

## TITRES DES POSTERS

- 1- Catherine André L'atrophie progressive de la rétine chez le Border collie, modèle génétique des rétinites pigmentaires humaine
- 2- Valentin Bégel La danse comme outil de remédiation dans les anomalies rares de développement du cervelet
- 3- David Bendahan Distribution de l'infiltration graisseuse des muscles individuels chez des patients CMT1A : une étude par IRM quantitative
- 4- Céline Bordet Impact psychosocial du test génétique prédictif dans les maladies cardiaques héréditaires (étude PREDICT)
- 5- Anna-Malika Camblats Présentation du protocole du projet PRACOM: Emotion-Cognition et remédiation dans le syndrome Prader Willi
- 6- Emilie Dambroise Fgfr3 : un régulateur clé au cours du développement de la voûte crânienne
- 7- Anne Debant Étude de l'étiologie d'une forme rare de retard mental liée à l'autisme, associée à des mutations du gène TRIO
- 8- Mickael Decressac Towards gene therapy for severe mitochondrial diseases
- 9- Jordi Del Pozo Rodriguez Dissecting the role of the tRNA modifier ADAT3 in health and disease
- 10- Clarisse Delvallée L'identification et la validation de mutations bialléliques confirment l'implication d'*IFT27 (BBS19)* dans le Syndrome de Bardet-Biedl.
- 11- Valérie Desquiret Dumas Criblage de molécules thérapeutiques visant à restaurer le métabolisme mitochondrial dans des fibroblastes présentant un déficit en complexe I de la chaîne respiratoire
- 12- Marion Gérard Trio-based exome sequencing in classical sirenomyelia suggests genetic heterogeneity
- 13- Jamal Ghomid Bases moléculaires du Syndrome blépharocheilodontique (BCD)
- 14- Olivier Griso Uncovering the molecular mechanisms underlying the neuropathology of Friedreich's Ataxia
- 15- Sandrine Gulberti Vers un nouveau traitement des mucopolysaccharidoses ? Inhibiteurs de la  $\beta$ 1,4-galactosyltransférase 7 (4GalT7) par des approches combinées de criblage expérimental et virtuel
- 16- Karima Habbas Bases moléculaires du syndrome de l'X Fragile : étude de la protéine FMRP et test d'une nouvelle voie thérapeutique chez la souris Fmr1-KO
- 17- Virginie Haushalter Des données génétiques soutiennent le rôle du canal calcique *CACNA1S* dans le développement des cuspidés et des racines dentaires.
- 18- Fabien Lecaille Mucopolysaccharidoses : Lung cathepsin V protease: a new player in mucopolysaccharidosis?
- 19- Guy Lenaers Apports croisés de la Génomique et de la Métabolomique à la compréhension de la physiopathologie des Neuropathies Optiques Héréditaires
- 20- Léa Lescouzères Développement du premier criblage pharmacologique Recherche in vivo pour la Neuropathie à Axones Géants
- 21- Carlos Malpica Applying metabolomics to diagnose and treat rare diseases: an experience from the Middle East

- 22- Rolando Meloni Recherche par séquençage de l'exome de gènes de risque pour le trouble bipolaire dans un large pedigree en Sardaigne.
- 23- Benoît Miotto Etude moléculaire et génétique du Syndrome de Meier-Gorlin de type 1
- 24- Virginie Mournetas La dystrophie musculaire de Duchenne, une maladie développementale
- 25- Anne-Sophie Pezzino Acquisition de la lecture et perspective développementale : cas du syndrome de Williams
- 26- Laurent Plantier Inhaled Nanocarrier / Antisense Therapy for Pulmonary Fibrosis - a multidisciplinary European project
- 27- Pascale Quignon Intérêt du chien comme modèle spontané de maladies génétiques rares humaines
- 28- Nicolas Ramoz Analyse d'exomes dans l'anorexie mentale familiale et identification de nouveaux et rares variants de gènes impliqués dans la voie de la récompense
- 29- Florence Riccardi Identification de nouveaux gènes dans les encéphalopathies épileptiques précoces
- 30- Miria Ricchetti A mouse model for progeroid Cockayne syndrome and therapeutic purposes
- 31- Caroline Rooryck-Thambo Exploration des bases génétiques et physiopathologiques du spectre Oculo-Auriculo-Vertébral par des outils «Multiomics»
- 32- Stéphane Savary Inactivation génique des transporteurs ABCD1 et ABCD2 dans les cellules microgliales BV-2 : étude de la physiopathogenèse de l'adréno-leucodystrophie liée à l'X
- 33- Roberto Silva-Rojas La sur-activation de STIM1 dans la souris induit un phénotype multi-systémique touchant muscle, rate, peau, os, et le système immunitaire
- 34- Julien Solinc PDGFRalpha drives pulmonary vascular progenitor cells recruitment, vascular remodeling and pulmonary hypertension development
- 35- Laurent Tiret Vers un traitement unifié des myopathies centronucléaires : caractérisation d'un modèle préclinique canin
- 36- Nicolas Tricaud Thérapie génique dans les neuropathies démyélinisantes
- 37- Julien Van-Gils Analyse d'exome chez des patients Rubinstein-Taybi non porteurs d'altération dans CREBBP ou EP300
- 38- Guillaume Velasco Maladies génétiques de la méthylation de l'ADN : le cas du syndrome ICF
- 39- Sylvie Viaux Handicap moteur, maladie rare et parentalité : étude longitudinale
- 40- Sandrine Vuillaumier Une mutation récurrente hétérozygote c.1333C>T p.Arg445\* sur le gène SLC37A4 est responsable d'un nouveau CDG de type 2 de transmission dominante associé à une déficience multiple des facteurs de la coagulation.