Organisateurs:

Dr Caroline RAYNAL – Dr Anne BERGOUGNOUX Laboratoire de Génétique Moléculaire CHU de Montpellier Université de Montpellier





Tél: 04 11 75 98 64 Fax: 04 11 75 98 82

Courriel: <u>caroline.raynal@inserm.fr</u> anne.bergougnoux@inserm.fr

Et

Pr Isabelle CREVEAUX
Laboratoire de Génétique Moléculaire
CHU de Clermont Ferrand
Université Clermont-Auvergne

Tél: 04 73 75 18 49

Courriel: isabelle.creveaux@uca.fr

Inscription:

Entrée sur inscription, nombre de places limité.

Accès:

En train: Gare ferroviaire de Clermont-Ferrand En avion: Aéroport Clermont-Ferrand-Auvergne En voiture: A71 – A72 – A73, sortie Clermont Nord

Lieu du séminaire : Centre diocésain de Pastorale

133, avenue de la République

53051 Clermont-Ferrand Cedex 02

Plus d'informations : https://www.cdp63.fr/

Tramway arrêt « Gravière »

Parking public à proximité du lieu du séminaire

Hébergement: CAMPANILE CLERMONT-FERRAND CENTRE

Nombre de places de parking limité





GenMucoFrance

Réseau Français des Laboratoires de Génétique Moléculaire

Atelier sur le Diagnostic Moléculaire de la Mucoviscidose
- Programme -

15 - 16 Septembre 2022

Centre diocésain de Pastorale Clermont-Ferrand

Nos partenaires :















Jeudi 15 septembre 2022		Vendredi 16 septembre 2022	
421-20 Associated as a setting and		<u>NGS</u>	
13h30	Accueil des participants LE DEPISTAGE NEONATAL	08h45	Retour d'expérience du séquençage de <i>CFTR</i> sur Iseq®100 Illumina - MP. Reboul (Bordeaux)
14h00	Recueil des données de biologie moléculaire pour améliorer le suivi épidémiologique des enfants issus du DNN - MP. Audrézet (Brest)	09h00	Le fonctionnement des plateformes SeqOIA et AURAGEN : la vision de biologistes interprétateurs - I. Creveaux (Clermont-Ferrand) - T. Bienvenu (Paris, Cochin)
14h20	Modification de l'algorithme du DNN de la mucoviscidose : vers un panel de mutations CF-causing en NGS ? - C. Raynal (Montpellier), D. Cheillan	09h30	Les nouvelles préindications PFMG 2025 : état de l'art et critères d'éligibilité. T. Bienvenu (Paris, Cochin), A. Pagin (Lille)
14h40	(Lyon) Étude de suivi des CFSPID dans le cadre du PNMR3 « errance diagnostique » A. Munck - AS. Bonnel (Paris)	10h00	Comment traiter les données incidentes du gène <i>CFTR</i> issues des analyses de génomes/exomes/panels? E. Bieth (Toulouse) - A. Bergougnoux (Montpellier)
	ASPECTS RÉSEAU	10h30	PAUSE - Visite des stands Sponsors
		IDENTIFICATION ET CARACTERISATION DE VARIANTS CFTR DANS LE	
15h00	Résultats des évaluations externes de la Qualité		CADRE DU DIAGNOSTIC
	 EQA CF - MP. Audrézet (Brest) Contrôle de qualité du DNN Asqualab - C. Raynal (Montpellier) 	10h55	Point sur la nomenclature HGVS des variants (annotation des Pipeline NGS et cas particuliers) – C. Bareil (Montpellier)
	 Echange inter-laboratoires « Pancréatites » - A. Pagin (Lille) Echange inter-laboratoires DPNI muco - M. Pacault (Brest) 	11h10	Interprétation des variants au regard de la pénétrance - E. Girodon (Paris), A. Pagin (Lille)
15h50	Recueil des données par l'ABM : thesaurus de la filière Muco/CFTR et exemple de paramétrage SIL – A. Bergougnoux (Montpellier), N. Calmels (Strasbourg)	11h30	Outils d'aide à l'interprétation des variants : le portail web CFTRare et l'outil d'annotation Mobidetails - S. Sasorith, D. Baux (Montpellier)
		11h50	Variants rares : études de cas pratiques - A. Bergougnoux (Montpellier), A. de Becdelièvre (Créteil), MP. Audrézet (Brest)
16h20	PAUSE - visite des stands Sponsors	12h30	Déjeuner
	LES PATHOLOGIES LIEES A CFTR ou CFTR-RD		À L'HEURE DES THÉRAPEUTIQUES CIBLÉES
16h50	L'actualisation des recommandations sur les CFTR-RD : version PNDS et version européenne - I. Sermet-Gaudelus (Paris - Necker)	14h00	Les traitements modulateurs : pour quels patients, selon quelles modalités? à définir
17h10	Analyse de la cohorte de patients ABCD issue de <i>CFTR</i> -France - E. Girodon	14h30	Oligonucléotides antisens : quelles cibles et applications – M. Taulan-Cadars (Montpellier)
17h30	(Paris) Clôture de la journée	15h00	Le conseil génétique à l'heure des modulateurs du CFTR - E. Girodon (Cochin) - E. Haquet (Montpellier) - clinicien à définir
1/1130	Cioture de la journée	15h30	Discussion
18h00	Sortie culturelle et dîner	16h00	Clôture de l'Atelier