

## Expression du génome humain, quels outils et applications ?

*Session du matin : 9h00-13h00 - Modération : Cécile Rouzier, Jean Muller*

9h00-9h15	Accueil et actualités du réseau NGS-Diag ( <a href="#">Jean Muller</a> et <a href="#">Cécile Rouzier</a> )
9h15-10h15	Retours des groupes de travail : <b>GT Compte-rendu pangénomique</b> , <a href="#">Pierre Blanc</a> (SeqOIA) et <a href="#">Eulalie Lasseaux</a> (Bordeaux) <b>Mini-atelier : GT Interprétation variant v2</b> , <a href="#">Svetlana Gorokhova</a> , <a href="#">Martin Krahn</a> (Marseille) et <a href="#">Pascale Saugier-Véber</a> (Rouen)
10h15-11h15	Point sur le PFMG 2025 : <b>Centre de référence d'innovation, d'expertise et de transfert (CRefiX)</b> , <a href="#">Jean-François Deleuze</a> <b>Collecteur Analyseur de Données (CAD)</b> , <a href="#">Yves Vandenbrouck</a>
<b>11h15-11h30</b>	<b>Pause</b>
11h30-11h45	<b>Introduction de la journée scientifique (enjeux)</b>
11h45-12h15	<b>Gene expression technologies</b> , <a href="#">Christelle Thibault</a> (Plateforme GenomEAST, Strasbourg)

**12h15- 13h45** Pause déjeuner

*Session après-midi: 13h45-17h15 - Modération : Cécile Rouzier, Jean Muller, Florence Coulet*

13h45-14h30	<b>Genetic diagnosis of mitochondrial diseases via RNA sequencing</b> , <a href="#">Holger Prokisch</a> , (Technical University of Munich, Germany)
14h30-14h50	<b>Approches transcriptomiques pour l'identification et l'étude de formes monogéniques de troubles du neurodéveloppement</b> , <a href="#">Amélie Piton</a> (Strasbourg)
14h50-15h05	<b>Apport du séquençage haut débit de l'ARN combiné au séquençage du génome dans le diagnostic des troubles du neurodéveloppement</b> , <a href="#">Hana Safranou</a> (Dijon)
15h05-15h25	<b>Recherche de variants introniques profonds par une approche transcriptomique de première intention : exemple du syndrome d'Alport</b> , <a href="#">Guillaume Dorval</a> (Paris)
<b>15h25-15h35</b>	<b>Pause</b>
15h35-15h55	<b>Les signatures pronostiques et théranostiques développées sur l'expression de l'ARN</b> , <a href="#">Remy Nicolle</a> (CIT, Ligue contre le cancer)
15h55-16h25	<b>Apport du RNAseq pour le diagnostic et la recherche en oncogénétique</b> , <a href="#">Sophie Krieger</a> (Caen)
16h25-16h45	<b>Bioinformatics detection of abnormal splice junctions and gene expression outliers in patient's RNA-seq data using GTEx normal samples as controls supports molecular diagnosis in neuromuscular disorders</b> , <a href="#">Sergey Naumenko</a> (Harvard Chan School of Public Health, USA)
16h45-17h00	<b>Tests fonctionnels pour résoudre les impasses diagnostiques dans les maladies rares</b> , <a href="#">Vincent Michaud</a> (Bordeaux)
17h	<b>Conclusion et fin</b>

*Comité d'organisation : Cécile Rouzier, Jean Muller, Stéphanie Baert-Desurmont, Laurent Castéra, Florence Coulet, Martine Doco Fenz, Claude Houdayer, Boris Keren, Antony Le Béchec, Valérie Malan, Nicolas Sévenet, Philippe Vago.*