

LES MERCREDIS DE LA CYTOGÉNÉTIQUE - DESC DE CYTOGÉNÉTIQUE D'ÎLE-DE-FRANCE



18 janvier 2017

Centre Universitaire des Saints-Pères

45 rue des Saints-Pères 75006 Paris

Métro Saint-Germain (ligne 4), Mabillon (ligne 10)

NGS NOUVEAUTÉS EN CONSTITUTIONNEL

Dr Nicolas Chatron (Hospices Civils de Lyon - HCL) et Dr Boris Keren (Pitié - Salpêtrière)

- ▶ **14h00 – 14h25 : La Cytogénétique par séquençage : aspects technologiques (N. Chatron - Lyon)**
- ▶ **14h30-14h55 : Etapes clés du traitement bioinformatique de données NGS (Julien Buratti - Paris).**
- ▶ **15h00-15h25 : Caractérisation de point de cassure de remaniement chromosomique équilibrée : projet ANI (Caroline Schluth-Bolard - Lyon)**
- ▶ **15h30-15h55 : Cas cliniques : apport du WGS dans la caractérisation et la compréhension d'un chromothripsis (Vincent Gatinois - Montpellier)**
- ▶ **16h00-16h30 : Vers le séquençage génome entier en diagnostic : projet Filière AnddiRares-Defiscience (Celine Vernin - Lyon)**