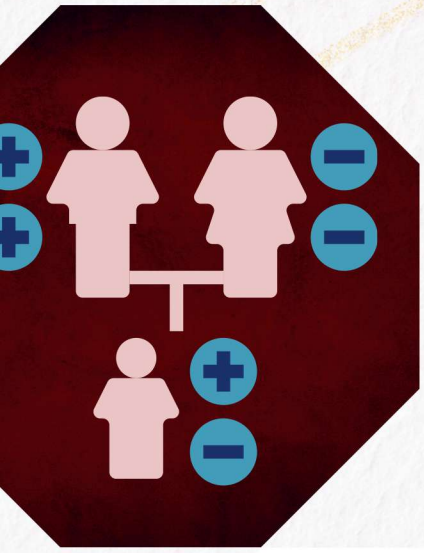
المركز الإستشفائي الجامعي
محمد السادس
مراكش
Centre Hospitalo-Universitaire
Mohammed VI
Marrakech

SERVICE DE GÉNÉTIQUE
CHU MOHAMMED VI

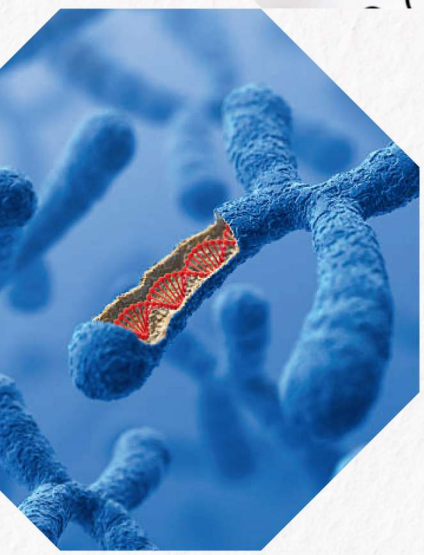
SOUS L'ÉGIDE DU CHU
MOHAMMED VI DE MARRAKECH
ET A L'OCCASION DU



RARE DISEASE DAY®

LE SERVICE DE GÉNÉTIQUE
DU CHU MOHAMMED VI DE
MARRAKECH
ORGANISE

# 1ÈRE JOURNÉE PORTES OUVERTES



Médimed

JEUDI
29 FÉVRIER
2024

AMPHITHÉATRE
PR. HARIF
CRC

PROGRAMME

**08H30 - 09H00** ACCUEIL DES PARTICIPANTS

**09H00 - 09H15** LECTURE DE QUELQUES VERSETS DU QORAN

**09H15 - 09H30** MOT D'OUVERTURE DE MONSIEUR LE DIRECTEUR DU CHU

**09H30 - 09H45** MOT DU MONSIEUR LE DOYEN

**09H45 - 10H15** HISTORIQUE ET PRÉSENTATION DU SERVICE DE GÉNÉTIQUE DU CHU MOHAMMED VI DE MARRAKECH. PR. N. ABOUSSAIR

**1ÈRE SESSION : APPORT DE LA GÉNÉTIQUE DANS LA PRISE EN CHARGE DES DÉFICIENCES INTELLECTUELLES ET ANOMALIES DU DÉVELOPPEMENT**
**MODÉRATEURS : PR. N. ABOUSSAIR, PR. B. ADMOU, PR. S. ELKARIMI, PR. N. RADA, PR. N. SORAA**

**10H15 - 10H30** EXPÉRIENCE DU SERVICE DE PÉDIATRIE A EN DÉFICIENCE INTELLECTUELLE D'ORIGINE GÉNÉTIQUE: CAS CLINIQUES. PR. ASS. S. MGHAR

**10H30 - 10H45** APPORT DE LA CYTOGÉNÉTIQUE CONVENTIONNELLE DANS LE DIAGNOSTIC DES DEFICIENCES INTELLECTUELLES + ANOMALIES DU DEVELOPPEMENT : EXPÉRIENCE DU SERVICE DE GÉNÉTIQUE DU CHU MOHAMMED VI DE MARRAKECH. PR. ASS. FZ. BOUZID

**10H45 - 11H00** APPORT DE LA CYTOGÉNÉTIQUE MOLÉCULAIRE ET DE LA BIOLOGIE MOLÉCULAIRE DANS LE DIAGNOSTIC DES DEFICIENCES INTELLECTUELLES + ANOMALIES DU DEVELOPPEMENT : EXPÉRIENCE DU SERVICE DE GÉNÉTIQUE DU CHU MOHAMMED VI DE MARRAKECH. PR. ASS. M. MANSOURI

