



1ère Journée Française de l'Albinisme

5 Avril 2019
Bordeaux

Organisateurs :

Benoit Arveiler, Eulalie Lasseaux, Vincent Michaud, Fanny Morice-Picard, Perrine Pennamen, Claudio Plaisant, Angèle Tingaud-Sequeira

Programme

1ère JOURNEE FRANCAISE DE L'ALBINISME

Amphithéâtre Ecole de Sage Femmes,
Groupe Hospitalier Pellegrin

5 AVRIL 2019

8h30-8h45

Accueil des participants

SESSION 1a — Aspects sociaux-historiques

9h00-9h15 : L'albinisme : données historiques - *Pascale Jeambrun (Paris)*

9h15-9h30 : Les déterminants biopsychosociaux de l'ajustement dyadique à la maladie chez le sujet albinos et son proche entourage, une approche mixte qualiquantitative - *Bruno Quintard (Bordeaux)*

SESSION 1b — Prise en charge des patients

9h30-9h45 : Co-construction d'un programme d'éducation thérapeutique albinisme - *Smail Hadj-Rabia (Paris)*

9h45-10h00 : Genespoir : Association française des albinismes

10h00-10h15 : La filière de santé maladies rares SENSGENE – Une filière au service des maladies rares de l'œil et de l'oreille - *Marilyne Oswald (Strasbourg)*

10h15-10h35

Pause-café - 20 mn

SESSION 2 — Ophtalmologie

10h35-10h50 : Etude d'une cohorte de 300 patients atteints d'albinisme - *Xavier Zanolghi (Nantes)*

10h50-11h05 : Reconnaître les albinismes frustrés - *Catherine Duncombe-Poulet (Caen)*

11h05-11h20 : Un drôle de fond d'œil ! Un cas clinique - *Vasily Smirnov (Lille)*

11h20-11h35 : Analyse clinique et génétique de la série des cas d'albinismes oculo-cutanés et oculaires purs d'un centre de référence Maladies rares, le classique et l'inattendu. - *Isabelle Meunier (Montpellier)*

11h35-11h50 : Hôpital de jour albinisme à Bordeaux : une prise en charge multidisciplinaire - *Valentine Coste-Verdier (Bordeaux)*

11h50-13h30 Déjeuner

SESSION 3 — Dermatologie – Hématologie – Génétique

13h30-13h45 : Albinismes, pourquoi la consultation de dermatologie ? - *Smaïl Hadj-Rabia (Paris)*

13h45-14h00 : Etude clinico-moléculaire d'une série de 28 patients atteints des syndromes d'Hermansky-Pudlak de type 3, 5 et 6 - *Vincent Michaud (Bordeaux)*

14h00-14h15 : Comment diagnostiquer un déficit en granules denses plaquettaires dans un contexte d'albinisme oculo-cutané ? - *Mathieu Fiore (Bordeaux)*

14h15-14h30 : A propos d'un cas de syndrome d'Hermansky-Pudlak de type 9. *Mathieu Fiore (Bordeaux)*

14h30-14h45 : Une forme familiale inhabituelle d'albinisme oculaire - *Catherine Vincent-Delorme (Lille)*

14h45-15h00 : Diagnostic de l'albinisme et limites du NGS : Trous de couverture, zones complexes...les terreurs du diagnostic - *Claudio Plaisant (Bordeaux)*

15h00-15h20

Pause-café: 20 mn

SESSION 4 — Recherche

15h20-15h35 : Les variants synonymes rares : des nouvelles pistes pour le diagnostic moléculaire de l'albinisme - *Perrine Pennamen (Bordeaux)*

15h35-15h50 : L'épithélium pigmentaire rétinien dérivé des cellules souches pluripotentes induites : un modèle pertinent pour l'albinisme ? - *Vasiliki Kalatzis (Montpellier)*

15h50-16h05 : Intérêt du chien comme modèle spontané de maladies génétiques rares en dermatologie, ophtalmologie, anomalies de la pigmentation... - *Catherine André (Rennes)*

Conclusion de la journée

Remerciements :



EAU THERMALE
Avène

Comment accéder au site de l'hôpital Pellegrin :

- depuis la gare : Bus liane 11 direction Martignas Les Pins/Le Haillan 5 Chemins, arrêt "Pellegrin"
- depuis l'aéroport : Bus Liane 1 direction Quinconces, arrêt "Mérignac centre" puis correspondance avec le tramway A direction La Gardette/Bassens/Carbon-Blanc/Floirac Dravemont, arrêt "Hôpital Pellegrin"
- en voiture : 1 place Amélie Raba Léon, 33076 Bordeaux

