



# Séminaire de génétique de l'Ouest

THÉRAPIES ET ENJEUX SOCIÉTAUX  
ET COMMUNICATIONS LIBRES

COMITE ORGANISATIONNEL

Pr Sylvie ODENT  
CHU de Rennes

Pr Cédric LE MARÉCHAL  
CHU de Brest

Pour toute question:

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

14 et 15 Septembre 2023

Le Domaine Port aux Rocs – LE CROISIC



La certification qualité a été délivrée au titre de la catégorie d'action



## 1. Présentation

Le Séminaire de Génétique de l'Ouest est un évènement annuel coordonné par le réseau de génétique et génomique du Grand Ouest [GEM-EXCELL](#). Il rassemble pendant 2 jours tous les acteurs de la génétique du Grand Ouest (médecins, biologistes, chercheurs, internes, partenaires industriels...).

Evènement organisé par le CHU de Rennes (Pr Sylvie Odent, cheffe de service de génétique clinique), le programme scientifique est quant à lui porté chaque année par un CHU de l'inter-région différent.

La première journée est thématique et la seconde consacrée aux communications libres et à l'assemblée générale du réseau GEM-EXCELL.

Le séminaire rassemble 80 participants en présentiel venus de l'ensemble grand ouest et au-delà (Paris, Dijon, Toulouse, Bordeaux, Limoges, Normandie...). Depuis 2021, afin de permettre au plus grand nombre d'assister aux conférences, le séminaire est proposé en format mixte. Cette retransmission a été rendue possible grâce au soutien financier des filières de santé maladies rares qui sponsorisaient l'évènement (2021 : [BRAIN-TEAM](#) ; 2022 : [AnDDI-Rares](#)).

Le Séminaire de Génétique de l'Ouest reste aussi un moment convivial d'échange et de partage scientifique et médical entre les différents acteurs du monde de la génétique, mais également avec les laboratoires et sociétés qui assurent leur soutien financier.

## 2. Un évènement certifié QUALIOP

Cette certification :

- atteste de la qualité du processus mis en œuvre par les prestataires d'actions concourant au développement des compétences ;
- permet une plus grande lisibilité de l'offre de formation auprès des entreprises et des usagers.

## 3. Public

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

## 4. Thèmes des dernières éditions

- 2017 : Apport de la NGS dans le diagnostic et la prise en charge de la déficience intellectuelle
- 2018 : Ophtalmologie & génétique
- 2019 : Maladies vasculaires & génétique
- 2021 : Neurogénétique (sponsorisé par la FSMR BRAIN-TEAM)
- 2022 : Épigenétique (sponsorisé par la FSMR AnDDI-Rares)

## 5. Séminaire Génétique Edition 2023 : « Thérapies et Enjeux sociétaux »

Le réseau GEM-EXCELL a répondu en 2022 à l'appel d'offre FHU 2021 du GIRCI Grand Ouest en déposant le projet de [FHU GenOMedS \(Génétique Médecine Omiques et Société\)](#). Le projet a été retenu et labélisé le 01<sup>er</sup> Janvier 2023 par AVIESAN. L'objectif de GenOMedS est d'étudier l'impact des technologies « omiques » pour les personnes atteintes d'une maladie rare d'origine génétique (hors cancer) et leurs implications sur le plan sociétal. Elle réunit 18 partenaires répartis en 11 équipes

médicales des 5 CHU (Angers, Brest, Nantes, Rennes et Tours) et des 3 CH (Vannes, Le Mans et Orléans) du Grand Ouest, de 14 équipes de recherche (nationales et internationales), d'un industriel et de deux associations de personnes malades (AFM Téléthon et Alliance Maladies Rares).

L'un des objectifs de la FHU est d'augmenter et favoriser la transversalité entre les équipes de recherche en charge du développement des thérapies géniques et les généticiens de l'inter-région Grand Ouest.

Le réseau GEM-EXCELL a proposé le thème scientifique « Thérapies et enjeux sociétaux » pour l'édition 2023 de son séminaire dans le but, entre autres, de réunir l'ensemble des acteurs des thérapies appliquées aux maladies rares génétiques du Grand Ouest.

Pour cette édition, la [FSMR FILNEMUS](#) soutiendra l'évènement dans l'organisation et en particulier sur la captation de l'évènement.

## 6. Préprogramme Édition 2023

<b>Jeudi 14 Septembre 2023</b> <b><i>Journée thématique « Thérapies et enjeux sociétaux »</i></b>
<b>Introduction*</b> Pr Alain Fischer, Président de l'Académie des sciences
<b>Présentation sur les transferts de gènes**</b> Tristan Montier, UMR INSERM 1078, SynNanOVect, Université Bretagne Occidentale
<b>Perspectives thérapeutiques dans l'X fragile**</b> Sylvain Briault, CH Orléans
<b>Thérapies innovantes basées sur l'ARN messenger**</b> Chantal Pichon, CBM (UPR 4301 CNRS), Orléans
<b>Thérapies maladies neuromusculaires**</b> Oumeya Adjali, UMR_S 1089, Nantes Université
<b>Perspectives thérapeutique de la mucoviscidose et conséquences médico-économiques. **</b> Sophie Ramel, CRCM Mucoviscidose – Roscoff
<b>Dépistage génétique néonatal : projet préfigurateur DEPISMA en Grand Est et Nouvelle-Aquitaine</b> Marie-Pierre Reboul, CHU Bordeaux
<b>Dépistage néonatal par génome, bilan de la première année du projet GUARDIAN</b> Alban Ziegler, Columbia University in the City of New York
<b>Retour d'expérience sur la thérapie par ASO n-of-1 pour KIF1A</b> Alban Ziegler, Columbia University in the City of New York
<b>Thérapies et enjeux sociétaux</b> Laurent Pasquier, CHU Rennes
<b>D'une révolution thérapeutique à la prévention en oncogénétique</b> Philippe Denizeau, CHU Rennes
<b>Thérapie génique de l'atrophie optique dominante, par trans-splicing d'OPA1.</b> Guy Lenears, MITOVASC UMR INSERM 1083 - CNRS 6015
<b>Preuves de principe du NanoCur pour le traitement des neuropathies CMT1A</b> Franck Sturtz, UR20218 NEURIT, Université de Limoges
<b>Enjeux sociétaux liés aux nouvelles thérapies (méthodes d'évaluation, réglementation, médico-économique)**</b> Représentant HAS

**Vendredi 15 Septembre 2023**

**Matin : Communications libres**

Appel à communication

**Après-Midi : Assemblée Générale du Réseau GEM-EXCELL**

Présentation des projets en cours dans le Grand Ouest

\* En attente de confirmation

\*\* Titres provisoires