

AIX-EN-PROVENCE
CENTRE DE CONGRÈS

29^e 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

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

JP Comb
E/ENTS

26, rue du Plateau 92500 Rueil Malmaison
Tél : 06 64 76 98 08 • jpcomb@gmail.com
Programme et inscriptions : 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 foetal
Professeur Laurent GUIBAUD
Service d'Imagerie Pédiatrique et Foetale, Hôpital Mère enfant Bron, LYON
- **9H50 - 10H10**
Comment je m'assure de la normalité du cortex foetal en échographie et IRM ?
Docteur Edwin QUARELLO
Service de Gynécologie-Obstétrique, Hôpital Saint Joseph, MARSEILLE
Docteur Marie BRASSEUR
Service d'imagerie pédiatrique et foetale, 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 foetales, 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 foetal 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 foetal ?
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

16H00 :

**Anomalies du corps calleux chez le fœtus:
intérêt et enjeux d'une IRM cérébrale des parents en cours de grossesse**

Docteur Mathilde GRAS

16H08 :

**Enjeux psychiques des couples confrontés à une décision dans une situation d'incertitude
pronostique : exemple du diagnostic prénatal des anomalies du corps**

Docteur Marion DROIN MOLLARD

16H16 :

**Le myéloschisis dorsal limité ou « Limited Dorsal Myeloschisis » :
du dépistage anténatal à l'évolution postnatale
A propos d'une série de cas du Grand Est, Bourgogne et Franche Comté**

Docteur Hélène THOMAS

16H22 :

**L'index d'atrésie de l'œsophage :
un outil biochimique performant pour améliorer le diagnostic anténatal**

Docteur Camila ROCHET-CAPELLAN

MERCREDI 25 SEPTEMBRE 2024

16h00 à 19h30

APRÈS-MIDI

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

16H00 - 16H20

PLACE AUX JEUNES

PARTIE 2

16H00 :

Dépistage des aneuploïdies foetales par la technique de l'ADN libre circulant basée sur la répliation circulaire de l'ADN dans les grossesses gémellaires.

Docteur Camille MAESTRONI

16H08 :

Performance of cell-free DNA testing for common fetal trisomies in triplet pregnancies

Docteur Lucie CAFFIN

16H16 :

Les données incidentes et variants de significations incertaines à l'heure du diagnostic moléculaire prénatal

Docteur Maud FAVIER

16H22 :

Développement d'un calculateur d'âge gestationnel après 20 semaines d'aménorrhée

Docteur Nathan BEGUSIC

16H30 :

Le drainage thoraco-amniotique foetal par drains de Harrison est-il aussi efficace que par drains de Rocket ? Une étude de cohorte rétrospective.

Docteur Nina BENAVENTE

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 ?**

Docteur Olivier ROCHE

Ophthmologue, 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

MODÉRATEURS :

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

2

Tête et cou, pas toujours aussi simple

Dr Marc Althuser



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