



# 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 9h20)

**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

<b>09h00 – 09h30</b>	<b>Accueil participants</b>	
		<b>Modérateur</b>
09h30 - 09h35	<b>Introduction</b> <i>Sylvie Odent &amp; Stéphane Bézieau</i>	Pr Annick Toutain,  CHU de Tours
09h35 - 10h05	« <b>La chromatine pour les nuls</b> » <i>Nicolas Chatron, Hospices Civils de Lyon</i>	
10h05 - 10h35	<b>Qu'est-ce que l'épigénétique?</b> <i>Corinne Auge-Gouillou, Université de Tours</i>	
10h35 - 11h05	<b>Epigénétique et PMA</b> <i>Patricia Fauque, CHU de Dijon</i>	
<b>11h05 - 11h30</b>	<b>Pause</b>	
11h30 - 12h00	<b>Embryofetopathie au Valproate : description d'une signature épigénétique.</b> <i>Audrey Putoux, Hospices Civils de Lyon</i>	Pr Sylvie Odent,  CHU de Rennes
12h00 - 12h30	<b>Rôle de la chromatine dans la génétique et les mécanismes moléculaires des pathologies complexes et rares.</b> <i>Jeremie Poschmann, CHU de Nantes</i>	
<b>12h30 - 14h00</b>	<b>Déjeuner</b>	
14h00 - 14h30	<b>Le potentiel émergent de l'épitranscriptome pour la médecine personnalisée</b> <i>Alexandre David, Institut de Génomique Fonctionnelle, Montpellier</i>	Pr Cédric Le Maréchal  CHU de Brest
14h30 - 15h00	<b>Maladies liées à l'empreinte parentale : de nouvelles perspectives .</b> <i>Frédéric Brioude, Hôpital des Enfants Armand Trousseau (AP-HP)</i>	
15h00 - 15h15	<b>Diploïdie uniparentale du génome entier en mosaïque ou isodiploïdie paternelle observée en prénatal grâce à la SNP array</b> <i>Marine Tessarech, CHU d'Angers</i>	
15h15 - 15h30	<b>Syndrome de Rubinstein-Taybi et chromatinopathies : perspectives diagnostiques et thérapeutiques</b> <i>Julien Van Gils, INSERM U1211 ,CHU de Bordeaux</i>	
<b>15h30 - 16h00</b>	<b>Pause</b>	
16h00-16h15	<b>Evaluation des performances des signatures épigénétiques pour la reclassification de VSI : bilan des 8 premières signatures</b> <i>Camille Charbonnier Le Clézio, Inserm UMR1245, Université de Rouen</i>	Pr Stéphane Bézieau  CHU de Nantes
16h15-16h30	<b>Apports du méthylome en soin dans les maladies du neurodéveloppement.</b> <i>Anne-Sophie Lebre, IPNP Inserm 1266, Paris</i>	
16h30-16h45	<b>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</b> <i>Antonio Vitobello, INSERM UMR 1231, CHU de Dijon</i>	
16h45-17h00	<b>Recherche de variations de méthylation en séquençage haut débit sur panel Agilent MethylSeq à façon dans un modèle murin de troubles du spectre autistiques.</b> <i>Matthieu Egloff, INSERM U1080, Université de Poitiers</i>	
17h00-17h15	<b>Intérêt du méthylome dans les analyses génétiques non invasives de l'embryon en culture.</b> <i>Tanguy Niclass, Groupe Hospitalier de La Rochelle-Ré Aunis</i>	
17h15-17h30	<b>GIST et épimutation SDH</b> <i>Gauthier Corre, CHRU de Brest</i>	
17h30-17h45	<b>Identification des anomalies de la méthylation chez des patients porteurs de malformations des membres sporadiques</b> <i>Perrine Brunelle, CHU de Lille</i>	
<b>20h00</b>	<b>Diner</b>	

