

1^{ère} Réunion du Réseau NGS-Diag

Mercredi 20 décembre 2017

Amphithéâtre Constant Burg, site CLCC Institut Curie,
12, rue Lhomond 75005 Paris - France

Séquençage à haut débit et variations de structure du génome humain

9h-10h Accueil et inscription

Session du matin : 10h-12h30 (modérateurs: Nicolas Sévenet, Damien Sanlaville)

- 10h00 - 10h20 Accueil et présentation du Réseau NGS-Diagnostic, **Jean Muller** et **Cécile Rouzier**
- 10h20 - 10h50 Retour GT : Homogénéisation de l'interprétation de variants de séquence générés par analyses en NGS, **Pascale Saugier-Weber** et **Martin Krahn**
- 10h50 - 11h30 Plan France Médecine Génomique 2025, **Franck Lethimonnier**
- 11h30 - 12h00 Enjeux de l'interprétation combinées des variants moléculaires et variants de structure : exemple de la plateforme CartageniaBench, **Agilent**
- 12h00 - 12h30 Enjeux et défis des laboratoires de diagnostic génétique, **ThermoFisher Scientific**

12h30 – 14h00 : pause déjeuner (libre)

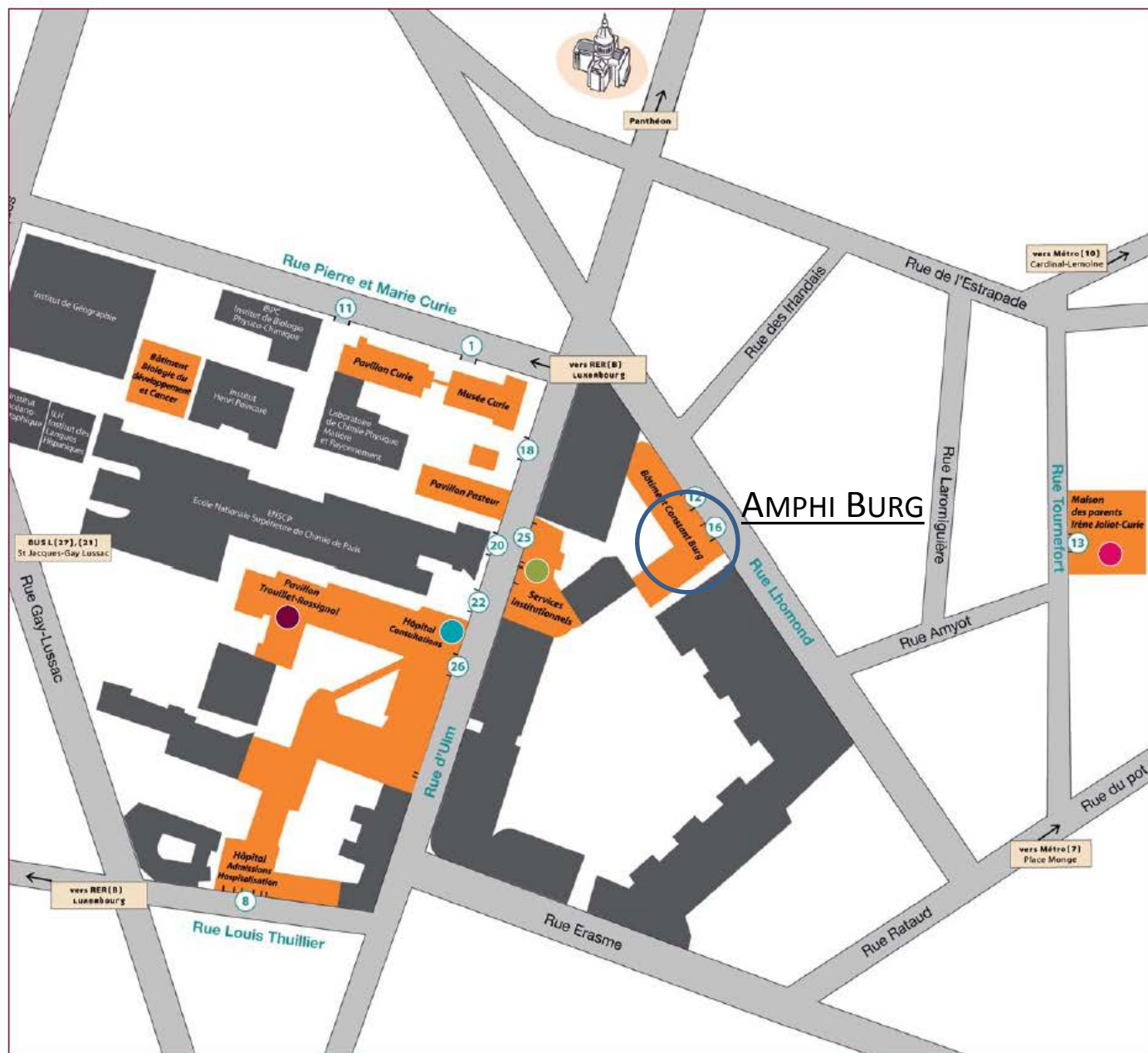
Session après-midi: 14h00-17h30 (modérateurs: Benoit Arveiler, Martine Doco-Fenzy)

- 14h00 - 15h00 NGS technologies for the diagnosis of intellectual disability, **Christian Gilissen**, Department of Human Genetics, Radboudumc, Nijmegen
- 15h00 - 16h00 Détection de variations structurales en routine diagnostique à partir du séquençage de génomes complets, **Pierre Antoine Rollat-Farnier** et **Claire Bardel**, Lyon
Whole Genome Sequencing: hidden treasures from the rare diseases, **Jean Muller**, Strasbourg
Vidjil: analyse interactive de répertoire immunologique en routine hospitalière, **Mikaël Salson**, Lille
Identification de réarrangements de grande taille, trésors cachés des petits panels, **Pascale Saugier-Weber**, Rouen
- 16h – 16h30 Pause-café

Modérateurs: Cécile Rouzier, Philippe Vago

- 16h30 - 17h30 Analyse des CNVs sur panels NGS : expérience du diagnostic moléculaire de l'albinisme, **Aurélien Trimouille**, Bordeaux
Détection des variants structuraux par NGS : application aux séquences Alu en zone codante, **Nicolas Sevenet**, Bordeaux
Détection d'insertion d'éléments mobiles dans des données de séquençage ciblé, **Elodie Girard**, Paris
Veille technologique : exemples de nouvelles approches, **Jean Muller**, Strasbourg
Discussion finale

Organisateurs : Claude Houdayer, Jean Muller, Cécile Rouzier, Benoit Arveiler, Stéphanie Baert-Desurmont, Martine Doco Fenzy, Boris Keren, Damien Sanlaville, Nicolas Sevenet et Philippe Vago.



Informations pratiques

Bus : 21, 27, 38, 82, 84 et 89

Métro : Cardinal-Lemoine (ligne 10)
Place Monge (ligne 7)

RER B : Luxembourg

Parking : 18 - 19 rue Soufflot

- Direction de l'Hôpital
- Direction du Centre de Recherche
- Services Institutionnels
- Maison des parents