

AIX-EN-PROVENCE  
CENTRE DE CONGRÈS

# 29<sup>e</sup> JOURNÉES DE MÉDECINE FOËTALE

2024

DU MERCREDI 25 AU VENDREDI 27 SEPTEMBRE 2024

## COMITÉ SCIENTIFIQUE

Docteur Laurent BIDAT  
Professeur Alexandra BENACHI  
Professeur Guillaume GORINCOUR  
Professeur Laurent GUIBAUD  
Professeur Damien SANLAVILLE  
Docteur Alexandre VIVANTI

- Cortex foetal : de l'imagerie aux gènes
  - Endocrinologie périnatale
    - Génétique
- Variations du développement génital
  - Œil foetal
  - Place aux jeunes

[jpcomb.com](http://jpcomb.com)

Congrès en Présentiel  
14 Bd Carnot, 13100 Aix-en-Provence  
et en distanciel

JP Comb B  
EVENTS

26, rue du Plateau 92500 Rueil Malmaison  
Tél : 06 64 76 98 08 • [jpcomb@gmail.com](mailto:jpcomb@gmail.com)  
Programme et inscriptions : [jpcomb.com](http://jpcomb.com)  
Organisme de formation N° d'agrément :  
11780531278

MERCREDI 25 SEPTEMBRE 2024

9h30 à 13h00

**MATIN**

## **CORTEX FOETAL : DE L'IMAGERIE AUX GÈNES**

### **MODÉRATEURS :**

**PROFESSEUR NADIA BAHY BUISSON**

*Service de pédiatrie, Hôpital Necker Enfants Malades, PARIS*

**DOCTEUR SARA CABET**

*Service d'imagerie Pédiatrique, Hôpital Femme Mère Enfant, LYON BRON*

- **9H30 - 9H50**  
**Quelques rappels embryologiques pour comprendre les anomalies du cortex fœtal**  
Professeur Laurent GUIBAUD  
Service d'Imagerie Pédiatrique et Fœtale, Hôpital Mère enfant Bron, LYON
- **9H50 - 10H10**  
**Comment je m'assure de la normalité du cortex fœtal en échographie et IRM ?**  
Docteur Edwin QUARELLO  
Service de Gynécologie-Obstétrique, Hôpital Saint Joseph, MARSEILLE  
Docteur Marie BRASSEUR  
Service d'imagerie pédiatrique et fœtale, CHU Rouen, ROUEN
- **10H10 - 10H30**  
**Giration simplifiée : de l'imagerie prénatal aux gènes ?**  
Docteur Sara CABET  
Service d'imagerie Pédiatrique, Hôpital Femme Mère Enfant, LYON BRON
- **10H30 - 10H50**  
**Anomalies corticales et (hémi)mégalencéphalie**  
Docteur Nicolas BOURGON  
Service d'Obstétrique - Chirurgie, Médecine et Imagerie fœtales, Hôpital Necker Enfants Malades, PARIS  
INSERM UMR 894 «Génétique et Développement du Cortex Cérébral», Institut Imagine, PARIS  
INSERM UMR 1231 «Génétique des Anomalies du Développement», Université de Bourgogne Franche-Comté, DIJON
- **10H50 - 11H30 : PAUSE**
- **11H30 - 11H50**  
**Lissencéphalie de type 1, de type 2... de type 3 ? Microlissencéphalie ?  
Comment s'y retrouver et comment faire le diagnostic en prénatal ?**  
Professeur Marianne ALISON  
Service de radiologie pédiatrique, Hôpital Robert Debré, PARIS
- **11H50 - 12H10**  
**Polymicrogyrie ou polymicrogyries ? Faire le diagnostic positif  
et étiologique en prénatal**  
Professeur Éléonore BLONDIAUX  
Service radiologie, Hôpital Armand Trousseau, PARIS
- **12H10 - 12H30**  
**Anomalies du cortex fœtal sans anomalie histologique : est ce possible ?**  
Docteur Anne Laure HERMANN  
Service d'imagerie Pédiatrique, Hôpital Femme Mère Enfant, LYON BRON
- **12H30 - 12H50**  
**Que veut savoir le neuro-pédiatre devant une anomalie du cortex fœtal ?  
Quel conseil prénatal ?**  
Professeur Nadia BAHY BUISSON  
Service de pédiatrie, Hôpital Necker Enfants Malades, PARIS

