



Séminaire de génétique de l'Ouest

THÉRAPIES ET ENJEUX SOCIÉTAUX
ET COMMUNICATIONS LIBRES

COMITE ORGANISATIONNEL

Pr Sylvie OSENT
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 suivante : **ACTIONS DE FORMATION**



PRE-REQUIS

Durée: 2 jours

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 2023, le séminaire propose un focus sur le thème des nouvelles thérapies dans les maladies génétiques et leurs impacts sur la société.

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 14 Septembre 2023 – THERAPIES ET ENJEUX SOCIÉTAUX

08h45-09h30	Accueil des participants	
		Modérateurs
09h30 - 09h35	Ouverture du Séminaire Sylvie Odent, Stéphane Bézieau & Cédric Le Maréchal	Sylvie Odent CHU Rennes
09h35 - 10h15	Innovations thérapeutiques prometteuses mais seront-elles accessibles ? Alain Fischer, Président de l'Académie des sciences	
10h15 - 10h35	Développement et usages thérapeutiques de nanoparticules pour la délivrance d'acides nucléiques. Tristan Montier, UMR INSERM 1078, SynNanOVect, Université Bretagne Occidentale	
10h35 - 11h10	Pause - Visite Stands	
11h10 - 11h30	Vaccins et biomédicaments à base d'ARNm : Promesses et Challenges Chantal Pichon, CBM (UPR 4301 CNRS), ART « ARNm » & Laboratoire de Thérapies Innovantes et Nanomédecine de l'Inserm, Université d'Orléans	Cédric Le Maréchal CHU Brest
11h30 - 11h50	D'une révolution thérapeutique à la prévention en oncogénétique Philippe Denizeau, CHU Rennes	
11h50-12h10	Présentations flash Sponsors du séminaire <i>Les enjeux dans l'Amyotrophie spinale – Valérie Martin Duc – Novartis</i> <i>PTC Therapeutics et Thérapies innovantes – Diane Damez-Werno- PTC Therapeutics France</i> <i>BioMarin et les maladies rares – David Tierce – Biomarin</i> <i>Aperçu des applications possibles avec les reads HiFi - Benjamin Aubier – PacBio</i>	
12h15 - 14h00	Déjeuner	
14h00 - 14h20	La Mucoviscidose à l'ère des modulateurs Sophie Ramel, CRCM Mucoviscidose – Roscoff	Stéphane Bézieau CHU Nantes
14h20 - 14h40	Dépistage génétique néonatal : projet préfigurateur DEPISMA en Grand Est et Nouvelle-Aquitaine Marie-Pierre Reboul, CHU Bordeaux	
14h40 - 15h00	Dépistage néonatal par génome, bilan de la première année du projet GUARDIAN Alban Ziegler, Columbia University in the City of New York ; CHU de Reims	
15h00 - 15h20	Perspectives thérapeutiques dans l'X fragile Sylvain Briault, CHR d'Orléans - UMR7355 CNRS Université.	
15h20 - 15h50	Pause - Visite Stands	
15h50 - 16h10	Correction des déficits cognitifs par un inhibiteur de la kinase DYRK1A: de l'éponge marine aux essais cliniques Laurent Meijer, Perha Pharmaceuticals ('from Sea to Pharmacy'), Roscoff	Dominique Bonneau CHU Angers
16h10 - 16h25	Retour d'expérience sur la thérapie par ASO n-of-1 pour KIF1A Alban Ziegler, Columbia University in the City of New York ; CHU de Reims	
16h25 - 16h40	Thérapie génique de l'atrophie optique dominante, par trans-splicing d'OPA1 Guy Lenears, UMR CNRS 6015, INSERM U1083, Université d'Angers	
16h40 - 16h55	Preuves de principe du NanoCur pour le traitement des neuropathies CMT1A Franck Sturtz, UR20218 NEURIT, Université de Limoges	
16h55 - 17h10	Thérapie génique et Microangiopathie thrombotique Sandra Mercier, CHU Nantes	
17h10	Fin des conférences	
17h15 –18h00	Rencontre équipe DIAGHO – Discussions et démonstration (ouvert à tous les participants du séminaire) Marie de Tayrac & Mathieu Chopelet, CHU Rennes	
20h00	Diner	

