



Séminaire de génétique de l'Ouest

ÉPIGÉNÉTIQUE ET COMMUNICATIONS LIBRES

COMITE ORGANISATIONNEL

Pr Sylvie ODENT
CHU de Rennes

Pr Annick TOUTAIN
CHU de Tours

Pour toute question:

Mme Amandine CHARRETON
amandine.charreton@chu-
rennes.fr
02-99-26-67-29

08 et 09 Septembre 2022

Le Domaine Port aux Rocs — LE CROISIC



AnDDI-Rares

La certification qualité a été délivrée au titre de la catégorie d'action suivante :
ACTIONS DE FORMATION

PRE-REQUIS

Durée: 2 jours (soit xxx h)

Public :

Médecins, chercheurs, internes, conseillers en génétiques, ingénieurs.

Contexte :

Le Séminaire de génétique de l'Ouest s'adresse à tous les intervenants participant aux parcours de soins des personnes porteuses d'anomalies génétiques. Pour l'année 2022, le séminaire propose un focus sur le thème de l'épigénétique.

Objectifs pédagogiques :

- Développer et mettre à jour les connaissances professionnelles à partir des recommandations des sociétés savantes et des travaux en cours.
- Améliorer la coordination et la visibilité des parcours de santé.
- Permettre aux différents professionnels concernés par les maladies génétiques de se rencontrer.

Méthode :

- Exposés en séance plénière présentés par des experts reconnus des thématiques abordées
- Journée sur site ou en distanciel (espace partagé en visio)

Modalités d'évaluation :

Test de connaissance à l'entrée et à la sortie de la formation

Lieu de formation : Le Domaine Port Aux Rocs – Le Croisic

Type de validation : Attestation de présence délivrée à tous les participants

Accès handicap : Accessibilité à toute personne en situation de handicap

PROGRAMME Jeudi 08 Septembre 2022 – ÉPIGÉNÉTIQUE

09h00 – 09h30	Accueil participants	
		Modérateur
09h30 - 09h35	Introduction <i>Sylvie Odent & Stéphane Bézieau</i>	Pr Annick Toutain, CHU de Tours
09h35 - 10h05	« La chromatine pour les nuls » <i>Nicolas Chatron, Hospices Civils de Lyon</i>	
10h05 - 10h35	Qu'est-ce que l'épigénétique? <i>Corinne Auge-Gouillou, Université de Tours</i>	
10h35 - 11h05	Epigénétique et PMA <i>Patricia Fauque, CHU de Dijon</i>	
11h05 - 11h30	Pause	
11h30 - 12h00	Embryofetopathie au Valproate : description d'une signature épigénétique. <i>Audrey Putoux, Hospices Civils de Lyon</i>	Pr Sylvie Odent, CHU de Rennes
12h00 - 12h30	Rôle de la chromatine dans la génétique et les mécanismes moléculaires des pathologies complexes et rares. <i>Jeremie Poschmann, CHU de Nantes</i>	
12h30 - 14h00	Déjeuner	
14h00 - 14h30	Maladies liées à l'empreinte parentale : de nouvelles perspectives . <i>Frédéric Brioude, Hôpital des Enfants Armand Trousseau (AP-HP)</i>	Pr Dominique Bonneau CHU d'Angers
14h30 - 15h00	Le potentiel émergent de l'épitranscriptome pour la médecine personnalisée <i>Alexandre David, Institut de Génomique Fonctionnelle, Montpellier</i>	
15h00 - 15h15	Evaluation des performances des signatures épigénétiques pour la reclassification de VSI : bilan des 8 premières signatures <i>Camille Charbonnier Le Clézio, Université de Rouen</i>	
15h15 -15h30	Topo sur Rubinstein Taybi et épigénétique ou une overview un peu plus large sur les chromatinopathies <i>Julien Van Gils, CHU de Bordeaux</i>	
15h30 - 16h00	Pause	
16h00-16h15	Diploidie uniparentale du génome entier en mosaïque ou isodiploidie paternelle observée en prénatal grâce à la SNP array <i>Marine Tessarech, CHU d'Angers</i>	Pr Stéphane Bézieau CHU de Nantes
16h15-16h30	Isodisomie uniparentale maternelle du chromosome 16. A propos d'un cas de pneumopathie interstitielle fibrosante par mutation homozygote du gène ABCA3. <i>Annick Toutain, CHU de Tours</i>	
16h30-16h45	Apports du méthylome en soin dans les maladies du neurodéveloppement. <i>Anne-Sophie Lebre, CHU de Reims</i>	
16h45-17h00	Recherche de variations de méthylation en séquençage haut débit sur panel Agilent MethylSeq à façon dans un modèle murin de troubles du spectre autistiques. <i>Matthieu Egloff, CHU de Poitiers</i>	
17h00-17h15	Analyse intégrée phénotype-génotype-épigénotype dans le cadre des syndromes malformatifs identifiés par des signes d'appel échographiques fœtaux au cours du deuxième trimestre de grossesse <i>Antonio Vitobello, INSERM UMR 1231, CHU de Dijon</i>	
17h15-17h30		
20h00	Dîner	

