

SOCIÉTÉ DE GÉNÉTIQUE OPHTALMOLOGIQUE FRANCOPHONE NANTES 4-5 NOVEMBRE 2022

Lieu Nantes Université (Hall 6 Ouest, 42 Rue la Tour d'Auvergne, 44200 Nantes)

2 prix « étudiant chercheur et médecin »

1 prix C. HAMEL



VENDREDI 4 Novembre

Nom	8h30 - 9h00	Accueil	durée	Laboratoire / Service	Ville
Session 1		Amaurose congénitale de Leber – Nouveaux gènes – Réalité augmentée		Modérateurs :	
PERRAULT Isabelle	9h	ACL : une maladie loin d'avoir livré tous ses secrets 30 années après l'identification du premier gène.	20+5	Institut Imagine INSERM UMR1163	Paris
ZANETTI Andrea		Identification d'un nouveau gène responsable d'une dystrophie rétinienne précoce avec atteinte neurologique	9+4	Imagine, Institute for Genetics Diseases	Paris
VACLAVIK Veronika		PRPS1 do novo variant cause un syndrome complexe avec dystrophie de la rétine, surdité et stérilité.	9+4	Service d'ophtalmologie de l'Université de Lausanne Hôpital ophtalmique Jules-Gonin Unité d'oculo-génétique	Lausanne - Suisse
COURDRIER Cécile		Variants bi-alléliques du gène <i>CEP250</i> responsables d'un tableau Usher-like : description de trois cas français et revue de la littérature	9+4	Laboratoire de biologie moléculaire - Pr ARVEILER Génétique médicale - Pr ROORYCK-THAMBO Hôpital PELLEGRIN, CHU BORDEAUX	Bordeaux

FARDEAU Christine		Phénotype ophtalmologique et mutations du gène Casitas B-lineage lymphoma.	9+4		Paris , Montpellier
CROZET Audrey		Mise au point et évaluation d'un test de mobilité en réalité virtuelle pour l'évaluation de la vision fonctionnelle : Premiers retours.	9+4	Laboratoire des Sciences du Numérique de Nantes (LS2N), Equipe Image Perception Interaction (UMR 6004 CNRS) + service d'ophtalmologie du CHU de Nantes.	Nantes
10h20 – 10h50		Pause	30 min		

Session 2					
Neuropathie optique					
Modérateurs :					
CHARIF Majida	10h50	Conférence Génétique des Atrophies Optiques Dominants et dynamique mitochondriale, lien pathophysiologique	20+5	Genetics and Immuno- Cell Therapy Team, Mohammed First University, Oujda 60000, Morocco.	Casablan ca - Maroc
LENAERS Guy - ZANLONGHI Xavier		NOH dominantes : Le point 20 ans après l'identification du gène OPA1. L'exemple d'une mutation OPA1 récalcitrante	9+4	Institut/Unité MITOVASC UMR CNRS 6015, INSERM U1083 Equipe MITOLAB, Service d'Ophtalmologie CHU Rennes	Angers, Rennes,
KAPLAN Josseline		NOH récessives autosomiques : Des grandes oubliées qui reviennent en force.	9+4	Institut Imagine INSERM UMR1163	Paris
ROZET Jean-Michel ZANLONGHI xavier LENAERS Guy		LHON sans mutation de l'ADNmt : la fin d'une énigme.	9+4	Institut Imagine INSERM UMR1163, CHU Rennes	Paris, Rennes
BACCI Giacomo Maria		Expansion du spectre phénotypique oculaire	9+4	AOU "A.Meyer" Children's Hospital,	Firenze, Italie

