

# STAFF MULTISITE DE LA FILIERE SENSGENE

10 avril 2018

–

08h00-09h00

« Mutations monoalléliques de WFS1 et relations génotypes phénotypes »  
(appel à publications sur la cohorte française)

Coordonnateur : Dr Sandrine Marlin

---

## Introduction

08h00-08h05

Mot de bienvenue

*Dr Sandrine Marlin, Hôpital Necker, Paris*

## Première partie

08h05-08h20

« Mutations monoalléliques de WFS1 et relations génotypes phénotypes »  
(appel à publications sur la cohorte française)

*Dr Sophie Achard, Hôpital Necker, Paris*

08h20-08h30

Questions et remarques

*Tous*

## Seconde partie

08h30-08h45

Présentation de cas : « Une dystrophie rétinienne chez un enfant de 4 ans »

*Dr Christelle Bonifas, CHU de Lyon*

« Caractérisation phénotypique et génétique de la cohorte CARGO :  
syndrome de Wolfram autosomique dominant »

*Dr Yaumara Perdomo, Hôpitaux Universitaires de Strasbourg*

08h45-08h50

Questions et remarques

*Tous*

## Conclusion

08h50-08h55

*Dr Sandrine Marlin, Hôpital Necker, Paris*

Les réunions sont réalisées avec l'outil Lifesize. Vous trouverez [sur ce lien](#) les informations pour vous connecter par visioconférence, par téléphone ou smartphone ou à l'aide de n'importe quel ordinateur connecté à internet.

## Les prochains staffs

- 15 mai 2018 avec les Pr Vincent Soler et Pierre Fournié sur les thèmes « Etat des lieux sur la génétique dans le kératocône » et « Approche médico-sociale par développement d'un questionnaire de qualité de vie dans le kératocône »
- 12 juin 2018 avec le Pr Dominique Bremond-Gignac sur le thème « Anomalies du segment antérieur ».
- 11 septembre 2018 avec le Dr Martine Mauget-Faÿsse sur le thème « Les maladies génétiques sont-elles des maladies auto-immunes ? »