PROGRAMME Vendredi 09 septembre 2022 – COMMUNICATIONS LIBRES

		Modérateur
09h00 - 09h15	Caractérisation fonctionnelle d'un nouveau variant du gène GFAP, en cause dans une présentation clinique anténatale de la maladie d'Alexander. Ariane Mahieu, CHRU de Brest	
09h15 - 09h30	TOPO COP Sandie Le Moal, PRIOR, CHU de Nantes	
09h30 - 09h45	Intérêt du RNA-Seq par capture d'exome en complément de l'analyse du génome Benjamin Cogné, CHU de Nantes	
09h45 - 10h00	Diagnostic fœtal d'un nouveau variant de TUBB3 lié à la distorsion de la fissure interhémisphérique et à une grande variabilité phénotypique intrafamiliale. Abdelhakim Bouazzaoui, CHU de Rennes	
10h00 - 10h15	Nouveau paradigme : implication d'un haplotype pénétrant associant des variants régulateurs et codants dans le gène TYR expliquant des cas non résolus d'albinisme Eulalie Lasseaux, CHU de Bordeaux	
10h15 - 10h30	Mise en application d'une priorisation phénotypique : enjeux et perspective Clément Sauvestre, CHU de Bordeaux	
10h30 - 10h45	Focus sur les projets de la filière AnDDI-Rares développés par les acteurs de l'Ouest " Sandra Mercier, CHU de Nantes	
10h45 - 11h15	Pause	
11h15 - 11h30	Description d'une cohorte de patients présentant des variants PUS7 Camille Bergès, CHU de Bordeaux	
11h30 - 11h45		
11h45 - 12h00		
12h00 - 12h15		
12h15 - 12h30		
12h30 - 12h45		
12h45 - 14h00	Déjeuner	
ASSEMBLEE GENERALE DU RESEAU GEM-EXCELL (sur invitation)		
14h00 - 14h15		
14h15 - 14h30		
14h30 - 14h45		
15h00 - 17h00	Conseil scientifique GEM-EXCELL / FHU GENOMEDS	

AVEC LE SOUTIEN INSTITUTIONNEL DE



INFORMATIONS PRATIQUES



Lieu du Séminaire:

Le Domaine Port Aux Rocs

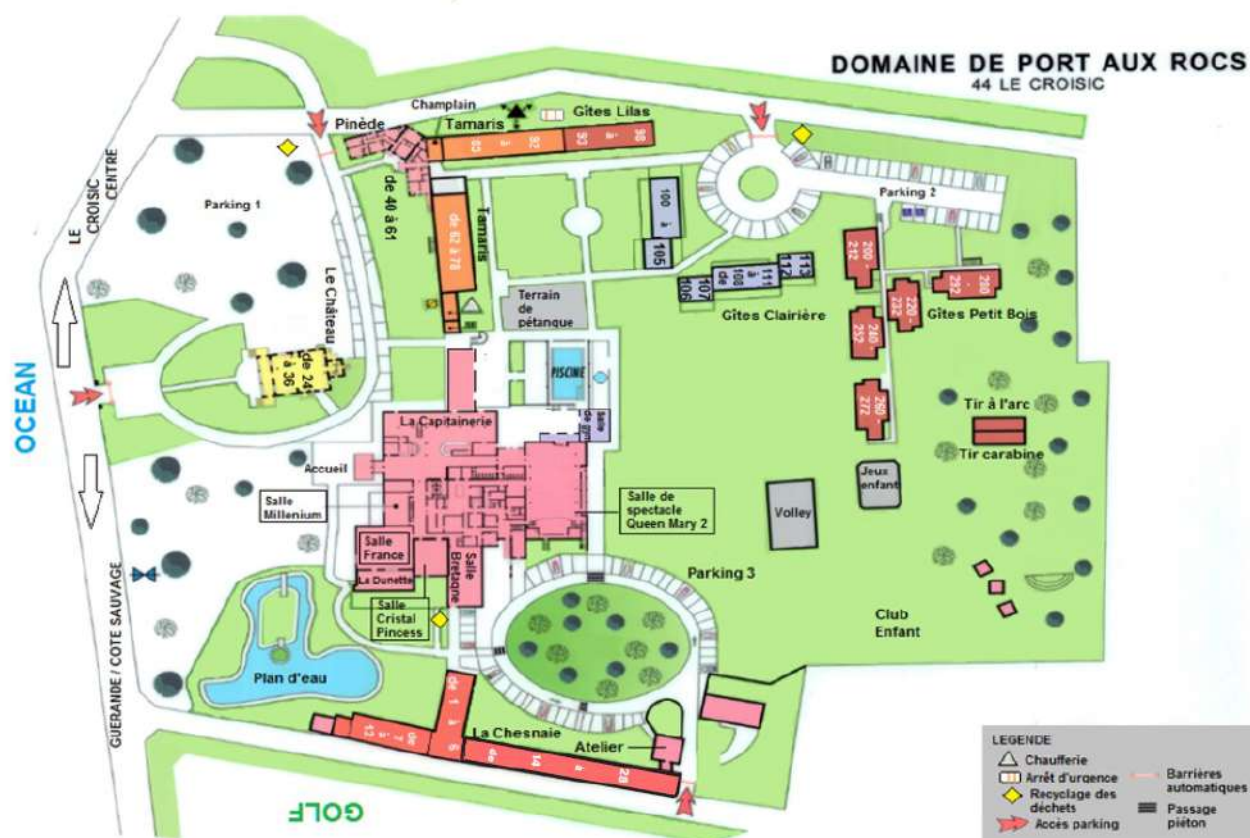
La Côte Sauvage

44, avenue Port Val

44490 LE CROISIC

+33 (0) 2 40 11 44 44

domaine-portauxrocs.com



3 kms
de la gare SNCF
Le Croisic
le bus de la ville
vous dépose au
domaine en 10min



15 kms
de l'aérodrome
La Baule-Côte
d'Amour



85 kms
de l'aéroport
Nantes
Atlantique

INSCRIPTIONS

Informations pratiques: Institut de la Mère et de l'Enfant (SIRET 31727127800028, code APE: 8899B). Organisme de formation n° 53 35 06498 35. **Organisme référentiel QUALIOP1**, n° FMC CHU Rennes **22PED999P**. Hôpital Sud - Annexe pédiatrique 16 boulevard de Bulgarie - BP 90347 35203 Rennes cedex 2.

Pour permettre au plus grand nombre d'assister à l'évènement, le séminaire de génétique de l'Ouest 2022 sera un évènement mixte. Pour participer en présentiel (nombre de places limité) ou à distance, l'inscription est obligatoire:

<https://ypl.me/lwt>

DROIT A L'IMAGE

Durant le séminaire, vous êtes susceptible d'être filmé ou photographié. Sauf avis contraire de votre part, votre image pourrait paraître dans les différents supports de communication de l'évènement (site, newsletter, magazine CHU, pages Facebook, LinkedIn, compte Twitter et chaîne YouTube). Si vous n'y consentez pas, veuillez adresser un mail en ce sens à amandine.charreton@chu-rennes.fr en joignant une photo récente de chaque personne concernée.

LE RÉSEAU GEM-EXCELL

Mieux intégrer la médecine génomique dans le système de soins, c'est permettre à un nombre important de patients de bénéficier d'une prise en charge diagnostique et thérapeutique plus personnalisée.

Structuré et labélisé en 2019 par le Groupement de Coopération Sanitaire des Hôpitaux Universitaires du Grand Ouest (GCS HUGO), le réseau GEM-EXCELL est un réseau d'excellence regroupant des experts des 5 CHU du Grand Ouest dans les domaines de la génétique et de la génomique. Il mutualise les moyens et les expertises de l'inter-région afin de développer et structurer les activités dans tous les domaines de la génétique et de la génomique au service de toutes les disciplines médicales.



Site internet: <https://www.gem-excell.fr/>

Notes

Notes

Notes