PROGRAMME Vendredi 15 Septembre 2023 – COMMUNICATIONS LIBRES

	Intervenants	Modérateurs
09h00 - 09h15	Apport du RNA-Seq pour caractériser des variants d'épissage identifiés par séquençage haut débit Paul Gueguen, Marie-Laure Vuillaume Winter, CHU de Tours & Benjamin Cogné, CHU Nantes	Annick Toutain CHU Tours
09h15 - 09h30	Apport diagnostique du séquençage d'exome dans le diagnostic prénatal des maladies génétiques Maxime Agranier, CHU Rennes	
09h30 - 09h45	Cohorte foetale de Tonne-Kalscheuer syndrome (TOKAS) lié à l'X par variations pathogènes dans RLIM Silvestre Cuinat, CHU Rennes	
09h45 - 10h00	Une hérédité digénique impliquant les gènes PAX3 et SFRP5 à l'origine d'un myeloméningocèle syndromique Marie Faoucher, CHU Rennes	
10h00 - 10h15	Etude de l'implication du gène PURA dans le phénotype neurodéveloppemental associé aux duplications 5q31 Solène Remize, CHU de Tours	
10h15 - 10h45	Pause - Visite Stands	
10h45 - 11h00	Apport du transcriptome sur culture de lymphocytes sanguins dans le diagnostic des maladies neurodéveloppementales Maël Reynaud, CHU Nantes	Brigitte Gilbert-Dussardier CHU Poitiers
11h00- 11h15	Histoire naturelle de l'Amyotrophie Spinale avec Epilepsie Myoclonique Progressive (SMA-PME) par déficit en céramidase acide : Description de nouveaux cas et revue de la littérature Silvestre Cuinat, CHU Nantes	
11h15 - 11h30	Pratiques des médecins non-génétiens autour de la réalisation d'exams génétiques : enquête quantitative pour identifier les besoins et les attentes. Laurent Pasquier, CHU Rennes	
11h30 - 11h45	OMIXCARE : Les technologies OMICS permettent de poser un diagnostic chez 33 % des patients présentant des troubles rares et hétérogènes du neurodéveloppement avec un résultat négatifs du séquençage d'exome, et d'identifier 13 % de variants candidats Estelle Colin, CHU Angers; Equipe GAD "Génétique des Anomalies du Développement", INSERM-Université de Bourgogne UMR1231	
11h45 - 12h00	Analyse des co-occurrences de variants pathogènes de l'ADN mitochondrial : une preuve d'un mécanisme de recombinaison homologue de l'ADNmt chez l'homme ? Céline Bris, CHU Angers	
12h00 - 12h30	Présentations flash Sponsors du séminaire <i>Le WGS au service du diagnostic – Thimoté Cros – Illumina</i> <i>Les solutions d'IDT pour la génétique – Ronan Ulvé -Integrated DNA Technologies</i> <i>Communication flash – Thomas Bolzec – Groupe IntegraGen/OncoDNA</i> <i>Communication flash – Sanofi-Genzyme</i>	
12h30 - 14h00	Déjeuner	
ASSEMBLEE GENERALE DU RESEAU GEM-EXCELL (sur invitation)		
14h00 - 14h20	Bilan d'activité du réseau GEM-EXCELL	
14h25 - 14h40	Gouvernance et axes du réseau GEM-EXCELL	
14h40 - 15h10	Portail DIAGHO	
15h10 - 17h00	Projets communs en cours et à venir (table ronde)	

AVEC LE SOUTIEN INSTITUTIONNEL DE



INFORMATIONS PRATIQUES



Lieu du Séminaire:

