



31^{ème} Séminaire de Génétique Clinique et de Conseil Génétique

2-3 février 2017, Montpellier



AFGC
Association Francophone
de Génétique Clinique



CORUM – Palais des congrès

Esplanade Charles de Gaulle, 34000 Montpellier

Coordonnées GPS 43.614226,3.882576

Coordination scientifique : David Genevieve (CHU Montpellier)

Avec le soutien de la filière AnDDI-RAre

Avec le soutien du réseau de santé Maladies Rares Méditerranée

En partenariat avec la société Française de médecine prédictive et personnalisée <http://sfmpp.org>

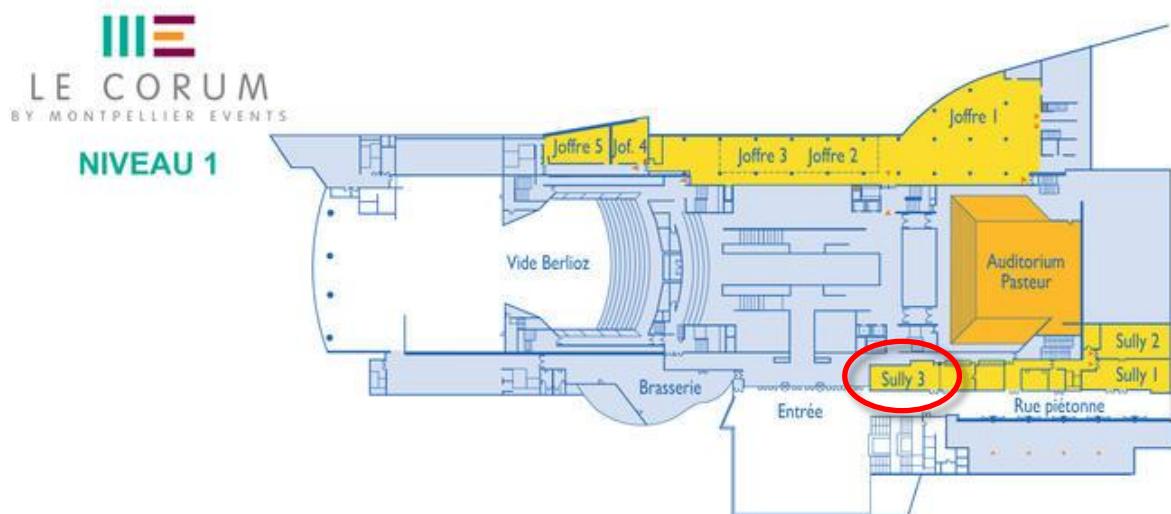
En partenariat avec la Fédération Médicale Hospitalo-Universitaire de génétique médicale, médecine moléculaire et médecine Génomique Montpellier-Nîmes



Mercredi 1 février 2017

Journée séminaire d'intégration des internes DES génétique – 48.

Salle SULLY3



Organisation Pr Damien Sanlaville(Lyon) - Programme spécifique aux internes



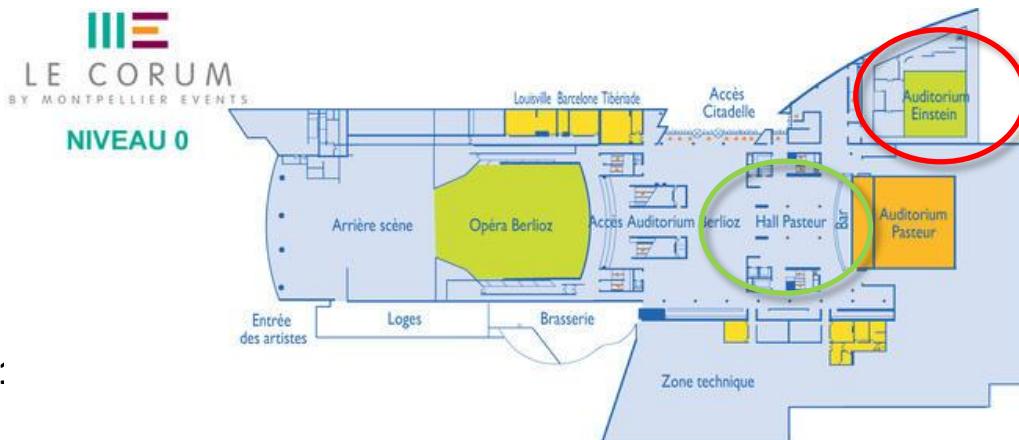
Actualités et progrès et médecine génomique et personnalisée

Jeudi 2 février 2017

8h15 - 9h00 Accueil des participants



9h00 - 9h15 Allocution d'introduction – Auditorium Enstein (rouge)



9h:

Aspects Prénatal – Modérateurs Dr Franck Pellestor – Pr Damien Sanlaville

- 9h15 Dépistage non invasif des anomalies de nombre de copie (CNV). Actualités, techniques, recommandation. *Dr Vincent Gatinois (Montpellier) 20+5*
- 9h40 Elargissement aux microdélétions et autres anomalies (SV). *Pr. Damien Sanlaville (Lyon) ? 15 + 5*
- 10h05 Découvertes non sollicitées. *Marion Imbert-Bouteille (Montpellier) 10+5*

