

## 3D Genome in Human Health & Science: an Update

Connexion à partir de 9h15 pour un début à 9h30

**Session du matin : 9h30-13h00 – Modération : Jean Muller, Chat : Cécile Rouzier/Nicolas Sévenet**

- 9h30-9h50 Accueil et actualités du réseau NGS-Diag (**Nicolas Sévenet, Jean Muller, et Cécile Rouzier**)
- 9h50-11h Retours de groupes de travail :
- GT COFRAC, **Pierre Blanc** (SeqOIA)
  - GT Compte-rendu, **Pierre Blanc** (SeqOIA) et **Eulalie Lasseaux** (Bordeaux)
  - GT Interprétation variant v2, **Pascale Saugier-Véber** (Rouen), **Martin Krahn et Svetlana Gorokhova** (Marseille)
  - GT ACLF : Conduite à tenir devant l'identification d'anomalies chromosomiques fœtales hors trisomies 13, 18 et 21 par l'étude de l'ADN libre circulant (ADNlc) **Leila El Khattabi** (Paris)
- 11h-11h45 Exemples de rendus de résultats des plateformes, modalités d'interprétation. **Damien Sanlaville** (Auragen, Lyon) **Alban Lermine et Pierre Blanc** (SeqOIA, Paris)
- 11h45-11h55 Pause**
- 11h55-12h15 Introduction de la journée, **Aurélien Trimouille et Christophe Hubert** (CHU de Bordeaux)
- 12h15-13h00 Hi-C for the detection and interpretation of structural variants (SVs) in rare genetic disorders **Uira Melo**, Max Planck Institute for Molecular Genetics, (Berlin, Allemagne)

**13h00- 14h30 Pause déjeuner**

Connexion à partir de 14h15 pour un début à 14h30

**Session après-midi: 14h30-17h15 Modération : Nicolas Sévenet, Chat : Martine Doco-Fenzy/Jean Muller**

- 14h30-15h00 Analysis of 3D genome organization and cancer, **Nicolas Servant**, Institut Curie (Paris)
- 15h00-15h30 Cis-régulation et expression génique, **Stéphanie Moisan**, Laboratoire Génétique Moléculaire Histocompatibilité, UMR 1078, (Brest)
- 15h30-16h15 Communications sélectionnées
- Conservation *in silico* des domaines topologiquement associés en population témoin, impact sur l'interprétation des CNV, **Thomas Smol**, Institut de Génétique Médicale (Lille)
  - Identification et caractérisation moléculaire d'une délétion non codante identifiée dans une famille avec calcifications cérébrales primaires et dévoilant un élément régulateur majeur de l'expression du gène *SLC20A2*, **Kévin Cassinari**, Inserm U1245, (Rouen)
- 16h15-16h45 TAD: The Actual Diasappointment, **Nicolas Chatron**, (Lyon)
- 16h45-17h15 **Table ronde**

Comité d'organisation : Nicolas Sévenet, Aurélien Trimouille, Pierre Macquère, Christophe Hubert, Caroline Rooryck-Thambo, Jean Muller, Cécile Rouzier, Stéphanie Baert-Desurmont, Laurent Castéra, Florence Coulet, Martine Doco Fenzy, Claude Houdayer, Boris Keren, Antony Le Béhec, Valérie Malan, Philippe Vago.