

RESULTATS DES SOUMISSIONS DE RESUMES – ASSISES DE GENETIQUE 08

Le premier chiffre indique le numéro d'enregistrement lors de la soumission.

Chaque communication est renumérotée pour intégration dans le programme : C = Conférence ; CO = Communication Orale ; P = Poster

Les textes suivants sont acceptés pour une **présentation orale :**

N°	Programme	TITRE
16	<u>CO9</u>	Des mutations dans deux sous-unités du complexe oligosaccharyl transférase sont responsables de retard mental non-syndromique
30	<u>CO34</u>	Mutations du gène de la progranuline (PGRN) dans les démences frontotemporales : fréquence, spectre mutationnel et phénotypes associés.
33	<u>CO16</u>	Des mutations du gène p53R2 causent des déplétions de l'ADN mitochondrial
39	<u>CO17</u>	NLRP12, un nouveau gène de fièvres récurrentes héréditaires
53	<u>CO23</u>	Apport de la CGH-array dans 20 cas de myélofibrose idiopathique avec ou sans anomalie cytogénétique.
81	<u>CO12</u>	Des mutations de TBXAS1 (Thromboxane synthase) sont responsables d'une maladie osseuse condensante (syndrome de Ghosal) par modulation de RANKL et OPG.
99	<u>CO55</u>	Une mutation tronquante du gène Aurora Kinase C (AURKC) est responsable du phénotype d'infertilité « spermatozoïdes macrocéphales ».
109	<u>CO41</u>	Impacts de la mise en place du Réseau National INCa sur la Prédisposition Héréditaire aux Hémopathies Malignes : Rôle du gène RUNX1/AML1 dans la prédisposition génétique aux Leucémies Aigues Myéloïdes
112	<u>CO31</u>	Bases génétiques de la correction des déficits en VLCAD par le bézafibrate dans les fibroblastes de patients
116	<u>CO40</u>	Une fraction importante des variants de signification biologique inconnue des gènes MLH1 et MSH2 impliqués dans le syndrome de Lynch correspond à des mutations d'épissage
127	<u>CO39</u>	Estimation des risques tumoraux dans le syndrome HNPCC : l'étude ERISCAM
131	<u>CO70</u>	Interactions gène-environnement : un nouveau test sans génotypage !
137	<u>CO49</u>	Identification de mutations dans le gène ADAMTSL2 dans la dysplasie gélophysique
148	<u>CO4</u>	Efficacité, doutes et surprises de la CGH array dans l'étude des réarrangements chromosomiques apparemment équilibrés à phénotype anormal
168	<u>CO36</u>	ANALYSE DES GENES BRCA1 ET BRCA2 PAR L'APPROCHE « HIGH RESOLUTION MELTING CURVE »
177	<u>CO10</u>	Données cliniques, anatomo-pathologiques et génétiques autour d'une série de 70 patients ayant un rhombencéphalosynapsis
201	<u>CO75</u>	L'annonce d'une maladie génétique à l'enfant lui-même.
212	<u>CO63</u>	Des modèles murins pour l'analyse génétique du syndrome de Down
218	<u>CO45</u>	Mutation du gène PEO1 codant l'hélicase mitochondriale Twinkle dans un cas de déplétion de l'ADN mitochondrial