10h 20 Pause 30' visite des stands Sponsors – café - Hall Pasteur (vert)

- 10h50 Dépistage non invasif des mutations ponctuelles (SNV)
Expérience groupe 1. *Dr Juliette Nectoux (Paris) 15+ 5*
Expérience groupe 2. *Dr Marie-Claire Vincent (Montpellier) 15+5*

Aspects Postnatal – Modérateur Pr Pascal Pujol - Dr Franck Pellestor

- 11h30 Utilité clinique de l'analyse de l'ADN circulant en oncologie. *Alain Thierry (Montpellier, Inserm) 20 +5*

14h00-19h30

Médecine Génomique : Génome/exome/ applications pratiques Le WGS est-il faisable dans une perspective diagnostique ?

Organisation Professeur Damien Sanlaville pour la Filière AnDDI Rare et la Filière Défiscience
Modératerices *Pr Laurence Faivre – Pr Isabelle Touitou*



- 14h00** Actualité : « les infrastructures nationales mises en œuvre dans le cadre du plan France Médecine Génomique 2025 : **Pr Lethimonier* Directeur de l'ITMO "Technologies pour la Santé" de l'Alliance Aviesan 15+5
- 14h20** Le projet WGS des filières AnDDI-rares et déficiences, introduction, *Damien Sanlaville (Lyon)* 5 min
- 14h25** SNV – littérature et retour d'expérience sur le projet WGS, *Amélie piton (Strasbourg)* 15 +5
- 14h45** CNV – littérature et retour d'expérience sur le projet WGS, *Boris Keren (Paris)* 15+5
- 15h05** SV : Le WGS pourra-t-il concurrencer le caryotype dans la recherche de remaniements chromosomiques équilibrés, *Damien Sanlaville (Lyon)* 15 + 5
- 15h25** Le projet WGS des filières AnDDI-rares et Déficiences, Synthèse, *Damien Sanlaville (Lyon)* 5
- 15h30** La bio-informatique deviendra-t-elle accessible au clinicien ?
Perspectives académique, *Yannis Duffourd, (Dijon)* 15+5
Perspectives industrielles, *Jurgi Camblong SophiaGenetics* 15+5

16h10 Pause 50' **visite des stands Sponsors** – café - Hall Pasteur

- 17h00** Les Facebook et Meetic du génome avec une soumission en live : *Dr Julien Thevenon (Grenoble)* 30'
- 17h30** Enfin vers une base de données nationale ? **Pr Christophe Beroud** (Marseille) 25+5
- 18h00** Tout regarder ou filtrer : le pour et le contre *Dr Martin Krahn Marseille* 15+5
- 18h20** Gestion des découvertes fortuites 15+5 *Pr Christel Thauvin (Dijon)* 15 +5
- 18h40** Avis des éthiciens : que regarder, que rendre ? *Dr Sophie Julia (Toulouse)* 15+5

19h00 Atelier tri de variant issus d'un exome à partir de fichier VCF 45 minutes

Apporter son ordinateur portable – connexion wifi

30 minutes de tri avec aide en direct et utilisation des bases de données et sites internet

Dr Julien Thevenon (Grenoble) et Pr David Genevieve (Montpellier)

