

## LISTE DES POSTERS

## SP1 - Constitutionnel

Nom	Prénom	Titre de la communication affichée	N° poster
<b>ABDELHEDI</b>	Fatma	Caractérisation moléculaire par ACPA d'une délétion Xq21.1 chez une patiente ayant un syndrome de Turner en mosaïque, une déficience intellectuelle et une asymétrie corporelle	<b>SP1-01</b>
<b>BERRADA</b>	Sarah	Corrélation phénotype-génotype d'un anneau du chromosome 13	<b>SP1-02</b>
		Syndrome de Phelan-McDermid (à propos de deux cas)	<b>SP1-03</b>
		Nouvelles mutations des gènes ATRX et MED13L candidats d'une déficience intellectuelle	<b>SP1-04</b>
<b>BILLÈS</b>	Alexis	Premiers cas décrits de pénétrance incomplète pour la duplication Xq28 int22h-1/int22h-2 chez des individus de sexe masculin : importance des études de ségrégation	<b>SP1-05</b>
<b>BRISSET</b>	Sophie	Expérience d'une cytogénéticienne française en mission d'étude à Tokyo : Séquençage de troisième génération par nanopores sur le séquenceur portatif MinION (Oxford Nanopore Technologies)	<b>SP1-07</b>
<b>CIVIT</b>	Antoine	PIÈGES EN MÉSENCHYME	<b>SP1-08</b>
<b>CORRE</b>	Gauthier	Découverte prénatale d'une microdélétion 12q14.3 compatible avec un phénotype Silver-Russell like : nouvelle région minimale critique impliquant le gène HMGA2	<b>SP1-09</b>
<b>DESSUANT</b>	Hélène	Caryotype, ACPA, et exome : comparaison des performances diagnostiques pour les anomalies osseuses trouvées par échographie prénatale au 1 <sup>er</sup> et 2 <sup>ème</sup> trimestre de la grossesse	<b>SP1-10</b>
<b>ESSID</b>	Miriam	Caractérisation d'un marqueur chromosomique surnuméraire complexe par CGH array : A propos d'une observation de tétrasomie 1q et tétrasomie 8p	<b>SP1-11</b>
		Oligo-astheno-tératospermie sévère associée à une inversion péracentrique homozygote du chromosome 5 : A propos d'un patient Tunisien	<b>SP1-12</b>
		Caractérisation moléculaire de la monosomie 5p et étude de la corrélation génotype-phénotype de deux cas et revue de la littérature	<b>SP1-13</b>
<b>GOUY</b>	Evan	Étude rétrospective - 10 ans d'ACPA pour les patients avec épilepsie au CHU de Lyon	<b>SP1-14</b>
<b>JEANDIDIER</b>	Eric	Dysfonctionnement télomérique et formation d'une translocation déséquilibrée au niveau d'une région subtélomérique conduisant à une trisomie partielle	<b>SP1-15</b>
<b>KLEINFINGER</b>	Pascale	Bilan de 77535 dépistages de trisomies 13, 18 et 21 par l'étude de l'ADN libre circulant	<b>SP1-16</b>
<b>KUENTZ</b>	Paul	Gains multiples péracentromériques de différentes origines chromosomiques en ACPA : à propos d'un cas de marqueurs chromosomiques ou anneaux multiples	<b>SP1-17</b>
<b>LAJMI BAHLOUL</b>	Yosra	Caractérisation moléculaire d'un cas rare d'inversion péracentrique du chromosome 7 associée à une SASV isolée et n'interrompant pas le gène ELN	<b>SP1-18</b>
		Un marqueur chromosomique surnuméraire secondaire à une malségrégation d'une translocation maternelle réciproque	<b>SP1-19</b>
		Le syndrome 49,XXXXY chez un enfant ayant une déficience intellectuelle syndromique	<b>SP1-20</b>
		Caractérisation moléculaire de remaniements de structure du génome dans des pathologies constitutionnelles : comparaison entre la cartographie optique du génome et le séquençage génome entier à lectures courtes	<b>SP1-21</b>
		Le syndrome de Miller-Dieker à propos d'un patient Tunisien porteur d'une inversion péracentrique du chromosome 17 impliquant le gène PAFAH1B1	<b>SP1-22</b>