# PROGRAMME Vendredi 09 septembre 2022 – COMMUNICATIONS LIBRES

		Modérateur
09h00 - 09h15	<b>Caractérisation fonctionnelle d'un nouveau variant du gène GFAP, en cause dans une présentation clinique anténatale de la maladie d'Alexander.</b> <i>Ariane Mahieux, CHRU de Brest</i>	Pr Brigitte Gilbert-Dussardier  CHU de Poitiers
09h15 - 09h30	<b>Diagnostic fœtal d'un nouveau variant de TUBB3 lié à la distorsion de la fissure interhémisphérique et à une grande variabilité phénotypique intrafamiliale.</b> <i>Abdelhakim Bouazzaoui, CHU de Rennes</i>	
09h30 - 09h45	<b>Intérêt du RNA-Seq par capture d'exome en complément de l'analyse du génome</b> <i>Benjamin Cogné, CHU de Nantes</i>	
09h45 - 10h00	<b>Mise en application d'une priorisation phénotypique : enjeux et perspective</b> <i>Clément Sauvestre, CHU de Bordeaux</i>	
10h00 - 10h15	<b>Nouveau paradigme : implication d'un haplotype pénétrant associant des variants régulateurs et codants dans le gène TYR expliquant des cas non résolus d'albinisme</b> <i>Eulalie Lasseaux, CHU de Bordeaux</i>	
<b>10h15-10h45</b>	<b>Pause</b>	
10h45-11h00	<b>Focus sur les projets de la filière AnDDI-Rares développés par les acteurs de l'Ouest</b> <i>Sandra Mercier, CHU de Nantes &amp; Estelle Colin, CHU d'Angers</i>	Pr Dominique Bonneau  CHU d'Angers
11h00-11h15	<b>Les communautés de pratique, un modèle innovant pour le partage de savoirs expérientiels</b> <i>Sandie Le Moal, PRIOR, CHU de Nantes</i>	
11h15 - 11h30	<b>Description d'une cohorte de patients présentant des variants PUS7</b> <i>Camille Bergès, CHU de Bordeaux</i>	
11h30 - 11h45	<b>Description Les variants de novo du gène SP9 sont responsables d'une nouvelle forme d'interneuronopathie d'expressivité variable, associant une déficience intellectuelle, des troubles du spectre autistique et une épilepsie</b> <i>Marine Tessarech, CHU d'Angers</i>	
11h45 - 12h00	<b>Le diagnostic génétique préconceptionnel</b> <i>Laurent Pasquier, CHU de Rennes</i>	
12h00 - 12h15	<b>Présentation d'une cohorte de patients avec mutation de POU3FF</b> <i>Lara Kerbellec, CHU de Tours</i>	
12h15 - 12h30	<b>Présentation d'une famille avec déficiences intellectuelles liées à l'X et mutation du gène SMS</b> <i>Antoine Civot, CHU de Tours</i>	
<b>12h30 - 14h00</b>	<b>Déjeuner</b>	
<b>ASSEMBLEE GENERALE DU RESEAU GEM-EXCELL (sur invitation)</b>		
14h00 - 15h00	<b>Démonstration portail des données génomiques DIAGHO</b> <i>Marie de Tayrac &amp; Mathieu Chopelet, CHU de Rennes</i>	
15h00 - 17h00	<b>Conseil scientifique GEM-EXCELL/FHU GenOMedS</b>	

AVEC LE SOUTIEN INSTITUTIONNEL DE



# INFORMATIONS PRATIQUES



## Lieu du Séminaire:

Le Domaine Port Aux Rocs

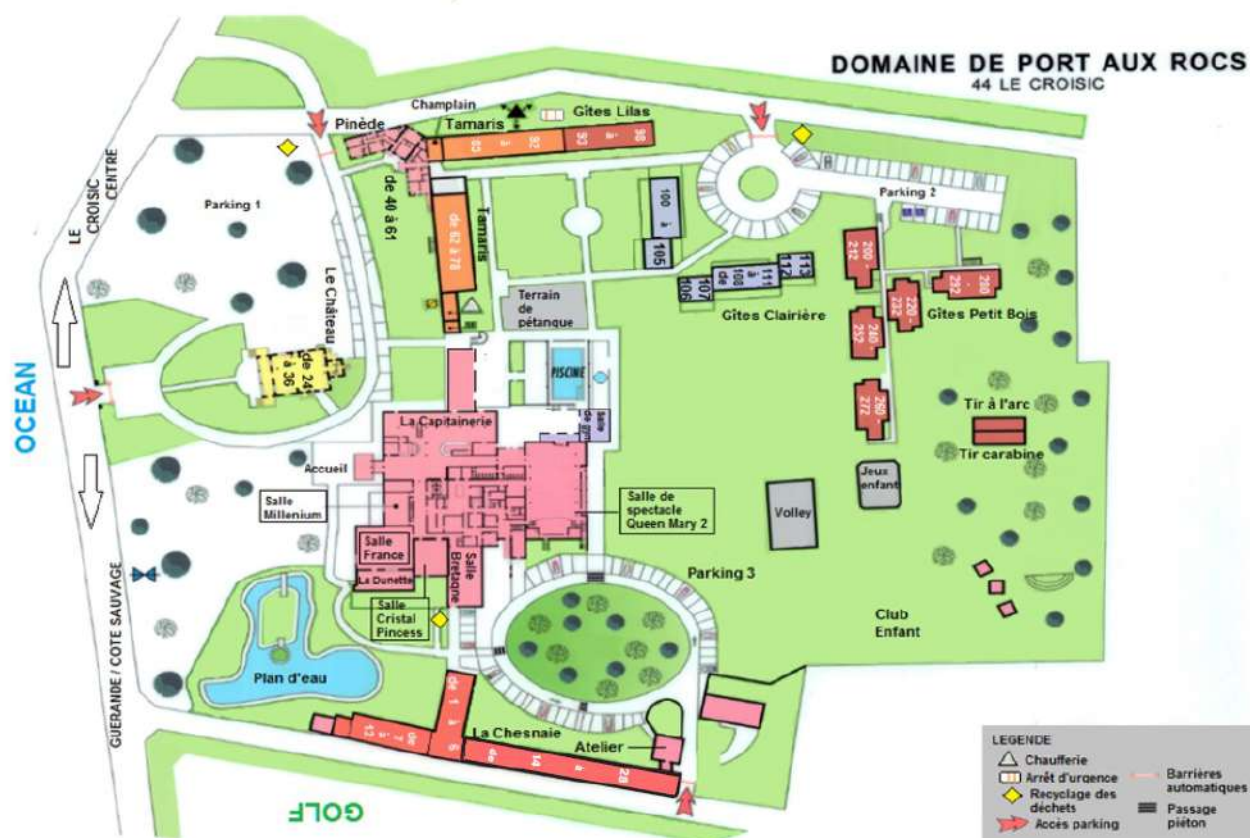
La Côte Sauvage

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](mailto: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

---

