

VENDREDI 31 MARS

20
23

Avec le soutien institutionnel de



FONDATION PIERRE FABRE

3ÈME JOURNÉE FRANCOPHONE DE L'ALBINISME

Auditorium Imagine, Hôpital Necker-Enfants Malades, Paris



Vendredi 31 mars 2023
PROGRAMME
08h30-12h30



08h30 Accueil

09h00-10h30

Les « Quoi de neuf ? » Albinisme

Animation : Fanny Morice-Picard

09h00

Quoi de neuf en clinique ?

Smail Hadj-Rabia

09h30

Quoi de neuf en psychologie ?

Hugo Fournier

10h00

Quoi de neuf en recherches ?

Vincent Michaud / Benoit Arveiler



10h30-10h50 Pause

10h50-12h30

Albinisme : actualités en ophtalmologie

Animation : Béatrice Le Bail

10h50

Phénotypage oculaire au cours de l'albinisme en 2022

Yasmine Bachir

11h10

Prise en charge de la malvoyance dans les cas sévères d'albinisme

Béatrice Le Bail

11h30

Angle lambda et albinisme piège clinique et marqueur de sévérité ?

Maxence Rateaux

11h50

Albinismes, L-Dopa et altérations du développement rétinien

Sophie Javerzat

12h10

Impact des différents types d'albinisme sur la structure et la fonction du système visuel de modèles murins

Alexandra Rebsam



12h30-14h00 Pause déjeuner

3ÈME JOURNÉE FRANCOPHONE DE L'ALBINISME

Vendredi 31 mars 2023
PROGRAMME
14h00-17h45

14h-15h20

Formes syndromiques d'albinisme

Animation : Smail Hadj-Rabia

14h00

Hémostase et albinisme

Annie Harroche

14h20

Appareil respiratoire et albinisme

Rola Abou Taam

14h40

Appareil digestif et albinisme

Bénédicte Pigneur

15h00

Syndrome de Chediak-Higashi. Quand le système immunitaire a un grain.

Nizar Mahlaoui



15h20-15h30 Pause

15h30-17h15

***Communications sélectionnées**

Animation : Benoît Arveiler

17h15

Clôture





Vendredi 31 mars 2023
***COMMUNICATIONS
SÉLECTIONNÉES**

Étude phénotype de patients porteurs d'un variant hétérozygote dans le gène OCA2

C. Courdier, X. Zanlonghi, I. Meunier, T. Dufour, D. Bonneau, C. Houdayer, S. Derrien, V. Smirnov, I. Drumare-Bouvet, S. Defoort-Dhellemmes, F. Morice-Picard, S. Hadj-Rabia, J. Kaplan, M. Philibert, S. Odent, N. Jean-Marçais, F. Prieur, A. Putoux, A. Taleb, K. Dieterich, L. Faivre, L. Sigronde, F. Jobic, F. Demurger, M. Planes, B. Gilbert-Dussardier, M. Diallo, C. Plaisant, V. Michaud, B. Arveiler.

Spectre génotypique des patients atteints d'albinisme de Bamako (Mali)

M. Diallo, M. Kole Sidibé, A. Abdoul, C. Plaisant, E. Lasseaux, V. Michaud, O. Sylla, B. Arveiler.

Des conséquences inattendues des variants synonymes et faux-sens d'OCA2 peuvent être détectées dans des prélèvements sanguins

V. Michaud, A. Tingaud-Sequeira, E. Mercier, E. Lasseaux, C. Plaisant, S. Hadj-Rabia, S. Whalen, D. Bonneau, A. Dieux-Coeslier, F. Morice-Picard, B. Arveiler, S. Javerzat.

Contribution de variants codants et non codants fréquents du gène TYR à l'architecture génétique de l'albinisme

V. Michaud, E. Lasseaux, D. J Green, C. Plaisant, D. T Gerrard, T. Fitzgerald, E. Birney, G. C Black, P. I Sergouniotis, B. Arveiler.

Un diagnostic moléculaire qui demande de la patience

E. Lasseaux, M. P Robert, C. Bailly, D. Vidaud, B. Parfait, L. Pacot, F. Charbit-Henrion, J. Steffann, B. Arveiler, S. Hadj-Rabia.