MERCREDI 25 SEPTEMBRE 2024

16h00 à 19h30

## APRÈS-MIDI

16H00 - 16H20

### PLACE AUX JEUNES

PARTIE 1

15H50 : **Présentation 1**

16H00 : **Présentation 2**

16H10 : **Présentation 3**

16H20 : **Présentation 4**

## ENDOCRINOLOGIE PERINATALE

### MODÉRATEURS :

PROFESSEUR DOMINIQUE LUTON

*Service de Gynécologie-Obstétrique -Hôpital Bicêtre, LE KREMLIN BICÊTRE*

PROFESSEUR MICHEL POLAK

*Service d'Endocrinologie Pédiatrique - Hôpital Necker Enfants Malades, PARIS*

- **16H30 - 17H00**  
**Hyperplasie congénitale des surrénales: traiter ou ne pas traiter en anténatale ?**  
*Dr Claire BOUVATTIER*  
Service d'Endocrinologie Pédiatrique-Hôpital Bicêtre, LE KREMLIN BICÊTRE
- **17h00 - 17h30**  
**Résultats de l'étude Trithy - Hypothyroïdie chez le fœtus trisomique 21**  
*Professeur Dominique LUTON*  
Service de Gynécologie-Obstétrique, Hôpital Bicêtre, LE KREMLIN BICÊTRE
- **17H30 - 18H : PAUSE**
- **18H00 - 18H30**  
**Hypercortisolisme et «stress» fœtal : Quelles conséquences ?**  
*Docteur Charles MEGIER*  
Service de Gynécologie-Obstétrique -Hôpital Bicêtre, LE KREMLIN BICÊTRE
- **18H30 - 19H00**  
**Diabète et croissances fœtales : nouvelles données.**  
*Professeur Michel POLAK*  
Service d'Endocrinologie Pédiatrique , Hôpital Necker Enfants Malades, PARIS
- **19H00 - 19H30**  
**Conséquences post natales d'une Anomalie du bilan phospho calcique anténatal**  
*Docteur Cyril AMOUROUX*  
Unité de néphrologie et endocrinologie, Service de Pédiatrie Multidisciplinaire,  
CHU de Montpellier, MONTPELLIER.

JEUDI 26 SEPTEMBRE 2024

9h00 à 13h00

# MATIN GÉNÉTIQUE

## MODÉRATEURS

PROFESSEUR DAMIEN SANLAVILLE

Service de génétique, Hospices Civils de Lyon, LYON

DOCTEUR ALEXANDRE VIVANTI

Service de Gynécologie-Obstétrique, Hôpital Antoine Bécclère, CLAMART

### • Disomie uniparentale (DUP)

#### • 9H00 - 9H20

##### Épigénétique et Empreinte parentale - L'épigénétique c'est quoi ?

Professeur Jean-Michel DUPONT

Service de Médecine Génomique des Maladies de Système et d'Organe, APHP Centre Université de Paris, Hôpital Cochin, PARIS

#### • 9H20 - 9H40

##### Disomie Uniparentale : définition, mécanismes de formation

Docteur Kévin CASSINARI

Laboratoire de cytogénétique, Service de génétique, CHU ROUEN, ROUEN

#### • 9H40 - 10H00

##### Quand rechercher une Disomie Uniparentale (DUP) en période prénatale ?

Professeur Cédric LE CAIGNEC

Service de médecine génétique, CHUV, Lausanne, SUISSE

#### • 10H00 - 10H20

##### Pathologie d'empreinte et diagnostic prénatal : quand faut-il y penser ? y a-t-il des indications ?

Professeur Irène NETCHINE

Service Physiologie - Explorations fonctionnelles pédiatriques, Hôpital Armand Trousseau, PARIS

#### • 10H20-10H50 : PAUSE

#### • 10H50 - 11H10

##### Les mosaïques germinales : définition et impact pour le conseil génétique

Madame Emmanuelle HAQUET

Conseillère en génétique, CHU Arnaud de Villeneuve, MONTPELLIER

#### • DPNI des maladies monogénique : résultats préliminaires du PHRC

#### • 11H10 - 11H30

##### Les statistiques au service de la médecine fœtale : application au DPNI des maladies monogéniques

Docteur Juliette NECTOUX

Service de Médecine Génomique des Maladies de Système et d'Organe, APHP Centre, Université Paris Cité - Fédération de Génétique et de Médecine Génomique, Hôpital Cochin, PARIS

#### • 11H30 - 11H50

##### Une approche universelle pour le diagnostic prénatal non invasif d'exclusion des maladies monogéniques

Docteur Fabienne CHARBIT-HENRION, Professeur Julie STEFFANN

Service de Médecine Génomique des Maladies Rares, Hôpital Necker-Enfants Malades, PARIS

#### • 11H50 - 12H10

##### Dépistage néonatal : L'étude DEPISMA

Professeur Didier LACOMBE

Service génétique, CHU de Bordeaux, BORDEAUX

JEUDI 26 SEPTEMBRE 2024

16h00 à 16h30

## APRÈS-MIDI

### PLACE AUX JEUNES

PARTIE 2

**16H00 - 16H20**

**15H50 : Présentation 5**

**16H00 : Présentation 6**

**16H10 : Présentation 7**

**16H20 : Présentation 8**

JEUDI 26 SEPTEMBRE 2024

16h30 à 19h30

APRÈS-MIDI

## VARIATIONS DU DÉVELOPPEMENT GÉNITAL

MODÉRATEURS

DOCTEUR MARC ALTHUSER

Gynécologue, CHU GRENOBLE

PROFESSEUR GUILLAUME GORINCOUR

Institut Méditerranéen d'imagerie Médicale appliquée à la Gynécologie,  
la Grossesse et l'Enfance, MARSEILLE

● **16H30 - 16H50**

**Contenu de l'arrêté de novembre 2022 : que faut-il retenir ?**

Docteur Claire BOUVATTIER

Endocrino pédiatre, centre de référence des maladies rares du développement génital, PARIS