15 minutes de débriefing sur les stratégies employées

Fin 19h50

20h30 Soirée gala sur réservation au Corum – Salon esplanade

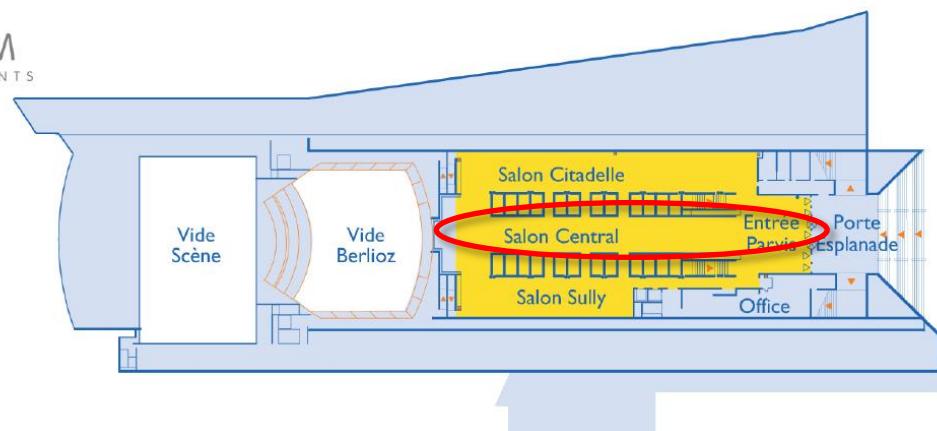
Hommage au Pr Pierre Sarda

100 convives maximum



LE CORUM
BY MONTPELLIER EVENTS

NIVEAU 3



Vendredi 3 février 2017

Actualités thérapeutiques

9h00 – 12h00 Actualités thérapeutiques dans les maladies rares – Auditorium

Enstein

Modérateur Pr Sylvie Odent – Pr Pierre Sarda

- 9h00** Système CRISPR/Cas9 quelles limites, quelles applications potentielles en maladies humaines. *Carine Giovannangeli. Structure et Instabilité des Génomes INSERM U 1154 et CNRS UMR 7196* 30' + 5
- 9h35** Actualités concernant les maladies osseuses constitutionnelles : actualités concernant l'achondroplasie, l'hypophosphatasie et la fibrodysplasie ossifiante progressive. *Filière OSCAR Pr Valérie Cormier Daire / Dr Geneviève Baujat (Institut Imagine, Paris)*. 30' + 5
- 10h10** Essai thérapeutique retour sur expérience de la gestion d'effet indésirable grave : *Pr Laurence Faivre (Dijon)* 15+5'

10h 30 Pause 30' visite des stands – café - **Hall Pasteur**

- 11h00** Traitement et pathologie de la chromatine : Essai thérapeutique dans le syndrome de Rubinstein-Taybi. *Pr Didier Lacombe/Dr Patricia Fergelot (Bordeaux)* 15+5
- 11h20** Maladies musculaires – quels progrès ? *Pr François Rivier (Montpellier)*.
- 11h40** Modulation de la voir RAS-MAPK par les statines dans les rasopathies. *Dr Tomas Edouard (Toulouse)*.

12h00-13h50 Pause déjeuner. **Visite des Stands Sponsors**

Dysmorphologie et remodelage de la chromatine

13h50-17h00 Nouvelles maladies / nouveaux syndromes – Chromatin disorders

Organisation Fédération des Centres de Référence Maladies Rares Anomalies du Développement Syndromes Malformatifs.

Modérateur Pr Damien Sanlaville – Pr Michel Koenig



- 13h50** Grands principes de la régulation de la chromatine. *Pr David Genevieve (Montpellier)* 30'

14h20 Syndromes génétiques causés par des mutations du complexe histone acétyltransférase *BRPF1/KAT6A/KAT6B* *Dr Amélie Piton et Elise Schaeffer (Strasbourg) 15'*

14h35 Syndromes de Say-Barber-Biesecker-Young-Simpson et genito-patellaire *KAT6B. Anne-Sophie Denomme-Pichon 15'*

14h50 *SETD5. Dr Nicolas Chatron (Lyon) 15'*

15h05 Wiedeman-Steiner, *KMT2A. Sarah Baer/Dr Elise Schaeffer (Strasbourg) 15'*

15h20 Syndromes génétiques avec avance staturale : point clinique *EZH2/SETD2/DNMT3A/NSD1. Pr Valérie Cormier-Daire/ Dr Caroline Michot (Paris, Institut Imagine) 20'*

Discussion 20'

16h00 Dysmorphologie challenge organisé avec l'aide de l'équipe de Face2gene - a confirmer

30'

16h30 Résultats

Remise de prix = Une Tête de Bélier...

FIN 17h00

Données pratiques



Accès voiture

Direction Montpellier – Centre Historique – Le Corum
Coordonnées GPS : Lat : 43.62 - Long : 3.89

Parking payant souterrain : 2 entrées – 500 places

Dépose minute côté ouest au niveau des déposes des bus



Accès piéton

Entrée niveau 0 :
côté ouest au niveau des déposes des bus / accès Crowne Plaza

Entrée niveau 1 : côté est



Accès tram - <http://tam.cartographie.pro/>

Lignes 1 – 2 – 4 – arrêt Corum
Voir les horaires et plans

Depuis la gare TGV Montpellier –St-Roch

Tramway lignes 1, 2 et 4 (3 stations)

10 min à pied



Depuis l'aéroport

Navette Aéroport – ligne 120 – descendre à l'arrêt 'Place de l'Europe' www.herault-transport.fr

Borne d'appel telephone taxi aeroport
Tél. : 04 67 20 65 29

Groupement Aeroport Taxis Mediterranee
Tél. : 04 30 96 60 00

Autre Groupement Taxis Aeroport Montpellier
Tél. : 07 81 46 58 77



A detailed satellite map of the central area of Montpellier, France. The map shows a dense network of streets and buildings, with several landmarks and points of interest marked. Key locations include the 'Jardin des plantes de Montpellier', 'Place royale du Peyrou', 'Eglise Saint-Roch', 'Opéra Orchestre national Montpellier...', 'Place de la Comedie', 'Centre Commercial Polygone Montpellier', 'L'Hôtel Montpellier', 'Gare de Montpellier Saint-Roch', and 'Parking Corum'. The map also features several green spaces and parks, such as 'l'esplanade Charles-de-Gaulle' and 'l'Esplanade'. The 'Boulevard de Strasbourg' and 'Boulevard d'Antigone' are prominent roads. The 'Corum' building is highlighted with a red marker. The map includes a 'Parking Corum' and a 'Parking Saint-Roch'. The 'Google' logo is visible in the bottom right corner. A 'Satellite' view icon is in the bottom left corner.