

LISTE DES POSTERS

SP2 - Génomique des hémopathies

Marion Beaumont, F. Dugay, S.-F. Kammerer-Jacquet, S. Jaillard, L. Cornevin, R. Matthieu, G. Verhoest, K. Bensalah, N. Rioux-Leclercq, M.-A. Belaud-Rotureau
Impact de l'hybridation in situ en fluorescence (FISH) pour le diagnostic des carcinomes rénaux : étude d'une série de 363 cas SP2-12

Cytogénétique acquise - Foetopath

Eudeline Alix, J. Michel, F. Diguët, R. Menassa, M. Fabries, A. Buenerd, N. Chatron, A. Labalme, M. Till, C. Schluth-Bolard, C. Fallet-Bianco, J. Martinovic-Bouriel, D. Sanlaville
Identification d'un probable nouveau gène, FAF1, responsable de microcéphalie, suite à l'étude par Analyse Chromosomique sur Puce à ADN (ACPA) d'une cohorte de 18 fœtus microcéphales CA-01

Cytogénétique acquise - Onco-hématologie

Céline Burgot (affiché par Camille Rottier), C. Rottier, C. Bastard, M. Becker, D. Penther
Apport de la FISH sur métaphases dans le diagnostic de deux lymphomes triple hit CA-02

Nathalie Douet-Guilbert, A. Basinko, F. Morel, G. Lefort, C. Buors, M.-A. Couturier
Changement de lignée d'une leucémie aiguë lymphoblastique de type B (LAL-B) en leucémie aiguë myéloblastique (LAM) avec une translocation t(4;11)(q21;q23) persistante CA-03

Béatrice Grange, J. Tran, E. Chapiro, C. Gabillaud, L. Merlin, M.-C. Grison, F. Nguyen-Khac
Le caryotype, une technique performante, à ne pas abandonner en Hématologie... tout de suite CA-04

Sophie Kaltenbach, C. Bontoux, I. Radford-Weiss, S. Romana
Technique d'immunofluorescence et FISH combinées sur tissu fixé en formol et inclus en paraffine : Application au Lymphome de Hodgkin CA-05

Catherine Menten, C. Deusings, I. D'Uva, M. Jamar
Revue des profils atypiques de réarrangement PML-RARA identifiés dans notre centre ces dix dernières années CA-06

Cytogénétique acquise - Tumeurs solides

Frédéric Dugay (affiché par M.-A. Belaud-Rotureau), M. Beaumont, S. Kammerer-Jacquet, S. Jaillard, N. Rioux-Leclercq, M.-A. Belaud-Rotureau
Contribution de l'ACPA pour le diagnostic des carcinomes rénaux : étude de 62 cas CA-07

Nathalie Nadal, A. L. Mosca-Boidron, N. Marle, M.-H. Aubriot-Lorton, M. Payet, C. Ragon, J. Szczepaniak, M. Poulleau, P. Callier
Analyse des gliomes par CGH-array : Retour d'expérience et Intérêt du nouveau kit de marquage CYTAG® SuperCGH CA-08

Cytogénétique constitutionnelle - Postnatal

Mohamed Ali Bouhlel, I. Benayed, N. Gharbi, F. Abdelhedi, M. Guirat, T. Kamoun, S. Guidara, R. Frikha, N. Belguith, H. Kammoun
Un cas de dysgénésie gonadique mixte associé à un chromosome Y en mosaïque CA-56

Charlotte Caille-Benigni, A. Basinko, F. Morel, G. Lefort, S. Redon, M. Planes, C. Ferec, N. Douet-Guilbert
Découverte d'une microdélétion maternelle en mosaïque en 2q23.1 suite au diagnostic syndromique chez l'enfant CA-09

Kévin Cassinari, O. Quenez, A. Rovelet-Lecrux, M. Lacour, C. Charbonnier, A.-C. Richard, S. Rousseau, D. Wallon, L. Vissers, C. Gilissen, T. Frebourg, D. Campion, J. A. Veltman, G. Nicolas
Évaluation de la détection de CNV sur 18 trios de génome entier dans le cadre de la maladie d'Alzheimer sporadique à début précoce CA-52

Cytogénétique constitutionnelle - Postnatal (suite)