<b>LANDAIS</b>	Emilie	Inversion péricentrique du chromosome 12 entraînant une interruption du gène SOX5	<b>SP1-23</b>
<b>LEFORT</b>	Geneviève	Où donc est passé l'anneau du chromosome X ?	<b>SP1-24</b>
		Réarrangement familial complexe associant microduplications et microdélétions homologues : un exemple de compensation génétique rare	<b>SP1-25</b>
<b>LOHMANN</b>	Laurence	Dépistage par ADN libre circulant étendu : confirmation de sa haute performance en tant que test de dépistage	<b>SP1-26</b>
<b>NATIQ</b>	Abdelhafid	Caractérisation par multi-FISH d'une translocation complexe chez un enfant atteint de rétinoblastome	<b>SP1-27</b>
		Délétion partielle du chromosome 7q	<b>SP1-06</b>
<b>PEBREL-RICHARD</b>	Céline	Aniridie congénitale isolée : identification d'une délétion partielle du gène ELP4 impactant la transcription du gène PAX6	<b>SP1-28</b>
<b>PILLAY</b>	V. G., Victor	Intérêt du WGS en première intention pour le diagnostic des maladies rares : étude d'un cas clinique	<b>SP1-29</b>
<b>RACHID</b>	Myriam	Nouveau variant faux sens du gène BMPER dans une forme de diaphanospondylodysostose familiale	<b>SP1-30</b>
<b>REBOUL</b>	Dorothée	Diagnostic prénatal d'une trisomie 2 en mosaïque : Apport des marqueurs sériques	<b>SP1-31</b>
<b>SCHLUTH-BOLARD</b>	Caroline	Caractérisation par séquençage génome entier de deux duplications Xq28 impliquant le gène F8 chez deux patients non-hémophiles	<b>SP1-32</b>
<b>VEREBI</b>	Camille	Duplication 11p12p11.2 : 2 <sup>e</sup> cas rapporté	<b>SP1-33</b>
<b>VIALARD</b>	François	Un nouveau syndrome de gènes contigus associant petite taille et réversion sexuelle chez des hommes « 46,XX »	<b>SP1-34</b>

### SP2 - Onco-hématologie

Nom	Prénom	Titre de la communication affichée	N° poster
<b>BASINKO</b>	Audrey	Syndromes myélodysplasiques del(5q) : analyse de la délétion de gènes impliqués dans l'épissage des ARN pré-messagers.	<b>SP2-01</b>
<b>BURGOT</b>	Celine	Analyse cytogénomique d'une t(8;21) atypique dans une LAM	<b>SP2-02</b>
<b>TERRÉ</b>	Christine	Dérégulation d'IRF4 par IGL dans un Lymphome B à grandes cellules	<b>SP2-03</b>

### Autre thématique

Nom	Prénom	Titre de la communication affichée	N° poster
<b>NATIQ</b>	Abdelhafid	Identification de 2 nouveaux variants des gènes KCNK4 et SCN8A chez un enfant présentant une épilepsie et une déficience intellectuelle	<b>P-01</b>
<b>EGLOFF</b>	Matthieu	Transmission d'un chromosome dicentrique suivi de cassures post-zygotiques : un mécanisme rare à l'origine de délétions terminales	<b>P-02</b>
<b>ESSID</b>	Myriam	Microduplication 3p24.3 et déficience intellectuelle syndromique: quel lien?	<b>P-03</b>
<b>HSOUMI</b>	Faten	Les microremaniements en 2q37 et 18p11.32p11.31: quel rôle dans les troubles neurodéveloppementaux ?	<b>P-04</b>
<b>OUTTALEB</b>	Fatima Zahra	Le syndrome de Wolf-Hirschhorn : A propos d'un cas et revue de la littérature	<b>P-05</b>
		Hyperparathyroïdie de découverte fortuite, révélant un syndrome de Di-Georges	<b>P-06</b>
		Le syndrome de Williams-Beuren : A propos d'un cas et revue de la littérature	<b>P-07</b>
		Aménorrhée primaire et translocation réciproque X-autosome : A propos d'un cas et revue de la littérature	<b>P-08</b>
<b>SALAÜN</b>	Gaëlle	Syndrome XLAG et duplication Xq26.3	<b>P-09</b>