**11H00 - 11H30** DISCUSSION ET RECOMMENDATIONS

**PAUSE CAFÉ**

**2ÈME SESSION : APPORT DE LA GÉNÉTIQUE DANS LA PRISE EN CHARGE DES INFERTILITÉS ET ANOMALIES DE LA DIFFÉRENCIATION SEXUELLE**
**MODÉRATEURS : PR. N. ABOUSSAIR, PR. A. ABOULFALAH, PR. Z. DAHAMI, PR. B. FAKHIR, PR. R. QADIRY**

**12H00 - 12H15** LES HYPOGONADISMES D'ORIGINE GÉNÉTIQUE: EXPÉRIENCE DU SERVICE D'ENDOCRINOLOGIE. PR. S. RAFII

**12H15 - 12H30** APPORT DE LA GÉNÉTIQUE DANS LA PRISE EN CHARGE DES ANOMALIES DE LA DIFFÉRENCIATION SEXUELLE: EXPÉRIENCE DU SERVICE DE GÉNÉTIQUE DU CHU MOHAMMED VI DE MARRAKECH. PR. ASS. H. AIT HAMMOU

**12H30 - 12H45** INFERTILITÉ MASCULINE D'ORIGINE GÉNÉTIQUE. M. QABLI

**12H45 - 13H00** DISCUSSION ET RECOMMENDATIONS

**PAUSE DÉJEUNER**

PROGRAMME

**3ÈME SESSION : APPORT DE LA GÉNÉTIQUE DANS LE DIAGNOSTIC ET LA PRISE EN CHARGE DES MALADIES NEUROMUSCULAIRES ET NEUROSENSORIELLES**
**MODÉRATEURS : PR. N. ABOUSSAIR, MR. H. BAZZY, PR. N. LOUHAB, PR. H. RAIS, PR. A. RAJI**

**15H00 - 15H15** EXPÉRIENCE DU SERVICE DE NEUROLOGIE DANS LES MALADIES NEUROMUSCULAIRES D'ORIGINE GÉNÉTIQUE : CAS CLINIQUES. PR. N. LOUHAB

**15H15 - 15H30** EXPÉRIENCE DU SERVICE DE GÉNÉTIQUE DU CHU MOHAMMED VI DE MARRAKECH DANS LE DIAGNOSTIC ET LA PRISE EN CHARGE DES DYSTROPHIES MUSCULAIRES DES CEINTURES. A. MOUSSAOUI

**15H30 - 15H45** LE DIAGNOSTIC DES SURDITÉS D'ORIGINE GÉNÉTIQUE. PR. A. RAJI, PR. ASS. Y. LAKHDAR

**15H45 - 16H00** RECHERCHE DE LA MUTATION C.35DELG DU GÈNE *GJB2* DANS LES SURDITÉS NEUROSENSORIELLES ISOLÉES: EXPÉRIENCE DU SERVICE DE GÉNÉTIQUE DU CHU MOHAMMED VI DE MARRAKECH. E. SALMAN

**16H00 - 16H15** DISCUSSION ET RECOMMENDATIONS

**4ÈME SESSION : APPORT DE LA GÉNÉTIQUE DANS LE DIAGNOSTIC ET LA PRISE EN CHARGE DES MALADIES OSSEUSES CONSTITUTIONNELLES ET DES CRANIOSTÉNOSES**
**MODÉRATEURS : PR. N. ABOUSSAIR, PR. S. AIT BENALI, PR. N. FDIL, PR. N. MANSOURI, PR. T. SALAMA**

**16H15 - 16H30** LES CRANIOSTÉNOSES D'ORIGINE GÉNÉTIQUE. EXPÉRIENCE DU SERVICE DE NEUROCHIRURGIE. PR. S. AIT BENALI, PR. N. MANSOURI ET COLL.