- Noémie Celton**, F. Scheffler, G. Jedraszak, M. Benkhalifa
Rôle des mutations FIGLA dans l'insuffisance ovarienne prématurée (IOP) CA-54
- Noémie Celton**, F. Scheffler, G. Jedraszak, M. Benkhalifa
MLH3 et infertilité féminine CA-55
- Hend Chaker**, H. Bellil, A. Ben Haj Ali, M. Ben Khaled, M. Bejaoui, A. Amouri
Syndrome de Thrombocytopénie-Aplasie Radiale (TAR) : d'une découverte du séquençage haut débit à la routine diagnostique CA-10
- Sarra Dimassi**, L. Lassoued, H. Hadj Abdallah, S. Mougou-Zerelli, H. Khairi, A. Saad
Le chromosome 21 en anneau : à propos d'un cas CA-11
- Martine Doco-Fenzy**, C. Jacquin, P. Callier, A. Afenjar, C. Coubes, B. D. Delobel, A. Heddar, P. Jaeger, P. Kuentz, C. Lecaigec, V. Gatinois, D. Martin Coignard, C. Migno, C. Missirian, E. Landais, S. Redon, C. Richard, A.-C. Tabet, G. Vieville, N. Gruchy, D. Sanlaville, S. Chantot, J.-M. Dupont, B. Isidor, F. Vialard, A. Moncla
Microdélétion 1p36 : une cohorte de 91 patients diagnostiqués en France CA-12
- Manel Guirat**, I. Bougelbene, I. Ben Ayed, F. Abdelhedi, M. Belhiba, N. Gharbi, N. Belguith, H. Kamoun
Caractérisation cytogénétique et moléculaire d'un dérivé du chromosome Y chez un homme infertile CA-13
- Agathe Hercent**, L. Quebibo, S. Heide-Guihard, B. Keren, E. Amar, S. Chantot-Bastarud, J.-P. Siffroi
Chimère tétragamétique : une cause rare d'infertilité CA-14
- Mauricette Jamar**, J. Harvengt, S. d'Otreppe, B. Florkin, C. Menten
Diagnostic moléculaire par CGH-array + SNP d'un cas d'Anémie de Fanconi CA-15
- Guillaume Jedraszak**, N. Celton, C. Florin, M. Gallet, M. Mathieu-Dramard, F. Jobic, H. Copin, G. Morin
Syndrome de Lamb-Shaffer : premier cas par duplication intra-génique du gène SOX5 CA-16
- Guillaume Jedraszak**, C. Florin, N. Celton, M. Gallet, F. Jobic, M. Mathieu-Dramard, H. Copin, G. Morin
Délétion homozygote de TUSC3 chez un patient présentant une déficience intellectuelle CA-17
- Guillaume Jedraszak**, L. Nayrat, N. Celton, M. Gallet, F. Jobic, H. Copin, G. Morin
Etude de trois patientes apparentées présentant un syndrome de Kagami-Ogata CA-18
- Afef Jelloul**, M. Till, N. Chatron, C. Clamadieu, C. Abel, M.-P. Cordier, A. Fichez, M. Massoud, F. Dubois, R. Devillard, C. Bel, C. Lavert, C. Beche, M. Luino, S. Josue, A. Meunier, E. Alix, M.-E. Naud, A. Saad, S. Mougou Zerelli, D. Sanlaville, C. Schluth-Bolard
Les délétions du chromosome 13 : corrélation génotype-phénotype ? CA-19
- Sana Karoui**, S. Hizem, Y. Elaribi, H. Sassi, H. Jilani, I. Rjeb, R. Kchaou, M. Mkadmini, M. Merida, J. Ammar, L. Ben Jemaa
Exploration des Troubles du spectre autistique syndromiques par analyse chromosomique sur puce à ADN : à propos d'une microdélétion 16q21 et d'une microduplication 21q22.3 CA-20
- Sana Karoui**, S. Hizem, Y. Elaribi, H. Sassi, I. Rjeb, H. Jilani, B. Bouraoui, M. Lajimi, A. Zerziri, M. Ben Hariz, L. Ben Jemaa
Le rôle de la microduplication 3p26.3 dans le retard du développement : à propos d'une observation CA-21
- Pascale Kleinfinger**, A. Boughalem, C. Dupont, D. Sanlaville, J. Plaisancié, H. Gaffiot, M. Valduga, L. Lohmann, D. Trost, J.-M. Costa
Le chromoanagénésis, un phénomène exceptionnel ? Présentation de 5 cas CA-22
- Yosra Lajmi** [affiché par Manel Guirat], N. Belguith, M. Guirat, F. Abdelhedi, I. Ben Ayed, N. Gharbi, H. Kammoun
Infertilité et troubles de la procréation : aspects cytogénétiques chez 79 cas CA-53
- Philippe Lochu**, G. Egea, E. Page, C. Maignan, F. Audebert, M.-C. Ferreira, S. Kémény
Apport de l'ACPA dans la caractérisation des anomalies de structure du chromosome X et la détermination de la mécanique chromosomique : à propos de 2 cas CA-23