Le Domaine Port Aux Rocs

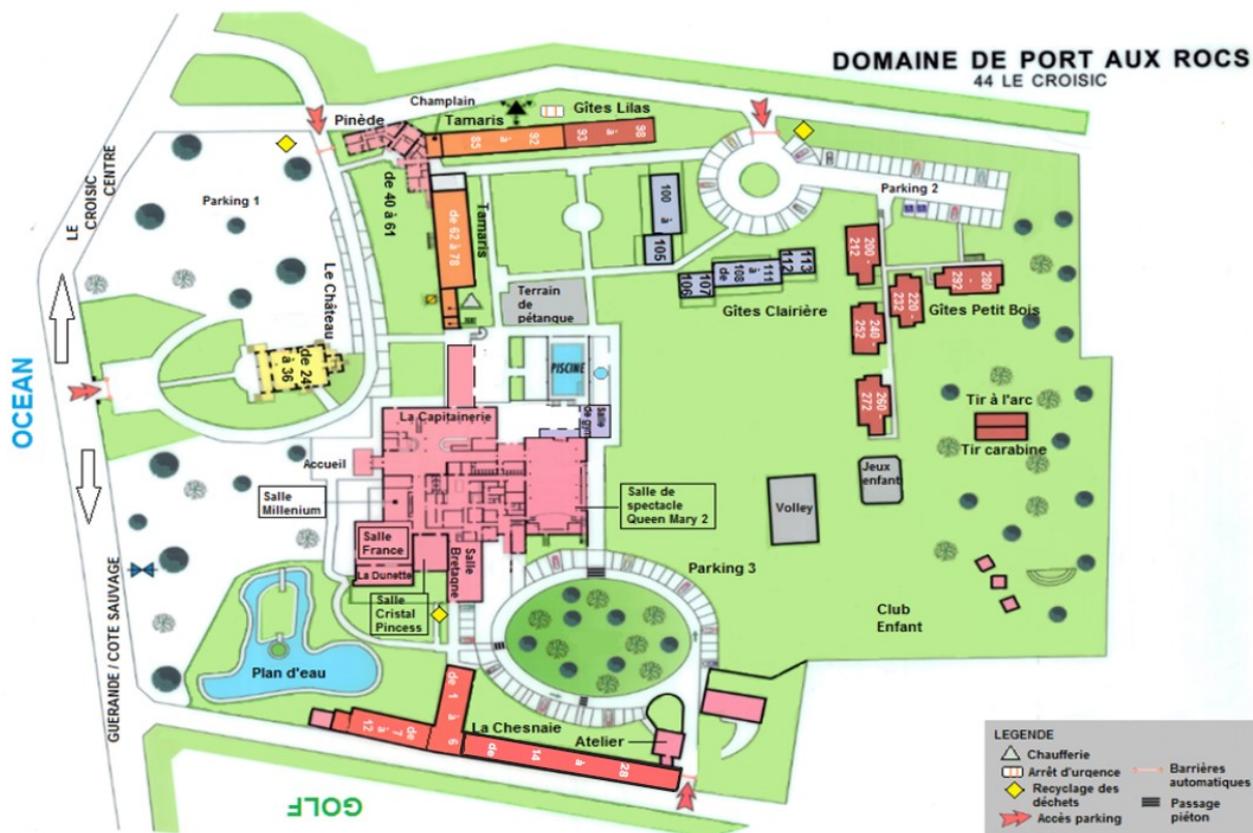
La Côte Sauvage

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 QUALIOP

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 2023 sera un évènement mixte. Pour participer en présentiel (nombre de places limité) ou à distance, l'inscription est obligatoire:

<https://ypl.me/r7y>

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.

VOTRE AVIS NOUS INTÉRESSE...

**Pour accéder au questionnaire de satisfaction, veuillez flasher
le QR Code ci-après**



Merci pour votre participation!

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/>

LA FHU GENOMEDS

Pour faire reculer l'errance et l'impasse diagnostique chez les patients atteints de maladies rares



La Fédération Hospitalo-Universitaire GenOMedS (Génétique Omiques Médecine et Société) vise à renforcer les relations hôpital-université-unités de recherche au sein de l'inter région Grand-Ouest afin de stimuler la recherche médicale sur la thématique des maladies rares génétiques (hors cancer) et améliorer le parcours de soins à travers une diffusion plus rapide des innovations. Le but de la FHU GenOMedS est d'étudier l'impact des technologies « omiques » pour les personnes atteintes d'une maladie rare d'origine génétique et leurs implications sur le plan social. Elle réunit 18 partenaires répartis en 11 équipes médicales des 5 CHU (Angers, Brest, Nantes, Rennes et Tours) et des 3 CH (Le Mans, Orléans, Vannes) du Grand Ouest, de 14 équipes de recherche (nationales et internationales), d'un industriel et de deux associations de personnes malades. La FHU GenOMedS a été labellisée par AVIESAN à compter du 1er Janvier 2022 pour une durée de 5 ans.

