles des apprentissages, un suivi pour une cardiomyopathie hypertrophique, des anomalies squelettiques, et une hypertrichose. La mère de celui-ci, une femme de 53 ans, a des antécédents de péricardite à répétition avec adénome somatotrope.
- 6) Aurore GARDE, Dijon: Atrésie des choanes familiale isolée : une nouvelle entité dans le spectre clinique du gène *KMT2D*. En 2013, nous avons vu en consultation une petite fille pour une atrésie des choanes. Etant donné que 8 membres de sa famille sur 3 générations ont présenté une atrésie des choanes non syndromique, nous avons proposé de réaliser un séquençage d'exome chez la patiente et son cousin atteint. Celui-ci était revenu négatif. Devant un article récent décrivant un syndrome distinct du syndrome de Kabuki, nous avons interrogé notre base de données nous permettant de mettre en évidence une variation du gène *KMT2D* chez notre patiente et son cousin. Nous suggérons que ce type de variations pourrait être responsable d'un phénotype encore plus « mild » tel que l'atrésie des choanes isolée familiale. (Appel à collaboration)
- 7) Benoit MAZEL, Dijon : Cas résolu par séquençage d'exome. Patient de 3 ans adressé pour retard de développement moteur, avec hypotonie généralisée, langage bisyllabique à 19 mois et acquisition de la marche à 26 mois. Le séquençage d'exome a mis en évidence la présence d'un variant de signification indéterminée dans un gène généralement associé à une symptomatologie et un handicap sévère, que seule une discussion collégiale a permis de reclasser en classe 4.