**16H30 - 16H45** EXPÉRIENCE DU SERVICE DE GÉNÉTIQUE DU CHU MOHAMMED VI DE MARRAKECH DANS LE DIAGNOSTIC ET LA PRISE EN CHARGE DES MALADIES OSSEUSES CONSTITUTIONNELLES. DR. L. SOUFIAN

**16H45 - 17H00** APPORT DE LA GÉNÉTIQUE DANS LE DIAGNOSTIC DE LA PYCNODYSOSTOSE : EXPÉRIENCE DU SERVICE DE GÉNÉTIQUE DU CHU MOHAMMED VI DE MARRAKECH . PR. ASS. K. DAFIR

**17H00 - 17H15** DISCUSSION ET RECOMMENDATIONS

**MOT DE CLÔTURE ET PAUSE CAFÉ**

PRESTATIONS DISPONIBLES AU SERVICE DE GÉNÉTIQUE DU CHU MOHAMMED VI DE MARRAKECH

## CONSULTATION CLINIQUE / CONSEIL GÉNÉTIQUE

**CONSULTATION DE GÉNÉTIQUE**
**CONSULTATION DE DYSMORPHOLOGIE**
**CONSULTATION D'ONCOGÉNÉTIQUE**
**CONSULTATION DE CONSEIL GÉNÉTIQUE : PRÉCONCEPTIONNEL, PRÉNATAL, POSTNATAL**
**CONSULTATION D'OPHTALMO-GÉNÉTIQUE**

## CYTOGÉNÉTIQUE

**CYTOGÉNÉTIQUE CONVENTIONNELLE : CARYOTYPE CONSTITUTIONNEL POSTNATAL**
**CYTOGÉNÉTIQUE MOLÉCULAIRE : FISH DES SYNDROMES MICRODÉLÉTIONNELS (SYNDROME DE PRADER WILLI, SYNDROME D'ANGELMAN, SYNDROME DE DI-GEORGE, SYNDROME DE WILLIAMS-BEUREN)**

## BIOLOGIE MOLÉCULAIRE

### ANOMALIES DU DÉVELOPPEMENT ET DÉFICIENCE INTELLECTUELLE

- SYNDROME DE L'X-FRAGILE
- SYNDROME D'ANGELMAN
- SYNDROME DE PRADER WILLI
- SYNDROME DE RETT : *MECP2*
- SYNDROME DE COSTELLO : *HRAS*
- SYNDROME DE BARDET BIEDL : *BBS 1 ET BBS 10*
- SYNDROME DE TOWNES BROCK: *SALL1*

### MALADIES NEUROMUSCULAIRES

- MYOPATHIE DE DUCHENNE/BECKER
- GAMMASARCOGLYCANOPATHIE
- AMYOTRPPHIE SPINALE INFANTILE
- ENCÉPHALOPATHIE ÉPILÉPTIQUE INFANTILE PRÉCOCE : *ITPA*
- SYNDROME D'INSENSIBILITÉ À LA DOULEUR : *NTRK1*

### MALADIES OSSEUSES CONSTITUTIONNELLES (MOC)

- ACHONDROPLASIE / HYPOCHONDROPLASIE : *FGFR3*
- SYNDROME DU DYGGVE MELCHIOR CLAUSEN : *DYM*
- ARTHROGRYPOSE : *PIEZO2*
- SYNDROME D'APERT / SYNDROME DE CROUZON : *FGFR2*
- DYSPLASIE DIASTROPHIQUE : *DTDST*

### INFERTILITÉ / ADS

- INFERTILITÉ MASCULINE: *AURKC*, MICRODÉLÉTIONS AZF, *SRY*
- HYPERPLASIE CONGÉNITALE DES SURRÉNALES

### MALADIES NEUROSENSORIELLES

- SURDITÉ AUTOSOMIQUE RÉCESSIVE : *GJB2*
- AMAUROSE CONGÉNITALE DE LEBER

### MALADIE PÉRIODIQUE ET MALADIES MÉTABOLIQUES

- FIÈVRE MÉDITÉRANÉENNE FAMILIALE : *MEFV*
- MALADIE DE GAUCHER : *GBA1*
- MUCCOPOLYSACCHARIDOSE 1 : *IDUA*
- HYPEROXALURIE PRIMITIVE TYPE 1 : *AGXT*

### GÉNODERMATOSES

- XERODERMA PIGMENTOSUM : *XPC, XPA*

### ONCO-HÉMATOLOGIE ET ONCOGÉNÉTIQUE

- SYNDROMES MYÉLOPROLIFÉRATIFS : *JAK2, CALR*
- LEUCÉMIES : *BCR/ABL*
- NEM : *RET*
- RÉTINOBLASTOME