		de la mutation sur le gène BRPF1			
VIGNAL CLERMONT Catherine		Caractérisation des patients atteints de neuropathie optique héréditaire de Leber (NOHL) ayant bénéficié d'un accès précoce à la thérapie génique lenadogene nolparvovec – Données préliminaires de tolérance.	9+4	Neuro Ophtalmologie HOPITAL FONDATION Adolphe de ROTHSCHILD	Paris
12h20 Déjeuner – 14h00					
Session 3		Malformations oculaires - Albinisme Modérateurs :			
PLAISANCIE Julie	14h00	Etude d'un variant non-codant au locus du gène FOXE3 chez un patient présentant une microphthalmie complexe	20+5	LBMR « anomalies malformatives de l'œil » Génétique moléculaire, Institut Fédératif de Biologie (IFB), Hôpital Purpan ToNIC INSERM U1214	Toulouse
VALLEIX Sophie		L'aniridie congénitale et le syndrome d'Axenfeld-Rieger : mieux comprendre les bases génétiques grâce au séquençage haut-débit	9+4	Service de Médecine Génomique des Maladies de Système et d'Organe APHP. Centre Université de Paris Fédération de Génétique et de Médecine Génomique Hôpital Cochin	Paris
ERJAVEC Elisa		La microcorie congénitale : une maladie rare modèle pour l'étude du développement irien et du glaucome.	9+4	Institut Imagine INSERM UMR1163	Paris
SEGUY Paul-Henri		Analyse ophtalmologique phénotypique et génotypique d'une	9+4	Service d'Ophtalmologie du CHU	Bordeaux

		cohorte de patients d'hôpital de jour atteints d'albinisme oculocutané.			
LASSEAUX Eulalie		Nouveau paradigme : implication d'un haplotype pénétrant associant des variants régulateurs et codants dans le gène TYR expliquant des cas non résolus d'albinisme	15+4	Laboratoire de Génétique Moléculaire Place Amélie Raba Léon	Bordeaux
15h20 Pause — 15h50					
Lecture « C. HAMEL »					
En attente de confirmation	15h50	Conférence PRIX HAMEL	30+5		
Session 4		Modèles « animaux » et autres modèles			
ROGER Jérôme		Efficacité de la thérapie génique CRX pour le traitement de modèles murins de rétinopathies dominantes associées au CRX et au-delà.	9+4	Université Paris-Saclay	Paris
de MALGLAIVE France		Saut d'exon thérapeutique pour l'amaurose congénitale de Leber type 10 (ACL10/CEP290) : nouvelles cibles - nouveaux espoirs.	9+4	Laboratoire de Génétique Ophtalmologique, Institut Imagine	Paris
PERRIN Julian		Caractérisation fonctionnelle d'un modèle poisson-zèbre de sous expression du gène ssbp1 associé à l'atrophie optique dominante.	9+4	Team Eye Institute for Neurosciences of Montpellier (France) INSERM U_1298	Montpellier
WILMET Baptiste		Induction et mesure de la myopie dans des modèles murins ayant une voie ON défaillante.	9+4	Institut de la Vision	Paris

SAMEDI 5 Novembre

Nom	8h30 - 9h00	Accueil	durée	Laboratoire / Service	Ville
Session 5 Nouveautés sous le microscope. Chirurgie et thérapeutiques innovantes.					
KALATSIS Vasiliki	9h	Utilisation des organoïdes rétiniens humains dérivés d'iPSC afin de comprendre les dystrophies rétiniennes	20+5	Equipe Vision, Institut des Neurosciences de Montpellier, Inserm U1298	Montpellier
BOCQUET Béatrice, MEUNIER Isabelle		D'autres gènes sont possibles	8+2	Equipe vision, Institut des Neurosciences de Montpellier, INSERM U1298, Thérapie génique des dystrophies rétiniennes CRMR MYOLA Service d'ophtalmologie CHU Montpellier Hôpital Gui de Chauliac	Montpellier
MORIVAL Clément		Décryptage de la physiopathologie de STGD1 et évaluation de thérapies géniques innovantes à l'aide d'organoïdes tridimensionnels de rétine humaine	8+2	INSERM UMR1089	Nantes
LENAERS Guy		Perspective de thérapie génique oculaire dans l'atrophie optique dominante	8+2	Institut/Unité MITOVASC UMR CNRS 6015, INSERM U1083 Equipe MITOLAB	Angers