Cytogénétique constitutionnelle - Postnatal (suite)

- Fadhila Ouedrani**, A. Achour, L. Kraoua, N. Rebah, S. Trabelsi, O. Smati, S. Mabrouk, F. Maazoul, L. Ben Jemaa, J. Bettaieb, R. Mrad
Aspects épidémiologiques, cliniques et cytogénétiques de la trisomie 21 en Tunisie CA-24
- Estelle Parizot**, J. Fontemps, F. Vialard, N. Janel
Fertilité et trisomie 21 : étude de l'effet de la surexpression de DYRK1A sur la spermatogenèse chez la souris CA-25
- Leila Qebibo**, E. Giabicani, S. H.-G. Heide-Guihard, B. Keren, W. Abi Habib, T. Busa, M. F. Fradin, C. Naud Saudreau, J.-P. Siffroi, Y. Lebouc, M. Harbison, F. Brioude, I. Netchine, S. Chantot-Bastaraud
Disomies uniparentales segmentaires du chromosome 14 paternelles et maternelles : un mécanisme peu fréquent à l'origine de syndrome de Temple ou de Kagami-Ogata CA-26
- Aline Receveur**, A. Mouka, D. Jouni, V. Gautier, F. Parisot, V. Gallot, L. Tosca, F. Petit, G. Tachdjian
Duplication 16p13.3 et anomalies de la spermatogenèse CA-27
- Damien Sanlaville**, A. Auragen, S. Seqioa
Plan France Médecine Génomique 2025 : rôle des plateformes pilote dans le paysage de l'offre de soin CA-28
- Héla Sassi**, H. Jilani, I. Rejeb, Y. Elaribi, S. Hizem, M. Braham, M. Khrouf, A. Bouzouita, L. Ben Jemaa
Place de la cytogénétique conventionnelle et de la biologie moléculaire dans l'infertilité masculine CA-29
- Héla Sassi**, Y. Elaribi, S. Hizem, I. Rejeb, H. Jilani, A. Zerzeri, M. Lajimi, B. Bouraoui, S. Blibech, L. Ben Jemaa
Apport de l'ACPA dans l'identification d'un isochromosome 18p en association avec un syndrome polymalformatif CA-30
- Héla Sassi**, S. Hizem, Y. Elaribi, H. Jilani, I. Rejeb, M. Mkadmini, M. Merida, R. Kchaou, M. Meddeb Cherif, A. Gnaoui, L. Ben Jemaa
Apport de l'ACPA dans le diagnostic du syndrome de Pallister-Killian sur les lymphocytes sanguins : à propos d'une observation CA-31
- Héla Sassi**, Y. Elaribi, S. Hizem, S. Karoui, H. Jilani, I. Rejeb, A. Zerzeri, A. Jebali, M. Idoudi, L. Ben Jemaa
Syndrome polymalformatif associé à une trisomie 16p13.3 et une monosomie 3p26.3 : à propos d'une observation CA-32
- Audrey Schalk**, A. Gouronc, S. El Chehadeh, M. Miguet, F. Girard-Lemaire, V. Kremer, V. Reichert, S. Friedmann, M. Hild, B. Gerard, S. Scheidecker
Délétion partielle hétérozygote de novo du gène STAG2 chez une fille présentant un retard de développement et un syndrome malformatif CA-33
- Kévin Uguen**, C. Jubin, Y. Duffourd, V. Malan, J.-M. Dupont, N. Chatron, A. Vitobello, P.-A. Rollat-Farnier, C. Baulard, M. Lelorch, A. Leduc, E. Tisserand, F. Tran Mau-Them, M. Delepine, M. Till, C. Bardel, S. Lyonnet, C. Schluth-Bolard, J. Thevenon, L. Faivre, C. Thauvin-Robinet, S. Romana, D. Jean-François, D. Sanlaville
La technologie linked-read (10X-Genomics) permet-elle une meilleure détection et caractérisation des variants de structure dans un cadre diagnostic ? CA-34

Cytogénétique constitutionnelle - Prénatal

- Marion Beaumont**, K. Uguen, N. Chatron, F. Diguët, M. Till, A. Putoux, C. Cartellier, D. Boggio, F. Raskin Champion, J. Massardier, P.-A. Rollat-Farnie, D. Sanlaville, C. Schulth-Bolard
Découverte d'un chromoanasyntesis parental asymptomatique au décours d'un diagnostic prénatal CA-35
- Charlotte Caille-Benigni**, G. Le Flaec, P. Marcorelles, A. Basinko, M.- P. Audrezet, C. Ferec, wS. Audebert-Bellanger, A.-H. Saliou, F. Morel, N. Douet-Guilbert, G. Lefort
Faut-il s'inquiéter devant un diagnostic prénatal de trisomie 5 en mosaïque ? CA-36
- Pascal Chambon**, N. Le Meur, J. Coursimault, A. Diguët, E. Verspyck, S. Torre, B. Macé, T. Frebourg, G. Joly-Helas
Lorsque des discordances multiples entre le dépistage de la trisomie 21 sur ADN libre circulant, le caryotype et l'échographie fœtale compliquent la prise en charge de la grossesse CA-37

