



3° jeudis, jeudi 15 octobre 2020

Matinée (10h-13h) : CNV, de la pénétrance incomplète à l'expressivité variable

*Lieu amphithéâtre Imagine. Nombre de places limitées.
Retransmission en visio sur inscription sécurisée zoom (cf.)*

1. 10h-10h15 : Introduction. **Damien Sanlaville**
 1. Définir la problématique et la notion de pénétrance incomplète
 2. Définir la notion de facteur de risque et d'OR / RR
 3. Fréquence des CNV de pénétrance incomplète dans la littérature (PIEV)
2. 10h15-10h40 : Parler de spectre phénotypique plutôt que de pénétrance incomplète, retour d'un généticien clinicien et d'un psychiatre. **Pauline Chaste et Marlène Rio**
3. 10h40 -11h10 : Point pratique : Conduite à tenir devant des CNV PIEV à partir de cas pratiques. **Valérie Malan et Damien Sanlaville.**
4. 11h10-11h15 : Un mot sur le site AChroPuce et les PIEV. **Valérie Malan**
5. 11h15-12h30 : Du CNV de pénétrance incomplète au score polygénique.
 1. Exemple de l'autisme : **Thomas Bourgeron (20+ 5' de questions)**
 2. Exemple de l'épilepsie : **Nicolas Chatron (20+ 5' de questions)**
 3. Point sur les développements de pipeline score polygénique intégrant SNV et CNV : **Antonio Rausell (20+ 5' de questions)**
6. 12h30-12h45 : Stress et incertitude en période prénatale : le vécu des familles. **Bérengère Beauquier - Maccotta**
7. 12h45-13h00 : Discussion- Conclusion

Après-midi (14h-16h)

Organisation par l'équipe de Nantes (Dr Bertrand Isidor)

- cas clinique du mois

- 15 min NGS

- observations (rassemblées par les Internes de Génétique : president@interne-genetique.org : maintenant **Société des Internes et Jeunes Généticiens de France** !)