● **16H50 - 17H10**

**Quel bilan d'imagerie quand les organes génitaux sont « inhabituels » ?**

Docteur Marc ALTHUSER

Gynécologue, CHU GRENOBLE

● **17H10 - 17H30**

**Quel bilan biologique / génétique quand les organes génitaux sont « inhabituels » ?**

Docteur Jérôme MASSARDIER

Service de gynécologie-obstétrique de l'Hôpital Femme-Mère-Enfant, BRON

● **17H30 - 17H50**

**Quelle prise en charge en centre de compétence du développement génital ?**

Professeuse Rachel REYNAUD

Service d'endocrinologie, Hôpital de la Timone, MARSEILLE

● **17H50 - 18H10**

**Quels enjeux éthiques ?**

Monsieur Pierre-Henri DUEE

Directeur de recherche honoraire de l'INRAE, ancien membre du CCNE

● **18H10 - 18H40 : PAUSE**

**18H40 - 19H30**

**CONFÉRENCE DU SOIR**

**Enjeux économiques et sociaux autour du Diagnostic Prénatal**

Madame Florence JUSOT

Membres du Comité consultatif national d'éthique pour les sciences de la vie et de la santé

VENDREDI 27 SEPTEMBRE 2024

9h00 à 10h30

**MATIN**

## **ŒIL FŒTAL**

### **MODÉRATEURS**

**PROFESSEUR JEAN-MARIE JOUANNIC**

*Service de Médecine Fœtale*

*Centre Pluridisciplinaire de Diagnostic Prénatal de l'Est Parisien,  
Hôpital Trousseau, PARIS*

**DOCTEUR MARIE BRASSEUR**

*Service d'imagerie pédiatrique et fœtale, CHU Rouen, ROUEN*

- **9H00 - 9H20**

**L'œil fœtal normal : De l'embryologie à l'imagerie prénatale**

*Docteur Marc Althuser*

*Gynécologue, CHU Grenoble, GRENOBLE*

- **9H20 - 9H40**

**Imagerie fœtale (US et IRM) des anomalies ophtalmologiques**

*Docteur Marie BRASSEUR*

*Service d'imagerie pédiatrique et fœtale, CHU Rouen, ROUEN*

- **9H40 - 10H00**

**Que veut savoir l'ophtalmologue devant une anomalie de l'œil fœtal ?**

*Monsieur Olivier ROCHE*

*Ophtalmologue, PARIS*

- **10H00-10H30 : PAUSE**

- **10H30-10H45 : Remise du prix place aux jeunes**

VENDREDI 27 SEPTEMBRE 2024

10h45 à 13h00

**MATIN**

## **PLAN NATIONAL MALADIES RARES-4**

**PROFESSEUR SYLVIE ODENT**

*Service de génétique clinique, Hôpital SUD, CHU RENNES*

**PROFESSEUR AGNÈS LINGLART**

*Service d'endocrinologie et diabète de l'enfant, Hôpital Bicêtre, LE KREMLIN BICÊTRE*

- **10H45 - 11H05**

**Présentation du PNMR4**

*Professeur Agnès LINGLART*

*Service d'Endocrinologie Pédiatrique-Hôpital Bicêtre, LE KREMLIN BICÊTRE*

- **11H05-11H25**

**Dépistage néonatal : Présent et Futur**

*Docteur Athanasia STOUPA*

*Pédiatre, Institut Imagine, Endocrinologie et Diabétologie Pédiatriques, Hôpital Necker-Enfants Malades, PARIS*

- **11H25-12H00**

**Place du diagnostic prénatal face aux progrès des traitements en période post-natal, exemple de la mucoviscidose**

*Professeur Isabelle GAUDELUS*

*Service de pneumologie et allergologie pédiatriques, Hôpital Necker-Enfants Malades, PARIS*

- **12h00-12h20**

**Dispositif médical à utilisation compassionnelle :**

**Exemple du ballonnet SMART**

*Professeur Alexandra BENACHI*

*Service de Gynécologie-Obstétrique, CPDPN - Paris Saclay - Bécélère/Bicêtre, DMU Santé des Femmes et des nouveaux-nés, Hôpital Antoine Bécélère, CLAMART*

- **12h20-12h40**

**Place de la fœtopathologie dans le PNMR-4**

*Professeur Sylvie ODENT*

*Service de génétique clinique, Hôpital SUD, CHU RENNES*



# ATELIERS

**MERCREDI 25 SEPTEMBRE 2024**  
**DE 13H30 À 15H30**

1

**Appareil génito urinaire : comment je résonne devant une image inhabituelle ?**

*Dr Jean Philippe BAULT & Dr Marie BRASSEUR*



GE HealthCare

**JEUDI 26 SEPTEMBRE 2024**  
**DE 13H30 À 15H30**

3

**Optimisation et apport du Doppler Couleur pour l'examen cardiaque fœtal  
aux 3 trimestres de la grossesse : comment je fais et pourquoi ?**

*Dr Edwin QUARELLO*



GE HealthCare