- 223** CO50 Comparaison de l'efficacité du mécanisme de dégradation des ARNm porteurs d'un codon stop prématuré (NMD) dans différents tissus murins
- 230** CO62 Anomalies de la jonction neuromusculaire et déficit en acétylcholinestérase dans un modèle murin du syndrome de Schwartz-Jampel
- 245** CO42 Apports du modèle canin à l'identification de gènes impliqués dans des maladies génétiques complexes : exemple de l'histiocytose maligne
- 252** CO26 Caractérisation moléculaire de l'amplicon 12q13-15 et identification de nouveaux oncogènes cibles dans les liposarcomes bien différenciés
- 259** CO71 Prédominance féminine dans le syndrome du QT long : transmission préférentielle des mutations des canaux potassiques KCNQ1 et KCNH2 aux femmes
- 272** CO68 Le gène du facteur d'hypoxie (HIF1A) est associé à la sclérodermie systémique dans une cohorte de patients français caucasiens.
- 273** CO5 Isolement d'un gène impliqué dans le déterminisme de la dystonie par clonage positionnel d'une translocation chromosomique t(3 ;18) de novo
- 277** CO30 Restauration de la dystrophine chez des patients DMD par saut d'exon thérapeutique
- 293** CO18 Le polymorphisme en -308 du promoteur du TNF-alpha pourrait influencer l'implantation embryonnaire.
- 320** CO61 Un nouveau modèle murin pour étudier la physiopathologie des chondrodysplasies liées à FGFR3
- 329** CO32 Syndrome de Nance-Horan: étude clinico-moléculaire de 25 familles.
- 332** CO56 Homozygous mutation in SPATA16 is associated with male infertility in human globozoospermia
- 337** CO47 Paraplégies spastiques familiales avec détérioration mentale et atrophie du corps calleux : étude clinique et génétique de 8 familles tunisiennes
- 345** CO60 L'atteinte synergique des génomes nucléaire et mitochondrial est elle une cause commune de pathologies de la chaîne respiratoire mitochondriale?
- 356** CO53 Diversité phénotypique et hétérogénéité génétique de la lissencéphalie de type II : Etude multicentrique de la SO.F.FOET sur une série de 47 observations fœtales
- 359** CO51 Analyse fonctionnelle de la protéine Rec114 impliquée dans la formation des cassures double-brin de l'ADN lors de la recombinaison méiotique chez *Saccharomyces cerevisiae*
- 361** CO22 Haplo suffisance de la région 11q(q14.3q22.1) : à propos d'une délétion transmise sur 3 générations dans une famille
- 368** CO20 Le syndrome de délétion 22q13, un diagnostic difficile : cas d'une patiente présentant une délétion interstitielle cryptique del(22)(q13.3q13.3) respectant le gène SHANK3
- 384** CO2 Le gène PLEKHG5 est muté dans une forme généralisée d'amyotrophie spinale autosomique récessive de l'enfant.
- 392** CO8 Le gène codant la myopalladin, une protéine de la bande Z du sarcomère, est responsable de cardiomyopathie dilatée
- 401** CO19 Un cluster de points de translocations en 2q37.1 est associé à une surexpression de NPPC induisant une avance staturale avec dysplasie cartilagineuse: un nouveau mécanisme de mutation
- 404** CO25 Lymphomes Lymphocytiques et Leucémie Lymphoïdes Chroniques : analyse comparative cytogénétique et moléculaire.
- 406** CO27 Microduplication NF1, premier rapport clinique : association avec retard mental léger , calvitie précoce et hypoplasie de l'émail dentaire?