		associée aux variants d'OPA1			
WEBER Michel	9h55	Conférence Chirurgie humaine et animale en Thérapie Génique : les différences	15+5	Service d'Ophtalmologie, CHU	Nantes
DUCLOYER Jean-Baptiste		Voies d'abord en thérapie génique : laquelle ? pour qui et pourquoi ?	8+2	laboratoire INSERM UMR 1089 TARGET Service d'Ophtalmologie, CHU	Nantes
10h20 Pause — 10h50					
Session 6 Phénotype Génotype					
DHAENENS Claire-Marie	10h35	Apport du séquençage de génome entier au diagnostic des dystrophies rétiniennes héréditaires	20+5	UF Génopathies - UF Neurobiologie Institut de Biochimie et Biologie Moléculaire	Lille
BITAULT Haude		PRPH2 : phénotype génotype : à propos d'une cohorte de 238 patients	7+2	Service d'Ophtalmologie CHU Rennes, Service d'ophtalmologie CH Lorient	Rennes, Lorient
BERNARD Yan		Les atteintes rétiniennes dans les MPS et maladie de surcharge : à propos d'une cohorte de 50 patients	7+2	Service d'ophtalmologie CH d'Orléans	Orléans
LOISEAU Vincent		Atteintes rétiniennes dans les maladies mitochondriales	7+2	CHRU Lille Hôpital Roger Salengro Service d'Exploration de la Vision et Neuro-Ophtalmologie	Lille
SOURDRIL Marine,		Phénotype-Génotype des atteintes rétiniennes chez les	7+2	Centre de compétence maladie rare,	Nantes, Rennes

ZANLONGHI Xavier		femmes conductrices de RP X, choroïdérémie, albinisme		Service d'Ophtalmologie CHU Rennes	
SMIRNOV Vasily		Quelques cas atypiques de neuropathie de Leber : petite série des cas bizarres	7+2	CHRU Lille Hôpital Roger Salengro Service d'Exploration de la Vision et Neuro- Ophtalmologie	Lille
VRABIC Nika		Cônes dormants dans les maladies génétiques qui atteignent les cônes	7+2	Service d'ophtalmologie, CHU Ljubljana CHNO des Quinze- Vingts Institut de la Vision	Ljubljana, Paris
Session 7	12h10 – 12h40	Discussion générale et Remise des prix des étudiants	30 min		
	12h40	Fin de la réunion			

POSTER

Pseudo rétinopathie pigmentaire

ZAI S., ZANLONGHI X., WERNER C.

Rennes, Paris, Nantes

Phénotype génotype KIF11 : série de 8 patients

KOU L., DHAENENS M-C., COCHARD C., LE PAPE C., SMIRNOV V., ZANLONGHI X.

Rennes, Lille, Nantes

RPGR syndromique

ROUSSEAU N., DHAENENS M-C., ZANLONGHI X.

Rennes, Lille, Nantes

Base normative de FST

BILLAUD Fanny

Nantes

Trésorier SGOF : Dr xavier Zanlonghi

Coordonnées de l'association
IBAN FR76 3000 4002 8300 0105 9382 473)

Coordonnées du trésorier de la SGOF :
Dr Zanlonghi, 12 rue des Peupliers,
44300 Orvault, France

Gestion des communications et des résumés :

Dr LE MEUR guylene.lemeur@chu-nantes.fr
Dr ZANLONGHI dr.zanlonghi@gmail.com

SOUTIENS DES LABORATOIRES

Novartis

Chauvin/B et lomb

Métrovison

Sensgène

CoaveTx



coave
THERAPEUTICS

Gensight

EDC Lamy



EDC LAMY
Eye Diagnostic & care

Lissac

LISSAC

L'opticien qui change la vue.