



3<sup>EME</sup> JEUDI » – 20 FEVRIER 2020

Institut *IMAGINE* – Hôpital Necker, Paris

**« Diabètes et Génomes**

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

<b>Matinée (10 – 13 h)</b>
----------------------------

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)

<b>Après-midi (14h-16h) - Coordination : CA AFGC</b>
--

**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: Surdit  de transmission moyenne et fente labio-palatine bilat rale**
- 4) **Elise PISAN, Paris: Un retard psychomoteur dysmorphique.** Enfant de parents cousins germains, pr sentant un retard psychomoteur sans malformation cong nitale associ e. Croissance harmonieuse   +1DS et dysmorphie faciale. Mutation retrouv e dans un g ne connu de d ficit intellectuel syndromique mais de pr sentation habituellement plus grave d'un point de vue neurologique et organique.
- 5) **Marion AUBERT-MUCCA, Dr Olivier PATAT, Toulouse:** Nous pr sentons ici une famille o  trois membres sur trois g n rations, pr sentent un m me syndrome, avec trois pr sentations cliniques diff rentes. Le cas index, par lequel le service de g n tique m dicale a  t  contact  et ayant permis le diagnostic familial, est un enfant de 18 mois adress  pour un retard global des acquisitions avec macrosomie, hypertrichose, cardiomyopathie hypertrophique, scoliose et  pilepsie. Son p re, un homme de 27 ans, avait eu un diagnostic clinique dans l'enfance de syndrome de Coffin-Siris sans confirmation mol culaire, pr sentant des ant c dents de troubles des apprentissages, un suivi pour une cardiomyopathie hypertrophique, des anomalies squelettiques, et une hypertrichose. La m re de celui-ci, une femme de 53 ans, a des ant c dents de p ricardite   r p tition avec ad nome somatotrope.
- 6) **Aurore GARDE, Dijon: Atr sie des choanes familiale isol e : une nouvelle entit  dans le spectre clinique du g ne *KMT2D*.** En 2013, nous avons vu en consultation une petite fille pour une atr sie des choanes. Etant donn  que 8 membres de sa famille sur 3 g n rations ont pr sent  une atr sie des choanes non syndromique, nous avons propos  de r aliser un s qu n age d'exome chez la patiente et son cousin atteint. Celui-ci  tait revenu n gatif. Devant un article r cent d crivant un syndrome distinct du syndrome de Kabuki, nous avons interrog  notre base de donn es nous permettant de mettre en  vidence une variation du g ne *KMT2D* chez notre patiente et son cousin. Nous sugg rons que ce type de variations pourrait  tre responsable d'un ph notype encore plus « mild » tel que l'atr sie des choanes isol e familiale. (Appel   collaboration)
- 7) **Beno t MAZEL, Dijon : Cas r solu par s qu n age d'exome.** Patient de 3 ans adress  pour retard de d veloppement moteur, avec hypotonie g n ralis e, langage bisyllabique   19 mois et acquisition de la marche   26 mois. Le s qu n age d'exome a mis en  vidence la pr sence d'un variant de signification ind termin e dans un g ne g n ralement associ    une symptomatologie et un handicap s v re, que seule une discussion coll giale a permis de reclasser en classe 4.