- 408** [CO54](#) Génétique moléculaire du syndrome de Meckel
- 410** [CO21](#) Nouveau syndrome microdélétionnel "pseudo Angelman" détecté chez deux patients par CGH-array
- 426** [CO11](#) ADCK3, an ancestral mitochondrial kinase involved in coenzyme Q biosynthesis, is mutated in a new form of recessive ataxia
- 427** [CO57](#) Spectre clinique des mutations du gène STRA6 : du syndrome de Matthew-Wood à une microphthalmie syndromique non létale
- 428** [CO15](#) Gènes Modificateurs des risques tumoraux chez les sujets portant une mutation BRCA1 ou BRCA2 (GEMO)
- 474** [CO44](#) Les mutations du gène CABC1 sont responsables d'une ataxie avec déficit en Coenzyme Q10
- 486** [CO43](#) Des duplications submicroscopiques des gènes hydroxysteroid dehydrogenase HSD17B10 et E3 ubiquitin ligase HUWE1 sont associées à un retard mental
- 489** [CO58](#) Les cellules de crête neurale humaines ont une signature transcriptionnelle proche de celle de cellules souches embryonnaires
- 503** [CO3](#) MMP1 est un gène modificateur des Epidermolyses bulleuses dystrophiques récessives
- 513** [CO65](#) Déficits bioaminergiques dans le syndrome de rett : de la physiopathologie à un essais clinique
- 522** [CO64](#) Approches thérapeutiques dans la Progéria de Hutchinson Gilford (HGPS)
- 524** [CO48](#) Mutation par nombre de copies du Trypsinogen chez les patients atteints de pancréatite chronique idiopathique
- 540** [CO46](#) Etude du rôle du gène RNF135 dans l'excès de croissance observé chez des patients atteints de neurofibromatose de type 1
- 548** [CO37](#) Prédispositions héréditaires au cancer du sein. Evaluation de la compréhension et des conséquences du résultat négatif des recherches génétiques initiales
- 549** [CO74](#) L'intervention de l'état dans les décisions reproductives des couples
- 563** [CO29](#) Le déficit en DLD : une nouvelle étiologie du syndrome de Reye. Etude de traitements anaplérotiques in vitro.
- 579** [CO52](#) Diagnostic anténatal des maladies par mutation de l'ADNmt : DPN ou DPI ?
- 589** [CO7](#) Malformation Capillaire–Malformation Artério-Veineuse : aspects cliniques et moléculaires
- 604** [CO66](#) Interaction entre les voies de signalisation Wnt/bêta-caténine et NF-kappaB et dysplasies ectodermiques anhidrotiques.
- 638** [CO1](#) Mutations de séquences non codantes hautement conservées à grande distance (>1,2Mb) de part et d'autre du locus SOX9 dans la séquence de Pierre Robin
- 652** [CO69](#) Nouveau facteur de susceptibilité à la polyarthrite rhumatoïde définitivement confirmé par linkage dans un bloc haplotypique des gènes TRAF1 et C5 en 9q33
- 660** [CO35](#) Estimation du risque de cancer du sein et de l'ovaire dans une cohorte prospective de femmes porteuses d'une mutation sur les gènes BRCA : étude nationale GENEPSO.
- 663** [CO38](#) Effet du gène GSTT1 sur le risque du mélanome en présence de mutations du gène CDKN2A, de variants du gène MC1R et des facteurs de l'hôte, dans un échantillon de 25 familles françaises à cas multiples de mélanome.
- 665** [CO73](#) Étude Comparative des Pratiques de Mariages Consanguins dans Deux Régions du Nord-Ouest du Maroc
- 667** [CO14](#) Régions de susceptibilité à l'asthme et l'atopie identifiées par méta-analyses de criblages du génome
- 687** [CO33](#) Phénotype clinique de 35 patients présentant une déficience mentale liée au gène ARX : nouvelles perspectives pour un « syndrome ARX ».
- 695** [CO28](#) Phénotype d'une cohorte de patients porteurs de mutations faux sens rares du gène CFTR.

- 696 CO67 L'Ordered Transmission Disequilibrium Test: recherche de gènes modificateurs pour la Sclérose en Plaques
- 697 CO24 Détermination de régions minimales critiques dans des leucémies aiguës secondaires par array CGH haute résolution.
- 700 CO72 Les malformations des membres : un bon exemple des modes de transmission non mendéliens
- 702 CO13 Les approches génome entier d'association par puces à ADN apportent des pistes nouvelles sur les causes du diabète de type 2 et de l'obésité.
- 703 CO59 CO-EXISTENCE DE MUTATIONS DE L'ADN MITOCHONDRIAL ET D'ALTERATIONS DU GENE POLG, QUELLE PART DANS LE PHENOTYPE?
- 704 CO6 THERAPIE GENIQUE DE L'ADRENOLEUCODYSTROPHIE: PREMIERS RESULTATS DU TRANSFERT DU GENE ALD DANS LES CELLULES SOUCHES HEMATOPOIETIQUES AVEC UN VECTEUR LENTIVIRAL DERIVE DU VIH-1.

Tous les travaux proposés qui ne figurent pas sur cette première liste ont été acceptés comme **présentation affichée (poster).**

Dans le cas où un texte aurait été proposé plusieurs fois, seule la dernière version aura été retenue.

IMPORTANT !

L'ensemble des **résultats a été envoyé par voie d'email** à tous les soumissionnaires.

Cet email précise :

- pour les communications orales : la date et l'horaire de passage ;
- pour les communications affichées : le format des posters ainsi que les modalités de pose et dépose de l'affiche.

Pour toute demande, merci de nous contacter par email : infos@assises-genetique.org

Le Secrétariat Scientifique