Cytogénétique constitutionnelle - Prénatal (suite)

- Martine Doco-Fenzy**, V. Gatinois, P. Callier, N. Chelloug, P. Kuentz, B. Macé, F. Vialard, C. Yardin, H. Copin, É. Landais, P. Vago
« Test ADNlc T21 » ou test génétique non invasif de dépistage de la trisomie 21 fœtale : à propos d'un consortium d'utilisateurs bilan 2017 **CA-38**
- Vincent Gatinois**, L. Gouas, P. Chambon, M. Doco-Fenzy, N. Celton, N. Marle, E. Guagliardo, F. Pellestor, P. Vago
Mise en place d'une Comparaison Inter-Laboratoire pour les tests ADNlcT21 : comment satisfaire aux exigences d'accréditation pour les actes innovants ? **CA-39**
- Louise Goujon**, E. Launay, J. Lucas, P. Loget, S. Odent, M. Beaumont, C. Henry, G. Le Bouar, A.-G. Grebille-Ruette, M.-A. Belaud-Rotureau, S. Jaillard
A propos de deux cas non apparentés de trisomie 12q partielle en diagnostic prénatal **CA-40**
- Carole Goumy**, R. Stamm, L. Veronese, F. Godeau, L. Gouas, G. Salaun, C. Richard, A. Tchirkov, P. Vago
Etude de la longueur des télomères dans les amniocytes et les villosités chorales en cas de malformation congénitale et d'hypotrophie fœtale **CA-41**
- Elodie Guagliardo**, M. Belkahla, J.-B. Gaillard, A. Schneider, J. Puechberty, F. Pellestor, V. Gatinois
Automatisation d'un test ADNlcT21 : une nouvelle dimension pour une activité innovante **CA-42**
- Ellen hammouche**, Y. Héranger, V. Himily, B. Lautier, A. Toutain, N. Chelloug
Diagnostic prénatal d'une tétrasomie 21 libre, complète en mosaïque **CA-43**
- Mauricette Jamar**, C. Menten, B. Grisart, J.-S. Gatot
Trisomie 9 détectée en DPNI : à propos de 2 cas de mosaïcisme **CA-44**
- Dima Jouni** (affiché par Aline Receveur), F. Petit, A. Benachi, L. Sonnier, J. M. Dupont, L. El Khattabi, L. Tosca, P. Folliot, I. Wieder, G. Tachdjian, A. Receveur
DPNI positif pour la trisomie 21 révélant une autre anomalie chromosomique **CA-45**
- Valérie Koubi**, C. Hyon, E. Alabre, A. Beaugrand, R. Genty, D. Lalet, C. Lamon
L'analyse de l'ADNflc dans le cadre du dépistage des trisomies 13, 18 et 21 : mise en place et premiers résultats dans un laboratoire de ville **CA-46**
- Nadia Rabah**, I. Ouertani, M. Meziou, L. Kraoua, I. Zekri, A. Jelassi, R. Mrad
La cytogénétique moléculaire en prénatal (FISH) : à propos d'une série tunisienne de 806 cas **CA-47**
- Dorothée Reboul**, F. Grosjean
Trisomie 16 en mosaïque non confinée au placenta sur grossesse FIV **CA-48**
- Dorothée Reboul**, C. Arnould, F. Grosjean, M. Cinqualbres, C. Dautheville Guibal, L. Marteau, M. Martin, P. Khau van Kien, S. Carillo, T. Lavabre-Bertrand, J. Chiesa
Diagnostic Prénatal d'une délétion 17q12 de novo : quand l'origine se trouve chez les grands parents **CA-49**
- Julie Reversat**, M. Till, M.-N. Bonnet-Dupeyron, C. Bel, C. Lavert, E. Alix, M. Naud, F. Ploye, N. Leticee, A. Al Assaf, D. Sanlaville, C. Schluth-Bolard
FISH sur amniocytes non cultivés : faux-positif de trisomie 18 et vraie récurrence de trisomie 21 **CA-50**
- Jérôme Toutain**, P. Pennamen, J. Horovitz, R. Saura
Anomalies chromosomiques limitées au placenta : réévaluation des caractéristiques et des issues de ces grossesses **CA-51**

