

Séminaire Pierre Royer – 19 & 20 mars 2020

Programme du jeudi 19 mars 2020 Sans diagnostic

Pré-programme

Auditorium de l'Institut *Imagine*
24 Boulevard du Montparnasse – 75015 PARIS
Horaires 9h -17h30

Accueil et introduction

Stanislas Lyonnet (*Imagine*, Paris) (5 min)

« Second look » at exomes

Christel Thauvin et Yannis Duffourd (CHU Dijon) (15 min+5')

Impact des variants synonymes en situation clinique

Artem Kim (IGDR, Rennes) (15 min+5')

Présentations Flash à partir d'exemples

Deep Intronic Mutation (total 15')

Corinne Antignac (5min) et Jean Michel Rozet (*Imagine*, Paris) (5 min) + 5'

Variants de structure et différentes technologies (total 15')

Caroline Schluth-Bolard (CHU Lyon) (5min)

Valérie Malan et Serge Romana (*Imagine*, Paris) (5 min) (+ 5')

PAUSE CAFÉ 11h – 11h30

Intégration des données de séquençage du génome et de l'ARN pour réduire les impasses diagnostiques

Antonio Vitobello (CHU Dijon) (15 min +5')

Interactions chromatiniennes et impacts génétiques

Alexandre Reymond (CHUV Lausanne) (20 min + 5')

Apport du méthylome chez les patients sans diagnostic

Alexander Hoischen (Nijmegen) (à Confirmer) (15 min +5')

Nouvelles technologies pour la recherche d'amplifications de triplet

Patricia Fergelot-Marin (CHU Bordeaux) (15 min +5')

DEJEUNER 13h – 14h

Genome-wide variant interpretation aided by transcriptomes and proteomes

Thomas Meitinger (Institute of Human Genetics, Munich, Allemagne) (20 min + 5')

Génome non codant et annotation

Antonio RAUSELL (*Imagine*, Paris) et Patrick Nitschké (*Imagine*, Paris) (15 min +5')

Modèles complexes (burden tests) (25 min + 5')

Thomas Bourgeron (Université Paris Diderot) 20 min

Gaspard Kerner (*Imagine*, Paris) (5 min)

Single-cell omics Multiomics

Mickaël Ménager (*Imagine*, Paris) (15 min+5)

Apport des IPS pour réduire l'impasse diagnostique

Dominique Bonneau (CHU Angers) (15 min+5')

Intervention d'Illumina (15 min+5')

Orateur à venir

NGS 3 (15 min+5')

Orateur à venir

Conclusion

Laurence Faivre (CHU, Dijon) (5 min)

Fin de la journée 17h30

Inscription gratuite en suivant ce lien : <http://bit.ly/PIERREROYER2020>

Séminaire Pierre Royer – 19 & 20 mars 2020

Programme du vendredi 20 mars 2020

Sans Diagnostic - SHS

Auditorium de l'Institut *Imagine*
24 Boulevard du Montparnasse – 75015 PARIS
Horaires 9h -12h30

Topos de 20 min + 10' de questions

Présentation de l'Association Sans Diagnostic et Unique (ASDU)

Magali Padre & Juliette Lacronique

Attentes parentales autour de la recherche d'un diagnostic chez l'enfant. Quoi de neuf avec le SHD ?

Françoise Houdayer (Lyon)

Parcours médico-social des patients atteints d'une maladie rare du développement : singularité des patients sans diagnostic ? »

Aurore Pélissier - LEDi, Université de Bourgogne, FHU TRANSLAD

Etudes médico-économiques et NGS : revue de la littérature, et des projets en cours en France et en Europe

Catherine Lejeune (CHU Dijon) et Camille Level (Ledi, Université de Bourgogne)

Table ronde

Déborah Lévy-Bertherat (ENS, Paris) et François Villar

Interface PNMR3 et PFMG2025

Christel Thauvin (Aviesan)

BRUNCH 12h30 – 13h30/14h